



EVALUACIÓN DEL RECIÉN NACIDO en Massachusetts:

Información para ustedes y su bebé

New England Newborn Screening Program

Biotech 4, 2nd Floor
UMass Medical School
377 Plantation Street
Worcester, MA 01605-2300

Phone: 774-455-4600 | Fax: 774-455-4657
nbs@umassmed.edu

*Un programa del Departamento
de Salud Pública de Massachusetts*

Disponible en otros idiomas:
<http://nensp.umassmed.edu>

Estimados padres:

Aquí encontrarán información sobre un servicio que la ley exige que se les ofrezca a su bebé y a todos los bebés en Massachusetts. El servicio se llama evaluación del recién nacido.

Cada año en Massachusetts, nacen cerca de 160 bebés con algún trastorno poco común que se detecta con la evaluación obligatoria del recién nacido. La única forma de encontrar a la mayoría de los bebés que necesitan ayuda es hacer pruebas de laboratorio, porque la mayoría de estos bebés se ven como los demás bebés. Así, estos bebés pueden recibir ayuda. Después de la evaluación del recién nacido, los bebés que tienen trastornos poco comunes pueden recibir el tratamiento temprano que necesitan. La primera vez que se hicieron pruebas de laboratorio para detectar un trastorno poco común fue en Massachusetts en 1962. En aquel momento, buscaban detectar un solo trastorno. Desde entonces, las evaluaciones del recién nacido tratan de detectar muchos trastornos, y la evaluación obligatoria del recién nacido se ha convertido en norma de atención en todo el mundo.

*La evaluación del recién nacido es un servicio de salud pública. Su objetivo es prevenir las consecuencias negativas de los trastornos poco comunes que algunos bebés puedan tener. Cuando se **sabe** con certeza que la detección de un trastorno determinado puede prevenir las consecuencias negativas, la evaluación del recién nacido para detectar ese trastorno se convierte en obligatoria para todos los bebés.*

*Cuando se **piensa** que la evaluación del recién nacido para detectar un nuevo trastorno permitirá encontrar a más bebés que necesitan ayuda, debemos demostrar que esa evaluación prevendrá las consecuencias negativas. Massachusetts ha sido pionero en la realización de investigaciones para determinar si se pueden o se deben realizar pruebas de detección de más trastornos. Hasta que se confirma que una evaluación del recién nacido permite prevenir las consecuencias negativas de un nuevo trastorno, esa evaluación es voluntaria y se la conoce como “estudio piloto.”*

Ustedes pueden contar con que a su bebé se le harán las pruebas de detección obligatorias de trastornos en recién nacidos, y el proveedor de atención de salud de su bebé les preguntará si quieren que se le hagan a su bebé las pruebas de detección de los trastornos del estudio piloto actual en Massachusetts. Para ayudarles a decidir si participan o no en el estudio piloto, con esta guía adjuntamos un folleto de color con dos listas de trastornos: aquellos que son obligatorios, y los que son voluntarios y forman parte del estudio piloto. El folleto de color también describe el estudio piloto actual. Una vez que nos informen de su decisión, ustedes recibirán una copia del formulario que se nos envió, la cual es un comprobante de su respuesta (ver ejemplo en la página siguiente).

¡Les deseamos todo lo mejor a ustedes y a su bebé!

Atentamente,

*El personal del Programa de evaluación del recién nacido de Nueva Inglaterra
(The Staff of the New England Newborn Screening Program)*

FORMULARIO DE EJEMPLO
COPIA PARA LOS PADRES

Decisión del estudio piloto:

Acepta

Se niega

ID DEL LAB N.º 100001

Iniciales del registrador: _____

NOMBRE DEL BEBÉ					(Apellido)	(Nombre)

Estimados padres:

Esta hoja es su registro que indica que a su bebé se le tomó una pequeña muestra de sangre para la evaluación obligatoria del recién nacido. Este servicio obligatorio asegura que a su bebé se le hagan las pruebas de detección de trastornos tratables, tal como lo exige el Departamento de Salud Pública de Massachusetts.

Además, esta hoja muestra las instrucciones enviadas al Programa de evaluación del recién nacido de Nueva Inglaterra, después de que ustedes decidieran si querían participar en el actual estudio piloto de evaluación del recién nacido.

- Si la casilla que dice "Acepta" en la esquina superior derecha está marcada con una **X**, a su bebé **SE LE HARÁN** las pruebas de detección de todos los trastornos incluidos en el estudio piloto actual (ver lista en el folleto de color).
- Si la casilla que dice "Se niega" está marcada con una **X**, o si no se ha marcado ninguna casilla con una **X**, a su bebé **NO** se le harán las pruebas de detección de ningún trastorno incluido en el estudio piloto actual.

New England Newborn Screening Program, University of Massachusetts Medical School
377 Plantation St., Worcester, MA 01605 774-455-4600

RESUMEN

La Evaluación del recién nacido permite prevenir las consecuencias negativas de ciertos trastornos tratables.

