

INFORMACIÓN IMPORTANTE QUE LOS
PADRES DESEAN SABER DEL EXAMEN MÉDICO
DEL RECIÉN NACIDO

del profesional de la salud de su bebé

1. El Programa de Examen Médico de Recién Nacidos de Texas revisa a todos los recién nacidos en busca de 27 enfermedades poco comunes. Estas pruebas médicas son muy importantes para la salud de su bebé.
2. Los bebés con estas enfermedades pueden verse saludables al nacer, ya que muchas de ellas no son visibles.
3. La detección temprana ayuda a evitar que estas enfermedades causen problemas graves como el retraso mental, enfermedades crónicas o la muerte.
4. A los recién nacidos se les hace una primera prueba 1 ó 2 días después de su nacimiento, antes de que salgan del hospital, y otra entre 7 y 14 días después de su nacimiento, en el consultorio o la clínica del médico.
5. Para hacer la prueba, un profesional de la salud extrae unas gotas de sangre del talón de su bebé.
6. El profesional de la salud a cargo de su bebé o su hospital obtendrá una copia de los resultados de la prueba. Llame al profesional de la salud de su bebé si desea discutir los resultados.
7. Algunos bebés podrían necesitar más pruebas. Se le notificará si su bebé necesita más pruebas. *Es muy importante que su bebé se someta a estas pruebas rápidamente.*
8. Si tiene más preguntas, puede llamar al profesional de la salud de su bebé o al Departamento Estatal de Servicios de Salud de Texas – Programa de Examen Médico de Recién Nacidos, al número gratuito 1-800-252-8023 ext. 2129.

INFORMACIÓN QUE LOS PADRES
DESEAN RECIBIR DEL EXAMEN
MÉDICO DEL RECIÉN NACIDO

del Profesional de la Salud de su Bebé

Departamento Estatal de Servicios de Salud de Texas
Programa de Examen Médico de Recién Nacidos

1100 West 49th Street
Austin, Texas 78756

1-800-252-8023 extensión 2129
www.dshs.state.tx.us/newborn



*Guía del profesional de la salud para
brindar una breve explicación a los padres*



cataratas, cirrosis hepática, retraso mental y hasta la muerte si no se trata. El tratamiento consiste en eliminar la galactosa de la dieta, generalmente sustituyendo la leche por productos de soya.

Homocistinuria (HCY). La causa de la HCY es una deficiencia enzimática que bloquea el metabolismo de un aminoácido. Si no se detecta y se trata a tiempo, esta enfermedad puede causar retraso mental, osteoporosis y otros problemas. Su incidencia es de 1 por cada 350,000 recién nacidos en EE.UU. aproximadamente. El tratamiento puede incluir restricciones alimenticias y medicamentos suplementarios.

Enfermedad de la orina del jarabe de arce (MSUD). La MSUD es una alteración en la forma en que el organismo metaboliza ciertos aminoácidos, y se presenta aproximadamente en 1 de cada 200,000 recién nacidos en EE.UU. La detección y el tratamiento tempranos con restricciones alimenticias pueden evitar que ocasione un retraso mental serio o la muerte. Los menonitas (un grupo de la población) tienen un mayor riesgo de padecer esta enfermedad.

Insuficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD). La alteración más común en la forma en que el organismo metaboliza los ácidos grasos se llama insuficiencia de MCAD. Si no se detecta a tiempo, puede causar muerte súbita. El tratamiento es sencillo e incluye asegurarse de alimentar al bebé con mayor frecuencia. Aún no se conoce su incidencia en los recién nacidos, pero se cree que afecta aproximadamente a 1 de cada 15,000 recién nacidos.

Otras alteraciones de oxidación de ácidos grasos (FAO). Además de la insuficiencia de MCAD, el examen médico del recién nacido permite detectar otras alteraciones de FAO. Éstas generalmente se describen en categorías en función de la longitud del ácido graso involucrado. Si no se detectan y se tratan, estas alteraciones pueden causar convulsiones, coma y hasta la muerte. Aún se desconoce la incidencia de las distintas alteraciones de FAO, ya que el examen médico de los recién nacidos se empezó a usar recientemente para detectarlas.

