

Entrega de material educativo

A todos los bebés que nacen en el estado de Tennessee se les realizan pruebas de detección de trastornos poco comunes para los que hay tratamiento. El programa Newborn Screening proporciona a los padres y tutores un folleto educativo que les explica las pruebas y responde algunas de las preguntas más comunes acerca del programa Newborn Screening.

Su firma a continuación indica que el establecimiento donde nació su bebé le entregó el folleto.

El ____/____/____, Yo, _____ recibí un folleto
Fecha Padre, madre o tutor

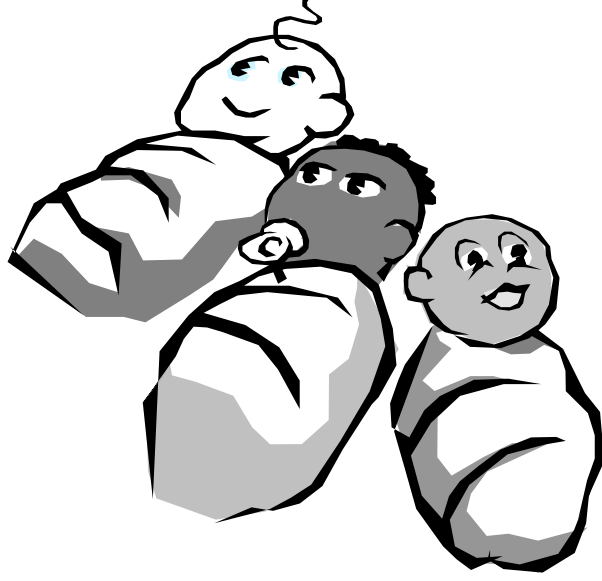
educativo acerca de Newborn Screening.

Testigo: _____ Fecha: ____/____/____

Facility Staff:

Remove proof of documentation that educational material was provided and place in patient record.

Su bebé y Newborn Screening



*PROGRAMA NEWBORN SCREENING
DEL ESTADO DE TENNESSEE*



¿En qué consiste la prueba del metabolismo del recién nacido?

Es la prueba para detectar trastornos poco comunes de la química del cuerpo que pueden ser tratados.

¿A quién se le realiza la prueba?

A su bebé y a todos los bebés que nacen en Tennessee.

¿Cuándo se realiza?

Antes de que el bebé salga del hospital para ir a casa, o de 24 a 48 horas después del nacimiento de su bebé si no nació en un hospital.

¿Cómo se realiza la prueba?

Antes de salir del hospital, la enfermera o el laboratorio extraerán algunas gotas de sangre del talón de su bebé. La sangre se absorbe en un papel filtro especial y se envía al laboratorio del estado para analizarla. Esta prueba determinará si su bebé puede tener alguno de estos trastornos. **Es importante que recuerde que éstas son pruebas de detección, no de diagnóstico. Si los resultados de la prueba son anormales, será necesario realizar más pruebas.**

¿Por qué se realiza?

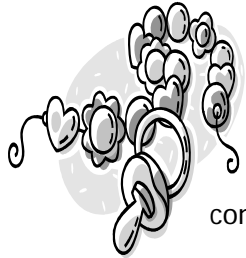
Los bebés que tienen estos trastornos suelen parecer totalmente normales cuando nacen. Sin embargo, si no reciben tratamiento, pueden enfermar gravemente o sufrir retraso mental. Si los trastornos se detectan a tiempo, estos efectos negativos pueden prevenirse o aminorarse con tratamiento.

¿Dónde se realiza?

La muestra de sangre se toma en el hospital o en el centro de maternidad. La prueba se analiza en el State Newborn Screening Laboratory de Nashville.

Mi bebé se ve muy sano. ¿Es necesario hacerle las pruebas de todos modos?

Sí. La mayoría de los bebés que tienen estos trastornos no muestran signos de enfermedad cuando nacen. Tienen un problema "invisible" en una de las muchas sustancias químicas que produce el cuerpo del bebé. Las pruebas especiales de detección descubren estos cambios químicos antes de que generen problemas. Con la prueba que se le hace al bebé poco después de nacer, podemos estar seguros de identificar a los que tienen estos trastornos y empezar a darles tratamiento temprano.



