

Pruebas de detección

Trastornos del metabolismo de los

aminoácidos *Acidemia arginosuccínica (ASA)*

Citrulinemia (CIT)

Homocistinuria (HCY)

Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)

Fenilcetonuria (PKU)

Tirosinemia tipo I (TYR-I)

Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos

Deficiencia en la capacitación de carnitina (CUD)

Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA-deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)

Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)

Deficiencia de proteína trifuncional (TFP)

Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)

Trastornos del metabolismo de ácidos orgánicos

Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica (HMG)

Deficiencia de beta-cetotiolasa (BKT)

Acidemia glutárica tipo I (GA-I)

Acidemia isovalérica (IVA)

Acidemia metilmalónica (CblA,B y MUT)

Deficiencia múltiple de carboxilasa (MCD)

Acidemia propiónica (PROP)

Otros trastornos

Deficiencia de biotinidasa (BIOT)

Hiperplasia suprarrenal congénita (CAH)

Hipotiroidismo congénito (CH)

Fibrosis quística (CF) Galactosemia (GALT)

Hemoglobinopatías (Hb)

Inmunodeficiencia combinada grave (SCID)

¿Se le pueden realizar a mi bebé pruebas de detección para otros trastornos?

Sí. Nuestro laboratorio solo realiza pruebas de detección para los trastornos indicados anteriormente. Existen otros trastornos peligrosos que se pueden detectar durante el período neonatal, como la cardiopatía congénita crítica (CCHD).

Además, la detección temprana de la pérdida de audición, puede contribuir a mejorar las habilidades del habla y del lenguaje. Todas las maternidades ofrecen estas pruebas de detección para los recién nacidos. Para obtener más información, consulte al proveedor de atención médica de su bebé.

Prácticas de privacidad

Por ley, el Department of Health (Departamento de Salud) debe proteger la privacidad de los recién nacidos y sus familias, como también garantizar que todos los formularios de obtención de muestras o información presentados para las pruebas de detección estén protegidos del uso o el acceso inapropiados. A continuación se brinda un breve resumen de lo que exige la legislación.

Los requisitos específicos se describen en la sección 246-650-050 del WAC (Código Administrativo de Washington).

Puede solicitar copias o acceder a ellas a través de nuestro sitio web www.doh.wa.gov/nbs. Los formularios de obtención de muestras para las pruebas de detección en recién nacidos se conservan en almacenamiento seguro en los Public Health Laboratories (Laboratorios de Salud Pública) del estado durante 21 años, de conformidad con el capítulo 70.41.190 del RCW (Código Revisado de Washington). Cuando concluye ese período, las muestras se destruyen. El Department of Health destruirá una muestra antes de que concluya el plazo de 21 años si recibe una solicitud por escrito del padre, la madre o el tutor y luego de que se hayan realizado todas las pruebas solicitadas.

El acceso a las muestras para las pruebas de detección en recién nacidos está restringido al personal del Department of Health y a las personas autorizadas que se someten a estrictas normas de confidencialidad. Se requiere el consentimiento por escrito del padre o la madre para cualquier investigación que se realice con información de identificación personal. Toda divulgación de las muestras o de información de otra naturaleza debe cumplir con la Uniform Health Information Act (Ley Uniforme de Información de la Salud) (capítulo 70.02 del RCW) del estado y las disposiciones sobre privacidad y seguridad del capítulo 246-650 del WAC titulado Newborn Screening (Pruebas de detección en recién nacidos).

Este folleto se encuentra disponible en los siguientes idiomas: camboyano, chino, coreano, laosiano, ruso, somalí, español y vietnamita.

Las personas con discapacidades pueden solicitar este folleto en formatos alternativos. Para enviar una solicitud, llame al 1-866-660-9050.

Las pruebas de detección en recién nacidos y su bebé



Newborn Screening Program
P.O. Box 55729
1610 NE 150th Street
Shoreline, WA 98155-0729
Teléfono: (206) 418-5410
1-866-660-9050
Fax: (206) 418 5415
Correo electrónico: NBS.Prog@doh.wa.gov
Sitio web: www.doh.wa.gov/nbs



DOH 304-007

Mar 2016

Spanish

¿Qué son las pruebas de detección en recién nacidos?

