



**RESPUESTAS A LAS
PREGUNTAS MAS
COMUNES ACERCA DE
LOS EXAMENES
DE**

**DETECCION DE
TRASTORNOS EN
LOS RECIEN
NACIDOS**

The New England Newborn Screening Program
University of Massachusetts Medical School
State Laboratory Institute
305 South St.
Jamaica Plain, MA 02130
(617) 983-6300

Un programa del
Departamento de Salud Pública de Massachusetts

Este folleto contiene información importante acerca de los exámenes de detección para su bebé.
Está disponible en otros idiomas
<http://www.umassmed.edu/nbs>
617-983-6300

RESUMEN

Usted puede encontrar que este resumen es suficiente para ayudarle a tomar una decisión sobre las pruebas de detección para su bebé. Puede hallar más información adentro de este folleto.

La detección en el recién nacido ayuda a prevenir ciertos trastornos que se pueden tratar.

- Lo más probable es que su bebé sea saludable y usted no tenga que pensar en los trastornos que se pueden descubrir a través de los exámenes de detección en el recién nacido.
- Para la minoría de bebés que sí tiene alguno de estos trastornos, el Programa de Detección en el Recién Nacido puede marcar una diferencia importante en el transcurso de sus vidas.

El Programa de Detección en el Recién Nacido funciona si se examinan todos los bebés nacidos en Massachusetts.

- Examinar a todos los bebés es importante, pues la mayoría de ellos se ven saludables cuando nacen, aún los que tienen trastornos que pueden ser descubiertos a través de los exámenes de detección.
- Las pruebas de detección se hacen analizando una pequeña muestra de sangre que se le saca al bebé aproximadamente a los dos días de nacido.
- Si los exámenes muestran que el bebé tiene algún trastorno que se puede tratar, el doctor la llamará para acordar el cuidado apropiado para él.

PRUEBAS RUTINARIAS DE DETECCION EN EL RECIEN NACIDO

- En Massachusetts hay 10 trastornos para los cuales hay tratamiento, que están incluidos en la DETECCION DE RUTINA EN EL RECIEN NACIDO.
- La ley en Massachusetts requiere que todos los bebés nacidos en el estado tengan las pruebas de detección para buscar signos de estos 10 trastornos, a menos que los padres se opongan a ello por creencias religiosas.

PRUEBAS OPCIONALES DE DETECCION EN EL RECIEN NACIDO

- Para su beneficio, Massachusetts está ofreciendo la detección de 20 trastornos adicionales en el recién nacido.
- *No hay costo adicional, ni se requiere sangre adicional del bebé, para participar.*
- LA DETECCION OPCIONAL EN EL RECIEN NACIDO tiene dos estudios investigativos para poder descubrir de manera efectiva estos 20 trastornos adicionales.
- Según las disposiciones en Massachusetts para este PROGRAMA OPCIONAL, a usted le preguntarán si quiere formar parte del programa después que su bebé haya nacido.
- Si por alguna razón usted decide que no quiere participar en el PROGRAMA OPCIONAL, su bebé todavía podrá gozar de los beneficios de la DETECCION DE RUTINA .

ESTA INTERESADO/A EN TENER MAS INFORMACION ACERCA DE LAS PRUEBAS RUTINARIAS U OPCIONALES DE DETECCION EN EL RECIEN NACIDO? MIRE ESTE FOLLETO. EL INDICE GENERAL ES SU GUIA PARA LAS PREGUNTAS MAS COMUNES ACERCA DE ESTOS PROGRAMAS.

Queridos padres,

Felicitaciones! Mientras usted mira hacia el futuro con su nuevo bebé, se alegrará de saber que todos los bebés nacidos en Massachusetts se pueden beneficiar de un programa llamado Detección en el Recién Nacido. Este programa ayuda a prevenir trastornos que se pueden tratar. Empezó en 1962 en Massachusetts, con exámenes para detectar solamente un trastorno. Desde entonces se ha incrementado en el programa el número de trastornos que tienen tratamiento, y las pruebas de detección en el recién nacido han sido adoptadas a través del mundo entero como una rutina corriente en el cuidado de la salud. Massachusetts es un líder en la detección en el recién nacido. Massachusetts ofrece pruebas de detección de rutina para más trastornos que cualquier otro programa.

Massachusetts también ofrece servicios de detección opcionales. Después que su bebé haya nacido, a usted le preguntarán si quiere aprovechar los servicios opcionales (vea detalles abajo, también en la página 9).

