



Guía de Evaluaciones Neonatales para Padres de Familia de Arizona



ARIZONA DEPARTMENT OF HEALTH SERVICES

La evaluación neonatal asegura que se prueben ciertos trastornos a todos los recién nacidos y les permite a los proveedores médicos que comiencen los tratamientos temprano si la evaluación de su bebé no resultara normal.

¿Qué trastornos se les evaluarán a los bebés?

- Al presente, en Arizona diagnosticamos 31 trastornos fundamentales, incluso pérdida de la audición y defectos cardiacos congénitos críticos del Panel Recomendado de Evaluación Uniforme de la Secretaría de Salud y Servicios Humanos federal (HHS, por sus siglas en inglés).
* Vea la lista en la sección de Trastornos que probamos

¿Cómo se efectuarán las evaluaciones?

- Primero, se limpiará y se entibiará el pie de su bebé.
- A continuación, se tomarán cinco gotas de sangre del talón de su bebé y se colocarán en una tarjeta con papel filtrante especial.
- Los **datos importantes para comunicarse*** se rellenarán en la tarjeta. Se enviará al Laboratorio Estatal de Arizona para las evaluaciones.

*Es de importancia que los datos para comunicarse con usted queden correctos en la tarjeta de evaluación neonatal, a fin de comunicarse de inmediato con su familia y su proveedor(a) de atenciones médicas si hubiera algún resultado que no fuera normal.

¿Cuándo se efectuarán las pruebas de la sangre?

- La primera prueba se efectúa cuando su bebé tiene entre 24 y 36 horas de haber nacido.
- La segunda prueba se efectúa entre los 5 y los 10 días de edad o en su primera visita al consultorio de su proveedor(a) de atenciones médicas, lo que suceda antes.
- Es de importancia que las pruebas se lleven a cabo a tiempo, puesto que algunos de los trastornos causan dificultades graves en las primeras dos semanas de vida.
- Los trastornos no pueden sanarse; pero el tratamiento temprano pudiera evitar que su bebé se enfermara hasta más.

¿Cómo se darán a conocer los resultados?

- Los resultados normales se le enviarán a su proveedor(a) de atenciones médicas.
- Si el resultado de las evaluaciones no fuera normal, se le avisará en pocos días a su proveedor(a) de atenciones médicas.
- Pídale los resultados de las pruebas a su proveedor(a) de atenciones médicas para su bebé.
- Los resultados de las pruebas de la audición y de los DCCC estarán disponibles en cuanto se lleven a cabo los estudios diagnósticos.



¿Qué sucederá a continuación?

- La mayoría de las evaluaciones neonatales resultan normales, pero algunas no.
- Muchos bebés que obtengan resultados no normales obtendrán resultados normales al repetírseles las pruebas y no tendrán trastornos.
- Si algún resultado no fuera normal, hará falta más pruebas para determinar si su bebé en realidad tiene algún trastorno.
- Su proveedor(a) de atenciones médicas se asesorará con médicos especialistas que obran en conjunto con la Oficina de Evaluaciones neonatales para conseguirle a su bebé las pruebas adecuadas y el tratamiento debido, si hiciera falta.
- Existe una leve posibilidad de que no se detecte un trastorno con una prueba de evaluación. Su proveedor(a) de atenciones médicas para su bebé se mantendrá pendiente por si hubieran síntomas.

¿Por qué resulta tan importante la evaluación neonatal?

- Todos los bebés pudieran correr riesgos, aunque se vieran saludables.
- La mayoría de los bebés que se detectan mediante evaluaciones provienen de familias sin antecedentes de tales trastornos.
- Conseguir tratamiento para su bebé antes de que padezca o se enferme le ofrece la mayor oportunidad de tener una vida sana.

Trastornos que evaluamos

Trastornos endocrinos (siglas en inglés)

- Hipotiroidismo congénito (CH)
- Hiperplasia adrenal congénita (CAH)
- Trastornos de amino ácidos
- Fenilcetonuria (PKU)
- Mal de jarabe de arce en la orina (MSUD)
- Homocistinuria (HCY)
- Citrulenemia tipo I (CIT-1)
- Aciduria argininosuccínica (ASA)
- Tirosinemia tipo I (TYR-1)

Trastornos de oxidación de ácidos grasos

- Deficiencia de transporte de carnitina (CUD)
- Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media (MCAD)
- Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)
- Deficiencia de L-3-hidroxiacil-coenzima A deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
- Deficiencia de trifuncional proteínica (TFP)

Trastornos de ácidos orgánicos

- Aciduria isovalérica (IVA)
- Aciduria glutárica tipo I (GA-1)
- Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica (HMG)
- Deficiencia carboxilasa múltiple (MCD)
- Aciduria metilmalónica – deficiencia de cobalamina (Cbl A,B)
- Aciduria metilmalónica – deficiencia de mutasa (MUT)
- Deficiencia de carboxilasa 3-metilcrotonil-coA (3MCC)
- Aciduria propiónica (PROP)
- Deficiencia de beta-cetotilasa (BKT)

Trastornos de hemoglobina

- Drepanocitosis o anemia de célula falciforme (Hb SS)
- S, beta-talasemia (Hb S/β Th)
- S, mal de hemoglobina C (Hb S/C)

Otros trastornos

- Deficiencia de biotinidasa (BIOT)
- Galactosemia (GALT)
- Fibrosis quística (CF)

Trastornos no detectados con evaluaciones de muestras de sangre

- Merma o pérdida de audición u “oído” (HEAR)
- Defectos cardiacos congénitos críticos (DCCC)