

## Todas 23 condiciones están descritas en seguida.

### Hemoglobinopatías:

Son enfermedades heredadas de los glóbulos rojos de la sangre que transportan el oxígeno de los pulmones a cada una de las partes del cuerpo. La hemoglobina es la proteína principal que está dentro de los glóbulos rojos. En las enfermedades llamadas trastornos por degranocitosis, la proteína es anormal. Puede causar que algunos glóbulos rojos se vuelvan rígidos y que tengan una forma diferente. Esos mismos glóbulos rojos rígidos pueden llegar a atorarse en las venas delgadas, lo que causa dolor.

Algunas veces los glóbulos rígidos de la sangre causan daño a los órganos. Los niños pequeños con anemia de células falciformes necesitan que se les proteja de infecciones bacteriales tales como la neumonía (pulmonía) y meningitis. Los tipos de trastornos más severos en los glóbulos rojos pueden causar derrames cerebrales y algunas veces la muerte.

Su tratamiento puede incluir medicamentos para el dolor y transfusiones de sangre. Los padres deben asegurarse de que sus bebés tengan todas las vacunas de la niñez.

químicos en el cuerpo. Si estos productos químicos no se descomponen, se forman ácidos dañinos en el cuerpo. Es importante percibir estas anomalías en sus etapas muy iniciales. Si la anomalía no se diagnostica con anticipación, el daño que se produce puede causar el estado de coma y la muerte durante el primer mes de vida.

Por lo general el tratamiento implica una dieta especial, suplementos dietéticos, vitaminas y no ayunar. Colorado aplica pruebas a los recién nacidos para las siguientes anomalías por ácidos orgánicos:

- Academia isovalérica
- Academia glutárica, Tipo 1
- 3-hidroxi-3 metil aciduria glutárica
- Deficiencia múltiple de carboxilasa
- Deficiencia de Coenzima A 3-metilcrotonil carboxilasa
- Aciduria 3-metilglutacónica
- Academias metilmalónicas
- Academia propiónica
- Deficiencia de beta-cetotilasa

### Otros:

Estas enfermedades y trastornos no se ajustan a ninguna categoría. Los síntomas fluctúan de benignos a los que ponen en riesgo la vida. La detección y tratamiento anticipados permiten que la mayor parte de estos pacientes tengan una vida relativamente normal. Algunos

## Trastornos por la oxidación de los ácidos grasos

El cuerpo usa azúcar (glucosa) para proporcionar combustible a las actividades. Hay productos químicos especiales llamados enzimas que convierten la grasa en energía que usa el cuerpo cuando se le acaba el azúcar. Sin embargo, en estos trastornos el cuerpo bloquea este proceso. Sin un tratamiento, los órganos y el cerebro pueden llegar a dañarse. Algunas veces el paciente entra en estado de coma o muere.

El diagnóstico y tratamiento oportunos son la clave para que el paciente tenga una vida normal. Por lo general el tratamiento implica una dieta especial, suplementos nutritivos y evitar el ayuno. Pruebas de Colorado para los siguientes trastornos FAO (por oxidación de los ácidos grasos):

- Cadena mediana por deficiencia de la Acilo-Coenzima A dehidrogenasa.
- Cadena muy larga por deficiencia de la Acilo-Coenzima A dehidrogenasa.
- Cadena larga por deficiencia de Acilo-Coenzima A dehidrogenasa.
- Deficiencia de proteína trifuncional.
- Deficiencia de Acilo-carnitina translocasa.
- Cadena corta por deficiencia de Acilo-Coenzima A dehidrogenasa.
- Deficiencia de carnitina palmitoyltransferasa.
- Academia glutárica Tipo 2.

pacientes pueden necesitar tratamiento durante toda la vida.

### *Hipotiroidismo congénito:*

Si no se diagnostica oportunamente, esta deficiencia hormonal de la tiroides puede retardar el crecimiento y el desarrollo del cerebro. El tratamiento es muy fácil. El paciente toma diariamente un suplemento tiroideo.

### *Galactosemia:*

Con esta anomalía, el cuerpo no produce una enzima hepática que convierte el azúcar de la leche (galactosa) en el azúcar simple (glucosa) que necesita el cuerpo. El azúcar de la leche se acumula en órganos vitales, causando daño a los órganos, ceguera, retardo mental, infecciones y muerte. Aún si se descubre y se le da tratamiento anticipadamente, puede haber algunos retardos en el desarrollo.

