



X-Plain™

Exámenes preliminares para los recién nacido

Sumario

Introducción

El programa de pruebas preliminares para recién nacidos generalmente empieza con un examen de sangre u otro tipo de examen y se usa para identificar afecciones serias o mortales antes que los síntomas aparezcan. Se puede empezar el tratamiento antes que la salud del bebé se perjudique por estas afecciones.

Aunque cada enfermedad por sí sola es poco común, juntas pueden afectar a uno de 1500 bebés. Si estas afecciones no se tratan pueden causar problemas de salud, tales como desarrollo físico deficiente, retraso mental o incluso la muerte.

Por lo general las pruebas preliminares para recién nacidos pueden incluir un examen de sangre o una variedad de otros exámenes. Con una muestra de sangre se pueden realizar múltiples pruebas. Si los resultados no son normales, el laboratorio notifica al médico del bebé. Una vez que se logre un diagnóstico, el tratamiento puede salvarle la vida al bebé o evitarle problemas de salud de por vida.



Este sumario le explica las pruebas preliminares para recién nacidos. También explica las razones, el procedimiento y la interpretación de los resultados.

Propósito

Las pruebas preliminares para recién nacidos son importantes. Un bebé puede aparentar estar saludable pero ya cuando los síntomas aparecen, puede haber ocurrido daño permanente. El daño puede causar retraso mental o en muchos casos, incapacidad o muerte.

Con los avances de la tecnología médica, ahora es posible detectar cantidades pequeñísimas de ciertas sustancias químicas del cuerpo en la sangre. Esto muestra si un recién nacido tiene posibilidades de estar afectado por una de estas enfermedades.

Este documento es un resumen de lo que aparece en las pantallas de X-Plain. Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

Exámenes adicionales, tales como pruebas genéticas, se requieren generalmente si el recién nacido está afectado por algunas de estas enfermedades.

La primera prueba de diagnóstico para recién nacidos fue implementada para detectar la fenilcetonuria o PKU (por sus siglas en inglés). Las personas afectadas de PKU carecen de la enzima que procesa la felalanina o PHE. Debido a esta insuficiencia, felalanina se acumula en la sangre y en el cerebro causando retraso mental. El tratamiento para PKU consiste de una dieta especial que contiene cantidades muy pequeñas de felalanina. Esto permite que el niño crezca normalmente sin problemas de desarrollo físico y retraso mental.

Algunas de estas enfermedades que afectan a los recién nacidos son muy peligrosas. Un ejemplo es una enfermedad poco común llamada Deficiencia de Dehidrogenasa de Acilos de Cadena Mediana y Coenzima A (MCAD por sus siglas en inglés). El veinticinco por ciento de niños afectados de MCAD y que no son diagnosticados, mueren al contraer por primera vez una enfermedad. El tratamiento para la MCAD puede ser tan sencillo como evitar el ayuno y darle alimento al niño con frecuencia.

La práctica de las pruebas preliminares para recién nacidos para detectar tales enfermedades peligrosas y poco comunes, le brinda a estos bebés una mejor oportunidad de llevar una vida saludable. Las pruebas preliminares varían de estado a estado. En la actualidad la mayoría de los estados practican pruebas preliminares para más de 30 afecciones, pero algunos estados las practican para menos de 10 afecciones. Infórmese con su profesional de la salud para cuántas afecciones su estado practica estas pruebas preliminares.



Pruebas

Por medio de pruebas preliminares para recién nacidos, se pueden detectar varios tipos de enfermedades. Estas incluyen trastornos metabólicos, trastornos hormonales, afecciones de la sangre y problemas de la audición. La mayoría de las pruebas preliminares para recién nacidos tiene como fin detectar trastornos metabólicos.

Trastornos metabólicos tienen que ver con el metabolismo. Es decir, la manera de cómo el cuerpo emplea los nutrientes para mantener los tejidos saludables y producir energía. Trastornos hormonales tienen que ver con hormonas, sustancias químicas en la sangre que regulan las funciones importantes del cuerpo.

Este documento es un resumen de lo que aparece en las pantallas de X-Plain. Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

Las pruebas preliminares para la audición de los recién nacidos son obligatorias en muchos estados. Si no le practicaron pruebas preliminares de la audición a su bebé al nacer, asegúrese de que le practiquen estas pruebas.

