

# PRUEBAS DE DETECCIÓN NEONATAL EN B.C.

Prueba mediante mancha de sangre en tarjeta |  
Hoja de información para padres y madres

## Un sencillo análisis de sangre podría salvar la vida de su bebé



(midwife) podrían desconocer.

La prueba neonatal ayuda a identificar a los bebés que quizá tengan alguno de estos trastornos poco frecuentes. Al detectar y tratar a tiempo estos trastornos, se pueden evitar o reducir las probabilidades de tener problemas de salud graves en el futuro. Sin tratamiento, estos trastornos pueden causar graves retrasos en el desarrollo, problemas de salud y muerte repentina del bebé.

En Columbia Británica, cada año nacen aproximadamente 60 bebés (1 de cada 750) con alguno de estos trastornos poco comunes.

### ¿Cómo le hacen esta prueba de detección a mi bebé?

Se pincha el talón del bebé para obtener unas pocas gotas de sangre, que se colocan en una tarjeta especial. Es posible que su bebé llore, pero obtener la muestra de sangre no le provocará ningún daño. Usted puede ayudar a reconfortar a su bebé cargándolo y amamantándolo mientras le toman la muestra de sangre. La muestra de sangre se manda analizar al laboratorio de BC Children's Hospital. La misma muestra de sangre se usa para detectar todos los trastornos que se describen en la página 2.

### ¿En qué momento después de nacer le harán la prueba de detección a mi bebé?

Por lo general, la muestra de sangre se toma entre 24 y 48 horas después del nacimiento y antes de que el bebé salga del hospital; si da a luz en casa, su partera lo hará en su hogar.

### ¿Qué sucede si mi bebé sale del hospital en menos de 24 horas después del parto?

De todos modos le tomarán una muestra de sangre en el hospital antes de salir. Esta muestra de sangre permite hacer

### ¿Por qué le hacen estas pruebas de detección a mi bebé?

Se puede usar una pequeña mancha de sangre de su bebé para conocer información importante sobre su salud. Un bebé recién nacido puede parecer saludable y aun así tener un trastorno poco común y grave que usted y su médico o partera

pruebas para detectar más del 80 % de estos trastornos. Usted recibirá instrucciones para que se vuelva a tomar una muestra dentro de las siguientes 2 semanas. El objetivo de la segunda muestra es confirmar los pocos trastornos que podrían pasar desapercibidos en la primera prueba de detección temprana.

### ¿Puedo esperar y hacerle la prueba a mi bebé después?

Cuanto más pronto se detecten estos trastornos tratables, mejor será el resultado para los bebés que los tienen. Es altamente recomendable que se le tome una muestra de sangre a su bebé antes de salir del hospital. Si decide que no quiere que le tomen una muestra de sangre a su bebé antes de salir del hospital, le pedirán que firme un formulario que indica que usted comprende las razones por las cuales se hace la prueba y el posible resultado para su bebé si no le hacen la prueba y resulta tener alguno de estos trastornos. Si su bebé recibe atención de una partera colegiada (*registered midwife*), ella puede hablar con usted sobre las opciones para tomar la muestra de sangre en casa.

### ¿Cómo puedo consultar los resultados de la prueba de detección?

El médico o la partera de su bebé recibirán un informe con los resultados de la prueba de detección de su bebé.

### ¿Qué significa que el resultado de la prueba sea negativo?

Un resultado negativo significa que la probabilidad de que su bebé tenga uno de estos trastornos es muy baja. En muy raras ocasiones, la prueba podría no detectar alguno de estos trastornos.

### ¿Qué significa que el resultado de la prueba sea positivo y qué sucede después?

Un resultado positivo indica que podría haber un problema. No significa que el bebé tenga uno de estos trastornos, pero existe esa posibilidad. Se necesitan más pruebas para confirmarlo.

### ¿Qué trastornos se incluyen en la prueba de detección neonatal mediante mancha de sangre seca en tarjeta?

En Columbia Británica, se realizan pruebas en los bebés para detectar más de 25 trastornos poco comunes, pero que pueden recibir tratamiento. Estos trastornos incluyen:

## Trastornos del metabolismo

Estos ocurren cuando el cuerpo no puede descomponer (metabolizar) algunas sustancias de los alimentos, como las grasas, las proteínas o los azúcares. Estas sustancias pueden acumularse en el cuerpo y provocar graves problemas de salud. Por lo general, estos problemas pueden prevenirse con tratamiento oportuno.

