

Servicios  
diagnósticos de  
**PENNSYLVANIA**  
para los  
RECIEN



Protección de los bebés

Prevención de complicaciones

Diagnóstico inmediato  
después del nacimiento

Inicio de tratamiento temprano



*Diagnóstico para los Recién Nacidos. . .  
¡Un Momento Especial. . .  
Una Prueba Especial!*

REVISADO

En este folleto se describen las pruebas que se practican a los recién nacidos. Estas pruebas se conocen como pruebas diagnósticas. Si el resultado de una de las pruebas practicadas a su bebé es "positivo", la salud de su bebé podría estar en peligro. Si este es el caso, será necesario hacerle más pruebas. Este folleto le ofrece información de los recursos a los que puede acudir para obtener ayuda.

Un bebé podría verse saludable al nacer pero tener un problema médico serio. Si su bebé parece tener problemas tan pronto le dieron de alta del hospital, comuníquese de inmediato con el pediatra o vaya al hospital.

Hoy día, sabemos mucho sobre cómo ayudar a los bebés que tienen serias complicaciones médicas y auditivas.

Muchos de los problemas médicos serios se pueden detectar practicando unas sencillas pruebas al bebé inmediatamente después de que éste nace.

Sabemos que la mejor manera de ayudarlos es iniciando el tratamiento necesario, inmediatamente después del nacimiento.



# ÍNDICE

Pruebas diagnósticas neonatal  
para condiciones  
médicas especiales

**Página**



2

Prueba diagnóstica neonatal de la  
capacidad auditiva

**Página**



8

Dónde obtener más información

**Página**



10



## EXAMEN

el bebé  
para detectar

## PROBLEMAS MÉDICOS especiales

### *¿Cuáles son los problemas por los que se practican pruebas a los bebés en Pennsylvania?*

En Pennsylvania, se practican pruebas a todos los bebés para detectar seis condiciones médicas. Sin embargo, la mayoría de los médicos ya proveen pruebas adicionales a estas. Por ley, los resultados de las condiciones que se mencionan en este folleto deben reportarse al Departamento de Salud. Muy pocos bebés nacen con condiciones médicas especiales. Practicándole las pruebas a su bebé tan pronto nace, asegura que se comience el tratamiento a tiempo. El tratamiento a tiempo puede evitar serios problemas médicos y hasta la muerte. Cuando sea necesario, su médico trabajará con un especialista para proveerle el tratamiento adecuado.

Las condiciones médicas requeridas  
por ley son:

#### **1. Hiperplasia adrenal congénita (CAH, por sus siglas en inglés)**

Los bebés que nacen con este problema tienen un defecto en una sustancia importante (enzimas) que el cuerpo necesita. La CAH puede causar deshidratación, colapso circulatorio e incluso la muerte en el término de unos cuantos días, después del nacimiento. Las complicaciones médicas se pueden evitar cuando el tratamiento se inicia inmediatamente después del nacimiento.



## **2. Hipotiroidismo congénito (CH, por sus siglas en inglés)**

Los bebés que nacen con este problema tienen una deficiencia hormonal de la tiroide. Se pueden ver saludables, pero si el problema no se detecta puede causar un crecimiento deficiente y retraso mental. Darle al bebé una medicina especial todos los días prevendrá estas consecuencias.

## **3. Galactosemia**

Los bebés que tienen este trastorno no pueden digerir la galactosa. La galactosa es un azúcar simple que se encuentra en la leche materna, en muchas leches artificiales para bebé y en productos lácteos. Esta condición puede dañar los ojos del bebé y puede causar un daño serio al hígado y al cerebro. El hecho de dar al bebé una dieta especial libre de leche tan pronto como se detecte el problema, prevendrá que se presenten complicaciones.

## **4. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD, por sus siglas en inglés)**

Los bebés que nacen teniendo la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD) no pueden digerir parte de una proteína de los alimentos. Si no se da tratamiento, la MSUD puede causar un retraso mental severo e incluso la muerte, poco después de nacer. Para prevenir que ocurran estos resultados, a los bebés se les alimenta con una leche artificial y dietas especiales.

