Why Does My Baby Need More Testing for Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)?

State law requires that all babies have the newborn screening test before leaving the hospital. A few drops of blood were taken from your baby's heel and tested for certain diseases. Your baby now needs more testing as soon as possible. Not all babies with an initial "positive" result have CAH.

California Department of Health Services

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

© Genetic Disease Branch, Newborn Screening Program, 5/05

ED 3180

Why Does My Baby Need More Testing?

Your baby's test showed a "positive" result for CAH due to 21-hydroxylase deficiency. More testing is needed to find out if your baby has this disease. Not all babies with an initial "positive" result will have this disease.

Babies can look healthy at birth and still have CAH. If this disease is not identified and treated quickly, serious health problems can occur.

What Is CAH?

CAH is a disease where the adrenal glands are enlarged (hyperplasia) and do not work normally. The adrenal glands are small organs that are above the kidneys. Hormones are the body's messengers that tell the organs in the body what to do. A baby with CAH makes too much male hormone called androgen. This can lead to problems with growth and sexual development. Some babies have a more severe form and can not make enough of the hormone cortisol needed to maintain energy supply and blood sugar level. The baby may also not make enough of the hormone aldosterone. This causes too much salt and water to be lost in the urine. This can lead to dehydration.

What Causes CAH?

CAH occurs when a certain enzyme is missing or not working right. Without this enzyme, little or no cortisol and aldosterone are made. Both of these hormones are needed to supply energy, maintain normal blood sugar level, and keep salt minerals in the body.

How Does a Baby Get This Disease?

A baby with CAH inherited a gene from each parent. Both parents must carry the gene for a baby to inherit this disease.

Is CAH Common?

About 35-50 babies a year in California are born with this disease.

How Is This Disease Treated?

CAH is treated by giving the baby the missing hormones his/her body cannot make. The amount of medicine given will vary for each child. This amount will change as the child grows. Early treatment will help the child grow up healthy.

What Happens Now?

The doctor will advise you as to what steps need to be taken. The NBS Program strongly recommends that newborns with positive screening test results be referred to a California Children's Services (CCS) approved Endocrine Special Care Center (SCC) or CCS paneled pediatric endocrinologist for a diagnostic evaluation including more testing.

Who Will Pay for the Diagnostic Evaluation and Treatment If Needed?

All newborns referred to a CCS-approved Special Care Center (SCC) by the California Newborn Screening Program are eligible for a diagnostic evaluation through the SCC regardless of income. You will be asked to complete an application form to determine eligibility for CCS payment. Most health insurance and health maintenance organizations (HMOs) provide at least some coverage for the diagnostic evaluation and any necessary treatment. If your baby has health insurance, the SCC will bill the health insurance company or HMO for the services. Infants who have Medi-Cal full scope, no share of cost, or Healthy Families subscribers will be authorized by CCS for diagnostic and treatment services and parents will not need to pay anything for services. If you do not have health insurance, or if your insurance only covers partial payment, your infant may be eligible for the CCS program. To learn more about the CCS program visit their website at: http://www.dhs.ca.gov/pcfh/cms/ccs/.

Is There Anything Else I Should Do?

Call your doctor **right away** if your baby:

- is not eating well
- has diarrhea or vomiting
- has any other signs of illness

For a complete list of diseases screened for by the California Newborn Screening Program, visit our website at www.dhs.ca.gov/gdb

¿Por Qué Necesita Mi Bebé Más Análisis Para La Hiperplasia Adrenal Congénita (CAH)?

La ley estatal requiere que se haga el análisis de recién nacidos a todos los bebés antes de que salgan del hospital. A su bebé le sacaron unas pocas gotas de sangre del talón, que analizaron para detectar ciertas enfermedades. Ahora su bebé necesita más análisis lo antes posible. No todos los bebés con un resultado "positivo" inicial tienen CAH.

California Department of Health Services

Newborn Screening Program (NBS)
Genetic Disease Branch
www.dhs.ca.gov/gdb

Spanish

¿Por qué necesita más análisis mi bebé?