- Los bebés que tienen ciertos trastornos necesitan tratamiento en la infancia temprana para prevenir enfermedades graves.
- La evaluación del recién nacido permite encontrar a los bebés que tienen estos trastornos.
- Lo más probable es que su bebé NO tenga ninguno de estos trastornos.

La Evaluación del recién nacido funciona haciéndoles pruebas a **todos** los bebés nacidos en Massachusetts.

- Es importante hacerles las pruebas a todos los bebés, porque la mayoría parecen sanos al nacer, incluso los bebés que tienen trastornos que necesitan tratamiento.
- Las pruebas de evaluación del recién nacido se hacen tomando unas pocas gotas de sangre cuando el bebé tiene uno o dos días de edad.
- Si las pruebas muestran que su bebé tiene signos de uno de estos trastornos tratables, el médico de su bebé los llamará para planear su atención.

EVALUACIÓN OBLIGATORIA DEL RECIÉN NACIDO

- En Massachusetts, la EVALUACIÓN OBLIGATORIA DEL RECIÉN NACIDO se hacen cuando se sabe que el tratamiento de un trastorno es más eficaz, si se lo detecta en el período de recién nacido.
- Según la ley de Massachusetts, se exige que se evalúe a *todos* los bebés nacidos en Massachusetts para detectar marcadores de laboratorio de los trastornos tratables, a menos que los padres se opongan por motivos religiosos.

EVALUACIÓN VOLUNTARIA DEL RECIÉN NACIDO (Estudios piloto)

- Massachusetts también ofrece servicios de evaluación del recién nacido que son voluntarios.
- La EVALUACIÓN VOLUNTARIA DEL RECIÉN NACIDO permiten que Massachusetts investigue si es necesario hacer pruebas de detección de trastornos nuevos.
- El estudio piloto en todo el estado es una investigación valiosa para los bebés que nazcan en el futuro, y podría beneficiar a su bebé.
- **La participación de su bebé no requiere ningún costo adicional ni la extracción de más sangre.**
- Según las normas de Massachusetts, cuando su bebé nazca, se les preguntará si desean participar en el estudio piloto de EVALUACIÓN DEL RECIÉN NACIDO.
- Si por algún motivo ustedes decidieran no participar en el programa VOLUNTARIO, su bebé obtendrá de todos modos los beneficios de las PRUEBAS OBLIGATORIAS DE EVALUACIÓN DEL RECIÉN NACIDO.

ÍNDICE

Evaluación obligatoria del recién nacido

- ¿Cuál es el propósito del Programa de evaluación del recién nacido? 1-0
- ¿Qué probabilidad hay de que mi bebé tenga un trastorno que puede detectarse mediante la evaluación obligatoria del recién nacido? 1-0
- ¿Cómo se hacen las pruebas de evaluación del recién nacido?..... 1-0
- ¿Quién decide qué trastornos se incluyen en la Evaluación del recién nacido? 1-0
- ¿Puedo negarme a que a mi bebé se le hagan las pruebas de la evaluación del recién nacido? 2-0
- ¿Cómo puedo informarme de los resultados de las pruebas de evaluación del recién nacido de mi bebé? .. 2-0
- El médico de mi bebé dice que debo llevarlo para que lo vean debido a los resultados de la evaluación del recién nacido. ¿Eso quiere decir que mi bebé tiene un trastorno?..... 2-0
- ¿Qué trastornos se incluyen en la Evaluación obligatoria del recién nacido? 3-0
- ¿Qué se sabe sobre los trastornos incluidos en la Evaluación obligatoria del recién nacido? 3-0
- Control de calidad y mejoras de la Evaluación del recién nacido 4-0

Evaluación voluntaria del recién nacido

- Estudios de investigación de pruebas nuevas (estudios piloto)..... 1-V
- ¿Qué estudio piloto se está llevando a cabo actualmente? (Folleto de color)
- ¿Por qué la evaluación del recién nacido para detectar algunos trastornos se ofrece como parte de estudios piloto voluntarios en lugar de ser exigidos? 1-V
- ¿Puede cualquier recién nacido participar en el estudio piloto? 1-V
- ¿Puedo negarme a participar en el estudio piloto? 2-V
- ¿Cómo me inscribo? ¿O cómo me niego a participar? 2-V
- ¿Cuáles son los beneficios y riesgos generales relacionados con un estudio piloto? 3-V
- ¿Dónde puedo obtener más información sobre el estudio piloto actual? 3-V
- Tengo algunas sugerencias o comentarios. ¿Cómo puedo asegurarme de que mis comentarios se tengan en cuenta? 4-V

Información adicional para padres acerca de los trastornos y los estudios de la evaluación del recién nacido

- *POR FAVOR CONSULTE EL FOLLETO DE COLOR*

EVALUACIÓN OBLIGATORIA DEL RECIÉN NACIDO

¿Cuál es el propósito del Programa de evaluación del recién nacido?

El propósito del Programa de evaluación del recién nacido es hacerles pruebas a todos los bebés recién nacidos en Massachusetts para detectar los signos tempranos de varios trastornos tratables (según lo exigen las normas 105 CMR 270.000 del Departamento de Salud Pública de Massachusetts).

