

Prueba de detección para recién nacidos Newborn Screening Test

¿Por qué se le realiza esta prueba a mi bebé?

Se puede utilizar una pequeña gota de sangre de su bebé para brindar información importante sobre su salud. Un bebé recién nacido puede aparentar estar sano pero aún así tener trastornos poco comunes y graves que usted, su médico o matrona no conozcan. Las pruebas de detección identifican si un recién nacido tiene alguno de estos trastornos poco frecuentes. La identificación y el tratamiento tempranos previenen o reducen los problemas de salud que pueden ser graves. Si no se tratan, muchos de estos trastornos pueden causar graves retrasos en el desarrollo, otros problemas de salud e incluso la muerte súbita del lactante.

En B.C. nacen alrededor de 55 bebés al año (1 de cada 1000) con uno de estos trastornos.

¿Qué se analizará en la prueba de mi bebé?

A su bebé se le realizará la prueba de detección de 24 trastornos poco comunes pero tratables, que se dividen en 4 categorías:

- Trastornos metabólicos
- Trastornos endocrinos (hormonales)
- Trastornos sanguíneos y
- Fibrosis quística

Para obtener más información sobre estas pruebas, visite Perinatal Services BC (Servicios Perinatales de B.C.) en www.newbornscreeningbc.ca.

¿Cómo se le realiza esta prueba a mi bebé?

Por lo general, antes de recibir el alta hospitalaria, se toma una pequeña muestra de sangre (unas gotas de sangre) mediante un simple pinchazo en el talón. Esto solo causará un malestar

momentáneo al bebé. La muestra de sangre se envía al laboratorio provincial de cribado neonatal en el BC Children's Hospital (Hospital Infantil de B.C.) para su análisis. No debe utilizarse la sangre del cordón umbilical ya que puede estar contaminada con la sangre del progenitor que da a luz.

¿En qué momento después del parto se le realizará la prueba a mi bebé?

El momento ideal para recolectar la muestra sanguínea del recién nacido es entre las 24 y 48 horas después del nacimiento.

Si usted está bajo el cuidado de una matrona y su bebé no nace en un hospital, su matrona tomará una muestra de sangre durante una de las visitas domiciliarias.

¿Qué sucede si me voy a casa con mi bebé antes de que pasen las 24 horas después del parto?

Se tomará una muestra sanguínea en el hospital antes de partir. La prueba de detección identifica más del 80 % de los trastornos aun antes de las 24 horas después del parto. La detección precoz es importante si su bebé tiene alguno de estos trastornos. Usted recibirá instrucciones para poder repetir la toma de la muestra en un plazo de 2 semanas. El propósito de la segunda muestra es realizar un control doble para los pocos trastornos que puedan ser no detectados durante la prueba anterior (precoz).

¿Puedo esperar y realizar la prueba a mi bebé más tarde?

Cuanto antes se detecten estos trastornos tratables, mejores serán las posibilidades para los bebés que tienen estos trastornos. Es altamente recomendado que se le tome una muestra de sangre a su bebé

antes de salir del hospital. Si usted decide que no desea que se le tome una muestra a su bebé antes del alta hospitalaria, se le pedirá que firme un formulario. Este formulario demuestra que usted comprende el propósito de la prueba y las posibles consecuencias para su bebé si no se le realiza la prueba de detección o si se le realiza demasiado tarde y tiene uno de estos trastornos.

¿Cómo puedo conocer los resultados de la prueba de detección?

Los resultados de la prueba de detección de su bebé son notificados a su médico o matrona.

¿Qué significa una prueba negativa?

Un resultado negativo de la prueba de detección significa que la posibilidad de que su bebé tenga uno de estos 24 trastornos es muy baja. Es poco común que la prueba no detecte estos trastorno en un bebé.

¿Qué significa si la prueba es positiva y qué sucede después?

Una prueba positiva no quiere decir que su bebé tenga uno de estos trastornos, sino que indica que existe esta posibilidad. Se deberán realizar más pruebas y seguimiento a su bebé para saber con certeza. El tipo de pruebas de seguimiento dependerá de los trastornos investigados y puede incluir más análisis de sangre.

Si su bebé tiene uno de estos trastornos, la detección precoz le ayudará a recibir un tratamiento efectivo tan pronto como sea posible. Se le referirá a un médico que tenga experiencia en el tratamiento de estos trastornos.

¿Qué sucede con la muestra de sangre (tarjeta de papel de filtro) de mi bebé al finalizar la prueba?

El BC Newborn Screening Program (Programa de pruebas de detección para recién nacidos de B.C.) conserva la tarjeta de papel de filtro con la muestra de sangre sobrante de su bebé por un período de 10 años. La tarjeta se guarda en un lugar seguro. En algunas ocasiones, y una vez finalizadas las pruebas, las muestras pueden ser utilizadas con otros fines. Entre estas se incluyen:

- Repetir una prueba si el primer resultado no es claro
- Tratar de averiguar la causa de una afección de salud que surge luego en la vida de un niño o tratar de encontrar la razón de una inexplicable enfermedad o muerte de un niño
- Revisar la calidad de la prueba de detección hecha por el laboratorio para asegurar la precisión de los resultados
- Desarrollar nuevas o mejores pruebas para la detección de trastornos

Las muestras también pueden ser utilizadas para la investigación en salud si esto ha sido aprobado por un Comité de ética para la investigación clínica. En estos casos, se elimina toda información que identifique al bebé.

Si usted no desea que la muestra almacenada de su bebé sea utilizada con este propósito, podrá completar un formulario denominado “Directive to Destroy Leftover Newborn Screening Blood samples” (Directiva para la destrucción de muestras sanguíneas sobrantes para las pruebas de detección en recién nacidos) y enviarlo al BC Newborn Screening Program. Para obtener más información, visite www.newbornscreeningbc.ca.