Listado completo de trastornos examinados en el programa de detección del recién nacido de Colorado

Trastornos de aminoácidos
- Deficiencia de arginasa
- Acidemia argininosuccínica
- Citrulinemia
- Homocistinuria
- Hipermetioninemia
- Enfermedad urinaria del jarabe de arce
- Fenilcetonuria (PKU)
- Tirosinemias

Trastornos endocrinos
- Hiperplasia adrenal congénita
- Hipotiroidismo congénito

Trastornos de oxidación de ácidos grasos
- Deficiencia de carnitina acilcarnitina translocasa
- Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II
- Deficiencia 1ª de carnitina palmitoiltransferasa
- Defecto de la absorción de carnitina
- Deficiencia de L-3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
- Deficiencia acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta
- Deficiencia de la proteína trifuncional
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga

Hemoglobinopatías
- Beta talasemia
- Anemia de células falciformes
- Enfermedad de la hemoglobina SC

Trastornos de ácidos orgánicos
- Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa
- Deficiencia de 3-Metilcrotonl-CoA carboxilasa
- Aciduria 3-Metilglutacónica (3-MGA)
- Deficiencia de beta-ketotiolasa
- Deficiencia de biotinidasa
- Acidemia glutárica tipo I
- Acidemia glutárica tipo II
- Acidemia isovalérica
- Acidemia malónica
- Acidemias metilmalónicas
- Deficiencia múltiple de carboxilasa
- Acidemia propiónica

Otras
- Fibrosis quística (CF)
- Enfermedad de inmunodeficiencia grave combinada (SCID)
- Galactosemia
- Audición (no una prueba de sangre)

¿Qué podemos hacer como padres de un recién nacido?

¡Como padres de un recién nacido, hay muchas cosas que puede hacer para asegurarse de que su bebé reciba esta prueba importante!

Asegúrese de que a su bebé se le haga una prueba de detección cuando que el bebé tenga dos días (48 horas) de nacido. Algunas de las enfermedades examinadas podrían causar una enfermedad grave en tan solo una semana de edad, si no se encuentran y tratan de inmediato.

Consulte con su enfermera obstétrica respecto de los resultados del primer chequeo de recién nacido de su bebé.

Cuando el bebé tiene de 1 a 2 semanas de edad, su bebé debe obtener una segunda prueba de detección de recién nacido *incluso si los resultados de la primera prueba son normales.* Algunas de las condiciones examinadas podrían haberse omitido en la primera prueba debido a que se hizo muy pronto, y si esas condiciones no se detectan y tratan temprano en la vida, pueden afectar negativamente la salud mental o física de un hijo para toda la vida.

No hay un cargo adicional para la segunda prueba de evaluación del recién nacido; el costo de ambas pruebas se incluye en la cuota de evaluación del recién nacido.

Consulte con su enfermera obstétrica respecto de los resultados de la segunda prueba de detección del recién nacido de su bebé.

Si su bebé necesita más pruebas, ¡hágale esas pruebas *de inmediato*! Los resultados de las pruebas de detección que no son normales puede ser una señal de que su bebé está muy enfermo.

¡No confíe en otros para *asegurarse de que* **se le hagan las pruebas a su bebé!**

Yo tengo algunas preguntas acerca de las pruebas de detección del recién nacido. ¿Dónde puedo obtener más información?

Su enfermera obstétrica y el médico de su bebé pueden responder las pregunta que tenga sobre las pruebas de detección del recién nacido. *¡Pregunte!*

Visite estos sitios web:
www.babysfirsttest.org
www.marchofdimes.com (inglés y español)
www.newbornscreening.info (inglés y español)

División de servicios de de laboratorio del Departamento de salud pública y medio ambiente de Colorado
Correo electrónico: cdphe.lab@state.co.us
Teléfono: 303-692-3670

Programa de detección del recién nacido de Colorado

Primeros pasos para un comienzo saludable para su bebé

Para nacimientos asistidos por la enfermera obstétrica en el hogar

COLORADO
Department of Public Health & Environment

El Departamento de salud pública y medio ambiente de Colorado desea ayudar a que su bebé tenga un inicio saludable. Poco tiempo después de que nazca su bebé se le harán pruebas de sangre a su bebé para detectar trastornos de la salud raros pero graves. Si estos trastornos no se detectany tratan temprano en la vida del bebé, puede afectar negativamente la salud mental o física de un hijo para toda la vida.

¿Qué es una prueba de detección del recién nacido?

Una prueba de detección del recién nacido es una prueba de sangre sencilla y segura que busca trastornos **raros**, pero **muy graves**.

¿Por qué mi bebé necesita la prueba?

Los bebés recién nacidos que tienen estos trastornos lucen sanos, pero los bebés con algunos de estos trastornos se pondrán muy enfermos o morirán unos pocos días o semanas después de su nacimiento. La prueba de detección del recién nacido ayuda a encontrar temprano a los bebés con estos trastornos, para que pueden obtener tratamiento médico antes de que se enfermen. Con el tratamiento temprano, la mayoría de bebés vive una vida saludable.

¿A quién se le hace la prueba?

La ley estatal requiere que a todos los bebés nacidos en Colorado se les haga una prueba de detección del recién nacido. Los padres de familia tienen el derecho a rechazar la prueba de detección.
Pero recuerde, la evaluación del recién nacido es segura y simple y es una de las *más importante* cosas que puede hacer para proteger la salud de su hijo.

¿Quién paga por la prueba?