## Trastornos del sistema endocrino

Los bebés que tienen trastornos endocrinos de las glándulas tiroideas o suprarrenales producen muy pocas cantidades de hormonas. Los bebés con estos trastornos pueden recibir hormonas para reemplazar las que sus cuerpos no pueden producir. El tratamiento con hormona tiroidea evita problemas de crecimiento y discapacidad intelectual/retraso del desarrollo. El reemplazo de las hormonas de las glándulas suprarrenales puede prevenir problemas de salud graves, como shock o muerte inesperada. Los trastornos endocrinos son el grupo de afecciones detectadas con más frecuencia en la prueba de detección neonatal mediante manchas de sangre.

## Trastornos de la sangre

Los trastornos de la sangre, como la enfermedad de células falciformes, ocurren cuando se altera la parte de los glóbulos rojos que transporta oxígeno (hemoglobina) a todo el cuerpo. La hemoglobina es importante porque toma oxígeno de los pulmones y lo lleva hacia las demás partes del cuerpo. Es posible evitar problemas graves de salud con medicamentos y tratamientos especiales.

## Fibrosis quística

La fibrosis quística (*cystic fibrosis*, CF) es un trastorno hereditario que provoca acumulación de mucosidad espesa en los pulmones y puede afectar al sistema digestivo. La mayoría de las personas con CF contraen infecciones frecuentes en los pulmones y pueden tener problemas para digerir los alimentos, lo que puede provocar que aumenten de peso lentamente. Hay tratamientos que ayudan al crecimiento y reducen el riesgo de infecciones pulmonares.

## Atrofia muscular espinal (SMA)

La atrofia muscular espinal (*spinal muscular atrophy*, SMA) afecta a los nervios que controlan el movimiento de los músculos. Los bebés y niños con SMA pueden presentar dificultades para tragar, gatear, sentarse o caminar. El tratamiento puede disminuir o incluso detener algunos de estos problemas.

## Inmunodeficiencia combinada grave (SCID)

La SCID (*severe combined immunodeficiency*, SCID) afecta el sistema inmunitario del bebé y hace más difícil combatir infecciones o gérmenes. El tratamiento oportuno puede mejorar considerablemente la salud general.

## ¿Qué sucede si los resultados indican que mi bebé tiene algún trastorno después de realizar todas las pruebas?

El bebé necesitará tratamiento de un médico que se especialice en ese trastorno. Le darán rápidamente una referencia

(derivación) a un especialista. El tratamiento puede iniciarse en cuestión de días.

## ¿Qué pasa con la tarjeta de manchas de sangre de mi bebé una vez finalizadas las pruebas?

La tarjeta de su bebé con la muestra restante de sangre seca se almacenará durante 10 años en un lugar seguro. Ocasionalmente, las muestras de sangre seca pueden usarse para otros fines una vez finalizadas las pruebas, incluyendo repetir alguna prueba si el primer resultado no fue claro para:

- (1) volver a hacer la prueba si el primer resultado no fue claro;
- (2) tratar de buscar la causa de un problema de salud que se desarrolló más adelante en la vida de un niño o una niña o intentar encontrar la causa de una enfermedad inexplicable o la muerte de un niño o una niña;
- (3) revisar la calidad de las pruebas del laboratorio para confirmar que los resultados sean precisos; y
- (4) desarrollar mejores pruebas de detección de trastornos.

Las muestras también pueden usarse en investigaciones de salud aprobadas por un consejo de ética en la investigación clínica. En estos casos, se elimina toda la información que pudiera identificar al bebé.

Si no desea que la tarjeta con manchas de sangre de su bebé se utilice para estos fines, puede llenar el formulario titulado *Directive to Destroy Leftover Newborn Screening Blood Samples* (Directiva para destruir muestras sobrantes de sangre de pruebas neonatales). Consulte el sitio web para más detalles.

## Si necesita más información:

Hable con su médico o partera. Visite el sitio web de pruebas de detección neonatal en [www.newbornscreeningbc.ca](http://www.newbornscreeningbc.ca).

### Tenemos el firme compromiso de proteger la privacidad de la información personal:

El programa *Newborn Screening BC* únicamente recopila, utiliza y comparte información personal de conformidad con la sección 26 (c) de la Ley de Libertad de Información y Protección de la Privacidad de B.C. (*BC Freedom of Information and Protection of Privacy Act*) y otras leyes pertinentes. Adoptamos todas las medidas razonables para asegurar que la información personal se maneje confidencialmente, se utilice únicamente para los fines previstos y se almacene de manera segura. Si tiene dudas sobre la recopilación, el uso o la divulgación de la información personal de su bebé, por favor comuníquese con el director médico del programa **Newborn Screening** al **604-875-2148** o en la siguiente dirección comercial:

**BC Children's Hospital Newborn Screening Laboratory,  
Department of Pathology 4480 Oak Street, Room 2F27  
Vancouver, BC V6H 3V4.**

Revisado en noviembre de 2022