



<https://screening.charite.de>

Tel. +49 30 450 566 346
ng-screening@charite.de



Información para padres

Cribado neonatal

Solamente en el caso de evidencias claras de una enfermedad que deba ser tratada con rapidez recibirá inmediatamente noticias nuestras o del remitente. No olvide indicar en la tarjeta de la prueba el teléfono y la dirección en la que podremos localizarle los primeros días después del nacimiento. Si, por cualquier razón, el resultado no es claro el laboratorio que realiza el cribado le solicitará por carta o a través del remitente que se presente para hacer una nueva prueba. El resultado de la prueba auditiva se lo comunicarán inmediatamente y será documentado en el cuadernillo amarillo. Al entregarle los resultados le darán informaciones sobre los centros en los que se realizan exámenes de control. A través de la tarjeta del cribado serán enviados los resultados al centro de examinación para que coordine las medidas necesarias y haga el seguimiento.

Importante

Un tratamiento a tiempo no puede prevenir completamente las consecuencias de todas las enfermedades indicadas. Pero, en la mayoría de los casos, un tratamiento inmediato le permitirá a su hijo/a tener un desarrollo normal. ▶

Importantes condiciones marco:

- La participación en los exámenes de cribado neonatal es voluntaria. La decisión a favor o en contra de las pruebas de cribado neonatal debe tomarse sobre la base de informaciones fundadas. Su consentimiento para la examinación abarca solamente las enfermedades indicadas.
- También está asegurada la protección de datos: naturalmente, los resultados de los exámenes están sometidos a la obligación de guardar el secreto profesional y no pueden transmitirse a terceros sin su consentimiento. Usted tiene el derecho de revocar este consentimiento en cualquier momento.
- Los gastos de los análisis de sangre, así como de la prueba auditiva corren por cuenta de la caja del seguro público de salud. Por lo general, los gastos también son asumidos en el caso de los pacientes que tienen un seguro privado. El respectivo asegurador o su caja de subsidios le dará más detalles.

Si desea hacer otras consultas respecto al cribado neonatal diríjase a la maternidad, su pediatra o su comadrona. Usted tendrá siempre la posibilidad de hablar de sus dudas con los/as médicos/as. El equipo de las pruebas de cribado neonatal le desea a usted y a su hijo/a lo mejor para el futuro.

Enfermedades estudiadas en el cribado neonatal

Síndrome adrenogenital

Trastorno hormonal producido por un defecto de la corteza suprarrenal: virilización de las niñas, riesgo de muerte a causa de hiperplasia suprarrenal. Tratamiento con administración de hormonas (frecuencia: alrededor de 1/10.000 neonatos).

Deficit de biotinidas

Defectos en el metabolismo de la biotina: modificaciones de la piel, trastornos auditivos y visuales, trastornos del desarrollo intelectual y motriz. Tratamiento con administración de biotina (frecuencia: alrededor de 1/80.000 neonatos).

Defectos en el metabolismo de carnitina

Defectos en el metabolismo de los ácidos grasos: crisis metabólicas, coma, riesgo de muerte. Tratamiento con una dieta especial (frecuencia: alrededor de 1/100.000 neonatos).

Galactosemia

Metabolismo alterado de lactosa: ceguera, discapacidad intelectual y corporal, insuficiencia hepática, riesgo de muerte. Tratamiento con una dieta especial (frecuencia: alrededor de 1/40.000 neonatos).

Aciduria glutárica tipo I

Defectos en la degradación de aminoácidos: crisis metabólicas, trastornos motrices permanentes. Tratamiento con una dieta especial (frecuencia: alrededor de 1/80.000 neonatos).

Hipotiroidismo

Insuficiencia congénita de la tiroides: trastorno grave del desarrollo intelectual y corporal. Tratamiento con administración de hormonas (frecuencia: alrededor de 1/4.000 neonatos).

Acidemia isovalérica

Defectos en la degradación de aminoácidos: crisis metabólica, coma, discapacidad intelectual. Tratamiento con una dieta especial (frecuencia: alrededor de 1/50.000 neonatos).

Defectos de MCAD/LCHAD/ VLCAD

Defectos en la obtención de energía de los ácidos grasos: crisis metabólicas, coma, debilidad muscular, insuficiencia cardíaca, riesgo de muerte. Tratamiento evitando fases de hambre, dado el caso, una dieta especial (frecuencia: alrededor de 1/10.000 (MCADD) bis 1/80.000 neonatos).

