

**Una prueba sencilla podría  
salvarle la vida a su bebé.**



**Center for Congenital and Inherited Disorders**

*(favor de leer esta información)*

## ¿Qué es la revisión metabólica de recién nacidos?

**La salud de su bebé es importante.**



Y es por eso que su hospital y el Departamento de Salud Pública del Estado de Iowa trabajan conjuntamente para asegurar que todos los bebés nacidos en el estado de Iowa son lo más sanos posible. Un trastorno metabólico es una condición ocasionada por la acumulación o falta de ciertos químicos o hormonas que se producen naturalmente en el cuerpo. Se le administrará una prueba de sangre a su bebé inmediatamente después de que nazca que busca estos trastornos serios, pero no frecuentes.

**Estos trastornos pueden ocasionar problemas de salud serios, pero el tratamiento temprano puede ayudarle a su bebé.**

## ¿Por qué le hacen la prueba a mi bebé?

### **La prueba de los recién nacidos encuentra problemas a una edad temprana.**



Todos los padres quieren un bebé sano. La prueba ayuda a asegurar que su bebé será lo más sano posible. Los bebés pueden verse muy sanos al momento de nacer y aun así

tener uno de estos trastornos.

Los bebés que nacen con trastornos metabólico muchas veces no demuestran ningún síntoma observable. Si una condición metabólica se encuentra temprano, el mal desarrollo físico y mental, y hasta la muerte, puede ocurrir.

Para asegurar que estos trastornos se encuentran rápidamente, la ley de Iowa requiere que se examinen todos los recién nacidos. Si se detecta temprano, los bebés con la mayoría de estas condiciones pueden ser tratados y vivir una vida saludable.

## ¿Cómo le hacen la prueba a mi bebé?

**La prueba es segura y sencilla.**



Algunas gotas de sangre se le extraerán del talón de su infante. Luego la sangre será analizado en el Laboratorio Higiénico de la Universidad en Ankeny, Iowa.

Esta prueba se debe completar antes de que su bebé salga del hospital. Si se le realiza la prueba a su bebé antes de cumplir 24 horas de edad, se debe realizar una segunda prueba antes de que cumpla dos semanas. Si su bebé naciera en la casa, entonces hay que realizar las pruebas antes de que cumpla cinco días de edad.

## ¿Puedo rechazar la revisión metabólica de recién nacido?

Usted puede rechazar la revisión de parte de su hijo. Si después de consultar con su proveedor de atención médica, decide rechazar la revisión, usted debe firmar un formulario de rechazo de la prueba del recién nacido del *Programa de Investigación Metabólica Neonatal de Iowa* y **aceptar la responsabilidad legal por las consecuencias de esta decisión.**

Al menos que la persona o su representante legal autorizado específicamente prohíba tal uso por escrito, la muestra de sangre e información obtenida durante el proceso de las revisiones se convierte en propiedad del estado, y se podrá utilizar para la evaluación de programas o investigación por el Departamento de Salud Pública de Estado de Iowa o investigadores científicos aprobados por el departamento para mejorar la salud de madres y hijos. Dichos estudios se publican sin identificar a la persona o personas de quienes se obtuvieron los resultados.

## Me dijeron que hay que repetir la prueba de mi bebé. ¿Qué significa esto?

**Una reexaminación NO significa que hay problemas con su bebé.** Sencillamente significa que es necesario tomar otra muestra de sangre. Una reexaminación puede ser necesaria debida a varias razones. Algunas de estas razones incluyen:

**Especímenes no satisfactorios:** No hay suficiente sangre para completar todas las demás pruebas requeridas, o la muestra no se puede analizar debido a otras razones, como por ejemplo demasiada sangre en la muestra.

**Prueba temprana:** La muestra de sangre fue tomada antes de que el bebé tuviera 24 horas, o antes de que comiera su bebé. Una reexaminación se debe realizar a la mayor brevedad posible para evitar pasar por alto algún trastorno.

**Medicaciones:** Ciertas medicaciones pueden ocasionar un resultado anormal.

**Resultados anormales de la prueba:** Un resultado anormal de la prueba significa que es posible que su bebé tenga un trastorno. Su médico le hablará con usted para determinar si se requiere una evaluación adicional.

## ¿Cuáles pruebas se le administrarán a mi bebé?

### **Trastornos identificados por el Programa de Pruebas Metabólicas Neonatales de Iowa:**

#### **Galactosemia**

Los bebés con este trastorno no pueden convertir galactosa, un azúcar presente en la leche, a la glucosa, un azúcar que el cuerpo utiliza como fuente de energía. La galactosemia puede ocasionar la muerte en la infancia, o ceguera y retardo mental. El tratamiento para esta condición es eliminar la leche y cualquier otro producto lácteo de la dieta de su bebé. *Este trastorno ocurre en 1 de cada 70,000 recién nacidos.*



### **Hiperplasia suprarrenal congénita**

Los bebés que nacen con este trastorno tienen glándulas suprarrenales que no pueden producir la cantidad suficiente de la hormona cortisol y, en algunos casos, la hormona aldosterona. Este trastorno puede afectar el desarrollo genital y, sin tratamiento, los casos severos pueden resultar en la muerte.