¿Qué probabilidad hay de que mi bebé tenga un trastorno que puede detectarse mediante la evaluación obligatoria del recién nacido?

La probabilidad de que su bebé tenga uno de estos trastornos es muy baja. En los casos poco comunes en que se detecta un trastorno, el diagnóstico temprano y tratamiento por lo general permiten prevenir los problemas relacionados con estos trastornos.

Las pruebas de evaluación del recién nacido brindan una oportunidad para la detección temprana de ciertos trastornos; antes de que aparezcan los síntomas. No obstante, sabemos que ni siquiera las mejores pruebas permiten detectar siempre un trastorno. Si les parece que su bebé no está bien, hablen con el médico del bebé lo más pronto posible.

¿Cómo se hacen las pruebas de evaluación del recién nacido?

Entre 24 y 48 horas después del nacimiento, o justo antes de que al bebé le den el alta del hospital, se le tomarán unas pocas gotas de sangre del talón.

Luego, el hospital donde nació su bebé le envía las muestras de sangre al Programa de evaluación del recién nacido de Nueva Inglaterra. Con las muestras pequeñas de sangre, se hacen pruebas especiales y los resultados se envían al proveedor de atención de salud de su bebé.

¡Importante! A los bebés que no nazcan en un hospital también se les deben hacer estas pruebas entre las 24 y las 48 horas después del nacimiento. Los padres deben planear para que un médico, un hospital o una partera haga las pruebas de detección.

¿Quién decide qué trastornos se incluyen en la Evaluación del recién nacido?

El Comisionado de Salud Pública es el responsable de decidir la lista de trastornos. Un Consejo Asesor, integrado por médicos, enfermeros, científicos, especialistas en ética y padres, le recomienda al Comisionado qué trastornos incluir. Para incluir un trastorno en la lista, debe darse lo siguiente: 1) el trastorno es tratable, 2) existe una prueba eficaz para detectarlo, y 3) la intervención médica temprana beneficiará al recién nacido.

¿Puedo negarme a que a mi bebé se le hagan las pruebas de la evaluación del recién nacido?

En Massachusetts, ustedes pueden negarse a esta evaluación del recién nacido por motivos religiosos. Si desean negarse a que a su bebé se le haga la evaluación obligatoria del recién nacido, todos los tutores legales del bebé deben firmar un formulario de rechazo. Este formulario libera al médico de responsabilidad por los daños que pudieran ocurrir por un trastorno que se podría haber detectado mediante la evaluación.

¿Cómo puedo informarme de los resultados de las pruebas de evaluación del recién nacido de mi bebé?

Los resultados de la evaluación del recién nacido de su bebé se informarán al hospital donde haya nacido y al médico pediatra que esté encargado de la atención de su bebé. Estos informes incluyen los resultados de todas las pruebas obligatorias y los resultados de cualquier prueba voluntaria (estudio piloto) que se le haya hecho a su bebé.

Además, si los resultados de las pruebas indican que su bebé necesita atención adicional (ver a continuación), se lo informaremos al hospital donde su bebé haya nacido o al médico de su bebé.

El médico de mi bebé dice que debo llevarlo para que lo vean debido a los resultados de la evaluación del recién nacido. ¿Eso quiere decir que mi bebé tiene un trastorno?

No siempre. El médico de su bebé podría haberle pedido que lleven a su bebé por varias razones. Las siguientes son algunas de las razones:

Muestra insuficiente: La muestra que nos enviaron no tenía suficiente sangre o no sirve por otros motivos, y no pudimos completar todas las pruebas de la evaluación obligatoria del recién nacido. Se necesita otra muestra.

La muestra se obtuvo “demasiado temprano”: Si la muestra de sangre se obtuvo antes de las 24 horas de haber nacido el bebé, hay que tomar otra muestra lo más pronto posible. El mejor momento para obtener la muestra es entre las 24 y las 48 horas después del nacimiento.

El resultado está fuera del rango normal: Un resultado fuera del rango normal significa hay que seguir evaluando al bebé para saber si tiene un trastorno. A veces, esto quiere decir que se necesita otra muestra, o a veces significa que un especialista tiene que ver a su bebé y hacerle más pruebas en los días siguientes, o a veces significa que el especialista tiene que ver al bebé lo más pronto posible. El médico de su bebé le dirá qué le recomienda.

Nota: Los bebés prematuros o de bajo peso al nacer tienen más probabilidad de tener resultados fuera del rango normal con la primera muestra, aunque *no* tengan un trastorno.

¿Qué trastornos se incluyen en la **EVALUACIÓN OBLIGATORIA DEL RECIÉN NACIDO**?

En el folleto de color, se brinda una lista detallada de los trastornos incluidos en la evaluación.

¿Qué se sabe sobre los trastornos incluidos en la **EVALUACIÓN OBLIGATORIA DEL RECIÉN NACIDO**?