Este folleto es su guía para el Programa de Detección en el Recién Nacido. Tiene descripciones adicionales de ambos Programas de Detección, el de Rutina y el Opcional (veáse el índice en la página siguiente).

Nosotros deseamos lo mejor para usted y su bebé.

Sinceramente,

El personal del Programa de Detección en el Recién Nacido en New England

Cómo me inscribo? O cómo rehuso participar?

Después que su bebé haya nacido, a usted le preguntarán si ha recibido este folleto con la información acerca de los estudios piloto. En ese momento le preguntarán si usted desea que su bebé participe en los dos programas piloto.

Importante! Le pedirán que dé su respuesta antes de que las muestras de su bebé sean enviadas al laboratorio. * Su respuesta estará indicada en el formulario. Cuando su respuesta esté registrada en el formulario que se usa para la recolección de las muestras, a usted le darán una copia para que la guarde como parte de su historial. Más adelante aparece una muestra de la copia que usted recibirá. (Nota: usted puede estar leyendo una traducción de este documento en otro idioma diferente al inglés. De todas maneras, la copia que usted recibirá para su historial estará en inglés).

*Las muestras se obtienen entre las 24 a 72 horas después del nacimiento o antes de que el bebé salga del hospital si se le va a dar de alta antes de 24 horas. Con el fin de asegurarse de que las pruebas de detección de rutina para las 10 enfermedades establecidas no sea demorada, las muestras deben ser tomadas y transportadas rápidamente.

MUESTRA PARA LOS PADRES COPIA

ID LAB # 100001

Rehusa
FQ

Rehusa
MET

Nombre del bebé

Queridos padres:

Esta hoja es la constancia de que se le ha tomado una pequeña muestra de sangre a su bebé, con el fin de hacer las pruebas de detección de rutina en el recién nacido. Este servicio, rutinario, asegura que su bebé será examinado para la detección de 10 trastornos tratables como lo manda el Departamento de Salud Pública de Massachusetts.

Además, esta hoja registra sus instrucciones al hospital o pediatra acerca de las decisiones que usted tomó sobre los servicios adicionales que están disponibles para todos los bebés nacidos en Massachusetts.

- Si su hoja tiene una X donde dice "rehusa FQ", su bebé NO será examinado para la detección de Fibrosis Quística.
- Si su hoja tiene una X donde dice "rehusa MET", su bebé NO será examinado para la detección de cualquiera de los 19 trastornos metabólicos nuevos.

El New England Newborn Screening Program de la facultad de Medicina de la Universidad de Massachusetts, provee todos los servicios para la detección como se describe en su folleto titulado "Respuestas a las preguntas más comunes acerca de los exámenes de detección de trastornos en el recién nacido "

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

|

INDICE

Pruebas de Detección de Rutina

- *Cuál es el objetivo del Programa de Detección en el Recién Nacido?5*
- *Cuál es la posibilidad de que mi bebé tenga un trastorno que pueda ser detectado por medio de este programa?5*
- *Cómo se hacen las pruebas?.....5*
- *Para la detección de cuáles trastornos será examinado mi bebé?6*
- *Quién decide cuales trastornos están incluidos en el Programa de Detección en el Recién Nacido?7*
- *Puedo rechazar estos exámenes?.....7*
- *Cómo se anuncian los resultados de los exámenes y cómo sería yo informada si mi bebé necesita algún cuidado especial?7*
- *Me llamaron para decirme que hay que repetir los exámenes de mi bebé. Eso significa que mi bebé tiene un trastorno?7*

Pruebas de Detección Opcionales

- *Estudios de investigación de las pruebas nuevas (estudios piloto)8*
- *Qué estudios piloto se están haciendo ahora?.....8*
- *Por qué las pruebas de detección en el recién nacido para la fibrosis quística y para la serie adicional de trastornos metabólicos se ofrece como estudio piloto, en vez de ser exigida como los otros 10 trastornos?8*
- *Cualquier recién nacido puede participar en los estudios piloto?8*
- *Me puedo rehusar a participar en uno o en los dos estudios piloto?9*
- *Cómo me inscribo? O Cómo rehusó participar?.....9*
- *Cuáles son los beneficios generales y los riesgos asociados con los estudios piloto?.....10*
- *Dónde puedo aprender más acerca de los estudios piloto? 10*

Información adicional para los padres
que quieren saber más acerca de los 2 estudios piloto

- Estudio piloto #1 Pruebas de detección en el recién nacido de signos de fibrosis quística.
- Estudio piloto #2 pruebas de detección en el recién nacido para una serie adicional de 19 trastornos metabólicos

PRUEBAS RUTINARIAS DE DETECCION

Cual es el objetivo del Programa de Detección de Trastornos en el Recién Nacido?

