Servicios de Evaluación para Recién Nacidos de Virginia

¿Qué son los Servicios de Evaluación de Recién Nacidos de Virginia? (VNSS) El Departamento de Salud de Virginia (VDH) y la División de Servicios de Laboratorio Consolidados (DCLS) trabajan juntos para identificar a los bebés que padecen de trastornos raros, pero graves, a través de evaluaciones de gotas de sangre seca. Estos trastornos se pueden tratar y se pueden evitar problemas si se detectan de manera temprana en la vida. Los bebés con estos trastornos parecen estar sanos al nacer, y la evaluación ayuda a identificar estos trastornos antes de que causen enfermedades al bebé. Con los resultados de las pruebas, el doctor del bebé es alertado de cualquier posible problema. Las pruebas se pueden repetir en los bebés hasta los 6 meses de edad. Actualmente Virginia realiza evaluaciones para detectar 29 trastornos.

¿Cómo se le hace la prueba a mi bebé? Se pincha el talón de su bebé para obtener unas pocas gotas de sangre. La sangre se coloca en un papel especial y se deja secar. Posteriormente, el papel se envía a DCLS. El laboratorio necesita únicamente una minúscula cantidad de sangre para poder realizar todas las pruebas que se describen en este folleto.

¿Cuál es el mejor momento para hacerle la prueba a mi bebé? De acuerdo al Código de Virginia 12VAC5-71, la recolección de muestras de gotas de sangre seca de recién nacidos se hace después de 24 horas de nacido o inmediatamente antes de que se le dé de alta del hospital al recién nacido, lo que ocurra primero. Si la muestra inicial de gota de sangre seca se recolecta antes de las 24 horas de nacido, se recolectará una repetición de la muestra al momento de dar de alta del hospital o a más tardar a los 14 días de nacido, independientemente de los resultados de las pruebas anteriores. Por cada nacimiento vivo en el Commonwealth, el médico o partera a cargo de la atención del bebé después del parto se asegurará de la recolección inicial y la presentación de la muestra para la evaluación de gotas de sangre seca para que se realice la prueba.

¿Se necesita mi permiso para realizar la prueba? La evaluación del recién nacido es tan importante para la salud del bebé que la ley estatal la exige. Los padres se pueden rehusar solamente si crea un conflicto con sus prácticas religiosas. Se debe firmar un formulario para rehusarse y se coloca en el expediente médico del bebé.

¿Cuánto cuesta esta prueba? DCLS le cobra al hospital $78.00 por hacer las pruebas de evaluación de la muestra de sangre de su bebé. Además, el doctor, clínica u hospital pueden cobrar una pequeña cuota por hacer la punción del talón.

¿Qué puedo hacer para asegurar que todo suceda debidamente? Es muy importante que su doctor o la clínica se puedan poner en contacto con usted. No salga del hospital sin antes dejar su dirección y número de teléfono donde se le puede localizar. Si usted no tiene teléfono, deje un número donde alguien pueda contactarle sin demora alguna.

¿Qué sucede si la prueba de mi bebé indica que hay un problema? **Estas pruebas son solamente de evaluación y detección. No diagnostican trastornos.** Si la prueba de evaluación de su bebé indica un posible problema, su doctor o prestador de atención de salud le notificará y es posible que se requieran pruebas adicionales. Algunas veces las pruebas de evaluación pueden indicar un problema potencial, pero las pruebas adicionales muestran que no se encontró ningún problema. Sin embargo, si se confirma un diagnóstico por medio de pruebas, su bebé necesitará tratamiento de seguimiento.

¿Se pueden curar estos trastornos? No hay cura alguna para estos trastornos. Sin embargo, con un diagnóstico temprano y el tratamiento adecuado se pueden controlar de una manera efectiva y en ocasiones se pueden prevenir los síntomas. Normalmente el tratamiento es un régimen alimenticio especial o medicamentos.

¿Cómo contrae un bebé estos trastornos? Para la mayoría de estos trastornos, el bebé hereda un gene modificado de ambos padres. Cada uno de los padres tiene un gene funcional y un gene modificado. Por lo general los padres no muestran ninguna señal o síntoma del trastorno.

¿Mis otros hijos tendrán este trastorno? Esto depende del diagnóstico de su hijo. Un profesional capacitado o un Asesor Genético puede estudiar el historial de su familia y explicarle la probabilidad de que suceda el trastorno nuevamente. Su doctor o clínica le puede ayudar a localizar un asesor genético y otros servicios genéticos que pueden ayudar a su familia.

¿Cómo se me informará de los resultados? Su hospital, doctor, o clínica le enviará una copia de todos los resultados del laboratorio. Se le anima a que le pregunte al prestador de atención de salud de su bebé acerca de los resultados durante una visita al consultorio. ***Es muy importante que la información del Doctor que usted le proporciona al personal de la sala cuna sea la correcta. Esto hará que sea posible ponerse en contacto con su doctor si la prueba indica algún problema.***

¿Por qué podría ser necesario repetir la prueba a mí bebé? Algunas veces será necesario que se recolecte otra muestra para ser evaluada. Esto no significa que algo esté mal con su bebé. Las posibles razones para repetir la prueba son:

- La 1ª muestra se recolectó incorrectamente o no se recibió en su debido tiempo.
- La primera prueba podría indicar un posible problema
- El bebé recibió una transfusión de sangre antes de la recolección de la primera muestra.

Para mayor información acerca de los siguientes trastornos por favor visite: www.vahealth.org/genetics

Deficiencia de Acil –Coenzima A Deshidrogenasa de cadena media (MCAD)
Deficiencia de Hidroxiacil-Coenzima A Deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
Deficiencia de Proteína Trifuncional (Deficiencia TFP)
Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD)
Deficiencia de Captación de Carnitina (CUD)
Acidemia Isovalérica (IVA)
Acidemia Glutárica Tipo I (GA-1)
Deficiencia de 3-Hidroxi-3Metilglutaril-COA Liasa (HMG)
Deficiencia de CoA Carboxilasa Múltiple (MCD)
Deficiencia de Metilmalonil-CoA Mutasa (MUT)
Defectos de Síntesis de Metilmalonil Adenosil-Cobalamina (Cbl A& B)
Deficiencia de Metilcrotonil-CoA Carboxilasa (3MCC)
Acidemia propiónica (PROP)
Deficiencia de Beta-Cetotiolasa (BKT)
Aciduria Argininosuccínica (ASA)
Citrulinemia (CIT)
Galactosemia (GALT)
Fenilcetonuria (PKU)
Tirosinemia I (TYR I)
Homocistinuria (HCU)
Hipotiroidismo
Deficiencia de Biotinidasa (BIOT)
Hemoglobinopatías
Enfermedad de la Orina con Olor a Jarabe de Arce (MSUD)
Fibrosis Quística (CF)
Hiperplasia suprarrenal congénita (CAH)
Inmunodeficiencia Combinada Severa (SCID)