El seguro privado, Medicaid o pagos directos a su enfermera obstétrica son las opciones que pagar por la prueba.

¿Cómo se realiza la prueba?

Unas cuantas gotas de sangre se toman del talón del bebé y se colocan en un papel especial. El laboratorio de salud pública del Estado realiza las pruebas.

¿Cuándo se examinará a mi bebé?

Se examinará a su bebé **dos** veces.

Su bebé recién nacido **debe** obtener una prueba de detección del recién nacido cuando su bebé tenga dos días (48 horas) de nacido. Todos los bebés obtienen una **segunda** prueba de detección del recién nacido cuando tienen una o dos semanas de edad.

¿Por qué mi bebé necesita que le realicen pruebas dos veces?

Algunos trastornos podrían haberse omitido debido a que la primera prueba de detección del recién nacido se hizo demasiado pronto después del nacimiento.

La segunda prueba de detección del recién nacido es para su seguridad de su bebé. Puede encontrar un trastorno que se omitió en la primera prueba de detección del recién nacido.

¿Para qué se examinará a mi bebé?

En este folleto se incluye una lista completa de los trastornos para los cuales se examinará a su bebé.

¿Cómo obtengo los resultados de las pruebas de mi bebé?

El laboratorio de salud pública del estado le dará los resultados a su enfermera obstétrica o al médico de su bebé quien le informará los resultados de la prueba de evaluación del recién nacido de su bebé. Si los resultados no son normales, su enfermera obstétrica le notificará por teléfono *inmediatamente*.

¿Qué significa si la prueba de mi bebé no es normal?

Si el resultado de la prueba de detección del recién nacido de su bebé es **no es normal**, significa que **su bebé necesita más pruebas**. Muchos **bebés saludables** tienen resultados de la evaluación del recién nacido que **no son normales**. Su enfermera obstétrica o médico de su bebé le indicará si su bebé necesita más pruebas. Su bebé podría necesitar ser visto por un especialista. ¡Obtengar cualquier prueba adicional que su bebé necesita *de inmediato*!

¿Si mi bebé tiene alguno de estos trastornos, hay una cura?

No hay cura para estos trastornos, pero si estos trastornos se encuentran y estos bebés reciben tratamiento temprano, los problemas graves causados por estos trastornos se pueden prevenir o reducir.

Si los bebés con estos trastornos reciben tratamiento temprano y continuo, la mayor parte de ellos puede crecer y desarrollarse normalmente y vivir una vida saludable.

¿Qué es un “carrier”?

De vez en cuando las pruebas de detección del recién nacido encontrarán bebés que son “portadores” de una enfermedad, pero que no tienen la enfermedad. (La prueba de detección del recién nacido no encuentra a todos los portadores)si un bebé es portador, es recomendable que los padres del bebé se hagan lo se le llama “pruebas de portador” antes de un embarazo futuro. Si usted tiene preguntas acerca de lo que significa que un bebé sea un portador, hable con su proveedor de atención médica.

Trastornos de aminoácidos los bebés con estos trastornos no pueden procesar ciertos aminoácidos (bloques de construcción de las proteínas) debido a una enzima faltante. Estos aminoácidos, junto con sustancias nocivas, se acumulan en el cuerpo y pueden causar problemas de salud.

El tratamiento con frecuencia incluye una dieta especial y algunas veces medicamentos.

Trastornos endocrinos
Hipotiroidismo congénito
Los bebés con este trastorno no pueden producir suficiente hormona tiroidea. La hormonas tiroidea es necesaria para el desarrollo normal del cerebro.

Hiperplasia adrenal congénita
Las glándulas adrenales no producen cantidades normales de hormonas. Sin tratamiento temprano, los bebés pueden tener una enfermedad que amenaza la vida y pueden quedar incapacitados y algunos pueden morir.

Trastornos del contenido de ácidos grasos los bebés con trastornos de oxidación de ácidos grasos no pueden romper las grasas para obtener energía. Las grasas son una fuente de energía importante para el cerebro y los músculos cuando los niveles de glucosa son bajos.

Algunos bebés necesitarán una dieta especial, mientras que otros bebés sólo necesitarán evitar el ayuno.

Fibrosis quística La fibrosis quística es una condición que hace que el moco se acumule en los pulmones y otros órganos, provocando crecimiento deficiente e infecciones pulmonares crónicas.

El tratamiento temprano puede mejorar el crecimiento y minimizar o retrasar las complicaciones.

Trastornos de ácidos orgánicos a los bebés con trastornos de ácidos orgánicos les falta una enzima en su cuerpo y no pueden descomponer las proteínas adecuadamente. Esto hace que sustancias nocivas se acumulen en el cuerpo y puede causar graves problemas de salud incluso dentro de los primeros días de vida.

Algunos bebés necesitan una dieta especial, mientras que otros sólo necesitan medicamentos.

Galactosemia los bebés con este trastorno no pueden descomponer el azúcar que se encuentra en la leche.

Los bebés necesitan fórmula de soja para evitar problemas de salud.

Hemoglobinopatías son enfermedades heredadas que hacen que los glóbulos rojos se vuelvan rígidos y distorsionados en su forma.

Si no se maneja adecuadamente,el niño (a) sufre de dolor, infecciones en aumento y un mayor riesgo de derrame cerebral o la muerte.

Inmunodeficiencia severa combinada (SCID)
Los bebés con este trastorno no pueden combatir infecciones y virus y por lo general mueren en el el primer o segundo año de vida.

El tratamiento es un trasplante de médula ósea.