



- Deficiencia de 3-hidroxiacil CoA deshidrogenasa de cadena media y corta
- Deficiencia de dienoil CoA reductasa
- Deficiencia de 3-hidroxiacil CoA deshidrogenasa de cadena larga
- Deficiencia de proteína trifuncional
- Deficiencia de acil CoA deshidrogenasa de cadena muy larga
- Aciduria glutárica tipo II
- Deficiencia de transporte/absorción de carnitina
- Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo I
- Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo II
- Deficiencia de carnitina/acilcarnitina translocasa

Para tratar estas enfermedades, el bebé puede recibir una dieta especial y medicamentos.

**Nota:** Existen otras enfermedades metabólicas que no pueden detectarse mediante la evaluación del recién nacido.

## Enfermedades hormonales y enzimáticas

### Hipotiroidismo congénito

En esta enfermedad, la glándula tiroides no funciona correctamente. El bebé no crece ni se desenvuelve normalmente y puede desarrollar un retraso mental serio. Para tratar esta enfermedad, los bebés toman un medicamento especial.

### Hiperplasia suprarrenal congénita (CAH por sus siglas en inglés)

En esta enfermedad, las glándulas suprarrenales del organismo no funcionan en forma normal. Los bebés que tienen CAH no crecerán ni madurarán en forma correcta. Algunos de estos bebés pueden incluso morir. Un bebé con CAH puede ser tratado con medicamentos.

### Deficiencia de biotinidasa

En esta enfermedad, el organismo del bebé no puede usar la biotina, una vitamina de los alimentos. Sin biotina, los bebés no pueden crecer ni desarrollarse en forma correcta. Para tratar esta enfermedad, el bebé debe tomar un tipo especial de biotina en cápsulas o en comprimidos.

**Nota:** Existen otras enfermedades hormonales y enzimáticas que no pueden detectarse mediante la evaluación del recién nacido.

## Enfermedades genéticas

### Hemoglobinopatías y rasgos de hemoglobinopatías

Las hemoglobinopatías son enfermedades de la sangre. Pueden causar malformación de glóbulos rojos, anemia, dolor intenso y alto riesgo de infecciones. En muchas ocasiones, se utilizan medicamentos para tratar estas enfermedades.

### Anemia drepanocítica

Esta enfermedad es una hemoglobinopatía. Causa glóbulos rojos falciformes, anemia y otros problemas de salud. Esta enfermedad se trata con medicamentos. Es necesario que los bebés con anemia drepanocítica consulten a un especialista.

### Rasgo drepanocítico

Un bebé con rasgo drepanocítico tiene un gen que da origen a glóbulos rojos falciformes y un gen que origina glóbulos rojos normales. Las personas con rasgo drepanocítico generalmente no están enfermas pero pueden tener problemas renales a medida que se hacen mayores. Deben buscar asesoramiento genético sobre rasgo drepanocítico. También es importante que se realicen una revisión médica anual.

### Fibrosis quística

Esta enfermedad causa problemas pulmonares y digestivos graves debido a líquidos corporales espesos y pegajosos. Los bebés pueden tener infecciones graves en los pulmones y no digerir bien los alimentos. Para tratar esta enfermedad, los bebés toman medicamentos contra las infecciones y enzimas para facilitar la digestión de los alimentos.

### Inmunodeficiencia combinada grave

La inmunodeficiencia combinada grave (SCID por sus siglas en inglés) y otras enfermedades relacionadas involucran al sistema inmunitario. Los bebés con SCID no pueden luchar contra las infecciones debido a un mal funcionamiento de su sistema inmunitario. A pesar de que los bebés con SCID puedan parecer saludables al nacer, es posible que puedan contraer muy rápidamente enfermedades comunes como

un resfriado o un virus estomacal. Algunos bebés con SCID necesitan un trasplante de médula ósea, mientras que otros tipos menos graves de estas enfermedades pueden tratarse con medicamentos especiales.

**Nota:** Existen otras enfermedades genéticas que no pueden detectarse mediante la evaluación del recién nacido.

### ¿Qué sucede con la muestra de sangre de mi bebé luego de que el laboratorio realiza los análisis?

El DHEC destruirá la muestra de sangre de su bebé cuando ya no sea necesario analizarla. No se utilizará con ningún otro propósito que la evaluación del recién nacido. Si tiene preguntas sobre cómo se manipula la muestra de sangre de su bebé, llame al Programa de Seguimiento de la Evaluación del Recién Nacido al (803) 898-0767 o al Departamento de Laboratorios al (803) 896-0800.

