



# Folleto para Padres para el Programa de Pruebas de Detección Para Recién Nacidos de Kentucky.

## ¿NECESITA MAS INFORMACION?

Hable con el doctor de su niño, su partera, su departamento de salud local o comuníquese con nuestra oficina al (502) 564-3756 ext. 3761 o

Visite nuestro sitio Web al  
<http://chfs.ky.gov/dph/ach/newbornscreening/>



## ¿QUE ES LA PRUEBA DE DETECCION PARA RECIEN NACIDOS?

El estado de Kentucky requiere por ley que todos los recién nacidos tengan una prueba de sangre dentro de 1 a 2 días después del nacimiento hecho por el personal del hospital o por la partera quien ayudó en el parto de su niño. Esta prueba puede identificar cualquiera de 29 trastornos "ocultos" que pueden causar serios problemas para su niño si no son tratados pronto después del nacimiento. Aunque su bebé parece y actúa saludable, él o ella puede tener uno de estos trastornos.

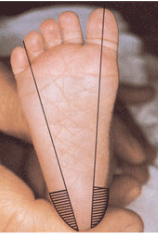
## ¿QUE SIGNIFICA TRASTORNOS "OCULTOS"?

Trastornos ocultos son problemas con la habilidad del cuerpo para hacer y usar hormonas, proteínas, azúcar, o células de sangre. Son usualmente conocidos como "trastornos heredados." Estos trastornos son difíciles o imposibles para que usted o el doctor de su bebé los descubra sólo con mirar a su bebé. Estos trastornos pueden encontrarse en la sangre cuando se hace la prueba para el recién nacido y tratamiento puede empezar antes de que el trastorno pueda causar problemas serios para la salud de su niño. Estos trastornos pueden causar el retraso mental o la muerte si no son descubiertos y tratados pronto después del nacimiento. Bebés que tienen estos trastornos pueden aparecer normal, pero si no son descubiertos y tratados se pondrán muy enfermos lentamente. Se piensa que hasta el 5% de todos los casos de Síndrome de Muerte Súbita del Lactante (SMSL; en inglés SIDS) son causados por estos tipos de trastornos "ocultos."



## ¿COMO SE LE HACE LA PRUEBA A SU NIÑO?

Cuando su niño tenga entre 1 y 2 días de edad, el personal de la guardería del hospital o la partera que le ayudó con el nacimiento de su niño pinchará el talón de su bebé para obtener algunas gotas de sangre. Se sentirá como un pinchazo de un alfiler. Las gotas de sangre son puestas en un papel especial, secadas, y enviadas al laboratorio del estado para examinarse.



Hatched area ( ) indicates safe areas for puncture site.



## ¿COMO RECIBIRA LOS RESULTADOS DE LA PRUEBA?

El doctor de su niño tendrá una copia de los resultados de la prueba. Usted puede preguntar acerca de estos resultados cuando lleve a su bebé al doctor o a la clínica para el chequeo regular.



## HE RECIBIDO UNA CARTA DICIENDO QUE MI NIÑO NECESITA "REPETIR LA PRUEBA." ¿QUE SIGNIFICA ESTO?

La ley requiere que le notifiquemos directamente si una segunda prueba ha sido pedido al doctor de su niño y nuestro laboratorio no lo ha recibido de una manera oportuna. Por favor sepa que la necesidad para repetir la prueba no significa que su niño tenga uno de estos trastornos "ocultos." Existen varias razones por las cuales su niño podría necesitar repetir la prueba. Algunos de estos pueden incluir:



**RECOGIDA INCORRECTA:** Esto puede significar que la muestra fue enviada antes de que se secase bien o no fue enviada a tiempo para poder usarse.

**MUESTRA INSATISFACTORIA:** Esto puede significar que no se obtuvo suficiente sangre para la prueba o demasiada sangre fue puesta en el papel haciendo que los resultados no se pudieran identificar.

**MUESTRA "MUY PRECOZ":** La muestra fue obtenida antes de que el infante tuviera 24 horas de edad. Una segunda muestra será hecha lo más pronto posible.

**TRANSFUSION:** La muestra que es obtenida de su bebé después de que haya tenido una transfusión de sangre necesitará ser repetida 72 horas después de la transfusión y otra vez a los 90 días después de la transfusión.



**ANORMAL, INCONCLUSIVO, O INDETERMINADO:** Cualquiera de estos resultados *podría* significar que existe un trastorno "oculto"

### ¿QUE DEBO HACER AHORA?

**SI SE PIDE A USTED QUE REPITA LA PRUEBA PARA SU BEBE, ¡COMUNIQUESE CON EL DOCTOR DE SU NIÑO HOY PARA PROGRAMAR UNA CITA! ES IMPORTANTE QUE LA PRUEBA REPETIDA SE HAGA INMEDIATAMENTE. LA SALUD DE SU BEBE DEPENDE DE USTED.**

### SI MI BEBE TIENE UNO DE ESTOS TRASTORNOS, ¿PUEDE SER CURADO?



Cada defecto es diferente. Pero si es tratado temprano, muchos infantes crecen para tener una vida normal y saludable. En algunos pocos casos, los defectos no podrán ser tratados completamente.

