

Cómo comprender las pruebas de detección neonatal de su bebé



Ohio
Departamento
de Salud



¿Por qué mi bebé necesita una prueba de detección neonatal?

Todos los padres esperan que sus bebés nazcan saludables. Algunos bebés que se ven perfectamente sanos al nacer podrían tener problemas que afectarán su crecimiento y desarrollo. La prueba de detección neonatal es un examen que se les hace a los bebés para buscar muchas afecciones médicas que no son obvias al nacer, pero que requieren tratamiento médico. Al encontrar el problema médico al poco tiempo de nacer, los bebés reciben el tratamiento que necesitan de inmediato. La prueba de detección neonatal mejora la salud y el desarrollo de los bebés.

Cada año en Ohio, mediante la prueba de detección neonatal se identifican a más de 500 recién nacidos que requieren atención médica. Alrededor de 200 bebés son sordos o tienen dificultades para escuchar, aproximadamente 80 bebés padecen enfermedades cardíacas graves y cerca de 300 bebés padecen trastornos médicos graves que pueden detectarse analizando su sangre.

¿Qué tipo de pruebas de detección se le hará a mi bebé?

Ohio quiere proteger la salud de todos los recién nacidos, es por esto que las leyes estatales exigen que a los recién nacidos se les realicen tres pruebas de detección diferentes antes de salir del hospital:

- Prueba de detección de la audición para determinar el riesgo de pérdida de la audición,
- Prueba de detección mediante oximetría de pulso para identificar problemas con la estructura del corazón y
- Prueba de evaluación por gotas de sangre para determinar el riesgo de diversas afecciones médicas.

¿Qué problemas médicos determina Ohio mediante la prueba de evaluación?

■ Prueba de detección de la audición

La prueba de detección de la audición identifica el riesgo de pérdida de la audición. La pérdida de la audición puede ser ocasionada por muchas cosas diferentes. La identificación temprana de la pérdida de la audición le ayuda a su bebé a desarrollar habilidades de comunicación, del lenguaje y del habla.

■ Prueba de detección mediante oximetría de pulso

Existen varias enfermedades cardíacas diferentes congénitas. En Ohio, la prueba de detección mediante oximetría de pulso se usa para identificar siete tipos de enfermedades cardíacas críticas que incluyen: síndrome de hipoplasia del ventrículo izquierdo, atresia pulmonar, tetralogía de Fallot, drenaje venoso pulmonar anómalo total, transposición de grandes arterias, atresia tricúspide y tronco arterial.

■ Prueba de evaluación por gotas de sangre

Ohio hace pruebas de evaluación en busca de diversas afecciones médicas a partir de gotas de sangre. Las afecciones que se incluyen en la prueba de detección neonatal de Ohio son las recomendadas por March of Dimes y el Departamento de Salud y de Servicios Humanos de los Estados Unidos (US Department of Health and Human Services) (puede encontrar un listado completo al final de este folleto y puede encontrar información más detallada en el siguiente sitio web:

<https://www.odh.ohio.gov/odhprograms/phl/newbrn/nbsdisorderslist.aspx>).

¿Cuándo y cómo se le realizará la prueba de evaluación a mi bebé?

■ Prueba de detección de la audición

Antes de salir del hospital, se realizará la prueba de detección de la audición de su bebé. Usualmente se realiza en la habitación de la madre o en la enfermería neonatal. Solo toma 15 minutos y su bebé puede dormir durante la prueba. Existen dos tipos diferentes de exámenes que se utilizan para hacer la prueba. A su bebé se le podrían realizar uno o ambos de los exámenes descritos a continuación.



- **Emisiones otoacústicas (Otoacoustic Emissions, OAE):** Este examen usa pequeñas puntas de espuma o caucho suave. Las puntas se colocan dentro de los oídos del bebé y el bebé escucha sonidos suaves. Se registran pequeños ecos del oído del bebé para determinar si hay un funcionamiento correcto del oído interno.
- **Respuesta auditiva del tronco encefálico (Auditory Brainstem Response, ABR):** Este examen usa tres pequeños parches que se colocan en el rostro, el hombro y el cuello del bebé, después se colocan pequeños audífonos sobre el oído del bebé o se colocan puntas óticas pequeñas en los oídos del bebé y el bebé escucha sonidos suaves. Este estudio registra información del nervio auditivo.

