

# Programa de exámenes para recién nacidos de Alabama



**Exámenes en sangre seca**



**Exámenes de oximetría de pulso**



**Exámenes de audición**

## LE COMUNICAMOS LOS HECHOS



ALABAMA



**Newborn Screening  
PROGRAM**

Programa de exámenes para recién nacidos del Departamento de Salud Pública de Alabama  
[www.adph.org/newbornscreening](http://www.adph.org/newbornscreening) 1-866-928-6755

# Le comunicamos los hechos

## ¿Qué son los exámenes para recién nacidos?

En Alabama, todos los recién nacidos reciben exámenes de detección para trastornos que son raros, pero serios, antes de salir del hospital. Estos trastornos hereditarios pueden causar discapacidades intelectuales, discapacidades físicas, e incluso la muerte si no se identifican y tratan de manera temprana; sin embargo, la identificación temprana a través de exámenes de detección en recién nacidos puede ayudar a prevenir estas complicaciones y lograr un crecimiento y desarrollo normales. Los bebés con estos trastornos con frecuencia tienen un aspecto saludable al nacer y no tienen historial familiar conocido.

Aunque los exámenes para recién nacidos tienen la intención de detectar la presencia de trastornos genéticos, un bebé podría también ser identificado como "portador" o tener una modificación en una copia de un gen, pero no tener la enfermedad. No todos los portadores serán identificados por los exámenes para recién nacidos, especialmente para trastornos tales como la fibrosis quística. Para obtener más información sobre los efectos de ser un portador, visite: <http://www.chw.org/medical-care/genetics-and-genomics-program/medical-genetics/single-gene-defects/autosomal-recessive>.

## Los exámenes para recién nacidos incluyen:

- 🔹 **Examen de sangre seca (punción de talón)** – un examen de laboratorio para detectar ciertos trastornos hereditarios. Se toma una muestra de sangre antes de las 48 horas de edad haciendo una punción en el talón del bebé y colocando varias gotas de sangre en un papel especial.
- 🔸 **Examen de audición** – una prueba para detectar la pérdida de la audición en recién nacidos. Hay dos tipos de métodos de detección que se pueden usar. Ambas pruebas son no invasivas y su realización toma unos minutos.
- 💖 **Examen de oximetría de pulso** – una prueba para detectar enfermedades cardíacas congénitas importantes. Se coloca una sonda en la mano y en el pie del bebé para medir sus niveles de oxígeno. La prueba es no invasiva y su realización toma unos pocos minutos.

## Cómo obtener los resultados de los exámenes de su recién nacido

Debe informar al hospital quién es el médico de su bebé y pedir los resultados de los exámenes de su recién nacido en la primera consulta médica de su bebé.

## ¿Qué significa si mi bebé tiene un resultado anormal en sus exámenes?

Un resultado positivo o anormal no significa que su bebé tiene un trastorno, sino que se necesitan más pruebas. Se llamará de inmediato a su médico si se identifica que su bebé necesita más pruebas.

## ¿Qué pasa si se identifica que mi bebé tiene un trastorno?

La mayoría de los bebés con un trastorno detectado como recién nacido pueden crecer y desarrollarse normalmente si el trastorno se identifica y trata de manera temprana. A veces es necesario contar con tratamiento y vigilancia de por vida. Es importante que actúe con rapidez si su bebé necesita más pruebas o requiere tratamiento.

## ¿Cuántos exámenes para recién nacido necesitará mi bebé?

En Alabama se recomienda que todos los bebés a término completo que tengan resultados normales en su primer examen de sangre seca reciba una repetición del examen de sangre seca entre las dos y las seis semanas de edad. Algunos bebés pueden haber tenido una muestra inadecuada de mancha de sangre y necesitarán que se tome una muestra adicional. Por favor actúe de inmediato si se le solicita una repetición de la toma de muestra del recién nacido.