El tratamiento implica retirar la leche y los productos lácteos de la dieta del bebé.

### *Fibrosis cística:*

En esta anomalía heredada, una proteína anormal causa problemas digestivos y en los pulmones. Un diagnóstico y tratamiento oportunos mejoran el crecimiento de los bebés y de los niños con fibrosis cística. La edad promedio en que ocurren las muertes es entre los 30 y los 35 años.

## Trastornos por aminoácidos:

Las personas con estos trastornos no pueden digerir las proteínas para convertirlas en aminoácidos, o tienen problemas para eliminar el nitrógeno que compone las moléculas de los aminoácidos. Pueden formarse en el cuerpo niveles dañinos de aminoácidos o de amoníaco. Los daños al cuerpo pueden incluir lesiones en el hígado o en los riñones, daños en los nervios, retardo mental, coma, daños en los ojos, o la muerte.

El tratamiento principal para estas enfermedades implica dietas especiales. Los pacientes pueden necesitar vitaminas o suplementos alimenticios y medicinas para ayudar con la formación de amoníaco. Los pacientes no deben ayunar. Los siguientes trastornos por aminoácidos están incluidos en las pruebas de detección en los recién nacidos de Colorado:

- Fenilquetonuria
- Academia Arginosuccínica
- Citrulinemia
- Tirosinemia
- Hipermetionemia
- Enfermedad urinaria del jarabe de arce
- Homocistinuria

## Trastornos por el ácido orgánico

En estos trastornos, no funciona una enzima que descompone los productos

El tratamiento incluye suplementos dietéticos, vitaminas, medicamentos y terapia respiratoria.

### *Deficiencia de biotinidasa:*

Con esta anomalía, el cuerpo no tiene la enzima biotinidasa necesaria para reciclar la vitamina biotina. Esta anomalía puede causar infecciones frecuentes, falta de coordinación en el movimiento, pérdida del oído, convulsiones, retardo mental, coma y la muerte.

El tratamiento consiste en tomar dosis diarias de biotina. Este tratamiento evita todos los problemas de la anomalía.

### *Hiperplasia suprarrenal congénita:*

En esta anomalía, la glándula suprarrenal no hace en forma correcta algunas de las hormonas que necesita el cuerpo. Algunas veces aparecerán genitales masculinos en niñas pequeñas. Las formas severas de la enfermedad pueden causar la pérdida de sal del cuerpo, lo que puede poner en peligro la vida si se hace un diagnóstico.

El tratamiento para esta anomalía incluye tomar sal y reponer las hormonas.

**PROGRAMA DE PRUEBAS DE  
DETECCIÓN PARA RECIÉN NACIDOS  
(303) 692-3670**



**DEPARTAMENTO DE SALUD  
PÚBLICA Y MEDIO AMBIENTE DE  
COLORADO  
DIVISIÓN DE SERVICIOS  
DE LABORATORIO**

**Colorado Department  
of Public Health  
and Environment**



**PROGRAMA DE  
PRUEBAS DE DETECCIÓN  
PARA RECIÉN NACIDOS -  
LAS PRUEBAS DE  
LABORATORIO PARA SU BEBÉ  
TIENEN SENTIDO**

## **Programa de Pruebas de Detección para Recién Nacidos**

Colorado les hace pruebas a los niños pequeños para detectar enfermedades y anomalías que puedan dañar a los bebés recién nacidos. A pesar de que un niño pueda parecer normal, pueden no verse muchas enfermedades y anomalías patológicas. A través del Programa de Pruebas de Detección para Recién Nacidos, cientos de niños de Colorado han recibido un diagnóstico y tratamiento con anticipación, para afecciones que, de no haber recibido un tratamiento, llevarían a enfermedades devastadoras, impedimentos dolorosos, retraso mental grave o a la muerte.

Si los resultados de las pruebas indican que su bebé tiene anomalías, no se deje llevar por el pánico. Las primeras y las segundas pruebas de detección pueden indicar que hay algún problema, pero pueden identificar también productos químicos en la sangre que ocurren como resultado del parto. Póngase en contacto con el doctor del bebé para tener mayor información. Estos resultados de las pruebas deben ser verificadas con más pruebas antes de que se haga un diagnóstico.

## **A QUIÉN... se le aplica la prueba?**

A todos los bebés recién nacidos.

## **CÓMO... se hace esta prueba?**

En el hospital, se sacan unas cuantas gotas de sangre de un talón del bebé, se ponen en un papel especial y se envían al laboratorio.