■ Prueba de detección mediante oximetría de pulso

La prueba de detección mediante oximetría de pulso es un estudio simple y que no provoca dolor, que usualmente se realiza 24 horas después del nacimiento de su bebé. Una máquina llamada oxímetro de pulso mide la cantidad de oxígeno en la sangre de su bebé mediante sensores que se colocan sobre la piel de su bebé. Usualmente, los sensores se colocan en una mano o un pie.

■ Prueba de detección por gotas de sangre

Se recolectan unas pocas gotas de sangre a través de una punción en el talón de su bebé. La punción en el talón comúnmente se realiza el día después del nacimiento del bebé. Las gotas de sangre se envían al Laboratorio del Departamento de Salud de Ohio (Ohio Department of Health Laboratory) donde se realizan los análisis para las diversas afecciones médicas.

¿Qué sucede si mi bebé no nació en un hospital?

A todos los bebés nacidos en Ohio se les debe hacer la prueba de detección neonatal. Si su bebé no nació en un hospital, póngase en contacto con su partera, médico o departamento de salud local para agendar las pruebas de detección neonatales. En muchos condados, la prueba de detección se puede realizar en su hogar. Es importante que la prueba de detección por gotas de sangre se realice después de que su bebé tenga al menos 24 horas de edad, pero antes de que tenga 6 días de edad.

¿Cómo puedo conocer los resultados de mi bebé?

■ Prueba de detección de la audición

El personal del hospital le entrega los resultados de la prueba de detección de la audición de su bebé por escrito antes de salir del hospital. El personal del hospital también le ayudará a programar una evaluación de la audición en caso de necesitar estudios adicionales.

■ Prueba de detección mediante oximetría de pulso

El proveedor de atención médica de su bebé le dará los resultados del estudio. Si los resultados del examen son negativos, su bebé tiene concentraciones normales de oxígeno en la sangre. Si los resultados del examen son positivos, su bebé tiene concentraciones bajas de oxígeno en la sangre. Esto no siempre significa que su bebé padece una enfermedad cardíaca. Significa que su proveedor de atención médica continuará monitoreando a su bebé y podría repetir el examen un poco más tarde o hacer otro tipo de examen llamado ecocardiograma.

■ Prueba de detección por gotas de sangre

Tan pronto se completen los análisis, se enviarán los resultados de la prueba de detección por gotas de sangre de su bebé al hospital de nacimiento y al proveedor de atención médica de su bebé. Los resultados usualmente están disponibles en el término de dos semanas. Para la mayoría de los bebés los resultados de la prueba de detección son normales y los padres reciben los resultados durante la revisión médica de su bebé. Si la prueba de detección neonatal no es normal, entonces el proveedor de atención médica se comunicará con la familia y hará los arreglos para estudios adicionales.

Para que su hospital y proveedor de atención médica puedan comunicarse con usted en caso de ser necesario, es importante que les brinde su dirección y teléfono correctos.

¿Qué sucede si mi bebé necesita estudios adicionales?

El proveedor de atención médica de su bebé se comunicará con usted si su bebé necesita estudios adicionales. Este le informará por qué su bebé necesita nuevos estudios y cuáles son los siguientes pasos a tomar. Si su bebé requiere estudios adicionales, siga el consejo del proveedor de atención médica. Algunos estudios podrían necesitar que se hagan de inmediato, en tanto que otros podrían realizarse cuando su bebé sea un poco mayor. En algunos casos, se derivará a su bebé a un especialista.

■ Prueba de detección de la audición

Si su bebé no pasa la prueba de detección de la audición, se derivará a su bebé a un audiólogo para estudios adicionales en las próximas dos a tres semanas. Si su bebé tiene pérdida de la audición, el Programa de Audición Infantil (Infant Hearing Program) derivará a su bebé a los servicios de intervención temprana en el hogar para ayudar con el desarrollo de la comunicación y el lenguaje. Entre más pronto se identifique la pérdida de audición de un niño, más pronto el niño podrá comenzar a desarrollar habilidades de comunicación. Lo anterior es importante para el desarrollo, el rendimiento escolar, los niveles de alfabetismo y el desarrollo social y emocional.

■ Prueba de detección mediante oximetría de pulso

Si su bebé no pasa la prueba de detección mediante oximetría de pulso, se realizarán exámenes adicionales para determinar una enfermedad cardíaca congénita. Estos estudios podrían realizarse antes de que su bebé se vaya del hospital o su bebé será derivado a un especialista de cardiología pediátrica para la atención médica adicional. Una enfermedad cardíaca congénita crítica requiere tratamiento médico durante las primeras semanas o meses de vida del bebé para evitar la muerte o una discapacidad.