El propósito de este programa es examinar todos los recién nacidos en Massachusetts con el fin de detectar signos tempranos de un número de trastornos tratables (como lo exige la Regulación 105 CMR 270.000 del Departamento de salud Pública de Massachusetts)

Este folleto describe estos trastornos o y explica por qué su bebé necesita ser examinado.

Cual es la posibilidad de que mi bebé tenga un trastorno que se pueda detectar por medio de este programa?

La posibilidad de que su bebé tenga alguno de estos trastornos es muy pequeña. En los casos raros en los que se encuentra alguno de ellos, usualmente el diagnóstico y el tratamiento tempranos ayudan a prevenir los problemas asociados con estos trastornos.

Las pruebas de detección en los recién nacidos suministran una oportunidad temprana para detectar ciertos trastornos antes de que los síntomas aparezcan. Sin embargo, las pruebas de detección no siempre son exactas y pueden no detectar un trastorno. En cualquier caso, si su bebé no parece estar bien, hable con el doctor lo más pronto posible.

Cómo se hacen estas pruebas?

Aproximadamente 48 horas después de nacido o antes de que su bebé salga del hospital, se le tomará una pequeña muestra de sangre. Sólo se necesitan unas pocas gotas. Estas serán tomadas del talón del bebé.

Importante! Los bebés nacidos fuera del hospital también deben ser examinados, preferiblemente a las 48 horas después del nacimiento. Los padres deben arreglar con un doctor, hospital o comadrona para que se haga la detección.

Para la detección de cuales trastornos será examinado mi bebé?

Su bebé será examinado para la detección de los siguientes 10 trastornos:

1. **Hipotiroidismo congénito.** Este es un desorden causado por la falta de la hormona de la tiroides, el cual puede conducir a un crecimiento deficiente y retardo mental. Si se descubre temprano y se trata con medicamentos para la tiroides, el niño crecerá y se desarrollará normalmente.
2. **Fenilcetonuria (PKU).** Este trastorno es causado cuando el cuerpo del bebé no puede procesar el aminoácido fenilalanina, el cual se encuentra en la proteína de las comidas. Si se descubre a tiempo y se le empieza a dar al bebé una dieta baja en fenilalanina, se puede prevenir el retardo mental.
3. **Trastornos de hemoglobina.** Estos trastornos incluyen la Drepanocitosis, una condición causada por cambios en los glóbulos rojos. Significa que el bebé es más propenso a tener anemia, episodios de dolor, accidentes cerebrovasculares, e infecciones que ponen en peligro la vida. El tratamiento con penicilina puede prevenir infecciones serias en los primeros años de la niñez.
4. **Toxoplasmosis congénita.** Esta es una infección que puede ser moderada o severa. En los bebés esta infección puede conducir a retardo mental, ceguera u otros defectos. El tratamiento temprano con medicamentos puede reducir el riesgo de problemas serios.
5. **Deficiencia de Biotinidasa.** Este trastorno es causado por la falta de una enzima llamada biotinidasa. Puede llegar a producir convulsiones, retardo en el desarrollo, eccema y pérdida de audición. Los problemas pueden prevenirse usando tratamiento con biotina.
6. **Galactosemia.** Este trastorno ocurre cuando el bebé no puede procesar una parte del azúcar de la leche llamada galactosa. En algunos casos puede producir daño al cerebro o al hígado, que pueden poner en peligro la vida del bebé, y esto puede suceder a la semana de nacido. Cuando se detecta a tiempo, una dieta especial, sin leche, previene estos problemas.
7. **Enfermedad de la orina “Maple Syrup” (MSUD).** Este trastorno es causado cuando no se tiene la habilidad para procesar varios aminoácidos. Puede resultar en retardo mental, convulsiones, o muerte. El nombre viene del olor a “maple syrup” que caracteriza a la orina cuando se tiene este trastorno. Cuando se detecta a tiempo, los bebés son puestos en una dieta especial para evitar los efectos severos de la enfermedad.
8. **Homocistinuria.** Es causada por la inhabilidad para procesar un aminoácido llamado metionina. Puede producir retardo mental, problemas de los ojos y coágulos de sangre. Cuando se detecta temprano, los bebés son puestos en una dieta baja en metionina, para evitar estos problemas.
9. **Hiperplasia suprarrenal congénita.** Es causada por la falta de una enzima que las glándulas suprarrenales usan para procesar hormonas. En las niñas los órganos genitales pueden aparecer como masculinos. En cualquiera de los dos sexos puede ocurrir pérdida severa de sal y agua en el cuerpo, o aún muerte. Hay tratamientos disponibles para corregir esta condición.
10. **Deficiencia Medium-chain acyl Co-A dehydrogenase (MCAD).** Este trastorno puede causar una crisis metabólica cuando un bebé ayuna (cuando permanece sin comer por un período largo de tiempo, como por ejemplo durante una enfermedad). Esta clase de crisis metabólica algunas veces puede llegar a producir convulsiones, falla respiratoria, paro cardíaco y muerte. El objetivo principal del tratamiento es prevenir que la crisis ocurra. El tratamiento es efectivo y está enfocado a prevenir ayunos largos.