Sabemos que se cree que los trastornos incluidos en la **EVALUACIÓN OBLIGATORIA DEL RECIÉN NACIDO** son tratables.

Para algunos de estos trastornos, hay mucha información sobre los resultados de los bebés que han tenido los trastornos. Esto puede ser porque hay muchos bebés que tienen el trastorno, o porque la prueba de detección se ha llevado a cabo durante muchos años, o por ambos motivos.

Para otros trastornos, hay suficiente información para saber que a los bebés con el trastorno les irá mejor si se lo detecta y se trata en forma temprana, pero aún no hay suficientes datos para predecir los resultados futuros. Esto puede ser porque hay muy pocos bebés con el trastorno, o porque la prueba de detección es nueva, o porque hay un nuevo tratamiento.

Para asegurarnos de darle la mejor información posible para la atención y la toma de decisiones, el Programa de evaluación del recién nacido reúne información sobre cómo evolucionan los pacientes con estos trastornos.

El tipo de información reunida depende del trastorno e incluye datos sobre si los pacientes están vivos y con buena salud, y si ven a un especialista con regularidad. Otra información reunida permite que el Programa de evaluación del recién nacido les ofrezca información sobre el trastorno a los proveedores de atención de salud del bebé y a las familias.

CONTROL DE CALIDAD Y MEJORAS DE LA EVALUACIÓN DEL RECIÉN NACIDO

Los programas de evaluación del recién nacido necesitan saber si están funcionando bien y cómo podrían mejorar. Esto significa que los programas deben comprobar si los resultados de las pruebas de detección concuerdan con los resultados de diagnóstico. También significa que los programas necesitan saber cómo evolucionan los bebés después de recibir el diagnóstico de trastornos detectados en la evaluación del recién nacido, y si siguen recibiendo la atención que necesitan. La información sobre diagnósticos y resultados se reúne para mejorar el programa en su totalidad.

La sangre sobrante de la muestra de su bebé se podría almacenar por hasta 16 años. A veces, la información de su bebé o la sangre sobrante se utilizarán para comprobar que las pruebas de evaluación del recién nacido son eficaces. A veces, la información de su bebé o la sangre sobrante se utilizarán para mejorar las pruebas de detección del Programa de evaluación del recién nacido. Otras veces, la información de su bebé o la sangre sobrante se utilizarán para realizar estudios de salud.

Autorización para divulgar la información de su bebé para estudios de salud:

Cuando el estado ofrece servicios de evaluación voluntaria para todos los recién nacidos en un estudio piloto, se necesita su autorización verbal para brindarles estos servicios a ustedes y a su bebé.

Para cualquier otro estudio de salud, se necesita el consentimiento adicional por escrito de los padres para divulgar el nombre de su bebé a un investigador. Si cualquier información o sangre sobrante se usará para un estudio, la investigación debe ser aprobada por dos grupos de personas que se aseguran de proteger los derechos de su bebé. El nombre de estos grupos de personas es "Comités de revisión de estudios con sujetos humanos." Un Comité de revisión de estudios con sujetos humanos está en el Departamento de Salud Pública, y el otro comité está en la Facultad de Medicina de la Universidad de Massachusetts (University of Massachusetts Medical School). El Gobierno Federal establece las reglas y regula cada Comité. Como se explica anteriormente, para que un estudio pueda usar el nombre de su bebé, primero se necesitaríamos tener el permiso por escrito de ustedes, antes de incluir el nombre de su bebé o las muestras de sangre sobrante. Para otros estudios que no utilicen el nombre de su bebé, el Comité de revisión de estudios con sujetos humanos determinará si se ha protegido la identidad de su bebé, y qué nivel de consentimiento se necesita. Si ustedes lo desean, pueden solicitar que la muestra de su bebé no se utilice en ningún estudio de salud.*

*Si ustedes no desean que la muestra de su bebé se utilice en ninguna investigación de salud, deben solicitarlo por escrito al Director, con copia a: Deputy Director and Chief Medical Officer, of The New England Newborn Screening Program, University of Massachusetts Medical School, 377 Plantation St., Worcester, MA 01605. Cuando las muestras sobrantes se excluyen de una investigación, el NENSP puede seguir usando dichas muestras con fines que no sean de investigación, por ejemplo, Control de calidad de los laboratorios.

Cómo comunicarnos con usted: Sabemos que los padres pueden cambiar el médico y también el nombre del bebé por muchos motivos. Si en la prueba de evaluación del recién nacido se le ha diagnosticado un trastorno a su bebé, o si le están dando seguimiento para determinar si tiene un trastorno, es posible que ustedes reciban una carta del Programa de evaluación del recién nacido de Nueva Inglaterra para confirmar que la información que tiene sobre ustedes está al día.

