

Detección precoz en recién nacidos: Un buen comienzo para una vida más saludable

Junio de 2009

Un mejor inicio de vida

Cuando usted está esperando un bebé, tanto si es padre primerizo o no, la salud de su hijo es muy importante. Para ayudar a su bebé a tener el mejor inicio de vida y a mantenerse saludable, su recién nacido —y todos los demás bebés de Ontario— serán examinados con el objetivo de detectar, por lo menos, 28 disfunciones diferentes.

A pesar de que la mayoría de los recién nacidos que presentan estas disfunciones parecen gozar de buena salud en el momento de su nacimiento, pueden correr el riesgo de tener graves problemas de salud —por ejemplo, discapacidades del desarrollo, enfermedades recurrentes y, quizás, hasta la muerte— si la disfunción no es detectada y tratada oportunamente. La detección precoz podría salvar la vida de su bebé y es la clave para un tratamiento eficaz.

La detección precoz facilita un tratamiento inmediato

Es poco frecuente que estas disfunciones se presenten en forma aislada. En conjunto, podrán afectar, aproximadamente, a 150 de 140 000 bebés que nacen en Ontario cada año. Aunque no existan antecedentes familiares de estas disfunciones, su bebé puede estar en peligro.

Al examinar a los recién nacidos dentro de los primeros días de vida, las disfunciones pueden ser tratadas en forma temprana, reduciendo así la posibilidad de que el niño tenga serios problemas de salud en un futuro.

Este folleto le ofrece información acerca del Programa de Ontario para la Detección Precoz en Recién Nacidos (ONSP, *Ontario Newborn Screening Program*), y responde a una serie de preguntas acerca de las pruebas de detección que podrían ser de su interés.

Una pequeña prueba que ofrece grandes beneficios

Para realizar la prueba de detección, se extrae una pequeña muestra de sangre pinchando el talón del recién nacido. La sangre se recoge sobre una tarjeta de papel absorbente y luego se envía al ONSP para ser analizada. Usted recibirá una carta informativa con un número de referencia en el ángulo superior derecho. Este número será utilizado como referencia para obtener información acerca de la muestra de sangre de su bebé. Las muestras de sangre pueden extraerse en cualquier momento, entre el primer día (24 horas) y el séptimo día del nacimiento del bebé. El momento más propicio para tomar la muestra es cuando el recién nacido tiene entre dos días (48 horas) y tres días (72 horas) de vida. Si a su bebé se le extrae la muestra de sangre antes de haber cumplido un día de vida (24 horas), el profesional sanitario que lo atiende deberá repetir la prueba en el transcurso de cinco días, al realizar el primer control médico del bebé.

Resultados de la prueba: alto riesgo y bajo riesgo

Las pruebas de detección sólo indican si existe un alto o un bajo riesgo de que su bebé padezca alguna disfunción. Es importante comprender que estas pruebas no diagnostican una enfermedad, sino que sólo identifican a los bebés que necesitan someterse a estudios posteriores.

Una vez que el laboratorio haya recibido y analizado la muestra de sangre, se puede dar alguna de las siguientes situaciones:

1. El resultado de la prueba de su bebé ha dado negativo.
Se enviará un informe por correo al hospital o al profesional sanitario que envió la muestra de sangre del bebé. Este informe será archivado en la



historia clínica de su hijo. Más del 99% de los recién nacidos examinados obtienen un resultado negativo en la prueba. Esto significa que su bebé corre un riesgo muy leve de padecer una de estas disfunciones. Es muy poco probable que la prueba de detección precoz en recién nacidos no detecte una de estas disfunciones en un bebé.

2. Puede ocurrir que el laboratorio necesite otra muestra de sangre, porque la primera muestra no ha sido extraída correctamente, porque no se ha extraído la suficiente cantidad de sangre como para completar la prueba o porque ha habido algún otro problema con la muestra. En este caso, el ONSP se pondrá en contacto con el hospital o con el profesional sanitario que envió la muestra y le solicitará una nueva muestra de sangre. El profesional sanitario se comunicará con usted para informarle que es necesario repetir la prueba y para concertar una cita a fin de realizar otra extracción de sangre lo antes posible.