■ Prueba de detección por gotas de sangre

Si la prueba de detección por gotas de sangre de su bebé incluye resultados que no son normales, el proveedor de atención médica de su bebé hará los arreglos para realizar exámenes adicionales de inmediato. En algunos casos, se derivará a su bebé a un especialista. Es importante identificar a los bebés que tienen estas afecciones rápidamente para que puedan comenzar los tratamientos médicos que mejorarán su salud y desarrollo tan pronto como sea posible.

¿Qué hago si tengo preguntas?

- Hable con el proveedor de atención médica de su bebé si tiene cualquier duda o preocupación.
- Visite el sitio web sobre Pruebas de evaluación neonatales del Departamento de Salud de Ohio (Ohio Department of Health's Newborn Screening):
www.odh.ohio.gov/odhPrograms/phl/newbrn/nbrn1.aspx.

¿Es necesario que se le realice la prueba de evaluación a mi bebé?

La prueba de evaluación neonatal salva vidas y mejora la salud de los bebés, además de que es obligatorio de acuerdo con las leyes de Ohio para todos los bebés nacidos en Ohio. En algunas circunstancias, los padres pueden rechazar la prueba de evaluación neonatal.

Los padres pueden rechazar cualquier tipo de prueba de evaluación neonatal si está en conflicto con sus creencias religiosas. Los padres también pueden rechazar una prueba de detección de la audición por cualquier otra razón. Los padres que rechazan la prueba de detección neonatal deben firmar un formulario en el que declaren que se oponen a que se le realice dicha prueba a su bebé.



Las leyes de Ohio también le brindan la opción a los padres a rechazar la realización de los estudios para determinar una afección médica llamada enfermedad de Krabbe que se incluye en la prueba de detección por gotas de sangre. La prueba de Krabbe no se ha recomendado para la prueba de detección por gotas de sangre a nivel nacional. La enfermedad de Krabbe es una afección rara que con el tiempo resulta en daño grave al cerebro y los nervios de una persona. No existe una cura demostrada para la enfermedad de Krabbe. Si se detecta al poco tiempo del nacimiento, en algunos casos, realizar un trasplante de médula ósea durante las primeras semanas de vida puede retrasar el desarrollo de la enfermedad. En Ohio, los padres tienen la opción de rechazar la prueba de detección por gotas de sangre para determinar la enfermedad de Krabbe por cualquier razón. Si no desea que a su bebé se le realice la prueba de detección en busca de la enfermedad de Krabbe, debe informarle al personal de enfermería del hospital o a la partera que rechaza la prueba de detección en busca de la enfermedad de Krabbe al momento en que se le tome la muestra de sangre a su bebé. Por ley, sólo se puede rechazar la prueba de detección en busca de la enfermedad de Krabbe, se realizarán los análisis para todas las demás afecciones que se incluyen en la prueba de detección por gotas de sangre de Ohio.

Afecciones de salud que se incluyen en la prueba de detección por gotas de sangre

Trastornos de metabolismo de los aminoácidos son ocasionados por un problema con la capacidad que tiene el cuerpo para usar adecuadamente ciertos aminoácidos que se encuentran en los alimentos. Poco después del nacimiento se empiezan a acumular químicos peligrosos en el cuerpo y estos pueden dañar al cerebro y a otros órganos. Las dietas y los suplementos especiales pueden ayudar a tratar estos problemas de salud y retrasar o evitar daños adicionales. El programa de Ohio realiza pruebas de detección para los siguientes trastornos de metabolismo de los aminoácidos: Argininemia (ARG), Aciduria arginosuccínica (Arginosuccinic Acidemia, ASA), Citrulinemia tipo 1 (CIT) y tipo 2 (CIT II), Homocistinuria (HCY), Hipermetioninemia (MET), Enfermedad del jarabe de arce (Maple Syrup Urine Disease, MSUD), Fenilcetonuria (FCU), Tirosinemia tipo 1 (TYR I), tipo 2 (TYR II) y tipo 3 (TYR III).

