

# *Información Importante para Los Padres sobre* **El Análisis de Recién Nacidos**





*Para obtener más información sobre el Análisis de Recién Nacidos y para obtener la lista más actualizada de las enfermedades que se pueden detectar mediante el Programa, visite nuestro sitio web en <http://cdph.ca.gov/nbs>*

# El Análisis de Recién Nacidos de California

El análisis de recién nacidos puede salvar la vida de su bebé o prevenir graves daños cerebrales. El análisis de recién nacidos puede identificar a bebés con ciertas enfermedades, para que se pueda empezar su tratamiento inmediatamente. La identificación y el tratamiento temprano pueden prevenir el retraso mental y/o enfermedades que ponen en peligro la vida de su bebé.



## ¿Para Qué Tipos De Enfermedades Se Hace Análisis En California?

Para proteger la salud de todos sus recién nacidos, la ley del Estado requiere que se haga el Análisis de Recién Nacidos (NBS, por sus siglas en inglés) a todos los bebés que nacen en California antes de que salgan del hospital. Este es un análisis de detección de enfermedades específicas en los siguientes grupos:

### ■ Metabólicas ■

reacciones químicas en el cuerpo para crear energía y formar tejidos

### ■ Endocrinas ■

hormonas que afectan las funciones del cuerpo

### ■ De la Hemoglobina ■

glóbulos rojos que llevan oxígeno

### ■ Otras Enfermedades Genéticas ■

Fibrosis quística (CF)  
Inmunodeficiencia Combinada Grave (SCID)

Esto quiere decir que 1 de cada 600 bebés a los que se haga el análisis tendrá una de estas enfermedades.

## Asegúrese De Que Le Hagan El Análisis A Su Bebé

Los bebés con una de estas enfermedades pueden lucir muy sanos al nacer e igual tener una enfermedad grave. Cuando aparezcan los síntomas, es posible que sea demasiado tarde para prevenir daños graves al bebé. Por esto se hará el análisis a su bebé antes de que salga del hospital.

Este análisis también se tiene que hacer a los bebés que no nazcan en el hospital. Se debe hacer antes de que el bebé tenga 6 días de edad. El tiempo ideal de hacer la prueba es cuando el bebé está entre 24 y 48 horas de edad. Llame a su enfermera partera, al médico del bebé o al departamento de salud local para que le hagan el análisis a su bebé.

## ¿Como Pueden Tratar Estas Enfermedades?

Hay tratamiento efectivo disponible para la mayoría de las enfermedades para las que se hace el análisis. El tratamiento puede incluir una alimentación especial o medicamentos. Los bebés que reciben tratamiento temprano y continuo pueden tener vidas largas y productivas. Para algunas de las enfermedades que se detectan no hay tratamiento efectivo.



## ¿Qué Es Un Análisis De Detección?

Este tipo de análisis consiste en hacer pruebas de detección a un grupo de personas para identificar a las que están en riesgo de tener una enfermedad específica a pesar de lucir sanas. El análisis de recién nacidos identifica a la mayoría, pero no a todos los bebés que tienen una o más de las numerosas enfermedades para las que el Programa de California hace el análisis. No todos los bebés con un análisis positivo tendrán una de estas enfermedades. Para hacer el diagnóstico es necesario que el proveedor médico del bebé o un especialista hagan más pruebas y evaluaciones.

## ¿Cómo Se Hace El Análisis?

Unas pocas gotas de sangre extraídas del talón del bebé se ponen en un papel de filtro especial. Después la sangre se envía a un laboratorio aprobado por el estado para que sea analizada.