## **5. Fenilquetonuria (PKU, por sus siglas en inglés)**

Los bebés que nacen teniendo fenilquetonuria no pueden digerir una parte distinta de una proteína de los alimentos. La PKU, si no se trata, puede causar daño a las células de los nervios y el cerebro, lo que provocaría un retraso mental. Este daño se puede prevenir cuando al bebé se le alimenta con una leche artificial y dietas especiales.

## **6. Enfermedad de las células falciformes y otras enfermedades de la hemoglobina**

La enfermedad de las células falciformes y otras enfermedades de la hemoglobina, son un grupo de enfermedades genéticas que causan anomalías en la sangre. Esto conduce a que se tengan complicaciones en la circulación de la sangre y anemia. Los bebés y los niños que tienen la enfermedad de las células falciformes pueden morir de infecciones de los pulmones y del cerebro. El tratamiento temprano para prevenir las infecciones reducirá en gran medida la probabilidad de que se presente una enfermedad o la muerte. El gen de las células falciformes se puede detectar también mediante el diagnóstico.



***La mayoría de los médicos de cuidado primario practican pruebas para las siguientes enfermedades. Pídale a su médico de cuidado primario que le provea las pruebas que se enumeran a continuación:***

**7. Trastornos de Metabolismo Ácido Orgánico (OAs, por sus siglas en inglés)\***

Los bebés que nacen con estos trastornos hereditarios no pueden digerir las proteínas que consumen. Sin tratamiento, estos trastornos pueden causar problemas de respiración, ataques, hinchazón del cerebro, coma y posiblemente la muerte. Para evitar que ocurran estos resultados, a los bebés se les alimenta con una leche artificial especial, dieta y algunas veces con medicamento.

**8. Trastornos de Oxidación de Ácidos Grasos (FAOs, por sus siglas en inglés)\***

Los bebés que nacen con estos trastornos hereditarios no pueden digerir las grasas. Sin tratamiento, estos trastornos pueden afectar el hígado, el corazón y muchos otros órganos y avanzar, a veces hasta producir una coma o la muerte. Los tratamientos para prevenir que ocurran estos resultados varían y pueden incluir el evitar largos periodos sin ingerir alimentos, medicamentos y dieta.

**9. Trastornos de Metabolismo de Aminoácidos (AAs, por sus siglas en inglés)\***

Los bebés que nacen con estos trastornos hereditarios no pueden procesar ciertas clases de aminoácidos. Sin tratamiento, estas enfermedades hereditarias pueden ocasionar problemas de respiración, músculos débiles y varios otros síntomas, incluso la muerte. Para prevenir que ocurran estos resultados, a los bebés se les alimenta con una leche artificial especial, dieta y medicamentos.

**10. Fibrosis Quística (CF, por sus siglas en inglés)\***

Enfermedad hereditaria que provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones y el páncreas. Algunos de los síntomas incluyen infecciones pulmonares, pérdida de peso o insuficiencia en el



aumento de peso normal en la niñez. Sin tratamiento, esta enfermedad puede causar serios problemas de salud y ocasionar la muerte prematura. Muchos de los síntomas de esta enfermedad se pueden controlar con medicamentos y tratamientos.

### **11. Insuficiencia de Biotinidasa \*\***

Los bebés que nacen con este trastorno hereditario les falta una sustancia importante (enzima) para procesar la biotina, una vitamina esencial. Sin tratamiento, esta enfermedad puede causar complicaciones en la visión, audición y la piel. Diagnosticado a tiempo y con tratamiento, todos los síntomas se pueden prevenir.

**\* Vea *Screening, Technology and Research in Genetics-***  
[www.newbornscreening.info/parents/facts.html](http://www.newbornscreening.info/parents/facts.html)

**\*\* Vea *Save babies through Screening Foundation-***  
[www.savebabies.org](http://www.savebabies.org)

### ***¿Cómo se le proveen las pruebas a mi bebé?***

El hospital, centro de partos o partera obtiene una gota de sangre del bebé punzando el talón del bebé. La sangre se deposita en un papel filtro especial y se envía por correo a un laboratorio.

