



EVALUACIÓN DEL RECIÉN NACIDO en Massachusetts: Respuestas para usted y su bebé

The New England Newborn Screening Program
University of Massachusetts Medical School
305 South St
Jamaica Plain, MA 02130
617-983-6300

Un programa del
Departamento de Salud Pública de Massachusetts

Disponible en otros idiomas:
<http://www.umassmed.edu/nbs/>

Estimados padres:

Todos los bebés de Massachusetts reciben servicios de Evaluación del recién nacido. Este programa público de salud ayuda a prevenir los malos resultados de trastornos que puedan tener algunos bebés.

La evaluación del recién nacido comenzó en 1962 en Massachusetts. En ese momento, la evaluación intentaba encontrar un solo trastorno. Desde entonces, la evaluación del recién nacido intenta encontrar muchos más trastornos y se ha convertido en una atención estándar de rutina en todo el mundo.

Como líder en la evaluación del recién nacido, Massachusetts continúa estudiando nuevas posibilidades de evaluación ofreciéndole algunos servicios optativos de evaluación. Después de que nace su bebé, se le preguntará si desea los servicios optativos y recibirá una copia del formulario que se nos envía, el cual es un registro de su respuesta (vea el ejemplo en la parte inferior de la página).

Este folleto proporciona información general sobre servicios de Evaluación del recién nacido en Massachusetts. El documento adjunto a color tiene una lista de trastornos que Massachusetts incluye en la evaluación del recién nacido. El documento adjunto a color también tiene una descripción de estudios actuales para ayudarle a tomar decisiones sobre evaluaciones optativas.

Les deseamos lo mejor a usted(es) y a su bebé.

Atentamente,

El personal del Programa de evaluación del recién nacido de New England

FORMULARIO DE EJEMPLO COPIA PARA PADRES	Estudios piloto RECHAZADOS						
No. de ID del LAB #100001	<table border="1"><tr><td>Rechazó MET</td><td>Rechazó SCID</td><td>Rechazó OTHER</td></tr></table>	Rechazó MET	Rechazó SCID	Rechazó OTHER			
Rechazó MET	Rechazó SCID	Rechazó OTHER					
<table border="1"><tr><td>NOMBRE DEL BEBÉ</td><td>(Apellido)</td><td>(Nombre)</td></tr><tr><td> </td><td> </td><td> </td></tr></table>		NOMBRE DEL BEBÉ	(Apellido)	(Nombre)			
NOMBRE DEL BEBÉ	(Apellido)	(Nombre)					
<p>Estimados padres Esta hoja es su registro para mostrar que se obtuvo una pequeña muestra de sangre de su bebé para hacer una evaluación de rutina del recién nacido. Este servicio de rutina asegura que su bebé será evaluado para detectar trastornos tratables, según lo exige el Departamento de Salud Pública de Massachusetts.</p> <p>Además, esta hoja muestra las instrucciones que se enviaron al Programa de evaluación del recién nacido de New England después de que usted decidió que deseaba los servicios optativos de evaluación del recién nacido (estudios piloto).</p> <ul style="list-style-type: none">• Si uno o más Estudios Piloto está marcado con una X en la esquina superior derecha, su bebé NO será evaluado para las enfermedades incluidas en el estudio marcado con una X. Si no hubiera Estudios Piloto con X, su bebé será evaluado para todas las enfermedades enumeradas en el Documento adjunto a color del folleto.							
<p><i>Programa de evaluación del recién nacido de New England, University of Massachusetts Medical School 305 South St., Jamaica Plain, MA 02130 (617) 983-6300</i></p>							

RESUMEN

Tal vez encuentre que este resumen es suficiente para que pueda tomar decisiones sobre la evaluación del recién nacido para su bebé. Puede encontrar más información adentro y en el documento adjunto a color.

La Evaluación del recién nacido ayuda a prevenir ciertas enfermedades tratables.

- Bebés con ciertos trastornos necesitan tratamiento durante la infancia temprana para prevenir una enfermedad grave.
- La evaluación del recién nacido ayuda a encontrar a los bebés que padecen estos trastornos.
- Lo más probable es que su bebé NO padezca de uno de estos trastornos.

La evaluación del recién nacido funciona evaluando a *todos* los bebés que nacen en Massachusetts.

- Evaluar a todos los bebés es importante, ya que la mayoría de los bebés parece sano en el nacimiento, incluso aquellos bebés que padecen los trastornos que necesitan tratamiento y que pueden detectarse por una evaluación del recién nacido.
- Las pruebas para la evaluación del recién nacido se hacen con unas gotas de sangre que se obtienen cuando su bebé tiene alrededor de dos días de vida.
- Si las pruebas muestran que su bebé tiene signos de una de estas enfermedades tratables, el médico de su bebé le llamará para hacer arreglos de atención para su bebé.