## Examen en sangre seca



- **Déficit de biotinidasa** - un trastorno tratable, hereditario, relacionado con la biotina. Es causado por la falta de una enzima llamada biotinidasa. El tratamiento incluye biotina oral.
- **Hiperplasia suprarrenal congénita** - una familia de enfermedades genéticas que involucra a las glándulas suprarrenales. La HSC tiene dos formas: perdedora de sal y virilizante simple. La HSC perdedora de sal puede causar una pérdida de sal corporal que ponga en peligro la vida, si no se trata. También hay subtipos más leves, llamados HSC no clásica, que no ponen en peligro la vida, pero que pueden causar acné, crecimiento excesivo y trastornos de la pubertad. El tratamiento incluye reemplazo de sal y reemplazo hormonal.
- **Hipotiroidismo congénito** - un trastorno que ocurre cuando los bebés no pueden producir suficiente hormona tiroxina o T4, que es necesaria para el metabolismo, desarrollo y desarrollo cerebral normales. Los problemas tiroideos pueden ser hereditarios, pero generalmente ocurren cuando la tiroides no se forma correctamente. La identificación y tratamiento rápidos pueden prevenir discapacidades intelectuales y diversos grados de problemas del crecimiento, sordera y anomalías neurológicas. El trastorno se trata con dosis orales de hormonas tiroideas.
- **Fibrosis quística** - una enfermedad hereditaria que causa la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el sistema digestivo y otros órganos del cuerpo. El moco puede causar infecciones pulmonares crónicas y problemas para digerir alimentos y nutrientes, causando deficiencias del crecimiento y desarrollo. El tratamiento puede incluir una dieta alta en calorías, terapia respiratoria para ayudar a eliminar el moco de los pulmones, y medicamentos para mejorar la respiración y evitar infecciones pulmonares.

- **Galactosemia** – un trastorno hereditario causado por deficiencia de la enzima que convierte la galactosa, o azúcar de la leche, en glucosa. La falta de esta enzima causa una acumulación tóxica de galactosa en el cuerpo, y puede causar la muerte si no se trata. El tratamiento incluye la eliminación de la galactosa de la dieta.
- **Enfermedad de la hemoglobina SS** – una enfermedad hereditaria de la sangre, también conocida como anemia falciforme, que puede causar dolor intenso, daños a los órganos vitales, accidentes cerebrovasculares y, en ocasiones, la muerte durante la infancia. Los niños pequeños con anemia falciforme tienen una especial vulnerabilidad a infecciones bacterianas peligrosas, como neumonía y meningitis. La vigilancia médica y el tratamiento preventivo con penicilina pueden reducir dramáticamente el riesgo de estos efectos adversos. Los tratamientos adicionales pueden incluir medicamentos analgésicos intermitentes y transfusiones de sangre.
- **Enfermedad de la hemoglobina SC** - otra enfermedad hereditaria de la sangre que con frecuencia es más leve que la enfermedad de la hemoglobina SS y para la que suele recomendarse tratamiento preventivo de rutina con penicilina. Los niños con enfermedad de la hemoglobina SC heredan un gen de anemia falciforme y un gen de otro tipo de hemoglobina anormal llamada hemoglobina C. Aunque no es tan grave como la enfermedad de la hemoglobina SS, es importante mantener la vigilancia médica, especialmente cuando está enfermo.
- **Hemoglobina S/beta-talasemia** - otra enfermedad hereditaria de la sangre en la cual un niño hereda un gen de anemia falciforme y un gen de beta talasemia. Los síntomas suelen ser más leves que los de la enfermedad de la hemoglobina SS, aunque el grado de severidad varía entre los niños afectados. El tratamiento preventivo de rutina con penicilina podría no ser recomendable para todos los niños afectados.
- **Inmunodeficiencias combinadas graves** - un trastorno genético en el cual el sistema inmune no se desarrolla con normalidad. Los bebés afectados son extremadamente vulnerables a las infecciones. Los recién nacidos pueden parecer normales en las primeras semanas de vida porque portan los anticuerpos de su madre, pero por lo general no sobreviven más allá del primer año si no se diagnostican y tratan de manera temprana. El tratamiento que se recomienda con más frecuencia es el trasplante de médula ósea en los primeros tres meses de vida.

## **Trastornos metabólicos**

Alabama comenzó a realizar exámenes de detección de ciertos trastornos metabólicos usando espectrometría de masas en tándem (MS/MS) en octubre de 2004, y desde entonces ha añadido trastornos metabólicos detectables al ampliar los exámenes para recién nacidos. Los exámenes MS/MS no diagnostican a los bebés con trastornos; sin embargo, ayudan a identificar a bebés que podrían sufrir de uno de estos trastornos.