El tratamiento consta de reemplazar las hormonas deficientes con la medicación, o eliminar la fuente de hormonas excesivas. *Este trastorno ocurre en 1 de cada 12,000 recién nacidos.*



### **Hipotiroidismo congénito**

Este trastorno sucede cuando un bebé nace sin suficientes hormonas de la tiroides. Esto puede resultar en mal crecimiento y un desarrollo del cerebro atrasado. Si se detecta a tiempo, un bebé puede ser tratado con pastillas de hormonas para la tiroides y así evitar los problemas ocasionados por bajos niveles de la hormona en la tiroides. *Este trastorno ocurre en 1 de cada 4,000 recién nacidos.*

### **Deficiencia de Biotinadase**

Los bebés que nacen con una deficiencia de biotinidase no pueden volver a utilizar la vitamina biotin, la cual ayuda a mantener el funcionamiento normal del cuerpo. Sin tratamiento, los síntomas de esta deficiencia incluyen ataques, retraso de desarrollo, eccema y pérdida de oído. Los problemas se pueden evitar con suplementos de biotin.

*Este trastorno ocurre en 1 de cada 60,000 recién nacidos.*

### **Fibrosis Quística (FQ)**

La Fibrosis Quística es el trastorno hereditario más común (genético), el cual afecta a 30,000 niños y adultos en los Estados Unidos. Un gene defectuoso ocasiona infecciones pulmonares y problemas digestivos con la desnutrición.

CF puede acortar la duración de vida. *La fibrosis quística ocurre en 1 de cada 3,200 de cada recién nacidos caucasianos (1 de cada 3,900 recién nacidos en los EE. UU.).*

### **Hemoglobinopatías**

Las hemoglobinopatías son trastornos hereditarios de los globulos rojos. Las hemoglobina es la proteína en la sangre que lleva oxígeno de los pulmones al resto del cuerpo. El trastorno de hemoglobina más común es la anemia de células falciformes. Cuando las células falciformes obstruyen los vasos sanguíneos pequeños, menos sangre puede alcanzar esa parte del cuerpo. *La anemia de células falciformes ocurre en 1 de cada 375 afro-americanos.*

## Panel Extendido de la Revisión

**La revisión extendida es un grupo de hasta 30 trastornos adicionales. Estos trastornos se encuentran dentro de tres tipos principales:**

### *Trastornos de aminoácidos*

Los bebés nacidos con uno de estos trastornos no pueden asimilar ciertos aminoácidos. Estos aminoácidos, junto con otras sustancias tóxicas se acumulan en el cuerpo y ocasionan efectos severos en la salud, crecimiento y aprendizaje. El tratamiento puede incluir una dieta especial, monitoreo cuidadoso y/o suplementos de vitamina y aminoácidos. Un ejemplo de un trastorno de aminoácidos es fenilcetonuria (PKU por sus siglas en inglés). Los bebés que padecen de PKU no pueden procesar una sustancia que se llama fenilalanina que se encuentra en casi toda la proteína alimenticia. Sin tratamiento, la fenilalanina se acumula en los vasos sanguíneos y ocasiona daños al cerebro y el bebé se puede volver mentalmente retardado. Si PKU se detecta temprano, se puede prevenir la retardación mental con una dieta especial. *Este trastorno ocurre in 1 de cada 12,000 recién nacidos.*

### ***Trastornos de la oxidación de ácidos grasos***

Los bebés nacidos con trastornos de los ácidos grasos no pueden asimilar las grasas almacenadas en energía. Un ejemplo de un trastorno de ácidos grasos es la Deficiencia MCAD (Cadena Media de Dehidrogenase ACYL-CoA). Los bebés nacidos con MCAD no pueden asimilar las grasas almacenadas en energía por que falta una enzima o la enzima no funciona correctamente. Las personas con MCAD no deben ayunarse (pasar mucho tiempo sin comer) durante mucho tiempo o pueden experimentar bajo nivel de azúcar sanguíneo, ataques, coma y aún la muerte. *Este trastorno ocurre in 1 de cada 12,000 recién nacidos.*

### ***Trastornos del ácidos orgánico***

Los bebés nacidos con trastornos de ácidos orgánico tienen un desequilibrio químico es su cuerpo que puede ser tóxico. Los ácidos orgánico juegan un papel importante en la asimilación de grasas, azúcares y proteína para el uso y el almacenamiento del cuerpo. La pérdida de músculos, ataques, retraso del desarrollo y aun la muerte puede ocurrir si no se trata. El tratamiento puede incluir una dieta especial, monitoreo y medicamentos.



## Favor de recordar

**En una de los primeros chequeos de su bebé, pregúntele al proveedor de atención médica de su bebé acerca de los resultados de revisión de recién nacido.**

Puede enterarse de los resultados del proveedor de atención médica de su bebé o del hospital donde nació su bebé. Generalmente, solamente se les notifica a los padres si se requiere una reexaminación o si se requieren pruebas



adicionales.

Departamento de Salud Pública de Iowa  
Center for Congenital and Inherited Disorders  
321 East 12th Street  
Des Moines, IA 50319-0075

Para solicitar copias adicionales, contacte la  
Healthy Families Line al 1-800-369-2229.