## ¿Cuándo Se Debe Hacer El Análisis?

Si el análisis es positivo, llamarán a los pocos días de haber salido del hospital. Si el resultado es negativo, toma unas dos semanas hasta que los médicos obtienen una copia de los resultados. El análisis del recién nacido se debe hacer cuando el bebé tenga al menos 12 horas de edad, pero antes de que cumpla los 6 días. El tiempo ideal de hacer la prueba es cuando el bebé está entre 24 y 48 horas de edad. Sangre obtenida antes



de 12 horas de edad **no** es siempre confiable para algunas enfermedades metabólicas. Se tendría que tomar otra muestra de sangre después para repetir el análisis. Si se va del hospital o del centro de maternidad antes de que el bebé tenga 12 horas de edad, tendrá que volver a los pocos días para un segundo análisis.

## ¿Es Seguro El Análisis?

Sí, es un análisis sencillo y seguro. En California se ha recogido sangre con un punzón de talón a más de 16 millones de recién nacidos sin hacerles ningún daño.

## ¿Es Preciso El Análisis?

Sí. La sangre se envía a un laboratorio aprobado por el estado para que la analice. El estado supervisa de cerca el trabajo de los laboratorios que hacen el análisis para asegurar que los resultados sean confiables. Rara vez ocurre que un bebé con una de las enfermedades más comunes no se encuentre mediante un resultado positivo en un análisis de recién nacidos. En el caso de unas pocas enfermedades que ocurren muy rara vez, es posible que el análisis encuentre sólo un pequeño número de los bebés afectados.

Si el análisis es positivo, la llamarán a los pocos días de haber salido del hospital. Si el resultado es negativo, toma unas



dos semanas hasta que los médicos obtienen una copia de los resultados.

## ¿Puedo Decir “No” A Que Hagan El Análisis?

Sólo puede decir “no” si hacer el análisis está en conflicto con sus creencias o prácticas religiosas. Después tiene que firmar un formulario especial que dice que no hacer el análisis puede resultar en que su bebé tenga una enfermedad grave o daños permanentes. También dice que usted acepta responsabilidad si esto llegara a ocurrir.

## ¿Cómo Puedo Obtener Los Resultados?

Usted puede obtener los resultados del análisis de su médico o clínica. Si su médico no tiene los resultados, él puede ponerse en contacto con el Programa de Análisis de Recién Nacidos para solicitar una copia.

Cuando le hagan la prueba a su bebé, el personal del hospital le entregará una copia rosada y otra copia azul del formulario de pedido de la prueba. Este formulario contiene nuestro Aviso de Prácticas de Privacidad, según lo requiere la ley HIPAA, así como la información que el hospital está enviando sobre usted, su bebé y el médico de su bebé.

- 1) Lea la información en la copia rosada del formulario de pedido del análisis de recién nacidos de su bebé. **Avise al hospital si el nombre,**

**dirección y/o el número de teléfono del médico de su bebé no están correctos.**

- 2) Cuando lleve a su bebé a que le hagan la primera revisión, lleve la copia rosa de este formulario.** Esto ayudará al médico a encontrar los resultados del análisis de recién nacidos de su bebé.

Al hacerlo, usted puede ayudar a asegurar que usted y el médico de su bebé reciban los resultados del análisis de recién nacidos.

Si se muda después de que se hace el análisis, asegúrese de dar su dirección y número de teléfono nuevos al hospital y al médico o a la clínica del bebé, en caso de que necesiten ponerse en contacto con usted sobre los resultados.

## ¿Qué Hago Si El Bebé Tiene Resultados Positivos?

Si los resultados son positivos, habrá que hacer más pruebas. Debe recibir una llamada telefónica y/o una carta en la que le indicarán lo que tiene que hacer. En el caso de muchos bebés con un primer análisis positivo, cuando se les hacen más pruebas se ha hallado que **no** tienen la enfermedad. Sin embargo, debe hacer que le vuelvan a hacer el análisis a su bebé porque los bebés que sí tienen una de estas enfermedades se benefician del tratamiento temprano.

En California cada año habrá unos 875 bebés identificados con una de estas enfermedades.