EVALUACIÓN VOLUNTARIA DEL RECIÉN NACIDO

Estudios de investigación de pruebas nuevas (estudios piloto)

El Departamento de Salud Pública de Massachusetts podría autorizar y dirigir estudios de investigación de pruebas nuevas del Programa de evaluación del recién nacido. Los estudios de investigación de pruebas nuevas, llamados estudios piloto, se hacen cuando el Departamento de Salud Pública espera que sean beneficiosos para las personas y la salud pública. *A su bebé no se le extraerá sangre adicional, pero estas pruebas se harán para detectar una cantidad de trastornos además de las pruebas de la evaluación obligatoria del recién nacido descritas anteriormente.*

Los resultados de las pruebas del estudio piloto se informan junto con los resultados de las pruebas de detección obligatorias. Al igual que con la evaluación obligatoria del recién nacido, si un resultado estuviera fuera del rango normal, el médico de su bebé colaborará con los especialistas indicados para coordinar cualquier atención especial que su bebé pudiera necesitar.

¿Qué estudio piloto se está llevando a cabo actualmente?

Por favor consulte el folleto de color.

¿Por qué la evaluación del recién nacido para detectar algunos trastornos se ofrece como parte de estudios piloto voluntarios en lugar de ser exigidos?

El Departamento de Salud Pública de Massachusetts ha determinado que aún no hay suficientes datos, para exigir (obligar) que se hagan las pruebas de detección de los trastornos en recién nacidos incluidos en el estudio piloto. Se necesita más información para contestar una o más de las siguientes preguntas:

1. ¿Cuál es el alcance del beneficio de la evaluación del recién nacido para detectar estos trastornos? (¿Salva vidas? ¿Previene consecuencias graves que ponen la vida en peligro? ¿Funcionan los tratamientos como se espera?)
2. ¿Con qué frecuencia ocurren estos trastornos en Massachusetts?
3. ¿Cuál es la eficacia de las pruebas de laboratorio que se utilizan para detectar estos trastornos?

¿Puede cualquier recién nacido participar en el estudio piloto?

Sí, puede participar cualquier recién nacido que sería incluido en la evaluación obligatoria.

¿Puedo negarme a participar en el estudio piloto?

Sí. Ustedes pueden negarse, por cualquier motivo, a que su bebé participe en el estudio piloto actual. Si se niegan, a su bebé NO se le hará ninguna de las pruebas de detección de los trastornos que se incluyen en el estudio piloto actual. Aun si ustedes se niegan, su bebé obtendrá todos los beneficios de la evaluación obligatoria del recién nacido.

¿Cómo me inscribo? ¿O cómo me niego a participar?

Después del nacimiento de su bebé, a ustedes se les preguntará si desean que a su bebé se le hagan las pruebas de detección de los trastornos que se incluyen el estudio piloto.

¡Importante! Se les preguntará que den su respuesta antes de que la muestra de su bebé se envíe al laboratorio que hace las pruebas.*

Su respuesta se indicará en el formulario de recolección de muestras para la evaluación del recién nacido. Una vez que su respuesta se haya registrado en el formulario de recolección de muestras de su bebé, ustedes recibirán una copia para sus archivos. Al principio de esta guía, hay un ejemplo de la copia que ustedes recibirán. (Nota: Es posible que ustedes estén leyendo una traducción de esta guía. Sin embargo, la copia que recibirán para sus archivos estará en inglés.)

*El momento ideal para obtener las muestras es entre las 24 y las 48 horas después del nacimiento, o antes del alta, si ésta ocurre antes de las 24 horas. La muestra debe obtenerse y transportarse rápidamente, a fin de asegurar de que no se demore la evaluación obligatoria del recién nacido para detectar en su bebé los trastornos que se exigen.

¿Cuáles son los beneficios y riesgos generales relacionados con un estudio piloto?

Beneficios posibles

- El beneficio individual más importante para su bebé es el siguiente:
Si su bebé efectivamente tiene uno de los trastornos incluidos en el estudio, tendrá la oportunidad de que se le detecte a su bebé dicho trastorno lo más pronto posible.
- Otro beneficio podría ser la satisfacción personal de saber que ustedes están contribuyendo a contestar preguntas importantes que podrían ayudar a otros bebés.

Riesgos posibles

- El riesgo individual más importante para su bebé es poco común:
Si su bebé efectivamente tiene uno de los trastornos que se incluyen en el estudio y las pruebas del estudio no detectan el trastorno de su bebé, se podría demorar el diagnóstico. Este riesgo existe siempre con cualquier prueba de detección. Es muy poco común que no se detecte un trastorno, ya sea si la prueba es eficaz y se ha hecho por mucho tiempo o si aún se la está investigando. Si su bebé no se ve bien o hay algo que les llama la atención, hablen con el proveedor de atención de salud de su bebé.
- Otro riesgo es la posibilidad de que la prueba muestre datos detectando un trastorno o una enfermedad que no estábamos buscando, pero que se descubre como resultado secundario de la evaluación. Algunas personas creen que esto es un beneficio y otras creen que es un riesgo. El descubrimiento de resultados secundarios puede ocurrir con casi cualquier prueba. Estos resultados se informan al proveedor de atención de salud de su bebé.
- El riesgo más común es que un resultado fuera del rango normal requiera pruebas adicionales y pudiera causarles preocupación, aun si resulta que su bebé no tiene un trastorno incluido en la evaluación del recién nacido.