### ¿Qué más puedo hacer para cuidar a mi bebé?

Asegúrese de que su bebé concorra a las revisiones pediátricas. Al igual que la evaluación del recién nacido, las revisiones pediátricas lo ayudarán a asegurarse de que su bebé está sano y de que los problemas sean detectados antes de ser graves.

### Para obtener más información, contacte a:

- Programa de Seguimiento de la Evaluación del Recién Nacido del DHEC  
2100 Bull Street  
Columbia, SC 29201  
(803) 898-0767
- El departamento de salud de su condado



# Evaluación del Recién Nacido

Para la salud de su bebé



## Evaluación del Recién Nacido

### Para la salud de su bebé

*A veces los padres se preocupan por la salud de sus recién nacidos. En general, un bebé que luce sano es sano. Pero a veces, esto puede no ser cierto. Un bebé puede tener problemas que no se ven. Si no se tratan, estos problemas podrían ocasionar retrasos mentales, crecimiento anormal, infecciones peligrosas e incluso la muerte.*

*El objetivo del Programa de Evaluación del Recién Nacido del Departamento de Salud y Control Ambiental de Carolina del Sur (DHEC por sus siglas en inglés) es detectar las causas de estos problemas.*

*Este folleto explicará qué es la evaluación del recién nacido, qué problemas de salud (enfermedades) se intenta detectar con las pruebas que se le realizan a su bebé y qué se debe hacer si se detecta alguno de estos problemas. También le recomendamos que haga preguntas; el médico de su bebé, los enfermeros o el DHEC pueden ayudarlo.*

### ¿Qué es la "evaluación del recién nacido"?

La evaluación del recién nacido consiste en un análisis de sangre para detectar problemas de salud ocultos en los recién nacidos.

A todos los bebés se les realizan análisis apenas nacen para detectar diversos problemas genéticos y químicos. Los análisis se realizan sobre una pequeña muestra de sangre del bebé. Esta muestra de sangre se obtiene mediante una punción en el talón del bebé. La sangre se envía a analizar a un laboratorio del DHEC. Si se descubre algún problema, un tratamiento temprano puede brindarle al bebé la mejor oportunidad de tener una vida saludable.

**Las Leyes de Carolina del Sur requieren la realización de la evaluación del recién nacido**

### ¿Qué sucede si mi bebé parece muy sano? ¿Son realmente necesarios estos exámenes?

Sí. Muchos de los bebés que tienen estos problemas parecen sanos al nacer. Muchos nacen en familias sin antecedentes de estos problemas. Los análisis de sangre son la única manera de detectar prematuramente estas enfermedades, antes de que el bebé enferme gravemente o muera.

### La posibilidad de tener alguna de esas enfermedades es pequeña. ¿Por qué existe una ley estatal sobre esta evaluación?

Estas enfermedades no son comunes, pero SON muy graves. Revisar a cada bebé al nacer es la manera más rápida de detectar a los bebés que presentan estos problemas. De ese modo, pueden ser tratados de inmediato.

### ¿Cuán precisa es la evaluación del recién nacido?

Los resultados de la evaluación del recién nacido casi siempre son correctos, aunque ningún análisis es perfecto. En muy pocas oportunidades, un bebé que obtuvo un resultado "normal" en la evaluación del recién nacido puede ser diagnosticado con alguna de estas enfermedades cuando es más grande.

### ¿Cómo obtendré los resultados de la evaluación de mi bebé?

Su médico le informará los resultados de la evaluación en la primera revisión médica de su bebé. Por ese motivo, es muy importante que seleccione un médico para su bebé antes de que nazca. Informe al hospital el nombre del médico que atenderá a su bebé para que puedan asegurarse de que el médico de su bebé aparezca en el formulario de evaluación del recién nacido. Todos los resultados de la evaluación serán enviados a ese médico. Los resultados también se envían al establecimiento donde nació el bebé. Los resultados se envían dentro de los 14 días siguientes a la fecha en que el laboratorio recibe la muestra de sangre.

Si se obtiene algún resultado positivo, se le informará de inmediato al médico, y este se pondrá en contacto con usted. Podría ser necesario realizar un segundo análisis.

### ¿Qué significa si me dicen que mi bebé necesita realizarse un segundo análisis?

Existen cuatro razones por las que su bebé podría necesitar un segundo análisis.

