

Cribado neonatal (prueba del talón)

Newborn Blood Spot Card Screening

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

Se puede utilizar una pequeña gota de sangre del bebé para obtener información importante sobre su salud. Un bebé recién nacido puede aparentar estar sano pero aún así tener un trastorno poco común y grave que usted, su médico o matrona pueden desconocer. El cribado neonatal (también denominado tamizaje neonatal, prueba del talón o prueba de detección para recién nacidos) identifica 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 unos 60 bebés al año (1 de cada 750) a quienes se les detectan uno de estos trastornos.

¿Qué se analiza en la prueba a mi bebé?

Su bebé será examinado en busca de 27 trastornos tratables. Entre estos se incluyen los siguientes:

Trastornos metabólicos: Se producen cuando el cuerpo del bebé no puede descomponer (metabolizar) ciertas sustancias que contienen los alimentos, como las grasas, las proteínas y/o los azúcares. Estas sustancias pueden acumularse y causar graves problemas de salud. El tratamiento temprano generalmente puede prevenir estos problemas.

Trastornos endocrinos: Son el grupo más común de afecciones detectadas a través de un cribado neonatal. Estos trastornos se producen cuando la tiroides o las glándulas suprarrenales del bebé no producen suficientes hormonas. El reemplazo de estas hormonas puede prevenir:

- Problemas de crecimiento
- Discapacidad intelectual o retraso en el desarrollo
- Choque (shock)
- Muerte inesperada

Trastornos sanguíneos: Ocurren cuando se modifica la parte del glóbulo rojo que transporta el oxígeno (hemoglobina) por todo el cuerpo. La hemoglobina es importante porque toma el oxígeno en los pulmones y lo transporta a otras partes del cuerpo. Los problemas de salud graves pueden prevenirse mediante medicamentos y tratamientos especiales.

Fibrosis quística (FQ): Es un trastorno hereditario que provoca la acumulación de mucosidad espesa en los pulmones y puede afectar al sistema digestivo. Si tu bebé tiene fibrosis quística, puede tener frecuentes infecciones pulmonares y problemas para digerir los alimentos, lo que puede causar que aumente de peso más lentamente. El tratamiento puede ayudar con el crecimiento y a reducir el riesgo de infecciones pulmonares.

Atrofia muscular espinal (AME): Afecta a los nervios que controlan el movimiento muscular. Los bebés y niños con esta afección pueden tener dificultades para tragar, gatear, sentarse o caminar. El tratamiento puede ralentizar o incluso detener algunos de estos problemas.

Inmunodeficiencia combinada grave (IDCG): Afecta al sistema inmunitario del bebé y hace que le resulte difícil luchar contra las infecciones o los gérmenes. Un tratamiento temprano puede mejorar considerablemente la salud general.

Para obtener más información sobre estos trastornos y los beneficios de la detección y el tratamiento tempranos, visite Perinatal Services BC (Servicios Perinatales de B.C.) en www.newbornscreeningbc.ca

¿Cómo se le realiza esta prueba a mi bebé?

Se pincha el talón del bebé y se extraen unas gotas de sangre que se depositan en una tarjeta especial. Es posible que el bebé llore, pero la toma de la muestra de sangre no le hace daño. Puede ayudar a consolar a su bebé tranquilizándolo con su voz y dándole caricias. En algunos casos, también podrá sostenerlo y darle el pecho mientras se le extrae la sangre. La muestra de sangre se envía al laboratorio de BC Children's Hospital (Hospital Infantil de B.C.) para su análisis. Se utiliza la misma

muestra de sangre para detectar todos los trastornos del panel de cribado.

¿Cuánto tiempo después del nacimiento se le hará 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. Esto se hará antes de que el bebé salga del hospital, o lo hará la matrona en casa si tuvo un parto en casa.

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

Aún así, se tomará una muestra de sangre en el hospital antes de salir, a menos que se haya acordado con su matrona la recolección en la comunidad entre las 24-48 horas de vida. El cribado 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 quedar sin detectar durante la prueba anterior (precoz).

¿Puedo esperar y realizarle 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 del cribado 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?

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

¿Qué significa una prueba negativa?

Un resultado negativo significa que la probabilidad de que su bebé tenga uno de estos trastornos es muy baja. En

ocasiones poco frecuentes, la prueba de cribado puede no detectar a un bebé con uno de estos trastornos.

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

Un resultado positivo significa que puede existir un problema de salud. No significa que su bebé tenga uno de estos trastornos, sino que indica que existe esta posibilidad. Se necesitan realizar más pruebas para determinarlo con seguridad. 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, le derivarán a un especialista con experiencia en el tratamiento de estos trastornos.

¿Qué sucede con la muestra de sangre (tarjeta de papel de filtro) de mi bebé una vez finalizada la prueba?

La tarjeta de su bebé con la sangre sobrante se guardará de forma segura por un período de 10 años. En algunas ocasiones, y una vez finalizadas las pruebas, las muestras de manchas de sangre seca pueden ser utilizadas con otros fines. Entre estos se incluyen los siguientes:

- 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 del cribado hecho por el laboratorio para asegurar la precisión de los resultados
- Desarrollar mejores o nuevas 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 el cribado neonatal) y enviarlo al BC Newborn Screening Program. Para obtener más información, visite www.newbornscreeningbc.ca.