Otros. Si usted desea, su bebé puede ser examinado para la detección de otros trastornos (vea la sección DETECCIÓN OPCIONAL, Estudios investigativos de exámenes nuevos)

Quién decide cuáles trastornos están incluidos en el programa de Detección en el Recién Nacido?

El Comisionado de Salud Pública es el responsable de decidir cuales trastornos están incluidos. Una junta de asesoramiento formada por doctores, enfermeras, científicos, éticistas y consumidores, aconseja al Comisionado acerca de cuales trastornos incluir. Para que un trastorno sea incluido en la lista debe haber los siguientes requisitos: 1) que el trastorno sea tratable, 2) que exista un buen examen para su detección, 3) que la intervención médica temprana sea beneficiosa para el bebé.

Puedo rechazar estos exámenes?

La mayoría de los estados tienen leyes específicas acerca de los exámenes de detección en el recién nacido. En Massachusetts usted puede rehusar por razones religiosas. Si lo hace, le van a pedir que firme un formulario de rechazo. Este formulario libera a su doctor de cualquier responsabilidad por daños que pueden resultar de un trastorno que podría haberse descubierto con los exámenes de detección.

Cómo se anuncian los resultados de los exámenes y cómo sería yo informada si mi bebé necesita algún cuidado especial?

Los resultados de los exámenes serán enviados al hospital donde nació su bebé. Estos informes incluyen los resultados de todas las pruebas de rutina y de cualquier prueba opcional que su bebé haya tenido (vea la sección Estudios investigativos de exámenes nuevos). Además, si los resultados de los exámenes indican que su bebé necesita atención adicional, el hospital donde nació el bebé, o el doctor de su bebé serán informados.

Me llamaron para decirme que hay que repetir los exámenes de mi bebé . Eso significa que mi bebé tiene un trastorno?

No siempre. Hay varias razones por las cuales el doctor de su bebé puede haberle dicho que hay que repetir los exámenes. Algunas de las razones pueden ser:

Muestra insatisfactoria: No hay sangre suficiente para completar todas las pruebas requeridas, o la muestra no sirve por otras razones.

Muestra “muy temprana”: Si la muestra de sangre fue tomada antes de que el bebé tuviera 24 horas de nacido, se debe tomar una segunda muestra tan pronto como sea posible, para evitar el pasar por alto un trastorno. El mejor momento para la detección es entre las 24 y las 72 horas después del nacimiento.

Resultado anormal del examen: Un resultado anormal significa que *podría* haber un trastorno. Si al repetir el examen, el resultado indica que se necesita evaluación adicional, el doctor de su bebé será avisado inmediatamente.

Nota: los bebés prematuros o de bajo peso al nacer son los más propensos a tener resultados anormales en los exámenes hechos con la primera muestra aún cuando *no* haya un trastorno presente.

PRUEBAS DE DETECCION OPCIONALES

Estudios de investigación de las pruebas nuevas (estudios pilotos)

El Departamento de Salud Pública de Massachusetts puede autorizar y dirigir estudios de investigación de exámenes nuevos para el Programa de Detección en el Recién Nacido. Los estudios investigativos de exámenes nuevos, llamados estudios piloto, se hacen cuando el Departamento de Salud Pública espera que puedan beneficiar tanto al individuo como a la salud pública. *No se le tomará al bebé una muestra de sangre adicional* pero estos exámenes van a hacerse para detectar más trastornos además de las de rutina que se describieron anteriormente.

Los resultados de los estudios piloto son presentados con los resultados de los exámenes de detección de rutina. Como con las pruebas de rutina, si hay un resultado anormal, el doctor de su bebé trabajará con el especialista indicado para arreglar cualquier clase de cuidado especial que su bebé pudiera necesitar.

