

¿Qué es la Fibrosis Quística (CF, por sus sigas en inglés)?

La Fibrosis Quística (CF) es una condición que afecta la respiración y la digestión o el uso del cuerpo de los alimentos y líquidos que el bebé come o toma. Las personas con CF tienen mucosidad muy espesa que puede obstruir los pulmones y el sistema digestivo, causando mucha tos, infecciones pulmonares potencialmente mortales y aumento de peso y crecimiento deficientes. Hay muchas clases de tratamientos para la CF que implican terapia respiratoria y medicamento a diario. El diagnóstico y tratamiento temprano pueden mejorar el crecimiento, la función pulmonar y añadir años a la vida de un niño.

¿Qué es la Inmunodeficiencia Combinada Grave (SCID, por sus sigas en inglés)?

La SCID es una afección heredada en la que el sistema inmunológico del bebé no funciona bien y el cuerpo no puede combatir las infecciones graves. Si se detecta y se trata pronto, el bebé puede vivir y tener una vida más saludable.

¿Qué son los Trastornos de los Aminoácidos, los Trastornos de los Ácidos Orgánicos y los Trastornos de la Oxidación de los Ácidos Grasos?

Cada una de estas condiciones afecta la capacidad del cuerpo para producir energía de los alimentos. Estas condiciones causan la acumulación de toxinas o venenos en el cuerpo. Dos de las afecciones más comunes en este grupo son la Fenilcetonuria (PKU) y la Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Media (MCADD, por sus sigas en inglés).

¿Qué es la Fenilcetonuria?

La PKU es un trastorno que afecta la capacidad del cuerpo para descomponer la fenilalanina, que es parte de la proteína que se encuentra en los alimentos. La acumulación de fenilalanina en la sangre puede afectar el desarrollo del cerebro y causar retraso mental grave y problemas de comportamiento. El tratamiento consiste en darle al bebé una fórmula especial para infantes. El niño seguirá una dieta especial durante toda la vida.

¿Qué es la Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Media?

La MCADD es una condición que afecta la capacidad del cuerpo para producir energía de las grasas almacenadas. Los bebés que nacen con esta condición parecen normales al nacer, pero pueden tener convulsiones súbitas y caer en coma si no han comido por algunas horas. Sin tratamiento de emergencia pueden morir o sufrir problemas del desarrollo. El tratamiento incluye evitar largos periodos sin comer, principalmente durante épocas de enfermedad.

Si tiene alguna inquietud sobre los resultados de las pruebas de detección, comuníquese con el médico de su bebé.

Las pruebas de detección en recién nacidos no son una prueba para diagnosticar. Aunque un resultado normal es muy tranquilizante, no garantiza que un bebé no tenga uno de estos trastornos. Si un bebé desarrolla síntomas de uno de estos trastornos, el bebé se debe examinar más a fondo, aún si las pruebas de detección en recién nacidos fueron normales.

Línea de ayuda para niños con necesidades especiales de atención médica 1-800-737-3028



Public Health
HEALTH AND HUMAN SERVICES

State of North Carolina | Department of Health and Human Services
Division of Public Health
www.ncdhhs.gov
<http://slph.ncpublichealth.com>
N.C. DHHS es un empleador y proveedor que ofrece igualdad de oportunidades.

"Este folleto fue patrocinado por la Administración de Recursos y Servicios de Salud (Health Resources and Services Administration, HRSA) del Departamento de Salud y Servicios Humanos de EE. UU. (U.S. Department of Health and Human Services, HHS) bajo el subsidio número UG5MC27837 para la Asociación de Laboratorios de Salud Pública (Association of Public Health Laboratories, APHL) para el Programa de Implementación de las Pruebas de Detección en Recién Nacidos para Inmunodeficiencia Combinada Grave (Severe Combined Immunodeficiency, SCID). Esta información o el contenido y las conclusiones son aquellas del autor y no deben interpretarse como posición o política oficial de la HRSA, el HHS, el gobierno de los EE. UU. ni la APHL, ni debe inferirse que existe un respaldo de esas entidades".

Se imprimieron 150,000 copias de este documento público a un costo de \$5,442.55 o \$0.036283666 por copia. 11/16



UNA PRUEBA PARA SALVAR

LA VIDA DE
SU BEBÉ



Pruebas de detección en
recién nacidos



Sus Preguntas Respondidas

¿Cómo ayudará esta prueba a proteger a mi bebé?

La mayoría de bebés nacen sanos y normales, pero algunos problemas de salud no siempre se encuentran en el nacimiento. Las pruebas de detección en recién nacidos son la mejor manera para ayudar a encontrar y prevenir problemas graves de salud antes de que su bebé se enferme. Por esta razón, North Carolina realiza una sencilla prueba de sangre para analizar más de 30 afecciones en recién nacidos. Muchas de estas afecciones son potencialmente mortales en los primeros años y algunas pueden causar problemas graves a largo plazo si no se tratan de manera temprana. Mientras más temprano se detecte y se trate un problema, imás probabilidad tiene su bebé de tener un inicio saludable en la vida!

¿Cómo y en dónde harán la prueba a mi bebé?