## El Tratamiento Temprano Puede Prevenir Los Problemas Graves

Si estas enfermedades no se encuentran y tratan poco después del nacimiento, el bebé puede tener problemas de salud graves y hasta morir. El tratamiento temprano puede prevenir muchos de estos problemas.

*Para una lista completa de las enfermedades incluidas en el análisis, visite nuestro sitio Web en [www.cdph.ca.gov/programs/nbs](http://www.cdph.ca.gov/programs/nbs)*

### Enfermedades Metabólicas

Las enfermedades metabólicas afectan la capacidad del cuerpo de usar ciertas partes de los alimentos para el crecimiento, la energía y las reparaciones. Estas partes incluyen **aminoácidos** de proteínas, **ácidos grasos** de grasas y **ácidos orgánicos** de proteínas, grasas, y azúcares. Para descomponer o convertir estas sustancias, ciertas proteínas llamadas enzimas tienen que estar presentes. Cuando no hay una cantidad suficiente de las enzimas necesarias, algunas sustancias se acumulan en grandes cantidades y pueden ser dañinas para el cuerpo. Las enfermedades metabólicas tienen diferentes niveles de gravedad. Si se identifican temprano, muchos de estos problemas se pueden tratar antes de que causen problemas de salud graves. El tratamiento puede incluir un estrecho control de la salud de la persona, medicación, suplementos dietéticos y/o alimentación especial.

Estas son algunas de las enfermedades metabólicas para las que se hace el análisis del Programa NBS:

- **Fenilcetonuria (PKU)** – Los bebés con PKU tienen problemas cuando comen alimentos ricos en proteínas, como leche (incluyendo leche materna y fórmula), carne, huevos y queso. Sin tratamiento, los bebés con PKU desarrollan retraso mental y/o tienen otros problemas de salud. Una alimentación especial puede prevenir estos problemas.
- **Galactosemia** – Los bebés con esta enfermedad no pueden usar algunos de los azúcares en la leche, la fórmula, la leche materna y otros alimentos. Sin tratamiento, los bebés con galactosemia pueden enfermarse mucho y morir. Una fórmula para bebés y alimentación especiales puede ayudar a prevenir estos problemas.
- **Enfermedad de orina de jarabe de arce (MSUD)** – Los bebés con MSUD tienen problemas para utilizar las grasas y las proteínas. Sin tratamiento, la MSUD puede causar retraso mental o la muerte. El tratamiento con una alimentación especial puede prevenir estos problemas.
- **Deficiencia de Acil-CoA dehidrogenasa de cadena media (MCADD)** – Los bebés con MCADD no pueden convertir las grasas en energía. Sin tratamiento, los bebés pueden tener ataques, estar extremadamente soñolientos, entrar en coma y hasta morir. El tratamiento puede incluir alimentación frecuente y una alimentación especial.
- **Deficiencia de biotinidasa** – Los bebés con esta enfermedad no pueden usar ni reciclar la biotina (vitamina B) de su dieta. Sin tratamiento, los bebés con esta enfermedad pueden tener convulsiones, retraso mental, problemas de la vista, pérdida del oído y/u otros problemas de salud. El tratamiento incluye suplementos diarios de biotina.

## Enfermedades Endocrinas

Los bebés con enfermedades endocrinas producen demasiada o muy poca cantidad de ciertas hormonas. Las hormonas son producidas por glándulas en el cuerpo y afectan las funciones del cuerpo.

- **Hiperplasia adrenal congénita (CAH)** – Las glándulas adrenales de los bebés con esta enfermedad no producen suficiente hormona cortisol, la hormona principal que lucha contra el estrés. En cerca de dos tercios de los casos, los bebés tampoco producen suficiente hormona de retención de sal, la aldosterona. A causa de ello, los bebés afectados pueden tener deshidratación, choque y hasta morir. El tratamiento con uno o más medicamentos orales puede ayudar a prevenir estos problemas. Es posible que las niñas con esta enfermedad tengan el problema adicional de tener genitales externos de aspecto masculino, lo que se puede corregir con cirugía.
- **Hipotiroidismo congénito primario** – Los bebés que nacen con esta enfermedad no tienen suficiente hormona tiroidea. Sin una cantidad suficiente de esta hormona, los bebés crecen muy lentamente y tienen retraso mental. Estos problemas se pueden prevenir dando al bebé un medicamento especial de tiroidea todos los días.