Qué estudios piloto se están haciendo ahora?

A Partir de Febrero 1 de 1999, el programa va a conducir dos estudios pilotos llamados:

- Pruebas de detección de signos de fibrosis quística en el recién nacido.
- Pruebas de detección de signos de una serie de 19 trastornos metabólicos adicionales en el recién nacido.

Por qué las pruebas de detección en el recién nacido para la fibrosis quística y para la serie adicional de trastornos metabólicos se ofrece como estudio piloto, en vez de ser exigida como las otros 10 trastornos?

Hay tres razones principales:

1. Evaluar el beneficio que tienen las pruebas de detección en el recién nacido para lograr que los bebés con posibles condiciones médicas serias tengan atención médica temprana.
2. Descubrir que tan frecuentemente se presentan estos trastornos en Massachusetts.
3. Evaluar las pruebas de laboratorio que se usan para la detección de estos trastornos.

Cualquier recién nacido puede participar en los estudios piloto?

Sí. Cualquier recién nacido que esté incluido en los exámenes de detección de rutina en o después de Febrero 1 de 1.999, puede participar.

Me puedo rehusar a participar en uno o en los dos estudios piloto?

Sí. Usted puede rehusar la participación de su bebé ya sea en uno o en ambos estudios, por cualquier razón. Si usted rehusa, su bebé todavía tendrá las ventajas de los exámenes de detección de rutina.

Cómo me inscribo? O cómo rehuso participar?

Después que su bebé haya nacido, a usted le preguntarán si ha recibido este folleto con la información acerca de los estudios piloto. En ese momento le preguntarán si usted desea que su bebé participe en los dos programas piloto.

Importante! Le pedirán que dé su respuesta antes de que las muestras de su bebé sean enviadas al laboratorio. Su respuesta estará indicada en el formulario. Cuando su respuesta esté registrada en el formulario que se usa para la recolección de las muestras, a usted le darán una copia para que la guarde como parte de su historial. Más adelante aparece una muestra de la copia que usted recibirá. (Nota: usted puede estar leyendo una traducción de este documento en otro idioma diferente al inglés. De todas maneras, la copia que usted recibirá para su historial estará en inglés).*

**Las muestras se obtienen entre las 24 a 72 horas después del nacimiento o antes de que el bebé salga del hospital si se le va a dar de alta antes de 24 horas. Con el fin de asegurarse de que las pruebas de detección de rutina para las 10 enfermedades establecidas no sea demorada, las muestras deben ser tomadas y transportadas rápidamente.*

MUESTRA PARA LOS PADRES COPIA		ID LAB # 100001	Rehusa FQ	Rehusa MET
		Nombre del bebé		
<input type="text"/>				
<i>Queridos padres:</i>				
<i>Esta hoja es la constancia de que se le ha tomado una pequeña muestra de sangre a su bebé, con el fin de hacer las pruebas de detección de rutina en el recién nacido. Este servicio, rutinario, asegura que su bebé será examinado para la detección de 10 trastornos tratables como lo manda el Departamento de Salud Pública de Massachusetts.</i>				
<i>Además, esta hoja registra sus instrucciones al hospital o pediatra acerca de las decisiones que usted tomó sobre los servicios adicionales que están disponibles para todos los bebés nacidos en Massachusetts.</i>				
<ul style="list-style-type: none">• Si su hoja tiene una X donde dice "rehusa FQ", su bebé NO será examinado para la detección de Fibrosis Quística.• Si su hoja tiene una X donde dice "rehusa MET", su bebé NO será examinado para la detección de cualquiera de los 19 trastornos metabólicos nuevos.				
<i>El New England Newborn Screening Program de la facultad de Medicina de la Universidad de Massachusetts, provee todos los servicios para la detección como se describe en su folleto titulado "Respuestas a las preguntas más comunes acerca de los exámenes de detección de trastornos en el recién nacido "</i>				
<i>New England Newborn Screening Program University of Massachusetts Medical School 305 South St, Jamaica Plain, MA 02130 (617) 983-6300</i>				

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

Beneficios posibles

El beneficio individual más importante para su bebé es el siguiente:

- Si su bebé tiene uno de los trastornos incluídos en el estudio, tendrá la oportunidad de que le sea detectado lo más pronto posible y de contar con la intervención médica apropiada para su cuidado.
- Otro beneficio podría ser su propia satisfacción al pensar que está ayudando a responder preguntas importantes que pueden ayudar a otros bebés.