Trastornos de los ácidos grasos pueden interferir con la capacidad que tiene el cuerpo para convertir la grasa en energía. Los bebés con trastornos de los ácidos grasos pueden padecer problemas cardíacos, dificultad para respirar, convulsiones, debilidad extrema y muerte. Las dietas especiales, comer con frecuencia y la medicación pueden ayudar a evitar los síntomas. El programa de Ohio realiza pruebas de detección para los siguientes trastornos de los ácidos grasos: Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa (Carnitine Acylcarnitine Translocase Deficiency, CACT), Deficiencia de carnitina-palmitoil transferasa tipo 2 (CPT II), Déficit de la captación de la carnitina (Carnitine Uptake Defect, CUD), Aciduria glutárica tipo 2 (Glutaric Acidemia Type II, GA-2), Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (Long-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, LCHAD), Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, MCAD), Deficiencia de proteína trifuncional (TFP), Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (Very Long-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, VLCAD).

Trastornos de ácidos orgánicos ocurren cuando el cuerpo de un bebé no puede eliminar ciertos productos de desecho de su sangre. Estos pueden llevar a vómitos, concentraciones bajas de azúcar en la sangre, coma o muerte. Los tratamientos pueden incluir una dieta especial y medicación. El programa de Ohio realiza pruebas de detección para los siguientes trastornos de los ácidos orgánicos: Deficiencia de la 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa (2-Methylbutyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency, 2MBG), Deficiencia de la 3-hidroxi-3-aetilglutaril-CoA liasa (3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA Lyase Deficiency, HMG), Deficiencia de la 3-cetotilasa (3-Ketothiolase Deficiency, BKT), Deficiencia de la 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency, 3MCC), Aciduria glutárica tipo 2 (GA-1), Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa (Isobutyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency, IBG), Aciduria isovalérica (Isovaleric Acidemia, IVA), Aciduria metilmalónica (Methylmalonic Acidemia, MMA), Déficit múltiple de carboxilasas (Multiple CoA Carboxylase Deficiency, MCD), Aciduria propiónica (Propionic Acidemia, PROP).

Deficiencia de la biotinidasa ocurre cuando los bebés no pueden usar adecuadamente la vitamina biotina. Los problemas de sarpullido cutáneo, convulsiones, pérdida de la audición o retraso en el desarrollo pueden evitarse agregando biotina adicional a la dieta.

Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) ocurre cuando el cuerpo no elabora ciertas hormonas producidas por las glándulas suprarrenales. Los bebés con esta afección pueden desarrollar episodios de deshidratación que representan riesgo de muerte y coma. Las niñas pueden tener genitales de apariencia anormal. La medicación puede ayudar a evitar las complicaciones de esta afección que representen un riesgo de muerte.

Hipotiroidismo congénito ocurre cuando el cuerpo del bebé no produce suficiente hormona tiroidea para mantener al bebé creciendo y desarrollándose. La medicación puede ayudar a evitar los problemas de crecimiento y retraso en el desarrollo.

Fibrosis quística (FQ) es una enfermedad hereditaria de los pulmones y del sistema digestivo que puede ocasionar infecciones torácicas recurrentes y desnutrición. La detección y el tratamiento tempranos pueden mejorar el crecimiento y reducir el riesgo de infecciones.

La galactosemia ocurre cuando el cuerpo del bebé no puede descomponer un azúcar de la leche (galactosa). Una dieta especial si azúcar de la leche puede evitar daño cerebral y hepático.

Anemia drepanocítica y otras hemoglobinopatías son trastornos hereditarios que afectan a los glóbulos rojos. Algunos de estos trastornos pueden ocasionar dolor e infecciones graves y otros problemas graves para la salud que pueden llevar a la muerte. Es posible que se necesite medicación para reducir las probabilidades de infección y otros problemas. Los bebés con estos trastornos necesitan la atención de un especialista.

Inmunodeficiencia combinada grave (IDCG) incluye un grupo de trastornos inmunes poco frecuentes, pero graves. El cuerpo del bebé es incapaz de producir ciertas células que protegen al cuerpo de las infecciones. Los bebés que no reciben tratamiento desarrollan infecciones que representan riesgo de muerte debido a bacterias, virus y hongos. El tratamiento puede reducir la amenaza de infección.

Enfermedades de depósito lisosomal (EDL) son afecciones que ocurren cuando el cuerpo no produce las enzimas necesarias para descomponer ciertas moléculas grandes a sustancias más pequeñas que se pueden usar. Las moléculas grandes se acumulan en las células y ocasionan daño al cerebro, los nervios, el corazón, los huesos, el hígado y otros órganos. El tratamiento puede incluir reemplazo enzimático y trasplante de médula ósea. Ohio realiza las pruebas de detección en busca de las siguientes enfermedades de depósito lisosomal: Enfermedad de Krabbe, Mucopolisacaridosis tipo 1 y Glucogenosis tipo 2 (enfermedad de Pompe).

