

Información Importante para Los Padres de Bebés Quien No Se Han Hecho El Análisis de Recién Nacidos



Newborn Screening Branch
Genetic Disease Screening Program
www.dhs.ca.gov/nbs



California Department of Public Health

Fecha de publicación: Julio 2007



*Para obtener más información sobre el Programa de 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 **www.dhs.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.



¿Mi Bebé Necesita hacer El Análisis De Recién Nacidos?

Si, Para proteger la salud de todos sus recién nacidos, la ley del Estado de California requiere que se haga el Análisis de Recién Nacidos (NBS, por sus siglas en inglés) a su bebé antes de que salga 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

En California cada año habrá unos 750 bebés identificados con una de estas enfermedades. Esto quiere decir que 1 de cada 760 bebés a los que se haga el análisis tendrá una de estas enfermedades.

¿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.



¿No sera ya muy tarde que mi bebe se haga esta prueba?

No. Su bebe puede parecer muy sano de recién nacido, y aun así tener una de las enfermedades. Por esta razon es muy importante que la prueba se haga lo mas pronto posible. Tan pronto que su bebe recibe tratamiento es mejor.

¿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.



¿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 13 millones de recién nacidos sin hacerles ningún daño.

¿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.



¿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.

¿Donde Puedo Ir Para Hacer Esta Prueba?

Muchos hospitales, Clínicas del departamento de salud y clínicas ofrecen este servicio. Llame a su proveedor de salud o el departamento de salud local para saber a donde ir.



¿Cómo Puedo Obtener Los Resultados?

Si el análisis es positivo, la llamarán a los pocos días de hacer el análisis. Si el resultado es negativo, toma unas dos semanas hasta que los médicos obtienen una copia de 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.

Si se muda después de que se hace el análisis, asegúrese de dar su dirección y número de teléfono nuevos al médico, a la partera 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.

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.

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.
- **Homocistinuria** – Los bebés con esta enfermedad tienen problemas descomponiendo las proteínas. Sin tratamiento, los bebés pueden tener retrasos en el desarrollo, problemas de ojos y/u otros problemas de salud. Una alimentación especial puede ayudar a prevenir estos problemas.
- **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 tiroides. 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 tiroides 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

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.

¿Ayudar El Tratamiento Si El Daño Ya Ha Ocurrido?

Sí, el tratamiento todavía puede ayudar. Puede prevenir daño o adicional. Podría incluso salvar la vida de su bebé si él o ella tiene una de estas enfermedades. Asegure que su bebé reciba esta prueba cuanto antes. Además, su bebé necesitará cuidado médico regular del bien-bebé. Si usted tiene cualquier pregunta sobre la salud de su bebé llame al proveedor de salud de su bebé o el departamento de salud local.

¿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 nuestra Notificación de Prácticas de Información y Privacidad por favor vea las páginas 13-15 de este folleto.

¿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 prepago, 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.



NOTIFICACIÓN DE PRÁCTICAS DE INFORMACIÓN Y PRIVACIDAD

**Departamento de Salud Pública de California (CDPH)
Programa de Enfermedades Genéticas,
Programa de Análisis de Recién Nacidos
(En vigor a partir del 14 de abril de 2003)**

Esta notificación describe la manera en que se puede usar y revelar la información personal y médica sobre usted o su recién nacido y cómo usted puede obtener acceso a esta información. Léala con atención.

Obligación legal del Departamento. Leyes federales y estatales restringen el uso, el mantenimiento y la revelación de información personal y médica obtenida por una entidad del estado y requiere ciertas notificaciones a las personas cuya información mantiene. En cumplimiento de estas leyes, se notifica lo siguiente a usted y a los que proporcionan la información:

Autoridad del Departamento y Propósito del Programa de Análisis de Recién Nacidos. El Departamento de Salud Pública obtiene información relativa a los análisis de recién nacidos según lo permiten las Secciones 124980, 125000, 125001, 125025 y 125030 del Código de Salud y Seguridad. Esta información se obtiene electrónicamente e incluye datos como su nombre completo, dirección y la atención médica que obtuvieron usted y su recién nacido. El análisis es requerido por ley (Sección 125000 del Código de Salud y Seguridad) y reglamentaciones (17 CCR 6500 a 6510) y si la información requerida no se proporciona, podría resultar en que los recién nacidos afectados desarrollen incapacidades permanentes o mueran. Si tiene objeciones religiosas al análisis, puede decir “no” al análisis por escrito y firmar un formulario que le indica que el personal tanto de su hospital, como de su médico y clínica no son responsables si su bebé tiene problemas porque esas enfermedades no se identificaron y trataron temprano.