#### La primera muestra de sangre:

1. No pudo utilizarse.
2. Fue obtenida antes de que su bebé tuviera 24 horas de vida.
3. La prueba dio resultados positivos falsos.
4. Mostró que existe una pequeña posibilidad de que su bebé tenga una enfermedad.

Si se le pide que su bebé vuelva a realizarse el examen, por favor **hágalo rápido**. Es posible que le dé temor realizar un segundo examen a su bebé,

pero es importante. Si el resultado del segundo examen de su bebé es positivo, su bebé podría tener una enfermedad. En raras ocasiones, los médicos pueden comenzar un tratamiento antes de obtener los resultados del segundo análisis. Un tratamiento temprano puede darle a su bebé la mejor oportunidad de tener una vida saludable.

### ¿Si tiene alguna de esas enfermedades, mi bebé puede curarse?

No. Pero todas estas enfermedades pueden tratarse. Con tratamiento, se pueden aliviar los efectos graves, y a menudo prevenirlos, si se hace en forma temprana.

### ¿Qué enfermedades se intenta detectar con los análisis que se realizan en Carolina del Sur?

La serie de análisis se realiza para detectar:

- Enfermedades metabólicas (aminoácidos, carbohidratos, ácidos orgánicos, ácidos grasos)
- Enfermedades hormonales
- Enfermedades enzimáticas
- Enfermedades genéticas

Estas enfermedades se explican a continuación.

## Enfermedades metabólicas

### Fenilcetonuria (PKU por sus siglas en inglés)

Esta enfermedad relacionada con los aminoácidos evita que el organismo del bebé pueda utilizar ciertos aminoácidos que se encuentran en la leche materna y en la leche de fórmula. Un aminoácido llamado fenilalanina se acumula en el sistema del bebé y puede dañar las células del cerebro que están creciendo, causando retrasos mentales. Para tratar esta enfermedad, los médicos dan a los bebés una fórmula especial y una dieta baja en fenilalanina.

Enfermedades menos comunes relacionadas con los aminoácidos:

- Homocistinuria
- Cetoaciduria de cadena ramificada
- Citrulinemia
- Aciduria arginosuccídica
- Tirosinemia

Estas enfermedades pueden causar convulsiones y daños cerebrales serios. Para tratar estas enfermedades, los médicos dan a los bebés una dieta cuidadosamente planificada.

### Galactosemia

Esta enfermedad relacionada con los carbohidratos hace que el organismo del bebé no pueda utilizar un azúcar, llamado galactosa, que se encuentra en la leche de fórmula a base de leche de vaca y en la leche materna. Los bebés que no son tratados



pueden contraer infecciones potencialmente mortales y sufrir retrasos mentales. Para tratar esta enfermedad, el bebé debe alimentarse con fórmula a base de soja.

### Enfermedades relacionadas con ácidos orgánicos

Los bebés que presentan estas enfermedades no pueden eliminar ciertos residuos de la sangre. Incluso pueden entrar en coma si no son tratados. Los bebés que tienen estas enfermedades pueden ser tratados con una dieta especial y medicamentos. Algunas de estas enfermedades son:

- Acidemia propiónica
- Acidemia metilmalónica
- Acidemia malónica
- Deficiencia de isobutiril CoA deshidrogenasa
- Acidemia isovalérica
- Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa
- Deficiencia de 3-metilcrotonil CoA carboxilasa
- Deficiencia de beta cetotilasa
- Deficiencia de 3-metil-3-hidroxi-glutaril CoA liasa
- Deficiencia de 3-metilglutaconil CoA hidratasa
- Deficiencia de carboxilasa múltiple
- Aciduria glutárica tipo I

### Deficiencia de acil CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD por sus siglas en inglés)

Esta enfermedad relacionada con los ácidos grasos hace que el organismo del bebé no pueda utilizar ciertos tipos de grasas para generar energía. Los bebés con MCADD suelen tener muchas náuseas si se enferman y no pueden comer como acostumbran. Pueden presentar dificultad para respirar y sufrir convulsiones. Incluso sus corazones pueden dejar de latir. Para tratar esta enfermedad, el bebé debe comer a intervalos frecuentes y recibir atención médica de inmediato cuando se enferma.

Enfermedades menos comunes relacionadas con los ácidos grasos:

- Deficiencia de cetoacil CoA tiolasa de cadena media
- Deficiencia de acil CoA deshidrogenasa de cadena corta