EVALUACIÓN DE RUTINA DEL RECIÉN NACIDO

- En Massachusetts, la EVALUACIÓN DE RUTINA DEL RECIÉN NACIDO incluye trastornos que se cree que son tratables.
- Bajo la ley de Massachusetts, es un requisito que *todos* los bebés nacidos en Massachusetts sean evaluados para detectar marcadores de laboratorio de estas enfermedades tratables a menos que los padres tengan objeciones en base a sus creencias religiosas.

EVALUACIÓN OPTATIVA DEL RECIÉN NACIDO (Estudios piloto)

- Massachusetts también ofrece servicios optativos de evaluación del recién nacido.
- La EVALUACIÓN OPTATIVA DEL RECIÉN NACIDO permite que Massachusetts estudie nuevas posibilidades de evaluación.
- El estudio piloto estatal es una investigación valiosa para el futuro de los bebés y puede ser beneficioso para su bebé.
- ***No existen gastos adicionales o sangre adicional necesarios para que participe su bebé.***
- Bajo las pautas de Massachusetts, después de que nace su bebé, se le preguntará si desea aprovechar la EVALUACIÓN OPTATIVA DEL RECIÉN NACIDO.
- Si por algún motivo usted decide que no desea participar en el programa OPTATIVO, su bebé aún recibirá los beneficios de la EVALUACIÓN DE RUTINA DEL RECIÉN NACIDO.

**ADENTRO SE ENCUENTRA MÁS INFORMACIÓN SOBRE
LA EVALUACIÓN OPTATIVA y DE RUTINA DEL RECIÉN NACIDO**

ÍNDICE

Evaluación de rutina

- ¿Cuál es el propósito del Programa de evaluación del recién nacido? 4
- ¿Cuál es la probabilidad de que mi bebé tenga un trastorno que pueda detectarse por una evaluación de rutina? 4
- ¿Cómo se hacen las pruebas? 4
- ¿Quién decide cuáles trastornos se incluyen en la Evaluación del recién nacido? 4
- ¿Puedo rehusarme a que le realicen las pruebas de evaluación del recién nacido a mi bebé? 5
- ¿Cómo puedo obtener información sobre los resultados de las pruebas de evaluación del recién nacido de mi bebé? 5
- El médico de mi bebé dice que debo traer a mi bebé para hacerle una evaluación del recién nacido. ¿Significa esto que mi bebé tiene un trastorno? 5
- ¿Qué se sabe sobre los tipos de trastornos incluidos en la Evaluación de Rutina? 6
- Garantía de calidad de la Evaluación del recién nacido 7

Servicios de Evaluación Optativa

- Estudios de investigación de pruebas nuevas (Estudios piloto) 8
- ¿Qué estudios piloto se están realizando ahora? 8
- ¿Puede cualquier recién nacido participar en los estudios piloto? 8
- ¿Puedo rehusarme a participar en uno o más estudios piloto? 9
- ¿Cómo me inscribo? ¿O cómo me rehúso a participar? 9
- ¿Cuáles son los beneficios y los riesgos generales asociados con los estudios piloto? 10
- ¿Dónde puedo averiguar más sobre los estudios piloto? 10

Se incluye información adicional para padres sobre los trastornos incluidos en los servicios OPTATIVOS y de RUTINA

- **CONSULTE EL DOCUMENTO ADJUNTO A COLOR**

EVALUACIÓN DE RUTINA

¿Cuál es el propósito del Programa de evaluación del recién nacido?

El propósito del Programa de evaluación del recién nacido es evaluar a todos los recién nacidos de Massachusetts para detectar signos tempranos de un número de trastornos tratables (según lo exigen los Reglamentos del Departamento de Salud Pública de Massachusetts 105 CMR 270.000).

¿Cuál es la probabilidad de que mi bebé tenga un trastorno que pueda detectarse por una evaluación de rutina?

La probabilidad de que su bebé tenga uno de estos trastornos es muy pequeña. En los casos raros en que se encuentra un trastorno, el diagnóstico y el tratamiento tempranos generalmente pueden prevenir los problemas asociados con estos trastornos.

Las pruebas de evaluación del recién nacido proporcionan una oportunidad temprana de detectar ciertos trastornos antes de que aparezcan los síntomas. Sin embargo, sabemos que aún la mejor evaluación no siempre puede detectar el trastorno. Si su bebé no parece estar bien, hable con el médico de su bebé lo antes posible.

¿Cómo se hacen las pruebas?