### **Trastornos de aminoácidos**

- **Aciduria arginosuccídica**
- **Citrulinemia**
- **Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce**
- **Homocistinuria**
- **Tirosinemia**
- **Fenilcetonuria (PKU)** – un trastorno de los aminoácidos en el que las personas afectadas no tienen la capacidad de procesar correctamente el aminoácido esencial fenilalanina, que se acumula y daña el cerebro. La PKU puede causar discapacidades intelectuales graves a menos que se detecte poco después del nacimiento y se trate con una fórmula especial. El tratamiento incluye una dieta baja en fenilalanina.

### **Trastornos de ácidos grasos**

- **Deficiencia en la captación de carnitina**
- **Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga**
- **Déficit de L-3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga**
- **Déficit de proteína trifuncional**
- **Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media** – el trastorno de ácidos grasos que se identifica con más frecuencia en Alabama. Puede causar crisis convulsivas (debido al bajo nivel de azúcar en la sangre), insuficiencia hepática, coma y muerte. Para prevenir una crisis es esencial identificar a los bebés afectados antes de que se enfermen. El tratamiento incluye evitar el ayuno y los suplementos nutricionales.

### Trastornos de ácidos orgánicos

- Acidemia propiónica
- Acidemia metilmalónica (metilmalonil-CoA mutasa)
- Acidemia metilmalónica (trastornos de la cobalamina)
- Acidemia isovalérica
- Déficit de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa
- Acidemia 3-hidroxi-3-metilglutárica
- Déficit de holocarboxilasa sintetasa
- Déficit de beta cetotilasa
- Acidemia glutárica

**Para obtener más información, vea las descripciones de los trastornos en <http://adph.org/newbornscreening>.**



## Examen de audición



### **¿Qué es la pérdida de la audición?**

Hay dos tipos principales de pérdida de la audición:

- **Pérdida de audición conductiva** - ocurre cuando el sonido no puede entrar al oído interno. Esto puede ser ocasionado por acumulación de cerumen, líquido en el oído o anomalías estructurales. Por lo general se puede corregir con intervenciones médicas o quirúrgicas.
- **Pérdida de audición neurosensorial** - ocurre cuando hay daños en el oído interno. Puede ser causada por enfermedades, lesiones en el nacimiento, fármacos tóxicos o síndromes genéticos.

Además, hay diversos grados de pérdida de la audición. La pérdida de la audición puede ser leve, moderada, severa y profunda. Es importante tomar en cuenta que las pérdidas de audición más leves, o las que afectan solamente a un oído, podrían no ser notables; por ello es importante dar seguimiento incluso si un bebé parece oír con normalidad.

### **¿Por qué es necesario examinar la audición de un bebé?**

Los primeros dos años de la vida de un bebé son críticos para que aprenda el habla y el lenguaje; por lo tanto es importante diagnosticar los problemas de audición lo antes posible. Además, la detección temprana hace más fácil que hablen, aprendan y se acostumbren a los dispositivos de audición.

### **¿Cómo se hace el examen de audición?**

Hay dos tipos de métodos de detección que se pueden usar. Ambas pruebas son muy seguras, toman sólo minutos, y no son invasivas. La mayoría de los bebés duermen mientras se hace el examen de audición.

- **Respuesta auditiva troncoencefálica (ABR)** - determina la capacidad del bebé para escuchar sonidos suaves con normalidad, colocando audífonos en miniatura dentro de sus oídos o sobre ellos, y colocando electrodos para medir la respuesta de las ondas cerebrales al sonido. Este método de prueba es recomendado por el Comité Conjunto de Audición Infantil (por sus siglas en inglés, "JCIH") para recién nacidos con alto grado de riesgo que sean ingresados a la UCIN por más de cinco días, y debe completarse como el método de prueba repetido si a un bebé se le realizó inicialmente el examen de ABR.
- **Emisiones otoacústicas (OAE)** - mide la función del oído interno insertando una pequeña sonda en el canal auditivo y midiendo las vibraciones, o emisiones del oído que son resultado de estimular la cóclea con sonidos suaves. La ausencia de emisiones indica que es necesario hacer pruebas adicionales.

