Why Retest for Metabolic Diseases?

State law requires that all babies have the newborn screening (NBS) test before leaving the hospital. A few drops of blood were taken from your baby's heel and tested for certain diseases.

California Department of Health Services

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

© Genetic Disease Branch, Newborn Screening Program, November 2005

Why should my baby be retested?

Your baby's initial test showed a *"positive"* result for a metabolic disease. More specific testing is needed to find out if your baby actually has this disease. Not all babies with an initial "positive" result have a disease. In fact, metabolic diseases are rare, and *babies often have normal results after more testing*. However, babies can look healthy at birth and still have one of these diseases. If a disease is not identified and treated quickly, mental retardation and other serious health problems can occur.

What is metabolism?

Metabolism is the process of changing food into energy for the body. Food such as proteins, fats, and carbohydrates are changed into smaller parts. These smaller parts include *amino acids* from proteins, *fatty acids* from fats, and *organic acids* from proteins, fats and sugars. Special chemicals called enzymes are needed to complete this process.

What are metabolic diseases?

Metabolic diseases are a group of conditions in which the body is unable to break down certain parts of some foods. Most are caused by enzymes that are missing or not working correctly. Without these enzymes, metabolic products cannot be used properly, and build up in the body. Large amounts of these products can be harmful to the body and brain. To know if your baby has a metabolic disease, specific tests can be done to look at the levels of these products in your baby's blood.

Metabolic diseases are grouped into three main categories:

- Amino Acid Disorders
- Fatty Acid Oxidation Disorders
- Organic Acid Disorders

Are metabolic diseases common?

About one in 4500 babies in California (or about 120 babies per year) is born with one of these metabolic diseases.

What is the treatment?

If a disease is diagnosed, specially trained staff at a metabolic center will talk with you about a treatment plan for your baby. Treatment may include special diet, medication and regular exams.

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 results be referred to a California Children's Services (CCS) approved Metabolic Special Care Center (SCC) or CCS approved pediatric metabolic specialist for a diagnostic evaluation. More testing may be needed.

Who will pay for the diagnostic evaluation and treatment if needed?

All newborns referred to a CCS-approved SCC by the NBS 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 HMOs provide at least some coverage for the diagnostic evaluation and any necessary treatment. If your baby has health insurance, the metabolic center will bill your 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 you will not need to pay anything for services including the laboratory tests. If you do not have health insurance or if your insurance only covers partial payment, your infant may be eligible for the CCS Program. If part of the diagnostic evaluation includes lab tests done through the state Metabolic Reference Lab at Quest Diagnostics, the lab will bill your insurance carrier, and you will not have to pay any out-of-pocket costs. To learn more about CCS, visit our website at: www.dhs.ca.gov

Is There Anything Else I Should Do?
Call your doctor **right away** if your baby:

- is not eating well
- is sleeping excessively
- has diarrhea or vomiting
- has abnormal odor or color of urine
- has a seizure or signs of coma

¿Por Qué Repetir El Análisis Para Enfermedades Metabólicas?

La ley estatal requiere que se haga el análisis de recién nacidos (NBS) a todos los bebés antes de que salgan del hospital. A su bebé le sacaron unas pocas de sangre del talón las cuales fueron analizadas por ciertas enfermedades.

California Department of Health Services

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

Spanish

¿Por qué hay que volver a hacer el análisis de mi bebé?

El análisis inicial de su bebé mostró un resultado "*positivo*" de una enfermedad metabólica. Es necesario hacer pruebas más específicas para averiguar si su bebé realmente tiene esta enfermedad. No todos los bebés con un resultado inicial "positivo" tienen una enfermedad. De hecho, las enfermedades metabólicas ocurren rara vez y *los bebés a menudo tienen resultados normales después de hacerles más pruebas.* Sin embargo, los bebés pueden lucir sanos al nacer e igual tener una de estas enfermedades. Si la enfermedad no se identifica y trata rápido, el bebé podría desarrollar retraso mental y otros problemas de salud graves.

