

**EL ANÁLISIS MÉDICO PARA DETECCIÓN DE TRASTORNOS
EN RECIÉN NACIDOS
INFORMACIÓN PARA LOS PADRES DE FAMILIA**
Departamento de Salud Pública de Illinois

¿CUÁLES TRASTORNOS ESTÁN INCLUIDOS EN EL ANÁLISIS MÉDICO PARA RECIÉN NACIDOS?

Todos los bebés nacidos en Illinois deben ser examinados para la detección de los trastornos que se describen a continuación. Se presentan descripciones breves de los trastornos incluidos en el análisis médico para recién nacidos en Illinois. Si usted vive en Illinois pero da a luz en otro estado, puede que no se revise al bebé para detectar los mismos trastornos. Usted tal vez quiera preguntar a su médico cómo obtener análisis adicionales si fuera necesario. Esta revisión da los resultados más acertados poco después del nacimiento de su hijo, así que es importante hacer arreglos para hacerla antes del nacimiento de su bebé, o lo más pronto posible después del nacimiento.

DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA

La deficiencia de biotinidasa puede afectar a uno de cada 150.000 recién nacidos. Los bebés con esta condición no pueden usar una vitamina llamada biotina. Sin el tratamiento, el bebé no crecerá ni se desarrollará en forma normal. Un bebé con deficiencia de biotinidasa necesita medicina que contiene biotina y una atención médica continua.

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

La hiperplasia suprarrenal congénita (CAH por sus siglas en inglés) puede afectar a uno de cada 15.000 recién nacidos. La mayoría de los bebés con este trastorno no pueden producir suficiente de la hormona llamada cortisol. A veces no pueden producir tampoco suficiente de la hormona que retiene sal. Los bebés con CAH pueden desarrollar problemas de salud, entre ellos la pérdida grave de fluidos (deshidratación). Sin suficiente cortisol, un bebé no crecerá ni se desarrollará en forma normal. Un bebé con CAH recibe medicina para reemplazar estas hormonas importantes y necesita una atención médica continua.

GALACTOSEMIA

La galactosemia puede afectar a uno de cada 60.000 recién nacidos. Un bebé con galactosemia no puede digerir cierto tipo de azúcar, llamado galactosa, que se halla en la leche. La acumulación resultante de galactosa en el cuerpo del niño puede ocasionar problemas médicos graves como el daño al hígado y al cerebro. Los bebés con galactosemia reciben una dieta especial sin lactosa y necesitan una atención médica continua. El tratamiento oportuno puede ayudar a prevenir el daño físico y mental.

HIPOTIROIDISMO

El hipotiroidismo congénito puede afectar a uno de cada 3.000 recién nacidos. Un bebé que nace con este problema no produce suficiente hormona tiroidea, la cual se necesita para crecer normalmente y conservar la salud. Sin la hormona tiroidea, un bebé no crecerá ni se desarrollará en forma normal. Un bebé con hipotiroidismo congénito recibe medicina para reemplazar la hormona tiroidea faltante y necesita una atención médica continua.

FENILCETONURIA

La fenilcetonuria (PKU, siglas en inglés) puede afectar a uno de cada 12.000 recién nacidos. Los bebés con PKU, un trastorno de los aminoácidos, no pueden usar apropiadamente la fenilalanina, sustancia que se halla en las proteínas. Si este problema no se detecta ni se trata oportunamente, la PKU puede ocasionar retrasos en el desarrollo físico y retrasos mentales. Un bebé con PKU recibe fórmula y dieta especial, y necesita una atención médica continua.

ANEMIA FALCIFORME, PORTADORES DEL GEN ANEMIA FALCIFORME Y CONDICIONES RELACIONADAS

Se calcula que cada año se diagnosticará anemia falciforme en más de 80 bebés en Illinois, y que a 40 bebés más se les diagnosticará otro trastorno de las células rojas de la sangre. Los trastornos de este tipo pueden provocar dolor, hacer daño a los órganos vitales y ocasionar infecciones graves. Los bebés con estos trastornos reciben antibióticos, necesitan inmunizaciones y una atención médica continua para prevenir algunos de estos problemas médicos. El análisis para detectar la anemia falciforme en recién nacidos también puede revelar otras condiciones relacionadas que tal vez necesiten tratarse.