*De acuerdo con la ley de Pennsylvania, la prueba de papel filtro de la sangre de su bebé no la podrá usar ningún laboratorio para fines de investigación científica sin contar con un permiso que esté firmado por usted.*

### ***¿Cuándo se le proveen las pruebas?***

Generalmente la gota de sangre se obtiene cuando el bebé tiene de 24 a 48 horas de nacido. Esto sucede regularmente justo antes de que se dé de alta al bebé. La prueba diagnóstica neonatal se debe repetir si al bebé se le provee la prueba antes de haber cumplido 24 horas de nacido.

### ***Mi bebé se ve muy saludable. ¿Es necesario proveerle la prueba de cualquier modo?***

Sí. La mayoría de los bebés que tienen estos problemas no muestran ningún signo de enfermedad inmediatamente después de nacer.



## ***Si mi bebé tiene alguno de estos problemas, ¿se puede curar?***

No. Su bebé no se puede curar. Cuando el tratamiento se inicia a tiempo, después de nacer, los problemas médicos relacionados con la condición se prevendrán por lo regular.

## ***¿Recibiré un informe de los resultados de las pruebas?***

Si. Los resultados de las pruebas se conocen entre siete y 10 días después de haberse tomado la muestra de sangre. Los resultados de las pruebas se enviarán al centro de partos o al médico que tomo la prueba y se archivarán en el registro médico del bebé. Pregunte acerca de los resultados de las pruebas durante el chequeo regular de su bebé. El pediatra de su bebé puede llamar al 1-717-783-8143 o al 1-877-724-3258 para pedir los resultados. Este es el número del Programa Diagnóstico Neonatal del Departamento de Salud de Pennsylvania.

*Si los resultados de las pruebas muestran que pudiera haber un problema, el médico de su bebé se pondrá en contacto con usted. Por esta razón, es muy importante que usted proporcione en el centro de partos, la dirección y el número de teléfono donde se le pueda conseguir inmediatamente así como también el nombre, la dirección y el número de teléfono del médico que atenderá a su bebé. Esto prevendrá que haya un retraso para ponerse en contacto con usted cuando sea necesario proveer más pruebas.*

## ***Si se necesitara proveer otra prueba a mi bebé, ¿eso significaría que mi bebé tiene uno de estos problemas?***

No, no necesariamente. Otra prueba puede ser necesaria porque:

- La primera muestra de sangre no fue suficientemente grande para completar las pruebas.
- Su bebé salió del centro de partos antes de cumplir 24 horas de nacido.
- La primera prueba mostró una posible complicación. Se necesitará una nueva muestra de sangre para que la prueba se pueda repetir. Generalmente, si los resultados de la segunda prueba diagnóstica no son normales, el médico considerará la necesidad de proveer más pruebas.



**SI HAY QUE REPETIRLE ALGUNA PRUEBA A SU BEBÉ,  
¡POR FAVOR, HÁGALO INMEDIATAMENTE! LLEVE A  
SU BEBÉ AL CENTRO DE PARTOS O AL  
CONSULTORIO DEL PEDIATRA DE SU BEBÉ.**

***¿Cómo puede ayudarle el Programa Diagnóstico Neonatal del Departamento de Salud de Pennsylvania?***

Es responsabilidad del Programa Diagnóstico Neonatal del Departamento de Salud de Pennsylvania notificar al pediatra de su bebé cuando una de las pruebas que se mencionan en este folleto es "positiva". De esta forma, se puede dar seguimiento de inmediato.

***¿Puedo pedir que NO se le hagan las pruebas?***

Si. Puede pedir que no se le provean las pruebas por razones religiosas. Si usted dice que "no", esta respuesta quedará archivada en el registro de su bebé. Sin embargo, si su hijo nace con uno de estos problemas, su hijo se perderá los beneficios del tratamiento a tiempo.





# REVISIÓN

## el bebé para detectar la pérdida de la capacidad auditiva

### ***Diagnóstico de la capacidad auditiva***

Los bebés aprenden a usar los sonidos desde el momento que nacen. El oír y escuchar desde el nacimiento, los prepara para hablar.

