

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 de 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-Metilcrotonil-CoA carboxilasa
- Aciduria 3-Metilglutacónica (3-MGA)
- Deficiencia de beta-ketotiolasa
- Deficiencia de biotinidasa
- acidemia glutárica tipo I
- acidemia glutárica II
- Acidemia isovalérica
- Aacademia 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)



¿Como padres de un recién nacido, lo que puede *le* hacer?

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

Antes de que su bebé se vaya a casa del hospital, verifique con el personal del hospital para asegurarse de que su bebé recibió una prueba de detección del recién nacido.

Cuando su bebé tiene una o dos semanas de edad, su bebé debe ver a un médico para un "chequeo de niño sano".

Solicite al médico los resultados de la prueba de detección del recién nacido de su bebé. En la mayoría de los casos, los resultados de la prueba de evaluación del recién nacido de su bebé serán normales.

Si su médico le indica que la prueba de evaluación del recién nacido de su bebé **no fue normal**, su bebé necesitará más pruebas. **¡Siga cuidadosamente las instrucciones de su médico** y asegúrese de obtener las pruebas que su bebé necesita **de inmediato!**

**Todos los bebés deben obtener una segunda prueba de detección cuando tengan una o dos semanas de edad**, incluso si la primera prueba fue normal. Asegúrese de que el médico le diga cómo obtener la segunda prueba y hágasela de inmediato.

Una primera prueba de detección del recién nacido por lo general se envía al laboratorio con el apellido de la madre. **Si su bebé podría ser conocido por más de un apellido, incluya los dos apellidos en la segunda prueba, para que el laboratorio sepa que ambas pruebas son para el mismo bebé.**

Verifique de nuevo con el médico los resultados de la segunda prueba de detección del recién nacido de su bebé.



Tengo algunas preguntas acerca de la evaluación del recién nacido. ¿Dónde puedo obtener más información?

El personal del hospital y el médico de su bebé pueden responder las pregunta que tenga sobre la evaluación del recién nacido. **¡Pregunte!**

Visite estos sitios web:

[www.babysfirsttest.org](http://www.babysfirsttest.org)

[www.marchofdimes.com](http://www.marchofdimes.com) (inglés y español)

[www.newbornscreening.info](http://www.newbornscreening.info) (inglés y español)

División de servicios de laboratorio del Departamento de salud pública y medio ambiente de Colorado

Correo electrónico: [cdphe.lab@state.co.us](mailto:cdphe.lab@state.co.us)

Teléfono: 303-692-3670



Programa de detección del recién nacido



Primeros pasos para un comienzo saludable para su bebé



**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 detectan y 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?

Una prueba de detección 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 puedan tener un 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 exige que todos los bebés nacidos en Colorado tengan 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 la prueba?

El seguro o Medicaid pagan las pruebas.

### ¿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** ser examinado antes de que su bebé se vaya a casa del hospital.



Si los bebés recién nacidos deben permanecer en el hospital durante un tiempo después de su nacimiento, se les **debe** practicar exámenes antes de los 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 la prueba 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 evaluación del recién nacido es para la seguridad de su bebé. Puede encontrar un trastorno que se omitió la 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 al hospital o al médico de su bebé, quien le informará los resultados. Si los resultados no son normales, su médico 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 **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 médico le dirá cómo obtener las pruebas que su bebé necesita. Su bebé podría necesitar ver a un especialista. ¡Obtenga 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 obtienen 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 no encuentra a todos los portadores) si un bebé es portador, es recomendable que los padres del bebé se hagan lo que se le llama "pruebas de portador" antes de un embarazo futuro. Si tiene preguntas acerca de lo que significa que un bebé sea un portador, hable con su proveedor de atención médica.

**Trastornos de amino ácidos** 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 las 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 hormona 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 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 serios problemas de salud incluso dentro de los primeros días de vida.

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

**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 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.

**Galactosemia** los bebés con este trastorno no pueden descomponer un azúcar que se encuentran 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 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 grave combinada (SCID)

Los bebés con este trastorno no pueden combatir infecciones y virus y por lo general mueren dentro del primer o segundo año de vida.

El tratamiento es un trasplante de médula ósea.