Alrededor de 48 horas después del nacimiento, o justo antes de que su bebé sea dado de alta del hospital, se obtendrá una pequeña muestra de sangre. Se tomará unas gotas de sangre del talón de su bebé.

El hospital donde nació su bebé entonces enviará las muestras de sangre al Programa de evaluación del recién nacido de New England. Se realizan pruebas especiales para pequeñas muestras de sangre que son informadas por el Programa de evaluación del recién nacido.

¡Importante! Los bebés nacidos fuera de los hospitales también deben evaluarse, preferentemente alrededor de las 48 horas posteriores al nacimiento. Los padres deben coordinar con un médico, hospital, o partera para que se haga la evaluación.

¿Quién decide cuáles trastornos se incluyen en la Evaluación del recién nacido?

El Comisionado de Salud Pública es responsable de decidir la lista de trastornos. Una Junta asesora, constituida por médicos, enfermeras, científicos, expertos en

ética y padres, aconseja al Comisionado sobre cuáles trastornos incluir. Para que un trastorno se incluya en la lista, debe comprobarse lo siguiente: 1) el trastorno es tratable, 2) hay una buena prueba, y 3) la intervención médica temprana beneficiaría al bebé.

¿Puedo rehusarme a que le realicen las pruebas de evaluación del recién nacido en mi bebé?

En Massachusetts, usted puede rehusarse a hacer la evaluación del recién nacido por motivos religiosos. Si lo hace, se le pedirá que firme un formulario de rechazo. Este formulario libera a su médico de la responsabilidad por daños que sean el resultado del trastorno que podría haber sido detectado por la evaluación.

¿Cómo puedo obtener información sobre los resultados de las pruebas de evaluación del recién nacido de mi bebé?

Los resultados de la evaluación del recién nacido de su bebé se informarán al hospital donde nació su bebé y al pediatra indicado en la muestra que se entregó de su bebé. Estos informes incluyen resultados de todas las pruebas y resultados de rutina de cualquier evaluación optativa a la que se haya sometido su bebé.

Además, si los resultados de las pruebas de su bebé indican que se necesita atención posterior (ver a continuación), se lo notificaremos al hospital donde nació su bebé o al médico de su bebé.

El médico de mi bebé dice que debo traer a mi bebé para hacerle una evaluación del recién nacido. ¿Significa esto que mi bebé tiene un trastorno?

No siempre. Existen varios motivos por los cuales el médico de su bebé puede haberle pedido que lleve a su bebé. Algunos motivos incluyen:

Muestra no satisfactoria: no hay suficiente sangre en la muestra que se nos envió para completar todas las pruebas de evaluación necesarias, o la muestra no funciona por otros motivos. Se necesita otra muestra.

Muestra “muy temprana”: si la muestra de sangre se obtuvo antes de que su bebé tuviera 24 horas de vida, debe obtenerse una segunda muestra lo antes posible. El mejor momento para la detección es alrededor de 48 horas después del nacimiento.

Resultado de la prueba fuera de rango: un resultado de la prueba fuera de rango significa que se necesita más evaluación para saber si su bebé tiene un trastorno. A veces esto significa que se necesita otra muestra, a veces significa que el bebé deberá ser visto y evaluado por un especialista en unos días y a veces significa que el bebé

debe ser visto por un especialista lo antes posible. El médico de su bebé le hará saber lo que se recomienda.

Nota: los recién nacidos prematuros o con bajo peso de nacimiento son más propensos a tener resultados de las pruebas fuera de rango en la primera muestra aunque *no* esté presente un trastorno.

¿Qué trastornos se incluyen en la EVALUACIÓN DE RUTINA?

En el documento adjunto a color se proporciona una lista detallada de trastornos incluidos en la evaluación.

¿Qué se sabe sobre los tipos de trastornos incluidos en la EVALUACIÓN DE RUTINA?

Sabemos que se piensa que los trastornos incluidos en la Evaluación de rutina son tratables.

Para algunos de estos trastornos, hay gran cantidad de información sobre los resultados de los bebés que padecen los trastornos. Esto puede deberse a que hay muchos bebés con el trastorno o porque la evaluación se ha estado usando durante muchos años, o ambos.

Para otros trastornos, existe información suficiente para saber que los bebés con el trastorno mejorarán si se detectan y se tratan tempranamente, pero aún no tenemos información completa para saber qué predecir para su futuro. Esto puede deberse a que hay muy pocos bebés con el trastorno, porque la evaluación es nueva, o porque existe un nuevo tratamiento.

Con el fin de asegurar que podamos proporcionar la mejor información para la atención y la toma de decisiones, el programa de evaluación del recién nacido recaba información sobre cómo están los pacientes con estos trastornos.

