



# **Lo que todo padre o madre debe saber**

Programa de Evaluación del Recién  
Nacido de Georgia

# Como padre o madre, usted quiere hacer todo lo posible para garantizar que su niño esté sano.

La mayoría de los bebés con enfermedades graves aparentan estar sanos y no muestran señales de estar enfermos inmediatamente después de nacer.

Las siguientes pruebas pueden encontrar enfermedades graves durante el periodo de recién nacido y son obligatorias según las leyes de Georgia:

- Examen de audición
- Examen de sangre
- Examen de la enfermedad cardíaca congénita grave (CCHD)

**Confirme que a su bebé recién nacido se le hayan hecho los exámenes para detectar afecciones graves ANTES DE QUE SALGA DEL HOSPITAL.**

**LOS BEBÉS QUE NACEN FUERA DE UN HOSPITAL, CENTRO DE PARTO U OTRAS INSTALACIONES DE ATENCIÓN MÉDICA TAMBIÉN NECESITAN EL EXAMEN.**

La persona que atienda el parto le dirá dónde y cuándo debe hacerse el examen a su bebé.

## Examen de audición

- Más de la mitad de los bebés que nacen con problemas de audición son, por lo general, saludables y no tienen historia familiar de pérdida de audición.
- El examen de audición es seguro y no duele y es la manera más eficiente de saber que su bebé puede oír.
- Si su bebé no pasa el examen de audición en el hospital, hable con su médico para que le hagan otro examen de audición cuando cumpla 1 mes de edad.
- La detección temprana de la pérdida de audición y la intervención temprana pueden ayudar a su bebé a desarrollar su máximo potencial.

## Examen de sangre

- Pruebas para más de 25 trastornos.
- Todos los trastornos son tratables y es importante obtener tratamiento a tiempo.
- Se tomarán varias gotas de sangre del talón de su bebé cuando tenga 24 a 48 horas de nacido.
- Si se necesita repetir el examen, traiga a su bebé al consultorio del médico tan pronto como le sea posible. Es muy importante actuar rápido si existe un problema.

## Examen de CCHD

- El examen de oximetría de pulso es una prueba simple y sin dolor que se usa para medir la cantidad de oxígeno en la sangre y detecta la CCHD.
- Si se identifica la posibilidad de que un bebé tenga la CCHD, el bebé será remitido o transferido a un especialista para evaluación y tratamiento.



# Blood Screening

El examen de sangre del recién nacido es una prueba que puede encontrar trastornos graves que pueden causar una discapacidad o la muerte si no se identifican en una etapa temprana de la vida del bebé.

Los trastornos metabólicos de la sangre generalmente ocurren cuando el cuerpo no fabrica una cantidad suficiente de sustancias para mantener el cuerpo sano y en funcionamiento.

El examen de sangre del recién nacido también puede identificar otros problemas en los bebés que afectan sus hormonas, la capacidad para combatir las infecciones y los problemas con la hemoglobina en la sangre.

# Examen de sangre

Las siguientes pruebas pueden encontrar trastornos graves durante el periodo de recién nacido y son obligatorias según las leyes de Georgia:

- **Trastornos de las células falciformes**
- **Fenilcetonuria (PKU)**
- **Galactosemia**
- **Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)**
- **Hipotiroidismo**
- **Fibrosis quística (CF)**
- **Hiperplasia adrenal congénita (CAH)**
- **Homocistinuria**
- **Deficiencia de biotinidasa**
- **Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) y otros trastornos de oxidación de ácidos grasos**
- **Trastornos de los ácidos orgánicos**
- **Trastornos del ciclo de la urea**
- **Inmunodeficiencia combinada grave (SCID)**

Si tiene preguntas acerca del examen de sangre del recién nacido, póngase en contacto con:

**Programa de Evaluación del Recién Nacido de Georgia**

404.657.4143



# Krabbe Disease

La enfermedad de Krabbe no está incluida en el examen de rutina del recién nacido (NBS, por sus siglas en inglés) en Georgia. Sin embargo, si desea que a su bebé se le haga la prueba de Krabbe, hay recursos disponibles para ayudarlo.

La enfermedad de Krabbe es un trastorno grave que puede causar que la capa protectora alrededor de las células nerviosas en el cerebro se debiliten. Sin esta capa, el cerebro no puede funcionar como debería.

La enfermedad de Krabbe es muy inusual y solo afecta a aproximadamente a 1 de cada 100,000 personas en los Estados Unidos. Los médicos han tenido algo de éxito en el tratamiento de Krabbe, pero el tratamiento debe comenzar tan pronto como sea posible.

Los planes para el examen deben comenzar antes de que nazca el bebé. La prueba debe ser ordenada por el médico de su bebé. El costo del examen para diagnosticar Krabbe es responsabilidad de la familia.

## **Cómo hacerse la prueba de Krabbe**

Si decide que se le haga a su bebé la prueba de Krabbe, el médico de su niño puede solicitar el examen a través de cualquiera de los laboratorios que se indican a continuación:

### **Hunter's Hope:**

[huntershope.org/newborn-screening](http://huntershope.org/newborn-screening)

### **Perkin Elmer Genetics:**

[perkinelmer.com/genetics](http://perkinelmer.com/genetics)

### **EGL Genetics:**

[egl-eurofins.com](http://egl-eurofins.com)

Es importante que los exámenes de Krabbe se hagan a los pocos días de nacer y se envíen inmediatamente al laboratorio elegido. Hable con el médico de su niño acerca de quién va a tomar la muestra para el examen de Krabbe una vez que nazca su bebé.

Los resultados serán enviados al médico de su niño. Si los resultados son anormales, el médico debe ponerse en contacto inmediatamente con el genetista de guardia en el Children's Healthcare of Atlanta.

Si usted tiene preguntas acerca del examen de Krabbe, póngase en contacto con uno de los siguientes:

### **Programa de seguimiento de NBS a corto plazo:**

404.778.8560

### **Oficina del Programa NBS:**

404.657.4143

### **Laboratorio de Salud Pública de Georgia:**

404.327.7900