Usos y revelación de información sobre la salud.

El Departamento de Salud Pública usa la información sobre su salud o la de su recién nacido para hacer el análisis, proporcionar servicios de atención de la salud, obtener pagos por el análisis, para fines administrativos y para evaluar la calidad de la atención que recibe usted o su recién nacido. Parte de esta información se retiene por hasta 21 años. La información no se venderá.

La ley también permite que el Departamento use o proporcione la información que tengamos sobre usted o su recién nacido por los siguientes motivos:

- Para estudios de investigación, a menos que usted solicite específicamente por escrito que la información sobre usted no se use.
- A organizaciones que nos ayuden en nuestras operaciones, por ejemplo para cobranzas.

Aparte de lo que antecede, la información es confidencial y no se entregará sin su autorización por escrito. Si usted firma una autorización para revelar información, puede revocar esa autorización más adelante para parar las revelaciones y los usos futuros, poniéndose en contacto con la persona indicada a continuación.

El Departamento puede cambiar sus normas en cualquier momento, sujeto a las leyes y reglamentaciones aplicables. Si lo desea, puede solicitar una copia de nuestras normas vigentes u obtener más información sobre nuestras prácticas de privacidad, poniéndose en contacto con la persona indicada a continuación o consultando nuestro sitio web, www.dhs.ca.gov/nbs. También puede solicitar una copia impresa de esta notificación.

Derechos individuales y acceso a la información. Usted tiene derecho a ver o a recibir una copia (se le cobrará) de la información sobre su salud o la de su recién nacido y a recibir una lista de las instancias en que hayamos revelado información sobre su salud o la de su recién nacido por motivos aparte de hacer análisis, obtener pagos o para fines administrativos afines. Si le parece que la información en sus datos o en los de su recién nacido es incorrecta o está incompleta, tiene derecho a solicitar

correcciones. Tiene derecho a hacernos pedidos razonables de que nos pongamos en contacto con usted únicamente por escrito o en una dirección, casilla postal o número de teléfono diferentes.

Puede solicitar por escrito que restrinjamos la revelación de la información sobre usted o su recién nacido para fines de tratamiento de salud, pagos y fines administrativos. No estamos obligados a acceder a su pedido.

Quejas. Si le parece que no hemos protegido su privacidad o la de su recién nacido o que hemos violado alguno de sus derechos o los de su recién nacido, puede presentar una queja llamando o escribiendo a: **Privacy Officer**, CA Department of Public Health, P.O. Box 997413, Sacramento, CA 95899-7413, (916) 445-4646 ú (877) 735-2929 TTY/TDD. O visite nuestro sitio web: www.dhs.ca.gov/privacyoffice/NPP/default.htm

También puede ponerse en contacto con el secretario del Departamento de Salud y de Servicios Humanos, Oficina de Derechos Civiles, en la siguiente dirección: Secretary of the Department of Health and Human Services, Office for Civil Rights, 50 United Nations Plaza, Room 322, San Francisco, CA. 94102; teléfono (800) 368-1019. Ó puede llamar a la Oficina de Derechos Civiles de Estados Unidos, al 866-OCR-PRIV w (866-627-7748) ú 866-788-4989 TTY.

El Departamento no le puede quitar sus beneficios de atención de la salud ni hacer nada que le haga daño de ninguna manera si usted opta por presentar una queja o usar alguno de los derechos de privacidad en esta notificación.

Contacto con el Departamento - La información en este formulario es mantenida por el El Departamento de Salud Pública, Programa de Enfermedades Genéticas. Escriba al Jefe del Programa de Enfermedades Genéticas, 850 Marina Bay Parkway, F175, Mail Stop 8200, Richmond, California, 94804 (510-412-1502).

**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.***

Department of Public Health
Newborn Screening Program
850 Marina Bay Parkway, MS 8200
Richmond, CA 94804