¿Recibiré un informe de los resultados de la prueba?

Su médico o el departamento de salud recibirá los resultados. Por lo general, a los padres se les avisa sólo cuando se necesita repetir la prueba. Usted puede solicitarle el resultado cuando lleve al bebé con el médico para una revisión periódica.

Educational Material Provided

Every infant born in the State of Tennessee is tested for rare, treatable disorders. The Newborn Screening Program provides the parents/guardian with an educational pamphlet to inform them about the testing and also addresses some of the most common questions asked about Newborn Screening. Signing below indicates that the facility where your baby was born provided you with the pamphlet.

On ____/____/____, I _____ was provided with
Date Parent or Guardian

an educational pamphlet about Newborn Screening.

Witness: _____ Date: ____/____/____

Facility Staff:

Remove proof of documentation that educational material was provided and place in patient record.

Hospital Staff:

Review the following information with parents if the specimen was collected <24 hours of age and baby is being discharged home.

To be sure the screening results are accurate, babies who go home and have had a newborn screening specimen collected prior to 24 hours of age must be rescreened. Your baby's specimen was collected when he or she was less than 24 hours old and will need to be repeated within 24-48 hours. Take your baby to your pediatrician or local health department to have the specimen recollected.

Red de centros genéticos

Centros genéticos

University of Tennessee, Memphis (901) 448-6595
Vanderbilt University Medical Center., Nashville (615) 322-7601
University of Tennessee, Knoxville (865) 305-9030/(800) 325-3894
T.C. Thompson Children's Hospital, Chattanooga (423) 778-6112
East Tennessee State University, Johnson City (423) 439-8541

Centros de hematología y anemia drepanocítica

Pediatric Hematology Center, Memphis (901) 495-5670
Meharry Sickle Cell Center, Nashville (615) 327-6763
University of Tennessee, Knoxville (865) 305-9030/(800) 325-3894
T.C. Thompson Children's Hospital, Chattanooga (423) 778-7289

Endocrinólogos pediatras

University of Tennessee, Memphis (901) 287-5096
Endocrine Clinic, Memphis (901) 763-3636
Jackson Pediatric Center, Jackson (731) 664-9928
Vanderbilt University Medical Center., Nashville (615) 322-7427
East Tenn. Children's Hospital, Knoxville (865) 971-7400
T.C. Thompson Children's Hospital, Chattanooga (423) 778-6405
East Tennessee State University, Johnson City (423) 439-8541

Centros para la fibrosis quística

University of Tennessee at Le Bonheur Children's Medical Center,
Memphis (901) 287-5222
Vanderbilt University Medical Center, Nashville (615) 343-7617
East Tennessee Children's Hospital, Knoxville (865) 637-8481/541-8698
T.C. Thompson Children's Hospital, Chattanooga (423) 778-2001

Para obtener más información, llame al médico de su bebé, al departamento de salud local o al Tennessee Newborn Screening Program al (615) 262-6304. Visite nuestro sitio web en: <http://health.state.tn.us/womenshealth/NBS/index.htm>



Tennessee Department of Health

Authorization No. 343556, No. of copies – 10,000

This public document was promulgated at a cost of \$0.12 per copy. 10/07

¿Qué sucede si uno de los resultados de la prueba es "anormal"?

Si alguno de los resultados es anormal y muestra un posible trastorno, el programa de seguimiento se comunicará de inmediato con el departamento de salud o con el médico de su bebé para solicitar otra muestra de sangre. A usted se le pedirá que traiga al bebé para repetir la prueba lo antes posible. Es muy importante actuar con rapidez. Se remitirá a su bebé a un especialista para confirmación y tratamiento. Usted debe asegurarse de que el hospital donde nazca el bebé tenga su nombre, dirección y teléfono correctos, en caso de que sea necesario repetirle la prueba. Recuerde que el tiempo es un factor muy importante.



