

enfermedad de la orina con olor de jarabe de arce (maple syrup urine disease), fenilcetonuria (PKU), y tirosinemia tipos I, II y III.

Trastornos endocrinos

La *hiperplasia suprarrenal congénita (HAC)* es un trastorno que afecta a las glándulas suprarrenales (glándulas del estrés). El resultado es un desequilibrio en las hormonas que producen esas glándulas. Las formas graves pueden ocasionar problemas de deshidratación, baja presión arterial, e incluso la muerte. Los medicamentos pueden ayudar a prevenir problemas del crecimiento y de retardo mental.

El *hipotiroidismo congénito* ocurre cuando el organismo del bebé no produce la cantidad suficiente de hormona tiroidea para mantener su crecimiento. Los medicamentos pueden ayudar a prevenir problemas del crecimiento y de retardo mental.

Trastornos de ácidos grasos

Este grupo incluye cuadros que interfieren con la capacidad del organismo para convertir la grasa en energía. Esto puede ocasionar convulsiones, debilidad extrema y problemas cardiacos y respiratorios. Las dietas especiales, las comidas frecuentes y los medicamentos pueden ayudar a prevenir los síntomas. El programa de evaluación de Ohio incluye pruebas

de detección para lo siguiente: deficiencia de carnitina/acilcarnitina translocasa, deficiencia de carnitina palmitoil transferasa tipo II, defecto de asimilación de la carnitina, acidemia glutárica tipo II, deficiencia de hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga, deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena mediana (MCAD), deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta, deficiencia de proteínas trifuncionales, deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga.



Trastornos de ácidos orgánicos

Los bebés que tienen alguno de esos trastornos no pueden eliminar ciertos productos de desecho de la sangre. Eso puede producir vómitos, niveles bajos de azúcar en la sangre, coma o muerte. El tratamiento podría incluir una dieta especial y medicamentos. El programa de examen de recién nacidos de Ohio incluye las siguientes pruebas: deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa, deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa, deficiencia de 3-cetotiolasa, deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa, acidemia glutárica tipo I, deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa, acidemia isovalérica, acidemia metilmalónica, deficiencia múltiple de CoA carboxilasa, acidemia propiónica.

También se realizan pruebas para detectar los siguientes trastornos:

La *deficiencia de biotinidasa* ocurre cuando los bebés no pueden usar debidamente la vitamina biotina. Mediante la adición de biotina a la dieta pueden prevenirse problemas como erupciones en la piel, convulsiones, pérdida de audición o retardo mental.

La *fibrosis quística* es una enfermedad hereditaria de los pulmones y del sistema digestivo que puede ocasionar infecciones pulmonares recurrentes y malnutrición. La detección temprana puede mejorar el crecimiento y reducir el riesgo de contraer infecciones.

La *galactosemia* ocurre cuando el organismo del bebé no puede descomponer una parte del azúcar de la leche (galactosa). Una dieta especial sin azúcar de leche puede prevenir daños al cerebro y al hígado.

La *anemia de células falciformes* y otras hemoglobinopatías son trastornos que afectan a los glóbulos rojos. Algunos de esos trastornos pueden ocasionar dolor agudo, infecciones frecuentes, así como otros problemas graves de salud, e incluso la muerte. Un tratamiento con antibióticos diarios reduce considerablemente la probabilidad de infección y otros problemas.



Departamento de Salud de Ohio
Oficina de Laboratorios de Salud Pública
(888) ODH-LABS (634-5227)



¿POR QUÉ
mi bebé debe ser evaluado?

Programa de evaluación de recién nacidos de Ohio

Pruebas que podrían salvar la vida de su bebé



¿Por qué mi bebé necesita evaluación para recién nacidos?

- Las pruebas de evaluación para recién nacidos identifican de manera temprana ciertos problemas de salud.
- Los bebés que tienen problemas de salud poco comunes pueden parecer saludables al nacer.
- Si los problemas se detectan a tiempo, un tratamiento temprano puede ayudar a prevenir problemas graves como el retraso mental o la muerte.
- La ley de Ohio exige que todos los bebés nacidos en el estado sean evaluados.

¿Cuándo y cómo será evaluado mi bebé?

- Antes de que usted salga del hospital, se extraerán unas gotas de sangre del talón de su bebé.
- La muestra de sangre se enviará al laboratorio de pruebas para recién nacidos de Ohio.
- Las pruebas de detección para recién nacidos deben realizarse al menos 24 horas después del nacimiento y antes de que el bebé cumpla cinco días de nacido.
- Si su bebé no nació en un hospital, hable con su partera, con su médico o con el departamento de salud local para programar la evaluación de su bebé.

¿Cómo obtengo los resultados de mi bebé?

- Los resultados de las pruebas de evaluación realizadas de su bebé se enviarán al hospital donde nació y al profesional de salud que lo atiende.
- Asegúrese de que el hospital y el médico tengan su dirección y número de teléfono correctos para localizarlo si es necesario.
- Usted debe pedir los resultados cuando lleve al bebé para el primer examen médico.



¿Qué ocurre si mi bebé necesita pruebas adicionales?

- Su bebé deberá ser evaluado nuevamente si usted deja el hospital antes de 24 horas.
- Algunos bebés deben ser evaluados nuevamente debido a un problema con la muestra de sangre.
- Un número reducido de bebés deben volver a evaluarse debido a que la primera prueba muestra un posible problema de salud.
- El médico de su bebé lo llamará si éste debe volver a evaluarse.

- Le dirán por qué deben evaluar nuevamente a su bebé y lo que debe hacer después.
- **SI SU BEBÉ NECESITA MÁS EVALUACIONES, PIDA QUE SE LAS REALICEN DE INMEDIATO.**

¿Cuántos problemas de salud detectan las pruebas del programa de Ohio para recién nacidos?

- El programa realiza pruebas para detectar treinta y cinco problemas de salud diferentes (*enumerados en el dorso*).
- El programa de Ohio realiza pruebas para detectar todos los problemas de salud que recomienda la institución March of Dimes.

¿Pueden mi bebé ser evaluado para detectar otros problemas de salud?

Podría haber otras pruebas de evaluación para recién nacidos disponibles además de las que exige el estado de Ohio. Para más información, llame al Centro Nacional de Pruebas para recién nacidos y recursos genéticos (National Newborn Screening and Genetics Resource Center), al (512) 454-6419, o visite www.genes-r-us.uthscsa.edu.

¿A quién me dirijo si tengo alguna pregunta?

- Si tiene dudas, pregúntele al médico de su bebé.
- Visite nuestro sitio Web: www.odh.ohio.gov/odhPrograms/phl/newbrn/nbrn1.aspx.

Problemas que detectan las pruebas que se realizan en Ohio

Trastornos de aminoácidos

Esos trastornos son ocasionados por un problema con la capacidad del organismo para usar debidamente ciertos aminoácidos que se hallan en los alimentos. Poco tiempo después del nacimiento, se forman en el cuerpo ciertos compuestos químicos tóxicos que pueden dañar el cerebro y otros órganos. Puede ocurrir retraso mental y otros problemas de salud. Las dietas especiales o los suplementos podrían ayudar a tratar estos problemas. El programa de Ohio realiza pruebas para detectar los siguientes problemas: argininemia, acidemia argininosuccínica, citrulinemia, homocistinuria, hipermetioninemia,