La evaluación temprana de cómo un bebé responde al sonido y la oportuna identificación de la pérdida de audición son factores importantísimos ya que un tratamiento temprano mejora los resultados a la larga. La pérdida de audición no identificada puede causar problemas de aprendizaje.

Los siguientes son ejemplos de trastornos metabólicos. Haga clic en cualquiera de los trastornos para más información.

- PKU¹
- Galactosemia²
- Deficiencia de biotinidasa³
- MSUD (enfermedad urinaria del jarabe de arce)⁴
- Homocistinuria⁵

Los siguientes son ejemplos de trastornos hormonales. Haga clic en cualquiera de los trastornos para más información.

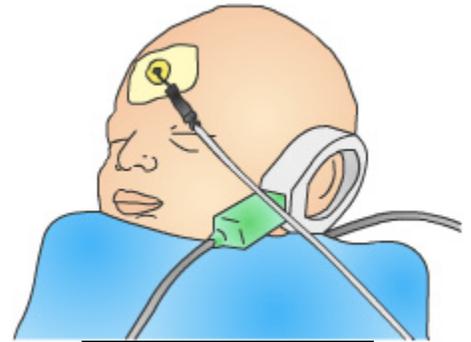
- Hipotiroidismo congénito⁶
- Hiperplasia congénita de las adrenales⁷
- La anemia falciforme es un ejemplo de una afección de la sangre⁸

Procedimiento

La muestra de sangre para practicar las pruebas preliminares para recién nacidos, se extrae al pinchar el talón del bebé. El papel de fieltro con la muestra de sangre se deja secar y luego se envía a un laboratorio, donde se practican diferentes exámenes.

La muestra de sangre generalmente se obtiene cuando el bebé tiene de 24 a 48 horas de nacido.

Esto se hace debido a que algunas enfermedades, tales como la PKU, no siempre se identifican cuando la muestra se extrae demasiado pronto después del nacimiento.



Examen de la audición



Este documento es un resumen de lo que aparece en las pantallas de X-Plain. Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

Si a la madre y al recién nacido se les da de alta antes que el bebé cumpla las 24 horas de nacido, las pruebas preliminares deben hacerse de todas formas antes salir del hospital y se deben repetir después de las 48 horas del nacimiento. Algunas de las afecciones que pueden detectarse con estos exámenes pueden causar la muerte del bebé en 5 días si no se tratan.

Resultados

Algunos laboratorios envían los resultados al médico, mientras que otros los envían al hospital donde nació el bebé. Pregúntele a su médico cómo y cuándo usted recibirá los resultados.

Si el resultado de un examen es “normal”, esto quiere decir que no existe indicación alguna que el bebé sufre de una de las enfermedades poco comunes. Si el resultado de un examen es “anormal”, quiere decir que el bebé puede sufrir de una de las enfermedades poco comunes o que el resultado de la prueba es un “falso-positivo.” De cualquier forma, se necesita practicar más pruebas.

Si pruebas preliminares adicionales confirman que su niño padece de una enfermedad, el médico puede referirle a un especialista para su tratamiento. Si usted tiene otros niños a quienes nunca se les practicaron pruebas preliminares para detectar esta enfermedad, es buena idea que usted pida que se les practiquen dichas pruebas. Ellos podrían estar afectados por la enfermedad y necesitarán tratamiento.

Riesgos

Es poco probable que se presenten complicaciones al pinchar el talón de un bebé para obtener una muestra de sangre.

Una prueba preliminar que muestra una anormalidad se llama una prueba “positiva”. Si los resultados de las pruebas preliminares para recién nacidos son positivos pero al practicar pruebas adicionales resultan negativos, se le llama un “falso-positivo”. Un riesgo que acarrea un falso-positivo puede ser la ansiedad que experimentan los padres.

Requisitos

Todos los estados tienen pruebas preliminares obligatorias. Los estados varían en el número de afecciones que determinan estas pruebas. El número de pruebas preliminares está incrementando en todos los estados.

Este documento es un resumen de lo que aparece en las pantallas de X-Plain. Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

Muchos de los estados ofrecen pruebas preliminares extensas con espectrometría de masas de tándem⁹ para cada bebé. Algunos hospitales ofrecen pruebas preliminares más allá de las requeridas por la ley estatal. Los padres pueden pedir que se practiquen pruebas preliminares adicionales si viven en un estado que examina un número limitado de afecciones. Si usted desea más información, pídasela a su profesional de la salud.