Nota: Todos los servicios de las evaluaciones del recién nacido (obligatorias y voluntarias) se hacen en cumplimiento con las reglas y los reglamentos Federales y de Massachusetts que protegen la información personal y minimizan el riesgo de infringir la confidencialidad. La participación en un estudio piloto no implica ningún riesgo adicional.

¿Dónde puedo obtener más información sobre el estudio piloto actual?

Consulte el folleto de color titulado "Más información sobre el estudio piloto actual."

Tengo algunas sugerencias o comentarios. ¿Cómo puedo asegurarme de que mis comentarios se tengan en cuenta?

Usted debe dirigir sus comentarios por escrito a cualquiera de los siguientes comités o programas, y el Comité Asesor de la Evaluación del Recién Nacido del Departamento o un representante los revisará:

Chairperson
Newborn Screening Advisory Committee
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Commissioner of Public Health
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Director
New England Newborn Screening Program
University of Massachusetts Medical School
Biotech 4, 2nd Floor
377 Plantation Street
Worcester, MA 01605-2300



Programa de evaluación del recién nacido de Nueva Inglaterra

Enero del 2018

INFORMACIÓN ADICIONAL PARA PADRES ACERCA DE LOS TRASTORNOS Y LOS ESTUDIOS DE LA EVALUACIÓN DEL RECIÉN NACIDO

en vigor a partir de enero del 2018

Listas de trastornos incluidos en la EVALUACIÓN OBLIGATORIA DEL RECIÉN NACIDO según lo exigido por el Departamento de Salud Pública de Massachusetts (MA DPH)

Su bebé será evaluado para detectar marcadores de laboratorio de los siguientes 32 trastornos (las siglas corresponden a los nombres de los trastornos en inglés):

1. Argininemia (ARG)
2. Acidemia argininosuccínica (ASA)
3. Deficiencia de beta-cetotiolasa (BKT)
4. Deficiencia de biotinidasa (BIOT)
5. Deficiencia de carbamilfosfato sintetasa (CPS)
6. Deficiencia de carnitina: acilcarnitina translocasa (CACT)
7. Defecto de absorción de carnitina (CUD)
8. Citrulinemia (CIT)
9. Hiperplasia suprarrenal congénita (CAH)
10. Hipotiroidismo congénito (CH)
11. Toxoplasmosis congénita (TOXO)
12. Fibrosis quística (CF)
13. Galactosemia (GALT)
14. Acidemia glutárica tipo I (GAI)
15. Homocistinuria (HCY)
16. Aciduria hidroximetilglutárica (HMG)
17. Acidemia isoalérica (IVA)
18. Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
19. Enfermedad de orina con olor al jarabe de arce (MSUD)
20. Deficiencia de ornitina-transcarbamilasa (OTC)
21. Fenilcetonuria (PKU)
22. Anemia falciforme (Hb SS)
23. Enfermedad de Hb S/C (Hb SC)
24. Hb S/beta-talasemia (Hb S/β Th)
25. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena mediana (MCAD)
26. Acidemia metilmalónica: deficiencia de mutasa (MUT)
27. Acidemia metilmalónica, formas cobalamina A y B (Cbl A, B)
28. Acidemia metilmalónica, formas cobalamina C y D (Cbl C, D)
29. Acidemia propiónica (PROP)
30. Inmunodeficiencia combinada grave (SCID)
31. Tirosinemia tipo I (TYR I)
32. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)

Las pruebas obligatorias de detección de los 32 trastornos mencionados anteriormente pueden revelar información sobre los siguientes trastornos y enfermedades (esta información es un subproducto de la evaluación obligatoria):

- a. Fibrosis quística atípica (incluye CBAVD)
- b. Aciduria 2-metil-3-hidroxibutírica (2M3HBA)
- c. Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa (2MBG)
- d. Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3MCC)
- e. Aciduria 3-metilglutacónica (3MGA)
- f. Hiperfenilalaninemia benigna (H-PHE)
- g. Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa IA (hígado) (CPT IA)
- h. Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II (CPT II)
- i. Citrulinemia tipo II (CIT II)
- j. Defectos de la biosíntesis del cofactor biopterina (BIOPT BS)
- k. Defectos de la regeneración del cofactor biopterina (BIOPT Reg)
- l. Deficiencia de galactoquinasa (GALK)
- m. Deficiencia de galactosa epimerasa (GALE)
- n. Acidemia glutárica tipo II (GA2)
- o. Hipermetioninemia (MET)
- p. Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa (IBG)
- q. Deficiencia de cetoacil-CoA tiolasa de cadena media (MCKAT)
- r. Deficiencia múltiple de carboxilasa (MCD)
- s. Inmunodeficiencias primarias u otras afecciones relacionadas con un conteo bajo de linfocitos T, diferentes de la inmunodeficiencia combinada grave (Non-SCID)
- t. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)
- u. Deficiencia de proteína trifuncional (TFP)
- v. Tirosinemia tipo II (TYR II)
- w. Tirosinemia tipo III (TYR III)
- x. Variantes de hemoglobinopatías (Var Hb)
- y. Estado de portador de cualquiera de las afecciones 1 a 32 o "a" a "x".