Riesgos posibles

Como con cualquier otro tipo de exámenes, hay dos posibilidades: los resultados pueden ser normales o anormales. En cualquiera de los dos casos existen riesgos que usted tendría que tener en cuenta:

- Si su bebé obtiene un *resultado anormal* en los exámenes, es posible que él realmente no tenga el trastorno. Para estar seguro, el doctor de su bebé puede recomendar más exámenes hechos por un especialista, quien puede tomar muestras adicionales de su bebé (usualmente de sangre u orina). Los exámenes adicionales pueden causarle preocupación, lo cual es una reacción muy común cuando se reciben resultados de cualquier examen de un programa de detección. Si después de que se hagan los exámenes adicionales, usted recibe la buena noticia de que su bebé no tiene el trastorno, esto debe quedar registrado en la historia clínica del bebé, pero usted debe asegurarse de que así pase.
- Si su bebé obtiene *resultados normales*, todavía existe la posibilidad de que tenga el trastorno (si por alguna razón el trastorno no fue descubierto con los exámenes de detección). Si los profesionales de la salud confiaran demasiado en los resultados de los exámenes para hacer un diagnóstico, esto podría retrasar la intervención médica temprana. Este riesgo existe con todos los exámenes de detección, incluyendo los nuevos. En cualquier caso, *si su bebé no se vé bien*, usted deberá hablar con el doctor tan pronto como sea posible.

Dónde puedo aprender más acerca de los estudios piloto?

Consulte la próxima sección titulada “Información para los padres que quieren saber acerca de los dos estudios piloto”.

INFORMACION ADICIONAL PARA LOS PADRES QUE QUIEREN SABER MAS ACERCA DE LOS DOS ESTUDIOS PILOTO

ESTUDIO PILOTO # 1 EXAMENES DE
DETECCION DE SIGNOS DE FIBROSIS
QUISTICA (FQ) EN EL RECIEN NACIDO.

Qué es la Fibrosis Quística?

Fibrosis quística es uno de los trastornos hereditarios serios más comunes que se presentan en los niños. Puede ocurrir en todas las razas. Los niños que tienen fibrosis quística, nacen con ella, pero muchas veces la enfermedad no se manifiesta por semanas, meses, y aún años. Este trastorno es el resultado de cantidades anormales de sal en las secreciones del cuerpo, especialmente en los pulmones y el páncreas. En algunas personas los síntomas aparecen principalmente en los pulmones, en otras en el aparato digestivo. En los pulmones, las vías respiratorias se obstruyen y tienen mucha bacteria. Esto conduce a infecciones crónicas, daño pulmonar y muerte por falla de los pulmones. En el páncreas, cuando los conductos están obstruidos hay pérdida de las enzimas digestivas en el intestino. Esto conduce a malnutrición severa. El tratamiento médico puede incluir el reemplazo de las enzimas digestivas inmediatamente, el uso de antibióticos y vigilancia cuidadosa. Esto puede mejorar el crecimiento y el resultado a largo plazo en estos pacientes.

Cuáles son las posibilidades de que mi bebé pueda tener fibrosis quística?

En Massachusetts aproximadamente 1 de cada 3.000 bebés tiene fibrosis quística.

Qué estudia el programa piloto?

Este estudio se enfocará en desarrollar los mejores exámenes para la detección temprana de fibrosis quística en los recién nacidos. *No se le tomará muestra de sangre adicional a su bebé.* Habrá un sistema de exámenes como el de Wisconsin, que fue donde empezó el programa piloto. Si su bebé es examinado, la muestra de sangre será analizada primero para buscar una proteína del páncreas que se llama IRT. Si el examen muestra que el nivel de IRT es más alto de lo normal, la muestra del bebé será entonces analizada para buscar una señal en el ADN (DNA) que esté asociada con la fibrosis quística. Si ésta es encontrada en la muestra de su bebé, el programa de detección hablará con el doctor del bebé sobre el resultado. El doctor se pondría en contacto con usted para arreglar que el bebé sea visto por un especialista en fibrosis quística. Este especialista hará un examen para averiguar si su bebé tiene realmente fibrosis quística.

El programa de exámenes de Massachusetts será exactamente como el de Wisconsin?

No. Nosotros sabemos a través de información recogida por la Fundación de Fibrosis Quística en Massachusetts y a nivel nacional, que el examen que se usa en Wisconsin fallaría en un número

muy alto de los bebés en Massachusetts que tienen fibrosis quística. El plan de examen en Massachusetts buscaría más señales en el ADN. Mientras que las pruebas en Wisconsin funcionan para Wisconsin, Massachusetts necesita una prueba que se ajuste a la diversidad racial y étnica de su población.

