

Prueba genética neonatal de la salud pública

Qué debe saber después de la llegada de su bebé



La ley estatal pide que todos los bebés nacidos en Indiana se sometan a pruebas de detección para recién nacidos. Los bebés con trastornos genéticos pueden verse y actuar como bebés sanos, pero pueden tener una afección médica que podría causar una enfermedad grave, retraso en el desarrollo o incluso la muerte.

Las pruebas de detección para recién nacidos son un conjunto de tres pruebas que identifican más de 30 trastornos médicos. Las tres pruebas de detección se realizan en el centro de partos entre 24 y 48 horas después del nacimiento. Obtenga más información sobre estas pruebas de detección al escanear el código QR en este folleto.

Prueba de detección con gotas de sangre seca

La prueba de detección con sangre seca (DBS, por sus siglas en inglés) es una prueba de sangre rápida y sencilla que se realiza a través de una punción en el talón. Se colectan pequeñas gotas de sangre después del nacimiento del bebé pinchando su talón y se colocan las gotas de sangre en un papel de filtro especial. Esta sangre, llamada gotas de sangre seca, se envía al laboratorio de detección de recién nacidos, donde se analiza para detectar más de 30 afecciones genéticas raras y condiciones genéticas potencialmente mortales. El proveedor de atención médica de su hijo le dará los resultados cuando estén disponibles. Por lo general, esto ocurre en la primera visita de rutina del bebé.



Pruebas de detección de cardiopatía congénita crítica

La prueba de detección de cardiopatía congénita crítica (CCHD, por sus siglas en inglés) es una prueba rápida y que no duele que se realiza a través de una oximetría de pulso para medir la cantidad de oxígeno que tiene un bebé en la sangre y para saber qué tan saludables están su corazón y los pulmones. La cardiopatía congénita crítica es un término amplio que incluye varios defectos cardíacos diferentes; se pueden detectar siete diferentes cardiopatías congénitas críticas mediante la detección de oximetría de pulso. Cada uno de estos defectos cardíacos requiere tratamiento que, a menudo, implica cirugía para ser corregidos tan pronto sea posible después del nacimiento del bebé. Si un bebé tiene una cardiopatía congénita crítica y no recibe un tratamiento al nacer, el bebé va a tener una alta probabilidad de desarrollar graves problemas de salud, incluida la muerte.

Pruebas de detección de audición

A su bebé se le debe hacer una prueba de audición antes de salir del hospital o antes de que cumpla un mes de edad. Esta prueba indicará si la audición de su bebé es normal o si necesita más pruebas. La prueba es rápida, fácil y se puede hacer mientras su bebé está durmiendo. La pérdida auditiva puede retrasar la forma en que su bebé aprende a hablar y usar el lenguaje. En Indiana, aproximadamente cada dos días nace un bebé con pérdida auditiva. Si su bebé tiene pérdida auditiva, hay servicios y recursos disponibles para ayudar a su hijo y a su familia. Los estudios demuestran que los bebés que son identificados con pérdida auditiva antes de los 3 meses de edad y reciben ayuda para los 6 meses de edad, pueden aprender a usar el lenguaje como cualquier otro niño.

La importancia de elegir un pediatra

Elegir un médico antes de que nazca su bebé puede ahorrarle mucho estrés y puede garantizar que su pequeño reciba la mejor atención desde un principio. Asegúrese de que su centro de maternidad o proveedor de parto tenga el nombre del médico de su bebé y la información de contacto. Los resultados de las pruebas de detección neonatal se compartirán con este médico. Si su bebé necesita más pruebas, el médico se comunicará con usted para hablarle de los próximos pasos a seguir.

¿Quiere obtener más información? ¡Contáctenos!

NewbornScreening@health.in.gov

Programa de Genética en Salud Pública
Departamento de Salud de Indiana
www.NBS.in.gov
Número de teléfono: 888-815-0006

Programa de Detección e Intervención Temprana de la Audición
Departamento de Salud de Indiana
www.Hearing.in.gov
Número de teléfono: 317-232-0972

Resultados de las pruebas de detección neonatal de su bebé



Su bebé: _____ nació el _____
(nombre) (Fecha Nacimiento)

recibió las siguientes pruebas de detección en _____
(Nombre del hospital o clínica)

Resultados de la prueba de detección con gotas de sangre seca de su bebé:

Si todo parece estar bien, los resultados serán enviados al proveedor de atención médica de su bebé. **¡Pida los resultados en la primera visita neonatal!** Si hay algún problema, el laboratorio se comunicará con el proveedor de atención médica de su bebé. Las pruebas de detección solo pueden indicar si su bebé **podría** tener un problema de salud; no se sabría con certeza hasta que se realicen más pruebas. El proveedor de atención médica hablará con usted acerca de lo que pueda suceder más adelante. **Consulte el folleto "Después de la prueba de detección neonatal" para obtener más información sobre el consentimiento y el almacenamiento de las gotas de sangre seca.**

Resultados de la prueba de detección de cardiopatía congénita crítica de su bebé:

- ☐ **Pasó la prueba** – Su bebé no mostró síntoma de un nivel bajo de oxígeno en la sangre y es poco probable que tenga una cardiopatía congénita crítica, pero esté pendiente a cualquier síntoma que pueda aparecer en un futuro.
- ☐ **No pasó la prueba** – Su bebé mostró niveles bajos de oxígeno en la sangre y puede tener una posible cardiopatía congénita crítica. Consulte a su médico o cardiólogo para conocer los próximos pasos acerca de las pruebas de diagnóstico a través de un ecocardiograma.

Si su bebé pasa la prueba de detección de cardiopatía congénita crítica, después de salir del hospital, continúe estando atento a los siguientes síntomas de cardiopatía crítica. **Si nota alguno de estos síntomas en su bebé, llame a su médico de inmediato:**

- Pérdida de un color saludable de piel.
- Los labios de color azulado.
- Respiración rápida o con dificultad.
- Hinchazón de la cara, las manos y los pies.
- Poco aumento de peso.

Resultados de la prueba de audición de su bebé:

Fecha: _____ Oído izquierdo: Pasó No pasó Oído derecho: Pasó No pasó

- ☐ **Pasó la prueba:** Es probable que su bebé tenga una audición normal.
- ☐ **Pasó la prueba con factores de riesgo:** Un audiólogo pediátrico debe realizar una prueba de audición a su bebé entre los 9 y los 12 meses de edad debido al factor de riesgo de: _____
- ☐ **No pasó la prueba:** Su bebé necesita una prueba de audición de seguimiento.

Su bebé está programado para una nueva evaluación auditiva el _____

Su bebé debe recibir una prueba de diagnóstico de la audición por parte de un audiólogo pediátrico dentro de los 3 primeros meses.

Nombre y ubicación del audiólogo: _____

Número de teléfono: _____ Lista de audiólogos pediátricos: www.hearing.in.gov