### **¿Qué ocurre si un bebé no pasa el examen de audición?**

Si un bebé no pasa el primer examen de audición, debe hacerse el intento de repetir el examen de audición una vez más antes de que el bebé se vaya a casa, o puede programarse para después de que se vaya a casa. El JCIH recomienda que todas las pruebas se realicen antes de los tres meses de edad, y que los bebés con pérdida de la audición sean inscritos en servicios de intervención apropiados lo antes posible, y en todos los casos antes de los seis meses de edad.

**Para obtener más información, vea las pruebas de la audición para bebés en <http://adph.org/newbornscreening>.**



### ¿Qué es el examen de oximetría de pulso?

La oximetría de pulso es una prueba sencilla y no invasiva que mide cuánto oxígeno hay en la sangre. En inglés, la oximetría de pulso en ocasiones se abrevia como "pulse ox". Se realiza de las 24 a las 48 horas de edad.

### ¿Cómo se realiza la oximetría de pulso?

El oxímetro de pulso se coloca con una tira adhesiva, similar a una vendita band-aid™, con una pequeña luz roja, o "sonda", en la mano o pie del bebé. La sonda está unida a un cable, que se conecta a un monitor especial que muestra la lectura del oxímetro de pulso. La prueba de oximetría de pulso sólo toma unos minutos cuando el bebé está tranquilo, callado y cálido. Si el bebé está llorando, retorciéndose, o tiene frío, podría tomar más tiempo o podría ser imposible realizarla. Usted puede ayudar confortando a su bebé y manteniéndolo cálido, tranquilo y callado mientras se realiza la prueba.

### ¿Por qué se usa la oximetría de pulso?

La oximetría de pulso se utiliza de manera rutinaria para medir cuánto oxígeno hay en la sangre. Se puede usar para vigilar el nivel de oxígeno de un bebé durante un procedimiento o tratamiento, y es útil para determinar si el corazón y los pulmones de un bebé son saludables. La oximetría de pulso también se usa para identificar bebés con niveles bajos de oxígeno en la sangre, que pueden tener problemas serios del corazón. Un doctor o enfermera pueden ordenar pruebas adicionales, como un ultrasonido del corazón, también conocido como ecocardiografía o "eco", cuando se identifica una lectura baja de oximetría de pulso. El eco buscará problemas serios en la estructura del corazón o en el flujo de sangre a través del mismo. La oximetría de pulso puede ayudar a identificar a bebés con cardiopatía congénita crítica antes de que salga del cunero de recién nacidos.

### ¿Qué es la cardiopatía congénita crítica (CCC)?

La CCC es un problema en la estructura del corazón, o en el flujo de sangre a través del mismo, que requiere tratamiento, generalmente quirúrgico, durante el primer año de vida. Los defectos cardíacos congénitos son los defectos congénitos más comunes, y la causa generalmente es desconocida.

### ¿Qué es una lectura normal?

Las lecturas de oximetría de pulso en la mano y el pie derechos de 95 o más, y que tengan una diferencia de tres o menos entre la mano derecha y el pie derecho, son normales en niños sanos. Los niños con problemas del corazón o los pulmones pueden tener lecturas más bajas. Una lectura baja en la oximetría de pulso puede ser normal en recién nacidos cuyos pulmones y corazón se están adaptando después del nacimiento. Si su bebé tiene un problema en el corazón o los pulmones, su médico o enfermera hablarán con usted sobre el tema.

Además, el médico de su bebé podría ordenar pruebas adicionales.

### **¿Puede un bebé con CCC tener una lectura normal de oximetría de pulso?**

Es posible que la prueba de oximetría de pulso no detecte todos los tipos de problemas en el corazón del bebé. Su bebé debe seguir acudiendo a las consultas normales con su médico primario. Si se sospecha que hay un problema en el corazón, hable del tema con su médico primario, quien lo asesorará.