Pruebas Adicionales

La decisión de someter o no al bebé a pruebas preliminares adicionales puede ser difícil. Usted debe hablar con su médico acerca de estas pruebas preliminares adicionales. Si su bebé tiene un pariente cercano que sufre de una afección hereditaria o que ha muerto a causa de una, usted debe considerar el que se practiquen estas pruebas preliminares adicionales.

Si usted tiene seguro de salud, tenga presente que puede que el seguro no pague por pruebas preliminares adicionales. Es posible que usted tenga que pagar por estas pruebas de su propio bolsillo. Esto NO debe afectar su decisión de que se practiquen estas pruebas preliminares adicionales. Si usted tiene problemas para pagar por estas pruebas, asegúrese de comunicárselo a su médico. Su médico le recomendará a un especialista de servicio social que pueda ayudarle.



Conclusión

El programa de pruebas preliminares para recién nacidos generalmente empieza con un examen de sangre u otro tipo de examen que se utiliza para identificar afecciones serias o que ponen en peligro la vida de un bebé antes que los síntomas se presenten.

Estas enfermedades son poco comunes. Si embargo, éstas impiden de varias maneras el desarrollo normal de un bebé, física y mentalmente.

Pruebas preliminares para recién nacidos generalmente consisten de un examen de sangre. Se pincha el talón del bebé para obtener unas gotas de sangre. Los resultados del laboratorio le dejan saber a los médicos y a los padres si los recién nacidos sufren de ciertas afecciones que a la larga podrían causar problemas. Una vez que se hace el diagnóstico, el tratamiento puede salvar al bebé de una vida de problemas de salud y desarrollo o incluso de la muerte.



Este documento es un resumen de lo que aparece en las pantallas de X-Plain. Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.

¹ Bebés afectados de PKU no pueden procesar un aminoácido lo cual resulta en retraso mental. Esta afección se puede tratar con una dieta especial.

² Bebés que sufren de galactosemia carecen de la enzima que ayuda a procesar el azúcar galactosa. La galactosemia puede causar fallo hepático, cataratas, retraso mental severo e incluso la muerte. Esta afección se trata con una dieta especial.

³ Bebés afectados de deficiencia de biotinidasa no producen suficiente enzima biotinidasa. Esta afección causa convulsiones, control muscular deficiente, deterioro del sistema inmune, pérdida de la audición, retraso mental, coma y aún la muerte. Esta afección se trata dándole biotina al bebé.

⁴ Bebés afectados de MSUD no pueden procesar aminoácidos múltiples. Si no se detecta y se trata a tiempo puede causar retraso mental, incapacidad física y aun la muerte. Esta afección se puede controlar con una dieta especial.

⁵ Bebés que sufren de homocistinuria no pueden procesar la homocistina. Esta afección puede causar la dislocación del cristalino del ojo, retraso mental, anormalidades del esqueleto y coagulación anormal. Esta afección puede controlarse con una dieta especial y con medicamentos.

⁶ Bebés que sufren de hipotiroidismo congénito no tienen suficientes hormonas tiroideas. Esto puede causar retraso físico y mental. Esta afección se trata dándole al bebé hormonas tiroideas.

⁷ Bebés que sufren de hiperplasia congénita de las adrenales carecen de ciertas hormonas producidas por la glándula adrenal. Esta afección puede afectar el desarrollo de los genitales y pudiera causar la muerte debido a la pérdida de sal de los riñones. Esta afección se puede controlar proporcionando al bebé las hormonas necesarias.

⁸ Bebés que sufren de anemia falciforme tienen glóbulos rojos anormales. Esto puede causar episodios de dolor, daños a los órganos vitales, derrames cerebrales, infecciones y aun la muerte. Complicaciones de esta afección se pueden tratar con antibióticos preventivos y manteniendo un control sistemático del conteo sanguíneo.

⁹ Una nueva tecnología que se llama espectrometría de masas de tándem o MS/MS, identifica a más de 20 afecciones con una sola prueba. Debido a esta tecnología, más estados están expandiendo las pruebas preliminares para recién nacidos.

Este documento es un resumen de lo que aparece en las pantallas de X-Plain. Este documento es para uso informativo y no se debe usar como sustituto de consejo de un médico o proveedor de salud profesional o como recomendación para cualquier plan de tratamiento particular. Como cualquier material impreso, puede volverse inexacto con el tiempo. Es importante que usted dependa del consejo de un médico o proveedor de salud profesional para el tratamiento de su condición particular.