El diagnóstico y tratamiento precoz del defecto le dará a su bebé la mejor oportunidad para crecer y desarrollarse normalmente.



### ¿CUALES TRASTORNOS SON INCLUIDOS EN LA PRUEBA DE RECIEN NACIDOS?

#### TRASTORNOS ENDOCRINALES

**En hiperplasia suprarrenal congénita (CAH en inglés),** la falta de una enzima puede causar shock o muerte en infantes porque los riñones pierden demasiada sal.

**En hipotiroidismo congénito (CH en inglés),** la falta de suficiente tiroxina (una hormona) puede contribuir al retraso mental y al retraso del crecimiento.

#### HEMOGLOBINOPATIAS

**La enfermedad de célula falciforme** es un trastorno de la parte de los glóbulos rojos que transporta oxígeno y puede llevar a un riesgo alto de infecciones dolorosas y a la anemia.

**La enfermedad de la Hb S/Beta-talasemia y la enfermedad de Hb S/C** son trastornos similares de los glóbulos rojos con síntomas de diferentes grados que se extienden desde ningún síntoma a complicaciones serias.

**El rasgo de célula falciforme** no tiene los problemas asociados con la enfermedad pero existe el riesgo de que los padres tengan otro niño que tendrá la enfermedad de célula falciforme.

#### TRASTORNOS DE LOS AMINOACIDOS

**La acidemia argininosuccinico, citrulinemia, homocistinuria, la enfermedad de la orina de jarabe de arce (MSUD), fenilcetonuria, y tisosinemia tipo 1** son todos trastornos donde al cuerpo le falta una enzima específica y no puede procesar las proteínas. Estos requieren tratamiento con una dieta especial. Las complicaciones de estos trastornos son el retraso mental, daño cerebral, daño del hígado, problemas del ojo y de la circulación.



#### TRASTORNOS DE LOS ACIDOS GRASOSOS

**Deficiencia de absorción carnitina, L-3hidroxiacil-CoA dehidrogenasa de cadena larga, deficiencia de acil-CoA dehidrogenasa de cadena media, deficiencia de acil-CoA dehidrogenasa de cadena corta, deficiencia de la proteína funcional triple, y deficiencia de acil-CoA dehidrogenasa de cadena muy larga** son trastornos donde le hace falta al cuerpo la enzima apropiada para procesar las proteínas, grasas, y azúcares. Requieren tratamiento con una dieta especial. Las complicaciones incluyen problemas con el corazón, hígado, pulmones, debilidad muscular, ataques, y hasta la muerte.



#### TRASTORNOS DE LOS ACIDOS ORGANICOS

**Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa, deficiencia de beta-cetolisis, acidemia glutárica tipo 1, aciduria de 3-OH 3-CH3 glutárica, acidemia isovalérica, acidemia metilmalónica, deficiencia de la acidemia metilmalónica de mutasa, deficiencia carboxilasa múltiple, y acidemia propiónica** son trastornos en procesar proteínas, manteniendo el balance entre las bases y los ácidos en la sangre. Se requiere dietas especiales. Los medicamentos y los tratamientos varían de acuerdo con el trastorno. Las complicaciones incluyen el retraso mental, tono muscular pobre, ataques, problemas respiratorios, coma, y posiblemente la muerte.

#### OTROS TRASTORNOS

**La insuficiencia de biotinidasa, fibrosis quística, y galactosemia** son otros trastornos para los cuales los bebés son examinados. La deficiencia de biotinidasa ocurre cuando al cuerpo le falta una enzima para procesar la biotina, una vitamina esencial. Complicaciones de la visión, audición, y la piel pueden resultar de esta condición. Este trastorno es tratado con medicamentos. La fibrosis quística es un problema con la forma en que el cuerpo maneja la sal y es manejado con tratamientos y medicamentos. Galactosemia ocurre cuando al cuerpo le falta una enzima para procesar los azúcares de la leche. Se requiere una dieta especial.

### ¿PUEDE MI DOCTOR ENCARGARSE DE ESTE PROBLEMA?

El Programa de Kentucky de Pruebas de Detección Para Recién Nacidos ha hecho un contrato con la Universidad de Kentucky y la Universidad de



Louisville para ofrecer consultas especiales si su niño necesita más pruebas para determinar la presencia de uno de estos trastornos. Si su niño tiene uno de estos trastornos, especialistas de la universidad determinarán el tratamiento apropiado para su niño y discutirán las necesidades de su niño con su doctor local.

### ¿QUE PUEDE HACER PARA AYUDAR A SU BEBE?

Asegúrese de dar al personal del hospital y al doctor de su niño su número de teléfono y su dirección correcta para que se puedan comunicar con usted rápidamente en el caso de que su niño tenga una prueba de detección para recién nacidos



que necesita ser repetida. O dar al personal del hospital y al doctor de su niño el nombre y el número de teléfono de un amigo, pariente, o vecino que se pueda comunicar con usted rápidamente en el caso de que la prueba necesite ser repetida o su niño necesita ser remitido a una clínica especialista. Y si se comunican con usted acerca de la necesidad para repetir la prueba, favor de responder rápidamente. ¡La salud de su niño depende de esto!