Todos los bebés que participan en el programa serán examinados para la detección de señales de fibrosis quística en el ADN?

No. Esperamos que 1 de cada 10 bebés sea examinado para la detección de señales de fibrosis quística en el ADN.

Todos los bebés que participan en el programa necesitarán ser vistos por un especialista en Fibrosis Quística?

No. Si su bebé participa en el estudio, la posibilidad de que sea enviado al especialista es de 0.3%, o sea 3 en 1.000.

Si mi bebé es referido a un especialista en fibrosis quística, quiere decir que tiene la enfermedad?

No necesariamente. De cada 5 ó 6 bebés que necesiten ser referidos a un especialista solo 1 tendrá realmente la enfermedad.

Si mi bebé es uno de los que necesita ser visto por un especialista en fibrosis quística, dónde encontraré ese especialista?

El doctor de su bebé le ayudará. Los especialistas de fibrosis quística están localizados en los 5 Centros de Fibrosis Quística en Massachusetts. Estos centros están certificados por la Fundación de Fibrosis Quística para proveer un rango completo de diagnóstico y servicios clínicos y de seguimiento. Los 5 Centros en Massachusetts, están distribuidos a través del estado: 3 en Boston, 1 en Worcester y 1 en Springfield. El Programa de New England de Detección en el Recién Nacido, está trabajando con todos estos Centros para asegurarse de que sus servicios sean conocidos por todas las familias que los necesitan.

Por qué me piden que tome una decisión?

Acaso el doctor de mi bebé no sabe?

Hay una buena razón para creer que el programa puede funcionar (los exámenes son acertados) y que vale la pena (los beneficios de la intervención temprana exceden los riesgos). De todas maneras, antes de que los exámenes para la detección de la fibrosis quística entren a formar parte del programa de rutina, la junta de asesoramiento quiere estudiar como trabajará mejor el programa en Massachusetts. Como padre, a usted le pedirán que decida si quiere o no participar en el programa. Nosotros esperamos que la mayoría de los padres quieran que sus bebés tengan este examen, pero también entendemos que algunos padres pueden tener razones personales para no participar en el "estudio piloto". Por eso es a usted a quien se le pide que tome la decisión, en vez de

su doctor o la persona encargada del cuidado de su salud.

ESTUDIO PILOTO # 2 PRUEBAS DE DETECCIÓN EN EL RECIÉN NACIDO PARA UNA SERIE ADICIONAL DE 19 TRASTORNOS METABOLICOS

Me puede decir más acerca de lo que está incluido?

Los trastornos incluyen una variedad de condiciones que conducen a un desequilibrio químico en el cuerpo. Los trastornos pueden llevar a vómito, problemas de equilibrio con la sal y el agua, problemas de desarrollo o aún estado de coma y muerte.

Algunos de los trastornos tienen tratamientos disponibles mejores que otros. El resultado del tratamiento puede variar de bueno a malo y depende en parte de cuánto daño haya ocurrido antes de que se empezara el tratamiento.

Algunos de los trastornos tiene que ver con los problemas del bebé para convertir las reservas de grasa a una forma (ácido graso) que puede ser usada como energía. Los nombres de estos trastornos de ácidos grasos empiezan con letras que describen el tamaño de los ácidos que ocurren en el desequilibrio químico, por ejemplo S (short, corto), L o LCH (long, largo) VL (very long, muy largo) o M (medium, mediano). El porcentaje de los tipos corto y largo tomado junto es solamente 1 en cada 30.000 recién nacidos y se sabe menos acerca de ellos, que acerca del tipo de trastorno con ácidos grasos de tamaño mediano (MCAD). El MCAD está incluido ahora en las pruebas exigidas de detección rutinaria. De todas maneras existe prueba de que todos los tipos de este trastorno se pueden beneficiar de algunos de los planes de dietas que se usan para el MCAD.

Las proteínas del cuerpo están hechas de bloques de construcción llamados aminoácidos. Algunos de estos aminoácidos están involucrados en una variedad de trastornos incluidos en este programa de detección. Por ejemplo en los trastornos llamados *Tirosinemia tipo I* y *Tirosinemia tipo II* hay una acumulación del aminoácido *Tirosina*. Este está asociado con falla del hígado (en el tipo I) o problemas con los ojos, la piel o el desarrollo general (en el tipo II). El tratamiento puede variar desde dietas especiales (en tipos I y II) hasta trasplante del hígado (en el tipo I). Otros trastornos de aminoácidos llamados *Argininemia*, *Aciduria arginosuccinica*, *Citrulinemia* y *Síndrome "HHH"*, están asociados con la acumulación tóxica de amonía en la sangre. Esto puede llevar a estado de coma y muerte. El tratamiento es a base de dieta y medicinas especiales.