Si es necesario repetir la prueba, ¿significa que mi bebé está enfermo?

No necesariamente. Puede necesitarse una segunda prueba por varias razones; por ejemplo, que la primera muestra no se obtuvo correctamente, el bebé recibió una transfusión de sangre, la muestra se obtuvo cuando su bebé tenía menos de 24 horas de nacido o puede indicar un posible trastorno. Aunque llevar a su bebé para repetir la prueba puede ser inquietante, es importante que se examine detalladamente a todos los bebés para detectar todos los trastornos. Sólo en contadas ocasiones, el médico insistirá en dar tratamiento al bebé de inmediato, mientras se esperan los resultados de la segunda prueba.

Si mi bebé tiene un trastorno, ¿lo tendrán también mis futuros hijos?

Es posible. Las familias que tienen un hijo con uno de estos trastornos deben obtener información sobre riesgos futuros, de profesionales con experiencia que pertenezcan a la Red de centros genéticos de Tennessee. En la lista de este folleto, vea cuál es el centro de su región.

Si mi bebé tiene uno de estos trastornos, ¿se puede curar?

No, en realidad no. No puede curarse, así como tampoco puede cambiarse para siempre la estatura o el color de ojos. Sin embargo, los efectos graves del trastorno pueden aminorarse y, con frecuencia, prevenirse totalmente si se empieza a dar pronto una dieta especial u otro tratamiento médico.

¿En qué consiste la prueba de audición del recién nacido?

La prueba de audición no es una prueba de sangre. Se puede revisar el oído de los bebés inmediatamente después de nacer. La prueba es muy segura y no duele. Su bebé puede "pasar" la prueba de audición o puede necesitar una "remisión" para hacerle más pruebas. En la mitad de los bebés que tienen sordera parcial, no se sabe la causa del problema. Se recomendará que los bebés a los que se detecte sordera parcial sean evaluados en un centro genético. Solo el 10% de los bebés con sordera parcial son hijos de padres que también la tienen. Para obtener más información, llame al 615-741-8530 ó 615-262-6160.

¿Cuáles son los trastornos?

Galactosemia – Se presenta en aproximadamente uno de cada 53,000 bebés. Los bebés con galactosemia no tienen la enzima necesaria para descomponer la galactosa, un tipo de azúcar que se encuentra en la leche, y pueden enfermarse gravemente después de recibir alimentación normal durante algunos días. La galactosemia puede tratarse dando al bebé una dieta especial sin galactosa. Algunos lactantes tienen una forma más leve de galactosemia, que puede necesitar tratamiento por 6 a 12 meses.

Hipotiroidismo congénito – Se presenta en aproximadamente uno de cada 3,000 bebés. El hipotiroidismo ocurre cuando el cuerpo no fabrica suficiente hormona tiroidea, necesaria para el crecimiento del cerebro y del cuerpo. Es posible que los bebés con hipotiroidismo no crezcan bien y tengan retraso mental. Si el hipotiroidismo se detecta pronto y el bebé recibe medicamentos, éste puede crecer y desarrollarse normalmente.

HAC o Hiperplasia adrenal congénita – Se presenta en aproximadamente uno de cada 19,000 bebés. La HAC ocurre cuando el bebé no puede fabricar cierta hormona, y se generan niveles anormales de hormonas que pueden hacer que el lactante enferme gravemente. Al nacer, las niñas que padecen este trastorno pueden ser clasificadas con el sexo equivocado. La HAC se puede tratar con medicamentos.

Hemoglobinopatías – La hemoglobina es la parte de los glóbulos rojos que les da el color rojo y que lleva oxígeno al cuerpo. La anemia drepanocítica es la hemoglobinopatía más común. Los glóbulos rojos drepanocíticos pueden bloquear los vasos sanguíneos e impedir que el oxígeno llegue a algunas partes del cuerpo. Las complicaciones potencialmente mortales pueden aminorarse con buena atención médica, educación de los padres y antibióticos. Las hemoglobinopatías pueden presentarse en todos los grupos étnicos. La forma más común, la anemia drepanocítica, es más frecuente en los afroamericanos, en uno de cada 500 bebés aproximadamente. Las personas de raza hispana, asiática, árabe o mediterránea también tienen mayor probabilidad de tener una hemoglobinopatía.