Los bebés aprenden a conversar imitando los sonidos a su alrededor y las voces de sus padres y de aquellos que los cuidan. La deficiencia de capacidad auditiva es una de las causas de retraso en el desarrollo del lenguaje.

Su bebé recién nacido no le puede decir si él o ella es incapaz de oír. Por eso es que se le debe diagnosticar inmediatamente después de nacer, para ver si tiene problemas de capacidad auditiva, o tan pronto como sea posible.

### **¿Por qué se debe diagnosticar a mi bebé?**

Se ha encontrado una pérdida de la capacidad auditiva en tres de cada 1,000 recién nacidos. Más de la mitad de los bebés que nacen con problemas de capacidad auditiva no tienen otros problemas de salud. Ni hay tampoco casos de pérdida de la capacidad auditiva en sus familias.

Si la pérdida de la capacidad auditiva de un recién nacido no se detecta y no se trata, el niño podrá:

- Ser lento para aprender a hablar o usar lenguaje de señas
- Tener problemas de aprendizaje en la escuela
- Sufrir de problemas sociales y emocionales

### **¿En que consiste el diagnóstico de la capacidad auditiva?**

Existen dos maneras de determinar si su bebé puede oír – ambos métodos son seguros, y sólo toman unos cuantos minutos para proveerlos al bebé mientras éste duerme:

La prueba de las emisiones otoacústicas (OAE, por sus siglas en inglés) mide el minúsculo sonido que el oído del bebé emite cuando oye correctamente.



La prueba de respuesta auditiva troncoencefálica (ABR, por sus siglas en inglés) mide qué tan bien responde el nervio auditivo del bebé a los sonidos.

### ***Si a su bebé se le aprueba en el diagnóstico neonatal de la capacidad auditiva***

No necesitará otra prueba; sin embargo, recuerde que la capacidad auditiva de su bebé no tiene que ser perfecta para que se le apruebe.

Un número pequeño de bebés a quienes se apruebe en el diagnóstico realizado al nacer pueden perder la capacidad de oír - de repente o gradualmente - antes de cumplir un año o más.

Si en su familia ha habido casos de pérdida permanente de la capacidad auditiva en la niñez, a su bebé se le deberán proveer pruebas cada año.

Algunos bebés pueden sufrir una pérdida de la capacidad auditiva más adelante, cuando son niños. Las infecciones de oído que se padezcan repetidamente, la meningitis, las lesiones en la cabeza u otros problemas médicos son algunas de las causas de la pérdida de la capacidad auditiva de los niños.

A los niños que hayan tenido estos problemas se les deben proveer pruebas de capacidad auditiva con frecuencia.

### ***Si a su bebé NO se le aprueba el diagnóstico de la capacidad auditiva***

Estas pueden ser algunas razones por las que no se aprobará a los bebés el diagnóstico de la capacidad auditiva:

- Hace demasiado ruido en la guardería como para obtener resultados del diagnóstico confiables.
- Son demasiados activos o no se duermen mientras se realiza la prueba;
- Tienen una pérdida de la capacidad auditiva - temporera o permanente;

**SI A SU BEBÉ NO SE LE APRUEBA, DEBERÁ REGRESAR PARA QUE SE LE HAGA OTRO DIAGNÓSTICO DE LA CAPACIDAD AUDITIVA.**





# ¿Dónde PUEDO OBTENER AYUDA?

Si tiene alguna pregunta, hágasela al pediatra de su bebé. Si a su bebé se le diagnostica como sordo o con dificultad para oír, los servicios de Intervención Temprano (Early Intervention), que se encuentran en todos los condados de Pennsylvania, pueden:

- Ayudarle a encontrar la respuesta a las preguntas que tenga sobre la pérdida de la capacidad auditiva
- Enseñarle a cuidar a su bebé y a comunicarse con él o ella
- Ayudar a que su bebé reciba audífonos y otros dispositivos para escuchar

Early Intervention es un servicio de ayuda que se puede ofrecer por medio de fondos del gobierno.