Las pruebas de detección en recién nacidos son una manera de identificar a los bebés que corren riesgo de sufrir trastornos graves que se pueden tratar pero que no son evidentes al momento del nacimiento. La legislación estatal exige que se tome una muestra de algunas gotas de sangre de cada bebé que nace en Washington dentro de las 48 horas posteriores al nacimiento. Esta muestra se utiliza para detectar trastornos que pueden poner en riesgo la vida (capítulos 70.83 del RCW y 246-650 del WAC)..

¿Por qué son importantes las pruebas de detección?

Estas pruebas de detección identifican trastornos que, si no se detectan y se tratan a tiempo, pueden ocasionar retrasos en el desarrollo, enfermedades graves o incluso la muerte. Es posible que un bebé recién nacido parezca perfectamente saludable, pero aún así sufra un trastorno grave. Detectar estos problemas de forma temprana y darles tratamiento puede evitar muchas complicaciones graves. Afortunadamente, existe un tratamiento para prevenir estos trastornos o reducir considerablemente sus efectos.

Las pruebas de detección en recién nacidos constituyen una manera importante de brindarle a su bebé la mejor atención médica posible. Un simple análisis de sangre les puede dar a usted y al proveedor de atención médica de su bebé información acerca de la salud del recién nacido que de otra manera no tendría.

¿Cómo se realizan las pruebas de detección?

Todas las pruebas se efectúan con algunas gotas de sangre tomadas del talón del bebé. La sangre se recolecta en un papel absorbente especial y se envía al Newborn Screening Program (Programa de Pruebas de Detección en Recién Nacidos) en los Public Health Laboratories del estado, que se encuentran en Shoreline, para someterla a las pruebas. El hospital o el proveedor de atención médica que envió la muestra reciben los resultados en el plazo de unos días.

¿Cuándo se deben realizar las pruebas de detección?

Por lo general, la primera muestra para las pruebas debe tomarse entre las 18 y las 48 horas de vida del bebé. Esto permite que se dé tratamiento a los bebés afectados lo antes posible. La segunda muestra de rutina debe recolectarse entre los 7 y los 14 días de edad, pero igualmente se puede tomar en bebés con más días de vida. También se deben realizar pruebas adicionales cuando las solicite el proveedor de atención médica de su bebé.



¿Por qué se recomienda tomar dos muestras?

La mayoría de los trastornos se detectan en la primera muestra, incluso si se la toma el mismo día del nacimiento. Se recomienda tomar una segunda muestra debido a que algunos trastornos pueden no detectarse hasta que el bebé tenga más días de vida.

En ocasiones, se pueden solicitar más de dos muestras. Esto no significa que su bebé padezca alguno de los trastornos. El motivo más común por el que se solicita una muestra adicional es que los resultados previos no fueron concluyentes.

Se cobra un único cargo para la prueba de detección por cada bebé. Las pruebas para las demás muestras se efectúan sin costo adicional. Sin embargo, su proveedor de atención médica puede cobrarle un cargo por tomar la muestra. Si resulta necesario realizar pruebas de diagnóstico, estas tendrán un costo adicional.

¿Qué trastornos se detectan?

Para obtener una lista completa de las condiciones que se identifican, consulte el reverso de este folleto.

¿Qué sucede si se sospecha que existe un trastorno?

Si la prueba de detección del recién nacido indica que es posible que haya un problema, se le avisará de inmediato al proveedor de atención médica de su bebé. Se recomendará realizar pruebas de diagnóstico de manera que se pueda iniciar un tratamiento sin demoras si su bebé padece alguno de los trastornos.

¿Cómo puedo averiguar los resultados?

Si tiene preguntas sobre los resultados de las pruebas de detección de su bebé, comuníquese con su proveedor de atención médica. Si este no tiene los resultados, debe ponerse en contacto con el Newborn Screening Program para obtener una copia.

Como el padre o la madre del recién nacido, ¿puedo negarme a que se le realicen las pruebas de detección?

La ley les otorga a los padres el derecho a negarse a realizar las pruebas de detección a su bebé, únicamente si estas van en contra de sus creencias o prácticas religiosas. Si este es su caso, asegúrese de comunicárselo al personal del hospital o a su proveedor de atención médica.

¿Dónde puedo obtener información adicional acerca de las pruebas de detección en recién nacidos?

Para obtener más información, consulte a su proveedor de atención médica o comuníquese con el Newborn Screening Program. La información de contacto se proporciona en la parte de atrás de este folleto.