Mucoviscidosis (Fibrosis quística)

Enfermedad hereditaria, trastorno del metabolismo de sal en las células glandulares, formación de mucosidad viscosa en las vías respiratorias y otros órganos con inflamación permanente. Según la genética existen diferentes formas de gravedad. Las personas afectadas tienen poco peso y, frecuentemente, crecen mal. Disminución de la función del pulmón y el páncreas. Tratamiento con tratamiento alimentario, psicoterapia y medicamentos (frecuencia: alrededor de 1/3.300 neonatos).

Fenilcetonuria (PKU) y enfermedad del jarabe de arce (MSUD)

Defectos en el metabolismo de los aminoácidos: crisis convulsivas, trastornos graves del desarrollo intelectual y corporal. Tratamiento con una dieta especial (frecuencia: alrededor de 1/10.000 (PKU) y 1/200.000 neonatos (MSUD)).

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: alrededor de 1/135.000 neonatos).

Trastornos auditivos

Es el trastorno sensorial más usual en edad infantil y tiene múltiples causas, en parte una combinación con otras enfermedades (trastornos cardíacos, renales o visuales). El reconocimiento precoz y su tratamiento son una condición para el óptimo desarrollo intelectual y corporal. Una detección tardía puede causar daños irreversibles. Terapia, entre otras cosas educación precoz, utilización de audífonos y dado el caso implante coclear (frecuencia: alrededor de 1-3/1.000 neonatos).

Un trastorno auditivo también puede aparecer en el transcurso del desarrollo de su hijo/a, por eso, aunque el resultado de las pruebas sea negativo también es importante que los padres controlen siempre que su hijo/a oiga bien.



para el reconocimiento precoz de trastornos congénitos en neonatos

Neugeborenen-Screening SPANISCH | Layout: ah | Charité CFM Foto-Graphic-Video | Fotos: T. Buchholz, W. Peltz, A. Behrens, Zeichnung: Lea-Emely Buchholz | Druck: USE Union Sozialer Einrichtungen gGmbH | 2018

berlin Berlin

CHARITÉ
UNIVERSITÄTSMEDIZIN BERLIN



Kompetenznetz
Neugeborenen-Screening

Berlin • Greifswald • Magdeburg • Weiden

Spanisch



Estimados padres:

Su hijo/a nacerá en pocos días o acaba de nacer. Ustedes desean que crezca saludable. Este folleto le informará sobre las pruebas de reconocimiento preventivo que se realizan mediante el cribado neonatal pocos días después del nacimiento de su hijo/a. El examen de la capacidad auditiva es importante porque en el caso de un trastorno auditivo puede retrasarse el desarrollo del lenguaje o, incluso, no manifestarse.

¿Por qué se realizan pruebas de reconocimiento preventivo?

La mayoría de los/las niños/as nacen saludables, pero hay excepciones. Aproximadamente uno de cada 1000 neonatos corre el riesgo de padecer un trastorno congénito extraordinario del metabolismo o de la función de algún órgano (por ejemplo trastornos auditivos) que no se puede reconocer a través de síntomas externos. Para muchas de estas enfermedades existe la posibilidad de hacer una terapia poco después del nacimiento, de ser posible, con muy buenas perspectivas de impedir la muerte y evitar o atenuar daños irreversibles. Por esta razón, se realizan para estas enfermedades pruebas de cribado reglamentarias entre las que también cuentan las pruebas de cribado neonatal.

Con su participación asegurará la salud de su hijo/a.

¿Qué enfermedades se examinan?

Las pruebas de cribado neonatal se realizan en Alemania desde hace más de 30 años obteniéndose grandes resultados en la detección de hipotiroidismo congénita, síndrome adrenogenital, déficit de biotinidasa, galactosemia y fenilcetonuria (PKU). Estos exámenes han mejorado considerablemente en los últimos años abarcando otros trastornos tratables en el ámbito del metabolismo de proteínas y grasas y trastornos de la capacidad auditiva. Una parte de estas enfermedades es hereditaria y mediante el cribado se pueden examinar las características genéticas (hereditarias) (pruebas de cribado genético). Desde el año 2016 se estudia también la fibrosis quística (CF) (aproximadamente 1 de 1000 neonatos) realizándose también análisis de la herencia genética (ADN). Cada enfermedad ha sido descrita al dorso.