Algunos de los otros trastornos están causados por acumulación en el cuerpo de ácidos orgánicos que

pueden ser tóxicos. Por ejemplo: *Acidemia Propiónica*, *Acidemia Metilmalónica*, *Acidemia Isovalérica* y *Acidemia Glutárica tipo I y II*. El vómito con pérdida de fluido y sales del cuerpo puede conducir a coma y muerte si no se trata. Los síntomas pueden empezar tan rápido como a los pocos días después del nacimiento, o meses más tarde. Usualmente el tratamiento consiste en dieta y medicinas especiales.

Cual es la posibilidad de que mi bebé tenga uno de éstos 19 trastornos?

No sabemos realmente cuantos bebés en Massachusetts tienen estos 19 trastornos. Haciendo este examen, calculamos que podremos detectar de 4 a 6 bebés en Massachusetts cada año.

Qué va a estudiar el programa piloto?

El plan es usar una tecnología nueva (llamada Espectrometría de Masa en Tandem) para buscar señales en el ADN que puedan decirnos cuales bebés tienen trastornos que no han sido incluidos en las pruebas de detección de rutina. El estudio descubrirá qué tan a menudo ocurren estos trastornos en la población de Massachusetts y si la tecnología es útil. *No se le tomará muestra de sangre adicional a su bebé*. Dos tipos de compuestos químicos naturales, llamados aminoácidos y acilcarnitina, serán medidos en la sangre del bebé. Si estas sustancias son encontradas en cantidades inusuales, el Programa de Detección en el Recién Nacido llamará al doctor del bebé con el resultado. El doctor se pondrá en contacto con usted para que el bebé sea visto por un especialista en trastornos metabólicos. El especialista hará exámenes adicionales para averiguar si el bebé tiene realmente uno de estos trastornos.

Si mi bebé es uno de los que necesita ser visto por un especialista en enfermedades metabólicas, dónde puedo encontrar el especialista?

El doctor del bebé le ayudará. El Programa de Detección en el Recién Nacido está trabajando con una red de estos especialistas. Entre los dos se asegurarán de que la mayor cantidad de información actualizada disponible sea usada para el cuidado de los bebés identificados en este estudio piloto. Si los resultados de los exámenes indican la necesidad de un especialista, el Programa de Detección se asegurará de que el doctor de su bebé esté enterado de estos servicios.

Porqué me piden que tome una decisión? Acaso el doctor del bebé no sabe?

Hay una buena razón para creer que el programa pueda funcionar (los exámenes son precisos) y que el programa vale la pena (los beneficios de la intervención temprana sobrepasan los riesgos), pero antes de que una petición para estos

exámenes adicionales sea recomendada, al Programa de Detección le gustaría tener la respuesta a éstas preguntas:

- Cuántos bebés en Massachussetts tienen estos trastornos?
- Que tanto se beneficiarían los bebés si se les identifica a través del Programa de Detección?
- Los exámenes serán precisos e identificarán solamente los bebés que tienen los trastornos, sin identificar falsamente los que no lo tienen.?

Como padre, a usted le pedirán que decida si quiere o no participar en el "estudio piloto", para ayudar a encontrar las respuestas a estas preguntas. Nosotros esperamos que la mayoría de los padres quieran que sus bebés tengan este examen, pero también entendemos que algunos padres pueden tener razones personales para no participar en el estudio piloto. Por eso es a usted a quien se le pide que tome la decisión, en vez de su doctor o la persona encargada del cuidado de su salud.

Yo tengo algunas sugerencias o algunos comentarios. Cómo puedo asegurarme de que mis comentarios serán considerados?

Usted puede dirigir sus comentarios escritos a cualquiera de los siguientes comités o programas y ellos serán revisados por el comité asesor del Programa para la Detección de Trastornos en el Recién Nacido:

Chairperson (Presidente)
Newborn Screening Advisory Comitee
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Commissioner of Public Health (Comisionado de Salud Pública)
Massachusetts Departmente of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Director
New England Newborn Screening Program
305 South St.
Jamaica plain, MA 02130.