El análisis de su bebé dio un resultado "positivo" de CAH por deficiencia de 21 hidroxilasa. Es necesario hacerle más análisis para averiguar si su bebé tiene esta enfermedad. No todos los bebés con un resultado "positivo" inicial tienen la enfermedad.

Los bebés pueden parecer sanos al nacer e igual tener CAH. Si esta enfermedad no se identifica y trata oportunamente, puede causar problemas de salud serios.

¿Qué es la CAH?

La CAH es una enfermedad en que las glándulas adrenales están agrandadas (hiperplasia) y no funcionan normalmente. Las glándulas adrenales son órganos pequeños que están sobre los riñones. Las hormonas son los mensajeros del cuerpo que indican a los órganos lo que tienen que hacer. Un bebé con CAH produce una cantidad demasiado grande de una hormona masculina llamada andrógeno. Esto puede causar problemas de crecimiento y desarrollo sexual. Algunos bebés tienen una forma más grave y no pueden producir una cantidad suficiente de la hormona cortisol, que se necesita para mantener el suministro de energía y el nivel de azúcar en la sangre. Es posible que el bebé tampoco produzca suficiente hormona aldosterona. Esto hace que pierda demasiada sal y agua en la orina, lo que a su vez le puede causar deshidratación.

¿Qué causa la CAH?

La CAH ocurre cuando cierta enzima hace falta o no funciona correctamente. Sin esta enzima se produce poco, o no se produce nada de, cortisol y aldosterona. Estas dos hormonas son necesarias para suministrar energía, mantener el nivel normal de azúcar en la sangre y mantener los minerales de sal en el cuerpo.

¿Cómo les da esta enfermedad a los bebés?

Un bebé con CAH heredó un gen de cada uno de sus padres. Ambos padres tienen que portar el gen para que el bebé herede esta enfermedad.

¿Es común la CAH?

Entre 35 y 50 bebés nacen en California cada año con esta enfermedad.

¿Cómo se trata esta enfermedad?

La CAH se trata dando al bebé las hormonas faltantes que su cuerpo no puede producir. La cantidad de medicamento que se da varía según el niño. Esta cantidad cambia a medida que el niño crece. El tratamiento temprano ayuda a que el niño crezca sano.

¿Qué pasa ahora?

El médico le dirá qué se tiene que hacer. El Programa NBS (Análisis de Recién Nacidos) recomienda enfáticamente que los recién nacidos con resultados positivos del análisis sean remitidos a un Centro de Atención Especial (SCC) de Endocrinología aprobado por los Servicios para los Niños de California (CCS) o a un endocrinólogo pediátrico autorizado por CCS para que hagan una evaluación diagnóstica, incluyendo más análisis.

¿Quién paga la evaluación diagnóstica y el tratamiento, si es necesario?

Cuando el Programa de Análisis de Recién Nacidos de California remite a un recién nacido a un Centro de Atención Especial (SCC) aprobado por CCS, la familia podrá obtener una evaluación diagnóstica mediante el SCC, independientemente de sus ingresos familiares. Le pedirán que llene una solicitud para determinar su elegibilidad para que CCS paguen el costo. La mayoría de los seguros de salud y de las Organizaciones para el Mantenimiento de la Salud (HMO) cubren al menos alguna parte de la evaluación diagnóstica y del tratamiento necesario. Si su bebé tiene seguro de salud, el SCC enviará una factura por los servicios a su compañía de seguros de salud o a su HMO. Los bebés que tienen Medi-Cal completo, sin participación de costo, y los suscriptores de Healthy Families serán autorizados por CCS para obtener servicios diagnósticos y de tratamiento, sin que los padres tengan que pagar los servicios. Si usted no tiene seguro de salud, o si su seguro sólo cubre un pago parcial, es posible que su bebé sea elegible para el programa de CCS. Para más información sobre el programa de CCS, visite el sitio web del programa en: www.dhs.ca.gov/pcfh/cms/ccs/

¿Debo hacer alguna otra cosa? Llame a su médico **inmediatamente** si su bebé:

- no está comiendo bien
- tiene diarrea o vómitos
- tiene algún otro signo de enfermedad

© División de Enfermedades Genéticas, Programa de Análisis de Recién Nacidos, Junio 2005