Los tipos de información recabada dependen del trastorno e incluyen información sobre si los pacientes están sanos y salvos y si ven regularmente a un especialista. Otra información obtenida ayuda al programa de evaluación del recién nacido a proporcionar conocimientos sobre el trastorno a los proveedores de atención médica y las familias del bebé.

EVALUACIÓN DEL RECIÉN NACIDO GARANTÍA DE CALIDAD Y MEJORAS

El programa de evaluación del recién nacido necesita saber que está trabajando bien y cómo mejorar. Esto significa que los programas necesitan saber si los resultados de la evaluación corresponden con los resultados del diagnóstico. Esto también significa que los programas necesitan saber cómo están los bebés diagnosticados con trastornos de la evaluación del recién nacido y si continúan obteniendo la atención que necesitan. La información sobre diagnósticos y resultados se obtiene para hacer mejoras en los programas.

La información y la sangre restante de su bebé pueden guardarse durante al menos 10 años. A veces, la información o la sangre restante se usará para asegurarse que las pruebas de evaluación del recién nacido estén funcionando bien. A veces la información o la sangre restante se usarán para hacer pruebas mejores para el programa de evaluación del recién nacido. Otras veces, la información o la sangre restante se usarán para estudios de salud. Para cualquier estudio de salud, se necesita su autorización escrita antes de divulgar el nombre de su bebé a un investigador externo.

Además, si cualquier información o sangre restante fuera a usarse para un estudio, éste debe ser aprobado por dos grupos de personas que se aseguran que estén protegidos los derechos de su bebé. Estos grupos de personas son “Comités de revisión de sujetos humanos.” Un Comité de revisión de sujetos humanos está en el Departamento de Salud Pública y el otro está en la University of Massachusetts Medical School. El Gobierno federal establece las reglas y regula cada Comité. Para cualquier estudio propuesto, los Comités de revisión de sujetos humanos deciden si se necesita su autorización. Si cualquiera de los Comités decide que se necesita su autorización, el Programa de evaluación del recién nacido de New England se comunicará con usted antes de proceder con el estudio.

Comunicándose con usted: Sabemos que por muchos motivos, los padres cambian de proveedores de atención médica y podrían cambiar el nombre de su bebé. Si su bebé ha sido diagnosticado con un trastorno de evaluación del recién nacido, o recibe seguimiento para averiguar si su bebé padece de un trastorno de evaluación del recién nacido, usted podrá recibir una carta del Programa de evaluación del recién nacido de New England para asegurar que la información de su bebé esté actualizada.

SERVICIOS OPTATIVOS DE EVALUACIÓN

Estudios de investigación de pruebas nuevas (Estudios piloto):

El Departamento de Salud Pública de Massachusetts puede autorizar y realizar estudios de investigación de nuevas pruebas en el Programa de evaluación del recién nacido. Los estudios de investigación de nuevas pruebas, llamados estudios piloto, se realizan cuando el Departamento de Salud Pública espera que beneficien tanto a los individuos como a la salud pública. *No se extraerá sangre adicional de su bebé*, pero estas pruebas evaluarán un número de trastornos además de las pruebas de rutina ya descritas.

Los resultados de los estudios piloto se informan con los resultados de la evaluación de rutina. Como con cualquier evaluación de rutina en los recién nacidos, si hubiera existido un resultado fuera de rango, el médico de su bebé trabajaría con los especialistas adecuados para manejar la atención especial que su bebé pudiese necesitar.

¿Qué estudios piloto se están realizando ahora?

Por favor consulte el documento adjunto a color.

¿Porqué se ofrece evaluación del recién nacido para algunos trastornos como estudios piloto en lugar de ser obligatorios?

El Departamento de Salud Pública de Massachusetts ha determinado que aún no existe suficiente evidencia para requerir (exigir) la evaluación de rutina de los recién nacidos para los trastornos incluidos en los estudios piloto. Ellos necesitan más información sobre una o más de las siguientes preguntas:

1. ¿Cuál es el alcance del beneficio de la evaluación del recién nacido para estos trastornos? (¿Salva vidas? ¿Previene resultados serios que comprometen la vida? ¿Funcionan los tratamientos según lo esperado?)
2. ¿Con qué frecuencia se producen estos trastornos en Massachusetts?
3. ¿Cuán buenos son los análisis de laboratorio usados para evaluar estos trastornos?

¿Puede cualquier recién nacido participar en los estudios piloto?

Sí, cualquier recién nacido que pudiera ser incluido en la evaluación de rutina de los recién nacidos en o después del 1^{ero} de febrero del 2009 puede participar.

¿Puedo rehusarme a participar en uno o más estudios piloto?

