¿Qué es la deficiencia de biotinidasa?

La deficiencia de biotinidasa es una enfermedad que afecta la capacidad del cuerpo de procesar la biotina, una vitamina común que se encuentra en varios alimentos. La deficiencia de biotinidasa puede ocasionar convulsiones, retraso mental, salpullido, pérdida del cabello y de la audición e incluso la muerte. El tratamiento consiste en la administración diaria de biotina.

¿Qué es la fibrosis quística?

La Fibrosis Quística (CF en inglés) es una condición que afecta la respiración y la digestión. Las personas con fibrosis quística producen un moco muy espeso que puede obstruir los pulmones y el sistema digestivo lo que ocasiona una tos severa, infecciones pulmonares peligrosas y disminución en el aumento de peso y crecimiento. Hay una variedad de tratamientos para la fibrosis quística que involucran medicamentos y terapia de respiración diaria. El diagnóstico y tratamiento temprano puede mejorar el crecimiento, la función pulmonar, y más años de vida.

¿Qué son los trastornos de los aminoácidos, los trastornos de los ácidos orgánicos y los trastornos de la oxidación de los ácidos grasos?

Todos esos trastornos afectan la capacidad del cuerpo de producir energía a partir de los alimentos. Dichas enfermedades ocasionan que las toxinas se acumulen en el cuerpo. Dos de las enfermedades más comunes dentro de ese grupo son la fenilcetonuria (PKU, por sus siglas en inglés) y la deficiencia de dehidrogenasa Acyl-CoA cadena media (MCADD, por sus siglas en inglés).

¿Qué es la fenilcetonuria (PKU)?

La PKU (Phenylketonuria, en inglés) es una enfermedad que afecta la capacidad del cuerpo de disolver la fenilalanina, la cual forma parte de las proteínas que se encuentran en los alimentos. La acumulación de fenilalanina en la sangre puede afectar el desarrollo del cerebro y causar retraso mental grave y problemas de conducta. El tratamiento consiste en alimentar al bebé con una fórmula infantil especial y una dieta especial a lo largo de su vida.

¿Qué es la deficiencia de dehidrogenasa Acyl-CoA cadena media (MCADD, por sus siglas en inglés)?

La MCADD (medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, en inglés) es una enfermedad que afecta la capacidad del cuerpo de convertir la grasa acumulada en energía. Los bebés que nacen con esta enfermedad parecen normales al momento de nacer, pero es posible que sufran súbitamente de convulsiones y que entren en estado de coma si no han tomado alimentos por un período prolongado. Si no reciben tratamiento de emergencia aún pueden morir o sufrir de problemas de desarrollo de manera permanente. El tratamiento consiste en evitar que transcurran períodos prolongados sin tomar alimentos, especialmente durante las enfermedades.

Si tiene alguna inquietud con respecto al resultado de los exámenes de detección en los recién nacidos, por favor hable con el médico de su bebé.

Los exámenes de detección en los recién nacidos no son una prueba de diagnóstico. Si bien un resultado normal es motivo de tranquilidad, el mismo no garantiza que el bebé no sufra de una de dichas enfermedades. Si un bebé desarrolla síntomas de una de dichas enfermedades, el bebé deberá ser sometido a exámenes adicionales, aun si los exámenes de detección iniciales resultaron normales.

nc department of health and human services

NCPH North Carolina Public Health

Estado de Carolina del Norte | Pat McCrory, Gobernador
Departamento de Salud y Servicios Humanos (N.C. DHHS)
Aldona Z. Wos, M.D., Secretaria
División de Salud Pública

Línea telefónica gratuita para familias con niños con necesidades especiales: 1-800-737-3028 (inglés y español)

www.ncdhhs.gov/espanol
http://slph.ncpublichealth.com

N.C. DHHS es un empleador que ofrece igualdad de empleo y prestación de servicios.

7/14

Programa de Análisis de Recién Nacidos

LOS EXÁMENES DE DETECCIÓN EN LOS RECIÉN NACIDOS PUEDEN SALVAR LA VIDA DE SU BEBÉ

Las respuestas a sus preguntas

¿Cómo protegerán a mi bebé estos exámenes?

La mayoría de los bebés nacen saludables y normales, pero hay algunos problemas de salud que no siempre se detectan en el nacimiento. Los exámenes de detección en los recién nacidos son la mejor manera de ayudar a identificar y prevenir problemas de salud graves antes de que su bebé se enferme. Es por ello que en Carolina del Norte se realiza un sencillo análisis de sangre para detectar más de 30 enfermedades en los bebés recién nacidos. Muchas de esas enfermedades son potencialmente mortales y causan serios problemas a largo plazo si no son tratadas a tiempo. ¡Cuanto más temprano sea detectado y tratado el problema, mayores serán las probabilidades de que su bebé empiece su vida de una manera saludable!