¿Qué es el metabolismo?

El metabolismo es el proceso de cambiar los alimentos a energía para el cuerpo. Los alimentos como las proteínas, las grasas y los carbohidratos se cambian a partes más pequeñas. Estas partes más pequeñas incluyen *aminoácidos* de proteínas, *ácidos grasos* de grasas y *ácidos orgánicos* de proteínas, grasas, y azúcares. Para completar este proceso se necesitan agentes químicos especiales llamados enzimas.

¿Qué son las enfermedades metabólicas?

Las enfermedades metabólicas son un grupo de problemas en los que el cuerpo no puede descomponer ciertas partes de algunos alimentos. La mayoría están causadas por enzimas que hacen falta o no funcionan correctamente. Sin estas enzimas, los productos metabólicos no se pueden usar de manera adecuada y se acumulan en el cuerpo. Las grandes cantidades de estos productos pueden ser dañinas para el cuerpo y el cerebro. Para saber que su bebé tiene una enfermedad metabólica se pueden hacer pruebas específicas para ver los niveles de estos productos en la sangre del bebé.

Las enfermedades metabólicas están agrupadas en tres categorías principales:

- Enfermedades de los aminoácidos
- Enfermedades de la oxidación de ácidos grasos
- Enfermedades de los ácidos orgánicos

¿Son comunes las enfermedades metabólicas?

Aproximadamente uno de cada 4500 bebés de California (o unos 120 bebés por año) nace con una de estas enfermedades metabólicas.

¿Cuál es el tratamiento?

Si se identifica una enfermedad, personal especializado del centro metabólico hablará con usted sobre un plan de tratamiento para su bebé. El tratamiento puede incluir alimentación especial, medicamentos y exámenes periódicos.

¿Qué pasa ahora?

El médico le indicará lo que tiene que hacer. El Programa NBS recomienda enfáticamente que los recién nacidos con resultados positivos sean remitidos a un Centro de Atención Especial de Metabolismo (SCC, en inglés) aprobado por Servicios para los Niños de California (CCS, en inglés) o a un especialista en metabolismo pediátrico aprobado por CCS para que les hagan una evaluación diagnóstica. Es posible que haya que hacerles más análisis.

¿Quién paga la evaluación diagnóstica y el tratamiento, si son necesarios?

Todos los recién nacidos remitidos por el Programa de Análisis de Recién Nacidos de California a un Centro de Atención Especial (SCC) aprobado por CCS son elegibles para obtener una evaluación diagnóstica mediante el SCC, independientemente de los ingresos de la familia. Le pedirán que llene una solicitud para determinar su elegibilidad para que CCS pague el costo. La mayoría de los seguros de salud y de las HMO proporcionan al menos algo de cobertura de la evaluación diagnóstica y del tratamiento necesario. Si su bebé tiene seguro de salud, el centro de metabolismo enviará una factura por los servicios al seguro o a la HMO. Los bebés que tienen *Medi-Cal* completo, sin participación de costo, o que están inscritos en *Healthy Families* son autorizados por CCS para obtener servicios diagnósticos y tratamiento, y usted no tendrá que pagar nada por los servicios, ni por las pruebas de laboratorio. Si no tiene seguro de salud, o si su seguro sólo cubre parte del costo, es posible que su bebé sea elegible para CCS. Si parte de la evaluación diagnóstica incluye pruebas de laboratorio hechas mediante el Laboratorio de Remisión Metabólica del estado en *Quest Diagnostics,* el laboratorio enviará una factura al seguro y usted no tendrá que pagar nada de su propio bolsillo. Para más información sobre CCS, visite nuestro sitio web en: www.dhs.ca.gov

¿Hay algo más que debo hacer?

Llame a su médico **inmediatamente** si su bebé:

- no está comiendo bien
- duerme demasiado
- tiene diarrea o vómitos
- tiene orina de un olor o un color anormales
- tiene una convulsión o signos de coma