Descripciones de los trastornos en la EVALUACIÓN OBLIGATORIA DEL RECIÉN NACIDO

Los trastornos incluidos en la evaluación obligatoria del recién nacido pueden clasificarse según la causa o el tratamiento de dicho trastorno.

- **Aminoacidopatías:** Los bebés y los pacientes con estos trastornos no pueden descomponer uno de los aminoácidos de los alimentos comunes. Como su cuerpo no puede utilizar los alimentos comunes, les dan alimentos especiales. Un especialista en metabolismo o un genetista bioquímico suele tratar a estos bebés.
- **Enfermedades congénitas infecciosas:** Los bebés con estos trastornos contraen una infección por un tipo de bacteria, virus o parásito. La infección puede ocurrir durante el embarazo o el nacimiento. Un experto en enfermedades infecciosas suele tratar a estos bebés.
- **Fibrosis Quística (CF):** Los bebés y los pacientes con este trastorno genético no pueden producir un componente eficaz y necesario para las células de los pulmones y el intestino. Sin este componente eficaz, en los pulmones se forma una capa gruesa de mucosidad pegajosa, propensa a las infecciones pulmonares. En forma similar, la mucosidad en el intestino dificulta la absorción de los alimentos. Un neumólogo o especialista en fibrosis quística suele tratar a estos bebés en un centro de CF.
- **Endocrinopatías:** Los bebés y los pacientes con estos trastornos no pueden producir una de las hormonas del cuerpo. Cuando el cuerpo de un bebé no puede producir una hormona, el bebé necesita ayuda y se le suele dar un medicamento que contiene la hormona necesaria. Por lo general, a estos bebés los trata un endocrinólogo, o un pediatra en colaboración con un endocrinólogo.
- **Deficiencias enzimáticas de vitaminas y azúcares:** Los bebés y los pacientes con estos trastornos no pueden procesar ciertos azúcares, vitaminas u otros nutrientes. Un especialista en metabolismo o un genetista bioquímico suele tratar a estos bebés.
- **Trastornos de oxidación de ácidos grasos:** Los bebés y los pacientes con estos trastornos no pueden utilizar las grasas almacenadas en el cuerpo como fuente de energía de emergencia. Cuando una persona con este tipo de trastorno no come por un buen rato, existe el riesgo de que ciertas funciones corporales importantes dejen de funcionar. Un especialista en metabolismo o un genetista bioquímico suele tratar a estos bebés.
- **Hemoglobinopatías:** Los bebés y los pacientes con estos trastornos tienen un cambio en los glóbulos rojos que causa problemas tales como la enfermedad de células falciformes (anemia falciforme). Esto significa que el bebé tiene una probabilidad mayor de tener anemia, episodios de dolor, un infarto cerebral e infecciones que ponen en riesgo la vida. El tratamiento con penicilina puede prevenir infecciones graves en la infancia temprana. A estos pacientes los suele tratar un hematólogo.
- **Trastornos de ácidos orgánicos:** Los bebés y los pacientes con estos trastornos no pueden procesar ciertos aminoácidos de los alimentos comunes conocidos como aminoácidos de cadena ramificada o lisina. El paciente necesita ayuda y se le suele dar alimentos especiales y otros tratamientos. A estos pacientes los suele tratar un especialista en metabolismo o un genetista bioquímico.
- **Inmunodeficiencia Combinada Grave (o SCID):** Un trastorno que afecta de manera grave al sistema inmunitario. Si no se trata, los bebés con este trastorno mueren a los pocos meses de edad porque no pueden combatir las infecciones comunes que afectan a todos los bebés. Con tratamiento, la mayoría de los bebés vive. El tratamiento de SCID incluye un trasplante de médula ósea. Esto permite que el bebé viva porque puede producir linfocitos T, algo que los bebés no tratados no pueden hacer. A estos pacientes los suelen tratar inmunólogos pediátricos y especialistas en trasplantes.
- **Trastornos del ciclo de la urea:** Los bebés y los pacientes con estos trastornos no pueden eliminar el nitrógeno del torrente sanguíneo. Estos pacientes tienen niveles elevados de amoníaco tóxico en la sangre y necesitan ayuda inmediata. A estos pacientes los suelen tratar un especialista en metabolismo o un genetista bioquímico.