¿Cómo y dónde se realizan los exámenes a mi bebé?

Antes de salir del hospital, se le hará un piquete en el talón a su bebé y se recogerán unas cuantas gotas de sangre. La muestra de sangre se enviará al Laboratorio de Salud Pública del Estado en Raleigh para su análisis. Carolina del Norte es un líder reconocido a nivel nacional en cuanto a exámenes de detección de enfermedades en los recién nacidos.

¿Y si mi bebé necesita que le repitan el examen?

Cuando vuelva a casa, después de su estancia en el hospital, es posible que el médico de su bebé le pida que lo traiga para hacerle otro examen de detección u otros exámenes. Si se requieren exámenes adicionales, **es muy importante que usted lo haga lo antes posible**. Algunas de esas enfermedades pueden ocasionar problemas potencialmente mortales en sólo unos pocos días.

¿Qué se incluye en el examen?

Todas las enfermedades que podrán ser detectadas en su bebé son tratables, e incluyen:

- Hipotiroidismo congénito primario
- Galactosemia
- Hiperplasia suprarrenal congénita (CAH, por sus siglas en inglés)
- Anemia de la célula falciforme
- Deficiencia de biotinidasa
- Fibrosis quística
- Trastornos de los aminoácidos (incluyendo la fenilcetonuria o PKU, por sus siglas en inglés)
- Trastornos de los ácidos orgánicos
- Trastornos de la oxidación de los ácidos grasos (incluyendo la deficiencia de dehidrogenasa Acyl-CoA cadena media (MCADD, por sus siglas en inglés)

¿Y si no hay un historial de dichas enfermedades en nuestra familia?

La mayoría de estos problemas de salud son hereditarios: ocurren en la misma familia. No obstante, un nuevo bebé puede ser la primera persona en la familia que padezca de tal enfermedad. Incluso los padres que no tienen un historial de tales enfermedades en su familia o cuyos hijos son saludables hasta el momento pueden tener un bebé con una de estas enfermedades.

Explicación de las enfermedades

El diagnosticar y tratar todas estas enfermedades en sus inicios puede prevenir o reducir serios problemas médicos e incluso salvar la vida de su bebé.

¿Qué es el hipotiroidismo primario?

La glándula tiroides, ubicada en el cuello, produce una hormona que es importante para el crecimiento, el desarrollo y el aprendizaje normales. El hipotiroidismo primario ocurre cuando la glándula tiroides en el bebé no produce la cantidad suficiente de hormona tiroidea. El tratamiento consiste en administrar una hormona de reemplazo.

¿Qué es galactosemia?

La galactosemia es una enfermedad que no permite que el cuerpo utilice un azúcar llamada galactosa, la cual se encuentra en la leche. Un bebé con galactosemia se puede enfermar de gravedad después de tomar leche materna o fórmula infantil que contenga dicha azúcar, aún si la toma por tan sólo unos cuantos días. Los síntomas iniciales pueden incluir vómitos, daño al hígado o una falta de desarrollo normal del bebé. El tratamiento consiste en cambiar a una fórmula infantil sin galactosa (formulada a base de soya).

¿Qué es la hiperplasia suprarrenal congénita (CAH, por sus siglas en inglés)?

La CAH (Congenital Adrenal Hyperplasia, en inglés) es un grupo de enfermedades que afectan la cantidad de hormonas producida por las glándulas suprarrenales, ubicadas arriba de los riñones. Dichas hormonas son necesarias para la vida, y juegan un papel importante en el desarrollo sexual. Los síntomas de CAH son potencialmente mortales, e incluyen debilidad, deshidratación, e inclusive un fallo agudo. Si su bebé sufre de CAH, el cuerpo del bebé no puede producir dichas hormonas. El tratamiento consiste en administrar hormonas de reemplazo.

¿Qué es la anemia de la célula falciforme?

La anemia de la célula falciforme (Sickle cell anemia, en inglés) es una enfermedad de los glóbulos rojos. La anemia de la célula falciforme afecta la parte de los glóbulos rojos que lleva oxígeno a todo el cuerpo. Las personas con anemia falciforme pueden desarrollar graves problemas de salud que pueden derivar en anemia (una disminución en el número de glóbulos rojos), dolor intenso, infecciones potencialmente mortales, derrame cerebral y muchas hospitalizaciones. La penicilina ayuda a prevenir y a tratar los síntomas.