**Llame al número de la línea de conexión CONNECT de los servicios Early Intervention:**

**(1-800-692-7288)**

Otras fuentes de información:

- el pediatra de su bebé
- Sitio Web del Departamento de Salud de Pennsylvania:  
[www.health.state.pa.us](http://www.health.state.pa.us)
- Envíe un mensaje de correo electrónico al Programa de Diagnóstico de la Capacidad Auditiva a la dirección  
[nbhs@state.pa.us](mailto:nbhs@state.pa.us)



La línea de ayuda del bebé saludable (Healthy Baby) es una excelente fuente de información para todas las mujeres embarazadas y padres de recién nacidos.

Si no tiene médico o no puede pagar las consultas, uno de los programas a los que tiene acceso cuando llama a esta línea de ayuda es el programa Love 'em with a Checkup (Demuéstreles su amor con un chequeo).

Los especialistas de ese programa lo pueden poner en contacto con algún médico en su área y explicarle los programas de cobertura médica que se ofrecen.

**1-800-986-BABY**  
voz y teletipo TTY  
**(1-800-986-2229)**



## ***Números de teléfono a los que se pueden llamar para solicitar más información***

**1-877-724-3258** para comunicarse con el Programa Diagnóstico Neonatal del Departamento de Salud de Pennsylvania.

**1-800-986-BABY (2229)** para solicitar información de cómo encontrar un médico, obtener cobertura médica, vacunas y pruebas para el bebé.

**1-800-986-KIDS (5437)** para solicitar información de cómo encontrar un médico, obtener cobertura médica, vacunas o pruebas para sus niños.

**1-800-WIC-WINS (942-9467)** para obtener alimentos suplementarios, educación de nutrición e información de lactancia materna.

**1-800-986-4550** para solicitar información de los servicios que se ofrecen en el caso de los niños que tienen necesidades especiales.

**1-800-4-A-CHILD (22-4453)** línea de emergencia de 24 horas que ofrece ayuda, información y recursos para tratar con un bebé llorón y prevenir el abuso de niños.

## ***Sitios Web que se pueden visitar para ver más información***

**[www.health.state.pa.us/newbornscreening](http://www.health.state.pa.us/newbornscreening)** para ver la información de los programas de recién nacidos del Departamento de Salud.

**[www.ins.state.pa.us](http://www.ins.state.pa.us)** para ver la información de los programas adultBasic de cobertura médica básica de adultos y de seguro médico para menores de edad o CHIP, del Departamento de Seguros de Pennsylvania.

**[www.dpw.state.pa.us](http://www.dpw.state.pa.us)** para ver la información del programa de cobertura médica Medicaid del Departamento de Bienestar Público de Pennsylvania.

**[www.compass.state.pa.us](http://www.compass.state.pa.us)** para aplicar en línea los programas de servicio social estatales.

**[www.4woman.gov](http://www.4woman.gov)** para ver información de la lactancia materna.

**[www.acog.org](http://www.acog.org)** para ver información del Colegio Estadounidense de Obstetras y Ginecólogos.



**www.aap.org** para ver información de la Academia Estadounidense de Pediatras.

**www.savebabies.org** para ver información de diagnóstico neonatal y grupos de apoyo.

**www.marchofdimes.com** para ver información y videos de diagnóstico neonatal.

**www.newbornscreening.info** para ver hojas informativas acerca de condiciones metabólicas y genéticas.

**www.ghr.nlm.nih.gov** para ver hojas informativas acerca de condiciones metabólicas y genéticas.

**www.familydoctor.org** para información de salud de la Academia Americana de Médicos de Familia.

**www.medlineplus.gov** para información de salud para toda la familia del Instituto Nacional de Medicina y Salud.

**www.healthfinder.gov** para información de salud de la Oficina de Salud y Servicios Humanos.





*Diagnóstico para los Recién Nacidos. . .  
¡Un Momento Especial. . .  
Una Prueba Especial!*

[www.health.state.pa.us/newbornscreening](http://www.health.state.pa.us/newbornscreening)

