

## Información para padres Cribado neonatal



### para el reconocimiento precoz de trastornos congénitos en neonatos



#### QUERIDOS PADRES,

¿Están ustedes esperando o acaban de celebrar el nacimiento de su hijo, y quieren verle crecer con salud? Este pliego informativo les informará sobre la prueba de rastreo conocida como screening para neonatos consistente en un examen preventivo que se efectúa algunos días después del nacimiento de su hijo. ¿Por qué se realizan pruebas de reconocimiento temprano? La mayoría de los niños vienen sanos al mundo, pero hay excepciones. Aproximadamente uno de cada 1000 recién nacidos tiene en riesgo su salud a causa de un raro trastorno congénito del metabolismo y de la función de algún órgano (por ejemplo un trastorno auditivo) que no puede apreciarse a través de síntomas externos. En el caso de muchas de estas enfermedades existen terapias que, de introducirse lo más pronto posible después del nacimiento, tienen muy buenas expectativas de evitar o mitigar minusvalías y de impedir fallecimientos. En este aspecto, el reconocimiento de la capacidad auditiva resulta esencial ya que en caso de un trastorno auditivo se ve retardada la evolución del lenguaje, pudiendo llegar éste a no aparecer siquiera.

Participando en este programa de reconocimiento usted contribuirá a asegurar la salud de su hijo. No supone coste alguno para los afiliados a la seguridad social.

#### ¿A QUIÉN Y CÓMO SE REALIZA LA PRUEBA?

Las pruebas de rastreo o screenings se efectúan a lo largo del segundo o tercer día de vida (36 – 72 horas después del parto), dado el caso conjuntamente con el segundo análisis preventivo de su bebé (U 2). Para la prueba de rastreo hormonal y metabólico se extraen unas gotitas de sangre (de la vena o del talón) que se dejan caer en la tarjeta de papel filtrante prevista a tal fin y que una vez seca se manda inmediatamente a un laboratorio de screening o rastreo. En el laboratorio se analizan inmediatamente a través de métodos especiales y muy sensibles. Para examinar la capacidad auditiva las señales inaudibles que emite el oído interno sano del recién nacido se miden sin producir el más mínimo dolor, por medio de una sonda introducida por el conducto auditivo (se trata de las llamadas EOA ó emisiones otoacústicas).

#### ¿QUÉ ENFERMEDADES SE BUSCAN?

Desde hace más de 30 años se vienen realizando en Alemania pruebas de rastreo en recién nacidos. Durante este tiempo se ha obtenido un buen éxito en la búsqueda de hipotireosis neonatal, síndrome adrenogenital, insuficiencia de biotidinas, galactosemia y acetonuria fenólica. Estos análisis se han ido mejorando notablemente en los últimos años, incluyéndose paulatinamente en el estudio otras enfermedades y trastornos orgánicos (capacidad auditiva). De este modo, ahora se abarcan también otros trastornos del metabolismo de las grasas y de las proteínas. Las enfermedades aparecen descritas una a una al dorso. La prueba de rastreo en recién nacidos no es un examen genético, lo cual implica que no se realicen análisis de herencia genética.

#### ¿QUIÉN RECIBE LOS RESULTADOS DE LAS PRUEBAS?

El remitente de la toma de sangre (maternidad, matrona, pediatra) recibe en un plazo de pocos días el resultado por escrito con los hallazgos de la prueba de rastreo hormonal y metabólico. A los padres no se les informa directamente. Para ustedes rige el siguiente lema: **ninguna noticia = buena noticia.**

En caso de haber indicios claros de una enfermedad que se haya de tratar inmediatamente, nosotros se lo comunicaremos directamente o bien a través de su pediatra o matrona. Es conveniente por tanto que en la tarjeta de la prueba se consigne su número de teléfono y las señas en las que podamos localizarles los primeros días después del parto. El resultado de la prueba de rastreo del oído se obtiene inmediatamente después de efectuarse, siendo el examinador el encargado de dárselo a conocer a los padres. A menudo ustedes ya reciben en el hospital directamente el resultado por escrito; es conveniente que lo guarden en el cuadernillo de reconocimiento amarillo.

Junto a los resultados, a los padres se les entrega información sobre las instituciones en las que se pueden

efectuar pruebas de revisión. Los resultados se transmiten junto con la tarjeta de la prueba de rastreo al centro de screening, lugar donde se dispondrán las medidas necesarias.