¿Qué indica el resultado de las pruebas?

El resultado de una prueba de cribado no es todavía el diagnóstico médico y si le solicitan que repita las pruebas no significa que su hijo/a esté enfermo/a. A veces, se trata simplemente de que la sangre no era suficiente para realizar todos los exámenes o la extracción se hizo demasiado pronto como para abarcar con seguridad todas las enfermedades o el resultado es fuera de lo normal y debe ser controlado.

Incluso en los casos raros en los que el resultado del examen indica la presencia de una enfermedad tampoco se debe considerar definitivo el diagnóstico sino que hay que hacer otros exámenes médicos para aclararlo.

Por eso, reaccione rápidamente si le solicitan que repita las pruebas de cribado neonatal. Los centros de diagnóstico y tratamiento le darán una cita a corto plazo. Es importante para su hijo/a que usted aclare la situación lo más pronto posible. Un resultado negativo de la prueba auditiva no significa siempre que su hijo/a no oiga bien sino que el resultado del cribado debe ser controlado. De ser posible, ese control debe realizarse en la maternidad. En el centro de examinación le darán las direcciones de los sitios en los que se realizan controles ambulantes o de clínicas especializadas. En el caso de un resultado sospechoso del examen de fibrosis quística deberá llevar a su hijo/a a un centro especializado en fibrosis quística, dado que sólo uno de cada cinco niños/as con resultados sospechosos padece la enfermedad. Por lo general, allí realizarán una „prueba de sudor“ para confirmar el diagnóstico, la prueba es inofensiva e indolora y tendrá muy rápidamente el resultado. Probablemente, sea necesario realizar otras pruebas.

¿Se pueden curar esas enfermedades?

Todas las enfermedades indicadas son congénitas, por esa razón, no se pueden curar. Sin embargo, para todas las enfermedades estudiadas existen tratamientos que ayudarán a evitar o paliar los efectos o a mejorar la calidad de vida si el tratamiento especial se comienza en una fase temprana. Usted tendrá a su disposición especialistas que le aconsejarán y asesorarán en caso de sospecha o enfermedad. Si tampoco en el segundo examen la prueba sobre la capacidad auditiva de su hijo/a arroja un resultado seguro se realizará una medición exacta del umbral auditivo en un centro especializado. Este examen

es indoloro y se realiza durante el sueño. En caso de que se compruebe que la capacidad auditiva es limitada se iniciará inmediatamente el tratamiento correspondiente. Con una buena asistencia temprana casi todos/as los/las niños/as con trastornos auditivos tienen buenas posibilidades de desarrollar el lenguaje de forma normal.

¿Cuándo y cómo se hacen las pruebas?

Los exámenes de detección se realizan en el transcurso del segundo y tercer día de vida (36 a 72 horas después del nacimiento), dado el caso junto con el segundo examen de prevención de su hijo/a (U 2). Para el estudio hormonal y metabólico se toman unas pocas gotas de sangre (de la vena o del talón) se las deja caer en la tarjeta de papel de filtro prevista para ello y, una vez secas, se las envía inmediatamente al laboratorio que realiza el cribado. Las muestras se examinarán con métodos sumamente sensibles para detectar diferentes enfermedades. En el caso de cribado de la fibrosis quística se emplea un procedimiento de tres fases con dos pruebas bioquímicas (IRT y proteína asociada a la pancreatitis) y un análisis genético para reducir al mínimo los exámenes de control. Para examinar la capacidad auditiva se miden sin dolor las señales inaudibles que emite el oído sano del neonato introduciéndole una sonda en el conducto auditivo (denominadas emisiones otoacústicas, OAE) o bien se realiza una audiometría automatizada del tronco cerebral (en inglés: Automated Audiometry Brainstem Response=AABR) para examinar la función del oído interno o verificar si las ondas sonoras se transmiten como impulsos eléctricos desde el oído interno al cerebro para ser tratadas.

¿Quién recibe el resultado de las pruebas?

El remitente de la muestra de sangre (clínica de parto, pediatra) recibirá por escrito el resultado del estudio hormonal y metabólico en unos pocos días. El resultado del cribado de la fibrosis quística puede tardar hasta 15 días por tratarse de un procedimiento en varias fases. Por lo general, los padres no reciben los resultados.

Por lo tanto, para usted vale:

ninguna noticia = buenas noticias.