Sí. Usted puede rehusar la participación de su bebé en cualquier estudio piloto, por cualquier motivo. Si se rehúsa, su bebé aún tendrá las ventajas de la evaluación de rutina de los recién nacidos.

¿Cómo me inscribo? O ¿cómo me rehúso a participar?

Después de que nazca su bebé, se le preguntará si desea que su bebé sea evaluado para los trastornos de los programas piloto.

¡Importante! Se le pedirá que dé su respuesta antes de que se envíe la muestra de su bebé al laboratorio de análisis. Su respuesta se indicará en el formulario de recolección de muestras de su bebé. Cuando se registre su respuesta en el formulario de recolección de muestras de su bebé, se le entregará una copia para que la conserve para sus archivos. A continuación se presenta una muestra de la copia que usted recibirá. (Nota: usted puede estar leyendo una traducción de este folleto en un idioma que no sea inglés. Sin embargo, la copia real para sus archivos estará en inglés).*

**Las muestras idealmente se obtienen alrededor de las 48 horas después del nacimiento, o antes del alta si el alta se hiciera antes de las 24 horas. Con el fin de asegurar que no se retrase la evaluación de rutina del recién nacido de su bebé para los trastornos obligatorios, la muestra debe obtenerse y transportarse rápidamente.*

FORMULARIO DE EJEMPLO		Estudios piloto RECHAZADOS								
COPIA PARA PADRES		No. de ID del LAB #100001	<input type="checkbox"/> Rechazó MET	<input type="checkbox"/> Rechazó SCID						
			<input type="checkbox"/> Rechazó OTRO							
		<table style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 60%; padding: 2px;">NOMBRE DEL BEBÉ</td> <td style="width: 20%; padding: 2px;">(Apellido)</td> <td style="width: 20%; padding: 2px;">(Nombre)</td> </tr> <tr> <td style="border: 1px solid black; height: 15px;"></td> <td style="border: 1px solid black; height: 15px;"></td> <td style="border: 1px solid black; height: 15px;"></td> </tr> </table>			NOMBRE DEL BEBÉ	(Apellido)	(Nombre)			
NOMBRE DEL BEBÉ	(Apellido)	(Nombre)								
<p>Estimados padres,</p> <p>Esta hoja es su registro para mostrar que se obtuvo una pequeña muestra de sangre de su bebé para hacer una evaluación de rutina del recién nacido. Este servicio de rutina asegura que su bebé será evaluado para detectar trastornos tratables según lo exige el Departamento de Salud Pública de Massachusetts.</p> <p>Además, esta hoja muestra las instrucciones que se enviaron al Programa de Evaluación del recién nacido de New England después de que usted decidió que deseaba los servicios optativos de Evaluación del recién nacido (estudios piloto).</p> <ul style="list-style-type: none"> • Si uno o más Estudios Piloto está marcado con una X en la esquina superior derecha, su bebé NO será evaluado para las enfermedades incluidas en el estudio marcado con una X. Si no hubiera Estudios Piloto con X, su bebé será evaluado para todas las enfermedades enumeradas en el Documento adjunto a color del folleto. <p style="font-size: small; margin-top: 10px;">Programa de Evaluación del recién nacido de New England, University of Massachusetts Medical School 305 South St., Jamaica Plain, MA 02130 (617) 983-6300</p>										

¿Cuáles son los beneficios y los riesgos generales asociados con los estudios piloto?

Posibles beneficios

- El beneficio individual más importante para su bebé es el siguiente:
Si su bebé tuviera uno de los trastornos incluidos en el estudio, tendrá la oportunidad más temprana de detección del trastorno.
- Otros beneficios pueden incluir su propia satisfacción de que está ayudando a responder preguntas importantes que pueden ayudar a otros bebés.

Posibles riesgos

- El riesgo individual más importante para su bebé es raro:
Si su bebé tuviera uno de los trastornos incluidos en el estudio y las pruebas del estudio no detectan el trastorno de su bebé, podría haber un diagnóstico tardío. Siempre hay un riesgo en cualquier evaluación. No detectar un trastorno debiera ser un evento inusual, ya sea que la prueba se haya probado y sea veraz o que aún se esté estudiando. Si su bebé no parece estar bien, o algo no está bien, hable con el proveedor de atención médica de su bebé.
- Otros riesgos incluyen la posibilidad de que la evaluación muestre información de que su bebé tiene un trastorno o una enfermedad que no estábamos buscando, pero que apareció como subproducto de la evaluación. Algunos piensan que esto es un beneficio y otros que es un riesgo. Encontrar subproductos puede suceder con casi cualquier evaluación. Tales resultados se informan al proveedor de atención médica de su bebé.
- El riesgo más común es que un resultado de evaluación fuera de rango pueda requerir pruebas adicionales y pueda causarle preocupación, aunque resulte que su bebé no padece un trastorno de evaluación del recién nacido.