Fenilcetonuria (PKU). La PKU consiste en una deficiencia enzimática que impide el metabolismo normal de la fenilalanina, aminoácido esencial para el desarrollo cerebral. Se presenta aproximadamente en 1 de cada 19,000 recién nacidos en EE.UU. Si no se detecta y se trata con una dieta especial, la PKU conduce a un retraso mental

irreversible. Los descendientes de europeos tienen mayor riesgo de padecer esta enfermedad.

Drepanocitosis o anemia de células falciformes (SCD). La anemia de células falciformes (enfermedad de la hemoglobina SS) es la SCD más común y causa la obstrucción de los vasos sanguíneos, lo que ocasiona mucho dolor y otros problemas de salud graves. Otras SCD comunes incluyen la enfermedad de la hemoglobina S/C y diversas talasemias. Según el examen médico de los recién nacidos, la incidencia anual de esta enfermedad es de 1 por cada 2,500 recién nacidos aproximadamente. Las personas de descendencia africana o mediterránea tienen mayor riesgo de padecerla.

Tirosinemia (TYR1). Las personas con tirosinemia tienen problemas para descomponer un aminoácido llamado tirosina, uno de los componentes básicos de las proteínas. Si no se trata, esta enfermedad ocasiona una problemas hepáticos y otros problemas de salud graves. El tratamiento consiste en medicamentos y una alimentación con bajo contenido de tirosina. Se calcula que la incidencia es de 1 caso por cada 100,000 nacidos vivos.

Alteraciones de los ácidos orgánicos o acidemias orgánicas (OA). Las acidemias orgánicas son un grupo de alteraciones metabólicas que producen un aumento de los ácidos orgánicos en la sangre y en la orina. Estas acidemias pueden detectarse en el examen médico de los recién nacidos mediante el análisis de los perfiles de acilcarnitina. La restricción de las proteínas en la alimentación y el suplemento de vitaminas o carnitina pueden disminuir los síntomas. Dado que el proceso de detección de estas enfermedades mediante el examen médico de los recién nacidos es relativamente nuevo, todavía no se conocen las cifras de incidencia.

Alteraciones del ciclo de la urea (UCD). Una UCD es una alteración genética causada por la deficiencia de una de las enzimas responsables de eliminar el amoníaco del torrente sanguíneo. Algunas UCD pueden detectarse en el examen médico del recién nacido. Ocasionalmente convulsiones, un tono muscular deficiente, dificultad respiratoria y coma y pueden provocar la muerte si no se detectan y tratan. Dado que el uso del examen médico de los recién nacidos para detectar estas enfermedades es relativamente nuevo, todavía no se conocen su incidencia.

MATERIAL DE CONSULTA RÁPIDA PARA EL EXAMEN MÉDICO DEL RECIÉN NACIDO

(Las siglas de todas las enfermedades están en inglés)

Deficiencia de biotinidasa (BIOT). La BIOT es una deficiencia enzimática que ocurre aproximadamente en 1 de cada 60,000 recién nacidos y puede ocasionar convulsiones, pérdida auditiva y hasta la muerte en casos graves. El tratamiento es simple y requiere dosis diarias de biotina.

Hiperplasia suprarrenal congénita (CAH). La causa de la CAH es una producción disminuida o una falta de producción de ciertas hormonas adrenales. El tipo más común de esta enfermedad se detecta con el examen médico del recién nacido y se presenta aproximadamente en 1 de cada 15,000 recién nacidos. La detección temprana puede evitar la muerte tanto en los niños como en las niñas, y el desarrollo de genitales ambiguos en las niñas. El tratamiento incluye una terapia de sustitución hormonal de por vida.

Hipotiroidismo congénito (CH). La producción insuficiente o la falta de producción de hormona tiroidea resulta en CH y se presenta aproximadamente en 1 de cada 3,500 recién nacidos. Si la terapia de sustitución de la hormona tiroidea se inicia cuando el bebé tiene 1 mes, puede evitarse el retraso mental y el retraso de crecimiento.

Galactosemia (GALT). El no poder metabolizar la galactosa del azúcar de la leche resulta en GALT y ocurre aproximadamente en 1 de cada 50,000 recién nacidos. La forma clásica de esta enfermedad, detectada con el examen médico del recién nacido, puede ocasionar