

Evaluación del Recién Nacido

Todos los estados cuentan con algún tipo de evaluación del recién nacido. Se llevan a cabo exámenes y análisis especiales para detectar e identificar enfermedades serias lo más pronto posible inmediatamente después del nacimiento, ya que, para muchas enfermedades, una detección y un tratamiento oportunos pueden evitar graves consecuencias para el bebé. Para estos exámenes, se requiere un simple examen de sangre. En la mayoría de los estados, la ley exige estos exámenes. Llame a nuestro consultorio si tiene alguna pregunta al respecto.

¿En qué consiste la evaluación del recién nacido?

Hay muchos tipos de enfermedades congénitas (enfermedades que tiene el niño al nacer), muchas de las cuales son heredadas. Los genes contienen información que determina nuestras características físicas y mentales. Las enfermedades genéticas pueden ocurrir cuando el bebé hereda genes anormales provenientes de uno o ambos padres. Muchas familias no saben de la existencia de tales anomalías hasta que tienen un bebé al cual se le ha diagnosticado una enfermedad genética. Algunas de esas enfermedades tienen graves complicaciones (tales como el retraso mental) que solamente pueden ser prevenidas si se identifican y tratan lo más pronto posible después del nacimiento.

Por esta razón todos los estados recomiendan que se realicen ciertos análisis en todos los recién nacidos. La lista de las enfermedades varía de estado a estado. Todos los estados llevan a cabo el análisis para detectar fenilcetonuria (PKU por su sigla en inglés), que es una forma de enfermedad metabólica, y para detectar hipotiroidismo congénito (enfermedad en la cual los niveles de la hormona tiroidea son bajos). Ambas enfermedades causan retraso mental, el cual puede ser prevenido con un tratamiento apropiado.

La mayoría de los estados también chequean si existen otras enfermedades. Los análisis se hacen por medio de una muestra de sangre, que se obtiene al hacer una punción en el calcañal del bebé. En la mayoría de los estados, la ley exige el chequeo del recién nacido.

¿Qué enfermedades se pueden identificar?

La lista exacta de las enfermedades varía de acuerdo con las leyes de cada estado. Además de los exámenes que se requieren legalmente, su médico puede añadir otros, dependiendo de la historia médica de la familia, la condición del bebé al nacer y otros factores.

El número de análisis varía ampliamente; algunos estados requieren análisis para pocas enfermedades, mientras que

otros los exigen para docenas de condiciones médicas. Recientemente, se han desarrollado nuevos análisis de laboratorio que se realizan de manera automática, lo cual hace posible que se identifiquen varias enfermedades simultáneamente.

Todos los estados requieren:

- **Fenilcetonuria (FCU).** Los bebés con esta enfermedad tienen deficiencia de una enzima que se necesita para metabolizar un aminoácido llamado fenilalanina. Esta condición requiere una dieta especial para evitar el retraso mental.
- **Hipotiroidismo congénito.** En los bebés afectados por esta enfermedad, la glándula tiroidea no produce niveles normales de hormonas tiroideas. Por esta razón, los bebés requieren tratamiento con estas hormonas para prevenir problemas de crecimiento, desarrollo y habilidad mental.

La mayoría de los estados requieren análisis para:

- **Galactosemia.** Consiste en la ausencia de una enzima especial requerida para metabolizar un azúcar llamada galactosa, la cual se encuentra en la leche materna o de fórmula. El tratamiento es necesario para prevenir el retraso mental y otros problemas (algunas formas de galactosemia no producen complicaciones).
- **Anemia depranocítica.** Es una enfermedad hereditaria de la sangre que produce anemia (niveles bajos de hemoglobina, la cual transporta el oxígeno en la sangre) y otros problemas médicos. Es más común en personas afro-americanas, pero también puede ocurrir en otros grupos étnicos o raciales. El bebé puede ser examinado por el gen que transmite la enfermedad, el cual aparece con mucha frecuencia en afro-americanos. Aunque es muy importante saber si su familia tiene el gen anormal, tenerlo no significa que la enfermedad esté presente ni que cause problemas médicos. Por consiguiente, no requiere tratamiento. Sin embargo, si el niño hereda el gen de ambos padres, tendrá la enfermedad.
- **Sordera.** Casi todos los estados requieren un examen de audición. Cualquiera sea la causa de la sordera, los niños afectados necesitan tratamiento inmediato para que puedan tener un desarrollo normal.