¿Dónde puedo averiguar más sobre los estudios piloto?

Consulte el documento adjunto a color, y la sección titulada “Más sobre los estudios piloto actuales”.

Tengo algunas sugerencias, o algunos comentarios. ¿Cómo puedo asegurarme de que mis comentarios serán considerados?

Debe dirigir sus comentarios escritos a cualquiera de los siguientes comités o programas, y el Comité asesor de la evaluación del recién nacido del Departamento o un representante los revisarán:

Chairperson
Newborn Screening Advisory Committee
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Commissioner of Public Health
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Director
New England Newborn Screening Program
University of Massachusetts Medical School
305 South St.
Jamaica Plain, MA 02130



Programa de evaluación del
recién nacido de New England

**Información adicional para padres
sobre trastornos incluidos en los servicios de rutina
y optativos**

vigente desde febrero del 2009

Lista de trastornos incluidos en la EVALUACIÓN DE RUTINA obligatoria del DPH de MA:

Su bebé será evaluado para detectar marcadores de laboratorio de los siguientes 30 trastornos:

- (1) Argininemia (ARG)
- (2) Acidemia argininosuccínica (ASA)
- (3) Deficiencia de β -cetotiolasa (BKT)
- (4) Deficiencia de biotinidasa (BIOT)
- (5) Deficiencia de carbamoilfosfato sintetasa (CPS)
- (6) Defecto de la captación de carnitina (CUD)
- (7) Citrulinemia (CIT)
- (8) Hiperplasia adrenal congénita (CAH)
- (9) Hipotiroidismo congénito (CH)
- (10) Toxoplasmosis congénita (TOXO)
- (11) Fibrosis quística (CF)
- (12) Galactosemia (GALT)
- (13) Acidemia glutárica tipo I (GAI)
- (14) Homocistinuria (HCY)
- (15) Aciduria 3-hidroxi-3-metil glutárica (HMG)
- (16) Acidemia isovalérica (IVA)
- (17) Deficiencia de la cadena larga de L-3-OH acil-CoA deshidrogenasa (LCHAD)
- (18) Enfermedad urinaria con olor a jarabe de arce (MSUD)
- (19) Deficiencia de ornitina transcarbamilasa (OTC)
- (20) Fenilcetonuria (PKU)
- (21) Anemia drepanocítica (Hb SS)
- (22) Enfermedad Hb S/C (Hb SC)
- (23) Talasemia Hb S/ β (Hb S/ β Th)
- (24) Deficiencia de la cadena mediana de acil-CoA deshidrogenasa (MCAD)
- (25) Acidemia metilmalónica: deficiencia de mutasa (MUT)
- (26) Acidemia metilmalónica: cobalamina A, B (Cbl A,B)
- (27) Acidemia metilmalónica: cobalamina C,D (Cbl C,D)
- (28) Acidemia propiónica (PROP)
- (29) Tirosinemia tipo I (TYR I)
- (30) Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)

La evaluación para estos 30 trastornos puede mostrar información sobre los siguientes trastornos y enfermedades (subproductos de evaluación obligatoria):

- a) Fibrosis quística atípica (incluye CBAVD)
- b) Aciduria 2-metil 3-hidroxi-butírica (2M3HBA)
- c) Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa (2MBG)
- d) Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3MCC)
- e) Aciduria 3-metilglutacónica (3MGA)
- f) Hiperfenilalaninemia benigna (H-PHE)
- g) Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa IA (hígado) (CPT IA)
- h) Citrulinemia tipo II (CIT II)
- i) Defectos de la biosíntesis del cofactor de bipterina (BIOPT BS)
- j) Defectos de la regeneración del cofactor de bipterina (BIOPT Reg)
- k) Deficiencia de galactocinasa (GALK)
- l) Deficiencia de galactosa epimerasa (GALE)
- m) Acidemia glutárica tipo II (GA2)
- n) Hipermetioninemia (MET)
- o) Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa (IBG)
- p) Deficiencia de la cadena mediana de cetoacil-CoA tiolasa (MCKAT)
- q) Deficiencia de carboxilasa múltiple (MCD)
- r) Deficiencia de la cadena corta de acil-CoA deshidrogenasa (SCAD)
- s) Deficiencia de la proteína trifuncional (TFP)
- t) Tirosinemia tipo II (TYR II)
- u) Tirosinemia tipo III (TYR III)
- v) Variante Hb-patías (Var Hb)
- w) Estado de portador de cualquiera de las enfermedades enumeradas en 1-30 o a-w.