## Enfermedades de la Hemoglobina

La hemoglobina se encuentra en los glóbulos rojos de la sangre. Da a la sangre su color rojo y lleva oxígeno a todas las partes del cuerpo. Las enfermedades de la hemoglobina a menudo conducen a la anemia, porque afectan el tipo y la cantidad de hemoglobina en los glóbulos rojos. El tratamiento

puede incluir medicación, ácido fólico y un estrecho control de la salud del niño.

Estas son algunas de las enfermedades de la hemoglobina que son parte del análisis de recién nacidos:

- **Anemia de células falciformes y otras enfermedades de células falciformes** – Estas enfermedades afectan el tipo de hemoglobina en los glóbulos rojos del bebé. Los bebés con la enfermedad de células falciformes pueden enfermarse mucho por infecciones comunes y hasta morir. Muchas de las infecciones se pueden prevenir con antibióticos diarios. La atención continua de la salud y el estrecho control ayudan a que los niños con enfermedades de la hemoglobina permanezcan lo más sanos posible.
- **Enfermedad de la hemoglobina H** – Esta enfermedad afecta la cantidad de hemoglobina en la sangre del bebé. Hay menos hemoglobina, lo que resulta en glóbulos rojos más pequeños. Esto también causa que las células se descompongan con mayor rapidez que lo normal. Los bebés con esta enfermedad pueden tener anemia desde leve hasta pronunciada, así como otros problemas de salud. El tratamiento puede incluir transfusiones de sangre, tomar ácido fólico y evitar ciertos medicamentos y productos de uso doméstico.

## Fibrosis quística (CF)

Esta enfermedad puede afectar muchos órganos del cuerpo, incluyendo los pulmones y el sistema digestivo. En los primeros pocos meses de vida, un bebé con fibrosis quística puede tener una mala absorción de la leche o fórmula, crecimiento lento, no crecer con fuerza, infecciones recurrentes de los pulmones, transpiración

salina, heces sueltas frecuentes, deshidratación y un desequilibrio de sal que puede poner su vida en peligro. El tratamiento temprano junto con atención de la salud permanente a cargo de un equipo en un centro especializado puede aliviar muchos de estos problemas.

## Immunodeficiencia Combinada Grave (SCID)

Esta enfermedad se llama Severe Combined Immunodeficiency, o SCID, en inglés. Bebé con SCID nacen sin, o con poco, sistema inmune. El sistema inmunológico protege el cuerpo contra infecciones. Tratamiento temprano puede ayuda a prevenir infecciones peligrosas en bebés con esta enfermedad.

Mientras que la prueba de recién nacidos puede identificar algunas enfermedades inmunes, no es una prueba para el VIH o el SIDA.

### ¿Es Confidencial La Información Sobre El Análisis De Mi Bebé?

Sí. Hay sanciones serias por la entrega no autorizada de información privada obtenida cuando se hace el análisis. Para una copia de nuestro Notificación de Prácticas de Información y Privacidad por favor visite nuestro sitio web en <http://cdph.ca.gov/nbs>.

### ¿Cuánto Cuesta El Análisis?

El costo está sujeto a cambios. Pregunte a su médico, al hospital o vea el costo actual del análisis en el sitio web de NBS. Medi-Cal, los planes de salud y la mayoría de los seguros privados pagan el análisis. El costo está incluido en la factura del hospital. No recibirá una factura del Programa

NBS. Si tiene problemas con su seguro, llame al 1-800-927-HELP (1-800-927-4357) o si tiene un plan de salud prepagado, llame al 1-888-HMO-2219 (1-888-466-2219).