**Para obtener más información, visite <http://www.cdc.gov/ncbddd/pediatricgenetics/documents/CCHD-factsheet.pdf>.**

## Historias familiares – Examen de audición

¡Le presentamos a Ella Kate! Su recorrido por los exámenes para recién nacidos comenzó cuando falló su examen de audición para recién nacidos en cinco ocasiones, usando el examen de audición de respuesta auditiva troncoencefálica automatizada (AABR). Entonces fue derivada a un otorrinolaringólogo. A las dos semanas de edad, Ella Kate se sometió a otro examen de emisiones otoacústicas (OAE) realizado por el otorrinolaringólogo, y no aprobó. Se le programó una cita para un mes después, y entonces falló un tercer examen OAE. Por último fue derivada a Children's of Alabama después de fallar múltiples exámenes de la audición.



Con menos de seis semanas de edad, a Ella Kate se le diagnosticó una pérdida de la audición de moderada a severa en su oído derecho, y una pérdida de la audición severa en su oído izquierdo. De acuerdo con la madre de Ella Kate, Jennifer Hornsby, "Fue desolador. Nunca te imaginas que la vida tomará este camino, pero Dios tenía un plan". A Ella Kate se le colocaron audífonos después de los 3 meses

de edad. Comenzó a acudir a terapia del habla, y a los 16 meses de edad Ella Kate recibió su primer implante coclear. Aproximadamente un año después, Ella Kate recibió su segundo implante. "Los implantes cocleares han sido una bendición. Ha sido asombroso verla progresar en tan poco tiempo. Aún no alcanza a los niños de su edad, ¡pero esperamos el momento en que lo haga! Cada camino es diferente, pero estamos agradecidos de poder compartir el nuestro".

El ADPH cumple con los lineamientos establecidos por el JCIH para las pruebas auditivas para bebés y su seguimiento. Para obtener más información sobre los lineamientos de detección de problemas auditivos, visite <http://www.jcih.org/posstatemts.htm>.

## Historias familiares – Exámenes de oximetría de pulso

Los padres primerizos Kyle y Leslie Ethridge no tuvieron ningún contratiempo durante el embarazo y el nacimiento de su primer hijo, Grayson, en diciembre de 2012. Grayson fue evaluado por su pediatra después del parto, y se informó a los nuevos padres que todo estaba bien. La noche antes de que salieran del hospital, la enfermera llevó a Grayson a medir sus signos vitales y le realizó el examen de oximetría de pulso, que reveló una saturación de oxígeno de 97% en su mano derecha y de 87% en su pie.

Grayson fue transferido rápidamente a Baptist Medical Center South y luego transportado por aire a Birmingham para realizarle cirugía a corazón abierto. Se le diagnosticaron comunicación interauricular/ventricular e interrupción del arco aórtico. Grayson consulta a un cardiólogo pediátrico con regularidad y ha tenido excelentes noticias en cada visita. De acuerdo con la Sra. Ethridge, "Nuestra familia, nuestros amigos y nuestra fe nos conservaron cuerdos durante esta prueba. Nos ha vuelto más fuertes, y somos muy proactivos en generar conciencia sobre el examen de oximetría de pulso para detectar defectos congénitos del corazón. Los exámenes para recién nacidos salvaron la vida de mi bebé".



Alrededor de **1 de cada 125 recién nacidos** tiene un **defecto cardíaco congénito**



Más de **1 de cada 300 recién nacidos** tiene un trastorno que puede detectarse con exámenes para recién nacidos



Los exámenes para recién nacidos son uno de los **mayores logros en salud pública** del Siglo XX



Cada año, **12,000 bebés** con trastornos serios, pero tratables, crecen **sanos**, gracias a los exámenes para recién nacidos



**Todos los bebés** nacidos en Estados Unidos pueden recibir exámenes para recién nacidos.



Hasta **6 de cada 1000 recién nacidos** pueden tener **pérdida de la audición** al nacimiento



ALABAMA



**Newborn Screening**  
PROGRAM

**Oficina de Servicios de Salud Familiar**  
**P.O. Box 303017**  
**RSA Tower**  
**201 Monroe Street, Suite 1350**  
**Montgomery, Alabama 36130-3017**

**Teléfono: 334-206-5556**  
**Línea gratuita: 1-866-928-6755**  
**Fax: 334-206-3791**

**[adph.org/newbornscreening](http://adph.org/newbornscreening)**