3. El resultado de la prueba de su bebé ha dado positivo.
Un resultado positivo **no significa** necesariamente que su hijo padezca alguna disfunción; sin embargo, significa que su hijo tiene más probabilidades de padecerla. Un médico, un asesor en genética o una enfermera del ONSP se pondrá en contacto con el profesional sanitario o con usted, y los médicos del ONSP derivarán a su hijo a los médicos de un centro de tratamiento regional para realizar un diagnóstico de seguimiento a fin de corroborar si realmente padece alguna de estas disfunciones. En ocasiones, los profesionales sanitarios del ONSP se ponen de acuerdo con profesionales sanitarios locales y con los familiares del recién nacido en la fecha de la prueba. En caso de que se diagnostique alguna disfunción, su bebé recibirá el tratamiento adecuado y su familia podrá recibir asesoramiento médico y atención psicológica.

Los médicos del centro de tratamiento proporcionarán a los médicos del ONSP la información necesaria acerca de los controles médicos de su bebé. Por ejemplo, la información médica, las pruebas realizadas, los resultados de las pruebas y la certificación de que su bebé padece alguna disfunción. Este intercambio de información permite que el ONSP se asegure de que su bebé reciba a tiempo el tratamiento apropiado. Asimismo, facilita al ONSP la oportunidad de brindar una excelente atención a su

bebé y a todos los niños nacidos en Ontario. Los profesionales de atención sanitaria del ONSP analizarán esta información y podrán ponerse en contacto con usted, con el profesional sanitario que lo atiende o con el centro regional de tratamiento, en caso de necesitar información adicional con respecto a la atención que ha recibido su bebé. Usted puede decidir no compartir esta información; en este caso, deberá consultar esta decisión con el profesional sanitario, con un miembro del equipo de asistencia sanitaria del centro de tratamiento o con el ONSP.

Asimismo, el ONSP envía un informe por correo al hospital o al profesional sanitario que envió la muestra de sangre del recién nacido. Este informe será archivado en la historia clínica de su hijo. Es importante recordar que menos de un 1% de los recién nacidos examinados obtienen un resultado positivo en la prueba.

¿Para qué sirve la prueba?

La prueba realizada para el ONSP sirve para detectar, por lo menos, 28 disfunciones que podrían causar problemas de salud en recién nacidos y niños.

Estas disfunciones son:

Disfunciones metabólicas: Cuando el organismo no está capacitado para digerir (metabolizar) ciertas sustancias presentes en los alimentos (como por ejemplo, grasas, proteínas o azúcares), estas pueden acumularse en el organismo y ocasionar graves problemas de salud.

Disfunciones endocrinas: En ocasiones, el sistema endocrino, responsable de la producción de hormonas, produce demasiada cantidad o muy poca cantidad de algunas hormonas. Esta disfunción produce enfermedades o discapacidades del desarrollo.

Disfunciones hemáticas: El oxígeno es transportado a través del organismo en la hemoglobina, que se encuentra en los glóbulos rojos. Si la hemoglobina no se fabrica o no funciona correctamente, los glóbulos rojos se separan y causan graves problemas de salud, entre ellos, la anemia intensa e infecciones graves.

Fibrosis quística: Esta disfunción hace que la mucosa se acumule en los pulmones, el aparato digestivo y otros órganos.

¿Qué es el ONSP?

El *Children's Hospital of Eastern Ontario* (Hospital de Niños de la zona Este de Ontario, CHEO, por su sigla en inglés) administra el Programa para la Detección Precoz en Recién Nacidos de Ontario (ONSP, por su sigla en inglés), con el patrocinio del Ministerio de Salud y Cuidados Prolongados de Ontario. El ONSP tiene como objetivo ofrecer el sistema de detección precoz en recién nacidos más preciso de la provincia y, para ello, es necesario extraer y analizar una muestra de sangre de los recién nacidos, y estudiar su historia clínica y la de sus familias. El ONSP garantiza la confidencialidad y seguridad de su información y respeta las normas que establece la ley sobre la recolección de información de salud, el uso de esta información en beneficio de su cuidado, el análisis y la investigación, y la divulgación restringida de los datos.

¿Desea obtener más información?

Para obtener más información acerca del Programa para la Detección Precoz en Recién Nacidos de Ontario (*Ontario Newborn Screening Program*), consulte a su médico o a su partera. Para mayores detalles, visite el sitio web del programa en **www.newbornscreening.on.ca**, o comuníquese al **1-866-532-3161** (TTY: 1-800-387-5559).