## **CUÁNDO... se hace esta prueba?**

A los bebés se les aplica la prueba dentro de las 72 horas siguientes después de su nacimiento. Si el bebé nació en su casa y la comadrona o el doctor no hicieron la prueba, lleve al bebé a un hospital o al consultorio de su doctor tan pronto como le sea posible. A todos los bebés se les hace la prueba de nuevo en su primera visita de revisión pediátrica (generalmente alrededor de las dos semanas de nacidos).

## **POR QUÉ... debe aplicársele la prueba a mi bebé?**

Los bebés con estas condiciones parecen normales cuando nacen. Si no se les da un tratamiento, estas condiciones tendrán efectos en el desarrollo cerebral o físico o pueden causar otros problemas médicos. Estas condiciones pueden empezar a afectar al bebé en los primeros días o semanas de vida. Al aplicarles pruebas a todos los recién nacidos, se pueden detectar a tiempo a los bebés con estas condiciones. El diagnóstico y tratamiento oportunos pueden dar como resultado el crecimiento y el desarrollo normales, o

**Glosario**

*Glándulas suprarrenales:* Un par pequeño de glándulas, ubicadas por arriba de los riñones, que producen hormonas que tienen influencia o regulan el equilibrio de la sal y del agua en el cuerpo, la respuesta del cuerpo al estrés, el metabolismo, el sistema inmunológico y el desarrollo y la función sexual. - (Pituitary Network Association - Glossary; Kids Health at the Nemours Foundation).

*Aminoácidos:* Estructuras biológicas que se combinan para formar proteínas. Cuando se digieren las proteínas, los aminoácidos se quedan. El cuerpo humano requiere un número de aminoácidos para fragmentar los alimentos.

*Biotina:* Una vitamina soluble en el agua que se necesita para formar los ácidos grasos y la glucosa, que usa el cuerpo como combustibles. La biotina es importante también para procesar los aminoácidos y los carbohidratos.

*Enzimas:* Proteínas completas que son producidas por células vivas y que ayudan con reacciones bioquímicas específicas a las temperaturas del cuerpo.

*Ayunar:* No comer.

*Primera prueba de detección:* Idealmente, el bebé debe tener una prueba inicial en el período de entre las 48 a 72 horas de nacido.

*Glándula:* Un grupo de células que hace y suministra, o secreta, sustancias biológicas. La glándula selecciona y extrae materiales de la sangre, las procesa y secreta el producto biológico terminado para que se use en alguna parte del cuerpo. (Kids Health at the Nemours Foundation).

*Segunda prueba de detección:* La segunda muestra debe tomarse a una edad no menor a las 72 horas de nacidos y no mayor a los 30 días de edad. Lo ideal sería obtener la muestra entre los ocho y los quince días de nacido, por lo general en su primera revisión pediátrica.

*Primera revisión pediátrica:* Aproximadamente dos semanas después de salir del hospital, se lleva al bebé al consultorio para un reconocimiento completo, incluyendo la segunda prueba de detección.

pueden evitar muchos problemas médicos asociados con estas condiciones.

## **POR QUÉ... deben hacerle pruebas a mi bebé por segunda vez?**

La mayor parte de los bebés tienen sus primeras pruebas de detección de recién nacidos antes de cumplir tres días de nacidos. Algunas veces estas primeras pruebas no son precisas porque el bebé es muy pequeño. Algunas condiciones no pueden detectarse en la primera prueba de detección. Por lo tanto, a todos los bebés se les deben hacer pruebas en una segunda ocasión, generalmente en su primera revisión pediátrica (como a las dos semanas de nacidos).

Si quiere usted hacer alguna pregunta o tiene alguna preocupación relacionada con las pruebas de detección para recién nacidos, póngase en contacto con el doctor de su bebé. El personal del Laboratorio de Pruebas de Detección para Recién Nacidos de Colorado no puede dar a conocer los resultados de las pruebas a nadie, solamente al doctor del bebé.

## **QUÉ... pruebas se hacen en el Laboratorio de Pruebas de Detección para Recién Nacidos de Colorado?**

Anteriormente Colorado hacía pruebas de siete condiciones patológicas, y ha agregado equipo para hacer pruebas de 23 condiciones más.

**Colorado Department of Public Health and  
Environment  
Laboratory Services Division  
8100 Lowry Boulevard  
Denver, CO 80230**