Fibrosis quística – Se presenta en aproximadamente uno de cada 3,500 bebés. Es más común en la raza caucásica, pero afecta a todas las razas y grupos étnicos. La fibrosis quística afecta los pulmones y el aparato digestivo. Un gen anormal hace que el cuerpo produzca una mucosidad espesa que bloquea los pulmones y dificulta la respiración. La mucosidad también bloquea el páncreas y evita que las enzimas ayuden al cuerpo a desintegrar y absorber los alimentos. Los síntomas pueden incluir piel con sabor salado, infecciones pulmonares frecuentes, crecimiento deficiente y heces frecuentes y grasosas. Los pacientes reciben tratamiento en los centros para fibrosis quística donde haya un equipo de médicos, enfermeras, nutricionistas, fisioterapeutas respiratorios y trabajadores sociales. Los tratamientos varían para cada paciente e incluyen diversas terapias, en particular para la nutrición y los pulmones.

Deficiencia de biotinidasa – Se presenta en aproximadamente uno de cada 61,000 bebés. Este trastorno se debe a la falta de una enzima, la biotinidasa, en el cuerpo del bebé. Los bebés con deficiencia de biotinidasa pueden tener convulsiones, problemas alimenticios y enfermedades inmediatamente después de nacidos, así como hipotonía, erupción cutánea o infección, desarrollo tardío y sordera parcial. Los problemas de este trastorno pueden prevenirse con tratamiento de biotina.



Trastornos de ácidos orgánicos – Los trastornos de ácidos orgánicos son un grupo de enfermedades en los que existe un problema de desintegración de las proteínas y los aminoácidos en los alimentos, debido a un defecto específico en una de las enzimas. Estos ácidos orgánicos pueden acumularse en la sangre y en la orina, y causar problemas como hipoglucemia, desarrollo deficiente, desarrollo tardío e infecciones. La demora en el diagnóstico y tratamiento puede tener graves consecuencias. El tratamiento puede incluir dieta especial, medicamentos reconstituyentes, protocolos para enfermedades agudas y control alimenticio, genético y metabólico.

Trastornos de la oxidación de ácidos grasos – Los trastornos de la oxidación de ácidos grasos son un grupo de enfermedades que afectan la descomposición de algunas grasas llamadas ácidos grasos. El defecto en una enzima específica da lugar a la acumulación de ácidos grasos en el cuerpo. Cuando un bebé con uno de estos trastornos se mantiene en "ayunas" (pasa mucho tiempo sin comer), puede tener problemas. Esto sucede porque el bebé no puede usar la energía almacenada en la grasa del cuerpo. Este tipo de crisis metabólica puede causar a veces convulsiones, problemas para respirar, paro cardíaco y muerte. Es sumamente importante saber si un bebé tiene esta enfermedad para prevenir una crisis. El tratamiento puede incluir evitar estar en ayunas, medicamentos reconstituyentes, control de una dieta que incluya requisitos alimenticios metabólicos específicos y control del nivel de ciertos metabolitos en la sangre.

Trastornos de los aminoácidos o fenilcetonuria (PKU) – Los trastornos de los aminoácidos son un grupo de enfermedades en los que hay problema para desintegrar ciertos componentes, llamados aminoácidos, de los alimentos. Estos trastornos se deben a un defecto específico en una de las muchas enzimas que realizan estas desintegraciones. El aminoácido específico puede acumularse en la sangre y en otros órganos, incluso en el cerebro. El aminoácido y cualquiera de sus metabolitos pueden causar problemas graves de salud como retraso mental, daño a órganos vitales, convulsiones y coma. Los efectos del trastorno varían y dependen de la edad en la cual se presentan los síntomas, y del aminoácido específico que se eleva. El tratamiento puede incluir dieta especial, medicamentos reconstituyentes, protocolos para enfermedades agudas y control alimenticio, genético y metabólico.