EVALUACIÓN DE RUTINA

Los trastornos incluidos en la evaluación de rutina del recién nacido pueden agruparse de acuerdo con la causa o el tratamiento del trastorno.

- **AMINOACIDOPATÍAS:** los bebés y pacientes con estos trastornos no pueden usar alimentos comunes porque sus organismos no pueden desintegrar uno de los aminoácidos encontrados en los alimentos comunes. Se les dan alimentos especiales. Un especialista en metabolismo o un genetista bioquímico generalmente trata a estos bebés.
- **ENFERMEDADES INFECCIOSAS CONGÉNITAS:** los bebés con estos trastornos están infectados con un tipo de bacteria, virus o parásito. La infección del bebé puede producirse durante el embarazo o en el nacimiento. Un experto en enfermedades infecciosas generalmente trata a estos bebés.
- **FIBROSIS QUÍSTICA (CF):** los bebés y pacientes con este trastorno desarrollan mucosidad pegajosa y espesa en los pulmones y otros órganos. La mucosidad taponada los pulmones, facilitando las infecciones pulmonares. La mucosidad en el sistema digestivo causa problemas para absorber los alimentos. Un neumonólogo o un especialista en fibrosis quística en un centro especializado generalmente trata a estos bebés.
- **ENDOCRINOPATÍAS:** los bebés y pacientes con estos trastornos no pueden producir una de las hormonas del organismo. Si el organismo del bebé no puede producir una hormona, el bebé necesita ayuda y generalmente se le administra un medicamento que contiene la hormona. Estos bebés generalmente son tratados por un endocrinólogo o un pediatra que trabaja con un endocrinólogo.
- **DEFICIENCIAS ENZIMÁTICAS POR VITAMINAS Y AZÚCARES:** los bebés y pacientes con estos trastornos no pueden procesar algunos azúcares, vitaminas u otros nutrientes. Un especialista en metabolismo o un genetista bioquímico generalmente trata a estos bebés.
- **TRASTORNOS DE OXIDACIÓN DE ÁCIDOS GRASOS:** los bebés y pacientes con estos trastornos no pueden usar las grasas que han almacenado en su organismo para usarlas como energía de emergencia. Cuando una persona con tal trastorno no come durante un tiempo, hay peligro de que funciones importantes de su organismo dejen de funcionar. Un especialista en metabolismo o un genetista bioquímico generalmente trata a estos bebés.
- **HEMOGLOBINOPATÍAS:** los bebés y pacientes con estos trastornos tienen una modificación en sus glóbulos rojos que causa problemas como la anemia drepanocítica. Significa que el bebé tendrá más probabilidades de tener anemia, episodios de dolor, derrames cerebrales e infecciones con riesgo de la vida. El tratamiento con penicilina puede prevenir infecciones serias en la infancia temprana. Estos pacientes generalmente son tratados por un hematólogo.
- **TRASTORNOS DE ÁCIDOS ORGÁNICOS:** los bebés y pacientes con estos trastornos no pueden usar la parte de los alimentos regulares llamada aminoácidos de cadena ramificada o lisina. El paciente necesita ayuda y generalmente recibe alimentos especiales y otro tratamiento. Estos pacientes generalmente son tratados por un especialista en metabolismo o un genetista bioquímico.
- **TRASTORNOS DEL CICLO DE LA UREA:** los bebés y pacientes con estos trastornos no pueden sacar el nitrógeno de sus torrentes sanguíneos. Estos pacientes tienen altos niveles de amoníaco tóxico en su sangre y necesitan ayuda inmediata. Estos pacientes generalmente son tratados por un especialista en metabolismo o un genetista bioquímico.

Lista de trastornos incluidos en la EVALUACIÓN OPTATIVA ofrecida por el DPH de MA

(estudios piloto)
(más información en el reverso)

Se le preguntará si desea que su bebé sea evaluado en los estudios piloto de MET y SCID:

Estudio piloto “MET”

Si usted responde que sí, su bebé será evaluado para detectar marcadores de laboratorio de los siguientes 5 trastornos.

- (1) Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II (CPT II)
- (2) Deficiencia de dienoil-CoA reductasa (DE RED)
- (3) Síndrome de Hiperornitinemia, Hiperamoninemia, Homocitrulinemia (HHH)
- (4) Acidemia malónica (MAL)
- (5) Deficiencia de la cadena mediana/corta de L-3-OH acil-CoA deshidrogenasa (M/SCHAD)

La evaluación de estos 5 trastornos puede mostrar información sobre los siguientes trastornos y enfermedades (subproductos de la evaluación optativa de MET)

- a) Carnitina: deficiencia de acilcarnitina translocasa (CACT)
- b) Estado de portador de cualquiera de los 5 trastornos del estudio piloto MET o CACT.