La ley de California previene que las compañías de seguros se nieguen a emitir o cancelen una póliza, o cobren una cantidad o una prima más elevada a causa de las características genéticas de una persona, incluyendo haber sido diagnosticada con una de las enfermedades que se encuentran mediante el análisis del recién nacido. Si tiene alguno de estos problemas, llame a uno de los números que figuran más arriba. También es ilegal rehusar empleo a causa de los resultados de un análisis genético.

## ¿Necesita Mi Bebé Otras Pruebas De Sangre?

Si hay algo que le preocupa o usted sabe de alguna enfermedad que podría ocurrir con frecuencia en su familia, hable con su médico sobre qué otras pruebas se pueden hacer. El Programa de Análisis de Recién Nacidos hace un análisis de detección de las enfermedades tratables más comunes e incluye casi todas de las enfermedades que incluiría un análisis comercial de recién nacidos. El Programa evalúa añadir otras enfermedades a medida que surjan pruebas y tratamientos nuevos. Sin embargo, no se hace pruebas de detección para todas las enfermedades que se pueden encontrar.

A causa de la variabilidad biológica de los recién nacidos y de las diferencias en los índices de detección de las diversas enfermedades en la fase neonatal, el Programa de Análisis de Recién Nacidos no identificará a todos los recién nacidos con estas enfermedades. Un resultado negativo de los análisis no excluye la posibilidad de una enfermedad. Los padres deben seguir prestando atención a los signos o síntomas de

estas enfermedades en su hijo y deben consultar a un médico. Además del análisis, los bebés también necesitan exámenes periódicos del bebé sano.

## Preguntas y respuestas acerca del almacenamiento de análisis de sangre para recién nacidos

### **¿Por qué es que el Programa de Detección de Enfermedades Genéticas (Genetic Disease Screening Program, GDSP) almacena la tarjeta de sangre de mi bebé?**

La principal razón por la que el GDSP almacena las muestras de sangre usadas es para desarrollar nuevas pruebas de evaluación del recién nacido y proporcionar control de calidad para las pruebas en forma continua. Cuando comenzó el Programa de Análisis de Recién Nacidos en 1980, las pruebas incluían tres enfermedades. Las muestras almacenadas se usaron en forma anónima para desarrollar nuevas pruebas, que ahora incluyen como 80 enfermedades. Las tarjetas con la muestra de sangre para el análisis de recién nacidos no son “tarjetas de ADN”. El ADN de su hijo no se secuencian para nuestras pruebas de análisis inicial y no se almacena su “perfil de ADN”. No hay información personal en la tarjeta de sangre seca, solo un número único no identificativo.

### **¿Qué sucede si no quiero que la tarjeta con la muestra de sangre de mi bebé sea usada por el Programa de Detección de Enfermedades Genéticas (GDSP)? ¿Cuales son mis opciones?**

Si usted decide que no quiere que el GDSP use la muestra de sangre sin identificación, puede solicitar que la muestra no se utilice para investigación científica y/o sea destruida por nuestro laboratorio. Tenga en cuenta que si usted toma esta decisión, la muestra no estará disponible si usted o su médico

la necesita para algún otro problema de salud con su hijo. Por favor envíe esta solicitud por escrita a: Chief of the Genetic Disease Screening Program, 850 Marina Bay Parkway, F175, Richmond, CA 94804.

## Información Sobre El Almacenamiento De Sangre Del Cordón Umbilical En Bancos De Sangre

Cuando una mujer embarazada está cerca de la fecha de parto se puede considerar la opción de almacenar la sangre del cordón umbilical del bebé. La sangre del cordón umbilical de los recién nacidos contiene células madre que se pueden usar para tratar a personas con ciertas enfermedades relacionadas con la sangre, como algunos tipos de cáncer, enfermedades del sistema inmunológico y enfermedades genéticas.