**EL ANÁLISIS MÉDICO PARA DETECCIÓN DE TRASTORNOS
EN RECIÉN NACIDOS
INFORMACIÓN PARA LOS PADRES DE FAMILIA**

Departamento de Salud Pública de Illinois

OTROS TRASTORNOS METABÓLICOS

La detección de otros trastornos raros, entre ellos algunos de los trastornos de aminoácidos, del ciclo de la urea, de la oxidación de ácidos grasos y del almacenamiento lisosómico, se incluye en el análisis para recién nacidos en Illinois. Los bebés con estos trastornos no pueden descomponer ni eliminar ciertos elementos químicos del cuerpo. Sin tratamiento, estos elementos químicos pueden acumularse en el cuerpo del bebé y ocasionar problemas graves de la salud y el desarrollo.

TRASTORNOS DE AMINOÁCIDOS Y DEL CICLO DE LA UREA

PKU es uno de los trastornos de aminoácidos más conocidos. Los bebés con trastornos de aminoácidos y del ciclo de la urea no pueden metabolizar apropiadamente los aminoácidos, que son los componentes esenciales de las proteínas. Sin tratamiento, la acumulación de estos elementos químicos puede ocasionar problemas médicos graves que afectan la salud y el desarrollo del bebé, entre ellos daños a los órganos vitales, convulsiones y coma. El tratamiento depende del trastorno específico del bebé, pero puede incluir dietas especiales con poca proteína, tratamientos médicos y medicinas. Un bebé con un trastorno de aminoácidos o del ciclo de la urea necesita una atención médica continua.

TRASTORNOS DE LA OXIDACIÓN DE ÁCIDOS GRASOS

Los bebés con uno de estos trastornos pueden tener problemas consumiendo grasa para la producción de energía. Sin tratamiento, estos trastornos pueden ocasionar problemas médicos graves que afectan la salud y el desarrollo del bebé, entre ellos convulsiones, daño al hígado y coma. El tratamiento depende del trastorno específico del bebé, pero puede incluir una dieta especial, suplementos dietéticos y medicinas. Los bebés con trastornos de la oxidación de ácidos grasos necesitan una atención médica continua.

TRASTORNOS DE ÁCIDOS ORGÁNICOS

Los bebés con trastornos de ácidos orgánicos no pueden eliminar de la sangre ciertos residuos metabólicos. Sin tratamiento, la acumulación de estos residuos ocasiona problemas médicos graves que afectan la salud y el desarrollo del bebé, entre ellos convulsiones, coma y daño al cerebro. El tratamiento depende del trastorno específico del bebé, pero puede incluir dietas especiales, suplementos dietéticos y medicinas. Los bebés con trastornos de ácidos orgánicos necesitan una atención médica continua.

FIBROSIS QUÍSTICA

La fibrosis quística (CF, siglas en inglés) puede ocurrir en uno de cada 4.000 recién nacidos. Un bebé con CF produce mucosidad espesa y pegajosa que ocasiona problemas con la respiración y la digestión. CF afecta el crecimiento y hace daño a los pulmones y otros órganos de un bebé. Los bebés con CF reciben una dieta especial y vitaminas para mejorar el crecimiento. Además, los tratamientos respiratorios, medicinas y ejercicios especiales pueden ayudar a mantener la función respiratoria. Un bebé con CF necesita una atención médica continua.

ENFERMEDADES DE ALMACENAMIENTO LISOSÓMICO

Los bebés con enfermedades de almacenamiento lisosómico no pueden descomponer ciertos residuos metabólicos. Estos residuos se acumulan dentro del cuerpo y ocasionan problemas médicos graves que afectan la salud y el desarrollo del bebé. El tratamiento depende del trastorno específico del bebé y puede incluir medicinas o terapia de reemplazo de enzimas, o puede requerir un trasplante de células madres o de sangre del cordón umbilical poco después del nacimiento del niño. Un bebé con una enfermedad de almacenamiento lisosómico necesita una atención médica inmediata y continua.