### ¿QUÉ INDICA EL RESULTADO DE LA PRUEBA?

El resultado de una prueba de rastreo no llega a ser aún un diagnóstico médico, y el requerimiento para repetir la prueba no significa que el niño esté enfermo. A veces ocurre simplemente que la sangre tomada no da de sí para realizar todos los análisis, la extracción se efectuó antes de tiempo y no vale para abarcar con seguridad todas las enfermedades, o bien el resultado se halla en torno a un valor límite y tiene que revisarse. También en aquellos casos muy raros en los que el resultado del análisis indique la existencia de una enfermedad, el resultado del diagnóstico no queda por ello asegurado de una forma definitiva, sino que tiene que clarificarse a través de otros ensayos médicos.

No se demore ni un instante si le llaman para que repita el análisis de la prueba de rastreo del metabolismo, pues lo que más conviene a su hijo es que la situación se aclare a la mayor brevedad. En el caso de la prueba de rastreo en el oído hay que llevar a cabo pronto la primera repetición (el 2<sup>o</sup> o el 3<sup>er</sup> día), mientras que con los demás órganos conviene dar un poco más de tiempo para que maduren antes efectuar la revisión, de forma que la repetición tenga lugar algunas semanas más tarde.

### ¿SE PUEDEN CURAR ESTAS ENFERMEDADES?

Todos los defectos metabólicos y trastornos endocrinos mencionados son congénitos y no pueden por tanto curarse. Los efectos de los trastornos congénitos si que pueden evitarse o al menos atenuarse si se inicia a tiempo un tratamiento especial. Los especialistas en el metabolismo y en trastornos hormonales están disponibles para asesorar y aconsejar en casos sospechosos o en caso de enfermedad. Si en la prueba de rastreo del oído tampoco el segundo análisis permite arrojar unos resultados seguros sobre la capacidad auditiva de su hijo, entonces se determinará con exactitud el umbral de audición en una de las clínicas o consultas especializadas indicadas. Este reconocimiento es también absolutamente indoloroso y se realiza durante el sueño. Si de ello se extrajera como resultado que la capacidad auditiva estuviera limitada, entonces se iniciará inmediatamente el tratamiento que corresponda. A través de un estímulo temprano se consigue que la práctica totalidad de los niños con trastorno auditivo tenga buenas posibilidades de tener un desarrollo normal del habla.

Si usted tiene alguna consulta que hacer sobre el tema de la prueba de rastreo o screening en recién nacidos, diríjase a su maternidad, a su pediatra o a su matrona. El equipo de pruebas de rastreo le desea a ustedes y a su hijo lo mejor para el futuro.

### CONDICIONES MARCO IMPORTANTES:

La participación en pruebas de rastreo screening es voluntaria. Su conformidad con la prueba se refiere únicamente a las enfermedades aquí mencionadas.

También se garantiza la protección de los datos: la tarjeta de papel filtrante con la sangre por un lado y por otro lado la parte que lleva los datos de usted y de su hijo se separan una de la otra después de tres meses. Y a partir de ese momento sólo pueden volver a relacionarse entre sí en casos especiales y sólo con su consentimiento.

Los resultados de los análisis están sometidos como es natural al secreto profesional de los médicos. En caso de que haga falta efectuar pruebas en distintos lugares los laboratorios de screening cotejan los datos respectivos entre sí a fin de asegurar un tratamiento óptimo. Los gastos del análisis de sangre corren a cargo del seguro médico legal; la participación en la prueba de rastreo del oído en las instalaciones de obstetricia no suponen en este momento coste adicional alguno ni para los padres ni para la entidad aseguradora. La mayoría de los pacientes con seguro privado tampoco tendrán que asumir ningún gasto; la entidad que cubra los gastos o su oficina de prestaciones suplementarias les proporcionará a ustedes una información más detallada al respecto.

#### Advertencia:

Aplicando un tratamiento a tiempo no se pueden evitar totalmente las consecuencias patológicas de todas las enfermedades mencionadas. Un tratamiento inmediato hace posible que el niño afectado tenga un desarrollo normal en la mayoría de los casos.

## ENFERMEDADES BUSCADAS EN LA PRUEBA DE RASTREO EN RECIÉN NACIDOS

### **Síndrome adrenogenital**

Trastorno hormonal por defecto en la corteza adrenal; masculinización en mujeres, posible desenlace fatal en caso de crisis de pérdidas de sal, tratamiento por administración de hormonas.  
(Frecuencia: 1/ 10.000 neonatos).

### **Aciduria glutárica tipo I (GA 1)**

Deficiencia en el catabolismo de los aminoácidos: trastorno de la movilidad permanente, crisis metabólicas repentinas. Tratamiento mediante una dieta especial. (Frecuencia: 1/ 80.000 recién nacidos)

### **Acidemia isovaleriana (IVA)**

Deficiencia en el catabolismo de los aminoácidos: minusvalía intelectual, coma, tratamiento mediante una dieta especial y administración de aminoácidos (Frecuencia: 1: 50.000 recién nacidos).