Algunos estados exigen análisis para chequear la presencia de otras enfermedades congénitas y genéticas, tales como la hiperplasia adrenal, la deficiencia de biotinidasa y la fibrosis quística.

¿Qué tan comunes son estas enfermedades?

Afortunadamente, todas estas enfermedades son raras. De los 4 millones de bebés que se chequean cada año, solamente cerca de 3.000 se encuentran afectados por una enfermedad congénita. Esto significa que 1 de cada 1.300 recién

nacidos tendrán algún tipo de resultado anormal. Si su bebé tiene una enfermedad congénita, la identificación y el tratamiento inmediatos le darán al bebé la mejor oportunidad para tener un desarrollo apropiado y una vida sana.

¿Es obligatorio que a mi hijo le hagan estos exámenes?

En la mayoría de los estados, la ley exige los exámenes. En algunos casos los padres pueden elegir no hacerlos si ello está en contra de sus creencias religiosas.

Algunos padres tienen otras razones para no querer que el niño sea examinado. Sin embargo, aun si la ley no exige el chequeo, la mayoría de los pediatras recomiendan que se haga. Los análisis son simples, es muy poco probable que le hagan daño al bebé, y existe la posibilidad, baja pero real, de detectar una enfermedad grave que requiera un tratamiento inmediato.

Muchas familias se preocupan por la privacidad relacionada con las enfermedades congénitas o genéticas. La mayoría de los estados han tomado medidas para garantizar la confidencialidad y privacidad tanto del niño como de sus padres.

¿Cuál es el riesgo de estos exámenes?

Los riesgos que los análisis rutinarios le puedan causar al recién nacido son mínimos o inexistentes. En la gran mayoría de los casos, los análisis se harán usando una pequeña muestra de sangre y el bebé sentirá un ligero dolor en el calcañal. También se realizará un examen de audición sencillo.

¡El mayor riesgo es no hacer los exámenes! En ese caso, existe un riesgo pequeño pero real de que hayan complicaciones causadas por enfermedades que pasan desapercibidas.

¿Qué pasa si hay un resultado anormal?

- Cada estado tiene un sistema para notificar al hospital, al médico o a los padres del niño si algún resultado es anormal. Si esto sucede, se necesitarán exámenes adicionales para confirmar que realmente existe una anomalía.

- Dependiendo de la enfermedad que se haya identificado, probablemente le recomendaremos consultar con un especialista (por ejemplo, un geneticista), para que realice exámenes adicionales. Si hay sospechas de una enfermedad genética (hereditaria), los padres y otros miembros de la familia serán examinados.
- Si se identifica una enfermedad genética, se realizará una consulta para toda la familia. Esto incluirá orientación acerca de las anomalías genéticas y la enfermedad que ellas hayan causado, incluyendo los riesgos de que otros niños o miembros de la familia adquieran la enfermedad. Los análisis genéticos pueden ser recomendados tanto para los padres como para otros familiares.
- El tratamiento depende de la enfermedad que se haya identificado. Por ejemplo:
 - Los niños con fenilcetonuria (PKU) requerirán una fórmula especial inmediatamente y tendrán que seguir una dieta especial por el resto de su vida.
 - Aquellos con hipotiroidismo congénito o hiperplasia congénita adrenal, requerirán tratamiento con las hormonas que se hayan encontrado deficientes.
 - Los bebés con degranocitosis necesitarán tratamiento y cuidado por el resto de su vida. El sólo hecho de llevar el gen no causa la enfermedad, pero significa que existe una anomalía genética que potencialmente puede pasar a otros niños en el futuro. Por este motivo, se recomienda consultar con un geneticista.
- Todas estas enfermedades tienen en común un hecho muy importante: su identificación inmediata y su tratamiento oportuno prevendrán las complicaciones.



¿Cuándo debo llamar a su consultorio?

Llámenos si:

- Tiene alguna pregunta o preocupaciones acerca de los análisis del recién nacido.
- Tiene preguntas acerca de los resultados de los análisis, especialmente si han sido anormales.