Estudio piloto “SCID”

Si usted responde que sí, su bebé será evaluado para detectar marcadores de laboratorio del trastorno llamado:

- (1) Inmunodeficiencia combinada severa (SCID).

La evaluación para SCID puede mostrar información sobre los siguientes trastornos y enfermedades (subproductos de la evaluación optativa de SCID).

- (a) Las inmunodeficiencias primarias que no son SCID u otras enfermedades asociadas con cantidades bajas de células T.
- (b) Estado de portador de SCID.

Estudio piloto “OTRO”

Este espacio está reservado como lugar para colocar estudios futuros que puedan ofrecerse. En este momento, los únicos estudios piloto son el MET y el SCID.

ESTUDIO PILOTO MET

Antecedentes:

- 1) Deficiencia de Carnitina Palmitoil: Carnitina palmitoiltransferasa II (CPT II),
- 2) Deficiencia de Dienoil-CoA reductasa (DE RED)
- 3) Deficiencia de la cadena mediana/corta de L-3-OH acil-CoA deshidrogenasa (M/SCHAD)

Estos tres trastornos pertenecen a un grupo de enfermedades metabólicas conocidas como “TRASTORNOS DE LA OXIDACIÓN DE LOS ÁCIDOS GRASOS”. Los pacientes con esta enfermedad no pueden convertir ciertas grasas de los alimentos que comemos en energía y dependen completamente de la glucosa. Los bebés y niños con estos trastornos pueden enfermarse gravemente cuando no disponen de glucosa (tal como en el ayuno) o cuando se requieren grandes cantidades de energía (tal como en las infecciones). Se cree que el tratamiento temprano puede ser capaz de prevenir la muerte y la discapacidad en algunos casos. Estos pacientes generalmente son tratados por un especialista en metabolismo o un genetista bioquímico.

4) Síndrome de Hiperornitinemia, Hiperamoninemia, Homocitrulinemia (HHH): Los pacientes con HHH no pueden sacar el nitrógeno de sus torrentes sanguíneos. Como consecuencia, el amoníaco de la sangre puede elevarse a niveles tóxicos. Los pacientes pueden enfermarse gravemente sin tratamiento inmediato. Estos pacientes generalmente son tratados por un especialista en metabolismo o un genetista bioquímico.

5) Acidemia Malónica (MAL): Los pacientes con MAL no pueden producir ácidos grasos según los necesiten o utilizar adecuadamente las grasas presentes en los alimentos. Esto puede causar bajo azúcar sanguíneo, un corazón aumentado de tamaño, tono muscular deficiente, vómitos, diarrea, deshidratación o convulsiones. Estos pacientes generalmente son tratados por un especialista en metabolismo o un genetista bioquímico.

Propósito

El propósito del estudio piloto MET es entender si la identificación temprana por la evaluación del recién nacido es clínicamente beneficiosa.

ESTUDIO PILOTO SCID

Antecedentes

SCID, o Inmunodeficiencia combinada severa, es un trastorno que afecta gravemente al sistema inmunológico. A menos que se traten, los bebés con este trastorno morirán a los pocos meses de vida porque no pueden combatir las infecciones habituales que contraen todos los bebés. Con tratamiento, la mayoría de los bebés vive.

El tratamiento de un bebé con SCID incluye un trasplante de médula ósea. Esto permite que el bebé viva porque puede producir células T que los bebés con SCID no tratados no pueden producir.

Propósito

El propósito del estudio piloto SCID es determinar la mejor manera de encontrar bebés con SCID.

Creemos que una prueba molecular nos ayudará a saber cuáles bebés están produciendo células T y cuáles no. Podemos intentar hacer otras pruebas para ver si pueden ayudarnos a predecir cuáles bebés tienen SCID y cuáles no. La prueba

molecular significa que buscaremos un segmento de ADN que se encuentra en todos los bebés. Si no podemos encontrar el segmento de ADN en un bebé, podríamos obtener otra muestra para asegurarnos del resultado o podríamos recomendar que el bebé sea visto por un experto en inmunología para que se hagan pruebas adicionales. Si el bebé tiene SCID, el inmunólogo trabajará con los especialistas en trasplante de médula ósea para hacer el mejor plan para el bebé.

Esperamos que una vez que comencemos a hacer evaluaciones para encontrar a los bebés con SCID, podríamos encontrar bebés con otras enfermedades inmunitarias. Si encontráramos a esos bebés, también serían vistos por un inmunólogo.