### **Anemia de células falciformes (SCD)**

Un trastorno hereditario de los glóbulos rojos en el que no hay suficientes glóbulos rojos sanos para transportar el oxígeno por todo el cuerpo. produce anemia y aumenta Viscosidad de la sangre: daño de órganos, complicaciones agudas, etc. Carrera, Insuficiencia renal, infarto esplénico, infección de la sangre, anemia. Tratamiento: Profilaxis de infecciones, medicación, transfusión de sangre, trasplante de células madre

### **Atrofia muscular espinal (SMA)**

La atrofia muscular espinal es una enfermedad genética que afecta los nervios y la médula espinal, lo que provoca debilidad y desgaste muscular. Los casos graves de esta afección hasta pueden dañar los músculos que se usan para respirar y para tragar. Tratamiento: medicación, transfusión de sangre, trasplante de células madre. (Frecuencia: 1/ 100.000 recién nacidos).

### **Deficiencia en el metabolismo de carnitina (CPT I, CPT II, CACT)**

Deficiencia en el metabolismo de los ácidos grasos: crisis de metabolismo, coma, posible desenlace mortal. Tratamiento mediante una dieta especial (Frecuencia: 1/ 100.000 recién nacidos).

### **Enfermedad del jarabe de arce (MSUD)**

Defecto en el catabolismo de los aminoácidos: minusvalía intelectual, coma, posible desenlace mortal. Tratamiento mediante una dieta especial (Frecuencia: 1/ 200.000 neonatos).

### **Fenilcetonuria (PKU)**

Deficiencia en el metabolismo del aminoácido fenilalanina: at aque espasmódicos, espasticidad, minusvalía intelectual. Tratamiento mediante una dieta especial (Frecuencia: aprox.1/ 10.000 recién nacidos)

### **Fibrosis Quística (Mucoviscidosis, CF)**

Es una enfermedad genética de herencia. Mutación en el gen que codifica la proteína reguladora que interviene en el paso del ion cloro. Su deficiencia altera la producción de moco viscoso en las vías respiratorias y otros órganos que se inflaman duraderamente. En casos graves la función de los pulmones es dañada gravemente por pulmonías repetidas. (Frecuencia 1/3.300 neonatos)

### **Galactosemia**

Deficiencia en el metabolismo de la lactosa: ceguera, minusvalía corporal e intelectual, fallo del hígado, posible desenlace mortal. Tratamiento mediante una dieta especial. (Frecuencia: 1/ 40.000 recién nacidos).

### **Hipotiroidismo**

Insuficiencia funcional congénita de la glándula tiroidea: grave trastorno del desarrollo intelectual y corporal. Tratamiento por administración de hormonas (Frecuencia: 1/ 4.000 recién nacidos)

### **Insuficiencia de biotinidasa**

Deficiencia en el metabolismo de la vitamina biotina: alteraciones de la dermis, crisis metabólica, minusvalía intelectual. Tratamiento administrando biotina (Frecuencia: 1/ 80.000 recién nacidos).

### **Inmunodeficiencia combinada grave (SCID)**

Inmunodeficiencia primaria monogénica caracterizada por una falta de linfocitos T periféricos funcionales. Sin tratamiento, la SCID suele conllevar una infección grave y la muerte en niños a la edad de dos años. Tratamiento: Trasplante de médula ósea o células madre, terapia de reemplazo enzimático. (Frecuencia: 1/135. 000 recién nacidos).

### **LCHAD/ VLCAD**

Deficiencia en el metabolismo de ácidos grasos de cadena larga: crisis metabólicas, coma, astenia muscular y miocardiaca, posible desenlace mortal. Tratamiento mediante una dieta especial, evitar las fases de hambre. (Frecuencia: aprox. 1/ 80.000 recién nacidos).

### **MCAD**

Deficiencia en la obtención de energía a partir de ácidos grasos: crisis metabólicas, coma, posible desenlace mortal. Tratamiento mediante administración de carnitina, evitar las fases de hambre. (Frecuencia: 1: 10.000 recién nacidos).

### **Tirosinemia tipo I**

Defectos en el metabolismo de los aminoácidos de la tirosina: la formación de productos metabólicos nocivos puede causar daños graves en el hígado, los riñones, el cerebro y/o los nervios. Tratamiento con una dieta especial en combinación con un tratamiento medicamentoso. (Frecuencia: 1/135. 000 recién nacidos)