Antes de salir del hospital, recolectaremos unas gotas de sangre del talón de su bebé. Enviaremos la sangre al Laboratorio Estatal de Salud Pública (State Laboratory of Public Health) en Raleigh para realizar la prueba. North Carolina es conocido como líder nacional en las pruebas de detección en recién nacidos.

¿Qué sucede si mi bebé necesita una nueva prueba de detección?

Después de que salga del hospital y regrese a su casa, el médico de su bebé puede pedirle que lo lleve para otra prueba de detección en recién nacidos u otro tipo de prueba. Si se necesitan más pruebas, es **muy importante que responda tan pronto como sea posible**. Algunas de estas afecciones pueden causar problemas potencialmente mortales en solo unos días.

¿Qué se incluye en la prueba?

Las afecciones para las que revisarán a su bebé se beneficiarán de diferentes clases de atención médica y tratamiento, que incluyen:

- Hipotiroidismo Congénito Primario
- Galactosemia
- Hiperplasia Adrenal Congénita (Congenital Adrenal Hyperplasia, CAH)
- Enfermedad de las Células falciformes
- Deficiencia de Biotinidasa
- Fibrosis Quística (Cystic Fibrosis, CF)
- Inmunodeficiencia Combinada Grave (Severe Combined Immunodeficiency, SCID)
- Trastornos de los Aminoácidos {(incluso Fenilcetonuria, (Phenylketonuria, PKU)}
- Trastornos de los Ácidos Orgánicos
- Trastornos de la Oxidación de los Ácidos Grasos {(incluso Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Media, (Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, MCADD)}

¿Qué sucede si no tenemos historial familiar de estos trastornos?

La mayoría de estas afecciones de salud se heredan de otros familiares, se pasan de los abuelos o los padres a sus hijos. Sin embargo, un bebé también puede ser la primera persona en la familia que tenga la afección. Incluso los padres que no tienen historial familiar de estas afecciones, o que ya tienen niños sanos, pueden tener un bebé con una de estas afecciones. Es posible que ambos padres sean portadores de una condición genética incluso si tienen hijos sanos. Un portador tiene un gen que no funciona y que pasa inadvertido de los padres a los hijos. Tenga en cuenta que las pruebas de detección en recién nacidos NO identifican a todos los recién nacidos (ni sus padres) que son portadores de una afección genética heredada.

Explicar los Trastornos

Para cada una de estas afecciones, el diagnóstico temprano, la atención médica y el tratamiento pueden prevenir o reducir problemas médicos graves e incluso pueden salvar la vida de su bebé.

¿Qué es el Hipotiroidismo Primario?

La glándula tiroidea, que se ubica en el cuello, produce una hormona que es importante para el crecimiento, desarrollo y aprendizaje normales. El Hipotiroidismo Primario ocurre cuando la glándula tiroidea de un bebé no produce suficiente hormona tiroidea. El tratamiento consiste en dar o reemplazar la hormona de poco suministro con una medicina que el bebé pueda tomar por la boca.

¿Qué es la Galactosemia?

La Galactosemia es una afección que no permite que el cuerpo use el azúcar llamado galactosa que se encuentra en la leche. Un bebé con galactosemia puede enfermarse gravemente después de unos pocos días tomando leche materna o fórmula que contenga esta azúcar. Algunas señales y síntomas tempranos incluyen vómitos, la piel se torna amarilla, no crecen ni se desarrollan. El tratamiento consiste en cambiar a una fórmula libre de galactosa (a base de soya) que se consigue fácilmente en la tienda.

¿Qué es la Hiperplasia Adrenal Congénita (CAH, por sus sigas en inglés)?

La CAH es un grupo de condiciones que afectan la cantidad de hormonas producidas por las glándulas suprarrenales, que se encuentran ubicadas sobre los riñones. Estas hormonas se necesitan para vivir y juegan un papel importante en el desarrollo sexual. Los síntomas de la CAH pueden ser potencialmente mortales. Lo que debe observar en su bebé incluye debilidad, deshidratación e incluso conmoción. Si su bebé tiene CAH, el cuerpo del bebé no puede producir estas hormonas. El tratamiento generalmente consiste en darle al bebé o reemplazar la hormona con una medicina que el bebé pueda tomar por la boca.

¿Qué es la Enfermedad de las Células Falciformes?

La Enfermedad de las Células Falciformes es un problema con los glóbulos rojos. La Enfermedad de las Células Falciformes Afecta la parte de los glóbulos rojos que transporta el oxígeno a todas las partes del cuerpo. Las personas que tienen la Enfermedad de las Células Falciformes pueden tener problemas graves de salud que pueden causar anemia (bajo conteo de glóbulos rojos), dolores fuertes, infecciones potencialmente mortales, accidentes cerebrovasculares y muchas hospitalizaciones. La penicilina tomada por vía oral ayuda a prevenir y a tratar algunos síntomas.

¿Qué es la Deficiencia de Biotinidasa?

La Deficiencia de Biotinidasa es una condición que afecta la capacidad del cuerpo para reciclar la biotina, una vitamina común que se encuentra en muchos alimentos y por lo tanto no hay suficiente biotina en el cuerpo. La Deficiencia de Biotinidasa puede causar convulsiones, retraso mental, erupción cutánea, pérdida de cabello y de la audición e incluso la muerte. El tratamiento consiste en biotina diaria, que es una medicina que se toma por vía oral.