La sangre del cordón umbilical de los recién nacidos se puede recolectar del cordón umbilical poco después del nacimiento. Esto no interfiere con el proceso del parto. No hace daño ni a la salud del bebé ni a la de la madre. Recolectar la sangre del cordón umbilical es un proceso seguro, rápido y sin dolor. Si no se recolecta, la sangre del cordón umbilical se tira como un desecho médico.

Los padres podrían elegir donar la sangre del cordón umbilical de su recién nacido a un banco de sangre del cordón umbilical **público**. Esta sangre del cordón umbilical donada se puede poner a disposición de cualquier persona que pueda necesitar un trasplante de células madre de la sangre. También se puede poner a disposición de investigadores que estén tratando de descubrir las causas de los defectos de nacimiento y de otros problemas relacionados con la salud. Donar la sangre del cordón umbilical para uso público es gratis.



En lugar de ello, los padres podrían elegir almacenar la sangre del cordón umbilical de su recién nacido en un banco de sangre del cordón umbilical **privado**. Esta sangre del cordón umbilical posiblemente se podrá usar si un miembro de la familia compatible necesita un trasplante de células madre de la sangre. Hay costos para recolectar y almacenar la sangre del cordón umbilical en un banco de sangre del cordón umbilical privado.

En California hay bancos de sangre del cordón umbilical privados y públicos. Los padres interesados en donar la sangre del cordón umbilical de su bebé deben hablar sobre ello con su profesional de atención prenatal alrededor de la 34ª semana de embarazo o antes.

Para más información sobre los bancos de sangre del cordón umbilical públicos y privados, visite o llame a:

**National Cord Blood Program**

**(Programa Nacional de Sangre del Cordón Umbilical):**

<http://www.nationalcordbloodprogram.org>

866-767-6227

**National Marrow Donor Program**

**(Programa Nacional de Donantes de Médula):**

<http://www.marrow.org>

800-627-7692

**Ley de Estadounidenses con Discapacidades  
(Americans with Disabilities Act, ADA)**

Notificación de Información y Declaración de Acceso  
Norma de no Discriminación por Discapacidad y  
Declaración de Igualdad de Oportunidad en el Empleo

El Departamento de Salud Pública de California (CDPH) cumple todas las leyes estatales y federales que prohíben la discriminación en el empleo y proporcionan entrada y acceso a sus programas o actividades.

El vicedirector de la Oficina de Derechos Civiles (OCR) del CDPH ha sido designado para coordinar y llevar a cabo el cumplimiento del departamento de los requisitos de no discriminación. El Título II de la ADA se dirige a los temas de no discriminación y acceso vinculados a las discapacidades. Para obtener información sobre las normas del CDPH de igualdad de oportunidad en el empleo o la disposición de la ADA y los derechos que otorga, puede ponerse en contacto por teléfono con la OCR del CDPH, llamando al 916-440-7370, TTY 916-440-7399, o escribir a:

OCR, CA Department of Public Health  
P.O. Box 997413, MS 0009  
Sacramento, CA 95899-7413

Si se lo solicita, este documento se puede proporcionar en formatos Braille, de alto contraste, letra grande, cinta de sonido o electrónico. Para obtener una copia en alguno de estos formatos, llame o escriba a:

Chief, Newborn Screening Branch  
850 Marina Bay Pkwy., F175, MS 8200  
Richmond, CA 94804  
Teléfono: 510-412-1502  
Operador de retransmisión: 711/1-800-735-2929

***El Programa de Enfermedades  
Genéticas desea proporcionar  
servicios de alta calidad a las familias  
de California y con gusto acepta sus  
comentarios y sugerencias.***

California Department of Public Health  
Newborn Screening Program  
850 Marina Bay Parkway, MS 8200  
Richmond, CA 94804  
(510) 412-1502