Más información sobre el ESTUDIO PILOTO ACTUAL

Lista de trastornos incluidos en la EVALUACIÓN VOLUNTARIA DEL RECIÉN NACIDO que ofrece el Departamento de Salud Pública de Massachusetts:

Se les preguntará si desean que se incluya a su bebé en el estudio piloto actual de Massachusetts. Si contestan que sí, su bebé será evaluado para detectar marcadores de laboratorio de los siguientes 8 trastornos:

- Deficiencia de Dienoil-CoA reductasa (DE RED):** Los pacientes con esta enfermedad no pueden convertir ciertas grasas de los alimentos en energía y dependen totalmente de la glucosa. Los bebés y niños con este trastorno pueden enfermarse gravemente si no hay glucosa disponible (por ejemplo, en ayunas) o si necesitan mayores cantidades de energía (por ejemplo, cuando tienen infecciones). Se cree que, en algunos casos, el tratamiento precoz puede prevenir la muerte y la discapacidad. Estos pacientes suelen ser tratados por un especialista en metabolismo o un genetista bioquímico.
- Síndrome de hiperornitinemia, hiperamonemia y homocitrulinemia (HHH):** Los pacientes con HHH no pueden eliminar el nitrógeno del torrente sanguíneo. Como resultado, el amoníaco en la sangre puede aumentar a niveles tóxicos. Los pacientes pueden enfermarse gravemente si no reciben tratamiento inmediato. Estos pacientes suelen ser tratados por un especialista en metabolismo o un genetista bioquímico.
- Acidemia malónica (MAL):** Los pacientes con MAL no pueden producir ácidos grasos, como es necesario, ni pueden utilizar adecuadamente las grasas de los alimentos. Esto puede causar: un bajo nivel de azúcar en la sangre, el aumento del tamaño del corazón, tono muscular deficiente, vómitos, diarrea, deshidratación o convulsiones. Estos pacientes suelen ser tratados por un especialista en metabolismo o un genetista bioquímico.
- Deficiencia de hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena mediana o corta (M/SCHAD):** Los pacientes con esta enfermedad no pueden convertir ciertas grasas de los alimentos en energía y dependen totalmente de la glucosa. Los bebés y niños con este trastorno pueden enfermarse gravemente si no hay glucosa disponible (por ejemplo, en ayunas) o si necesitan mayores cantidades de energía (por ejemplo, cuando tienen infecciones). Se cree que, en algunos casos, el tratamiento precoz puede prevenir la muerte y la discapacidad. Estos pacientes suelen ser tratados por un especialista en metabolismo o un genetista bioquímico.
- Mucopolisacaridosis tipo I (MPS I):** Los pacientes con MPS I no pueden reciclar los productos de desecho de la descomposición de azúcares complejos de tamaño grande. Cuando estos productos de desecho se acumulan en el cuerpo, causan problemas de salud en muchas partes del cuerpo, incluyendo cambio en la apariencia, retraso en el desarrollo y, a veces, la muerte. La MPS1 puede ser grave, moderada o leve. La mayoría de los casos detectados con la evaluación del recién nacido serán graves. Estos pacientes suelen ser tratados por un equipo de diversos proveedores que incluye especialistas en metabolismo y genética.
- Enfermedad de Pompe, de aparición en la infancia (Pompe):** Los pacientes con enfermedad de Pompe no pueden descomponer el azúcar almacenado. Como resultado, el azúcar almacenado se acumula en el cuerpo, especialmente en los músculos, y causa problemas de salud graves como enfermedades del corazón y debilidad muscular que limita la movilidad. Cuando aparece en la infancia es grave, y cuando surge en la adultez puede ser leve. Estos pacientes suelen ser tratados por un equipo formado por un cardiólogo pediátrico y un genetista o un neurólogo.
- Atrofia Muscular Espinal (SMA o AME en español):** Los pacientes con AME sufren una pérdida progresiva de las células nerviosas (neuronas) necesarias para desarrollar y mantener los músculos sanos. Generalmente, hay cuatro tipos de AME. La forma más grave aparece en bebés pequeños, que tienen poco control muscular. Las formas más leves aparecen en adolescentes y a veces en adultos, cuyos músculos se debilitarán. Los pacientes suelen ser tratados por un neurólogo pediátrico y un genetista.
- Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X, de inicio en la infancia (X-ALD):** Los pacientes con X-ALD tienen una acumulación de ácidos grasos y, con el tiempo, se produce daño en las glándulas suprarrenales, el cerebro y la médula espinal. La peor forma aparece en los niños entre los 4 y los 10 años de edad, y comienza con problemas de conducta. Continúa con ceguera, sordera, convulsiones, pérdida del control muscular y demencia progresiva. Los pacientes suelen ser tratados por un equipo de genetistas pediátricos, neurólogos y endocrinólogos.

Las pruebas de marcadores de laboratorio de los 8 trastornos mencionados anteriormente pueden revelar información sobre los siguientes trastornos y enfermedades:

- Pseudodeficiencia de la enzima IDUA relacionada con la MPS I
- Enfermedad de Pompe de inicio tardío
- Pseudodeficiencia de la enzima GAA relacionada con la enfermedad de Pompe
- Síndrome de Zellweger y otras enfermedades peroxisomales (subproducto de la prueba de detección de X-ALD)
- Síndrome de Klinefelter y otras enfermedades relacionadas con la aneuploidía X (subproducto de la prueba de detección de X-ALD)
- Estado de portador de cualquiera de los 8 trastornos

Descripciones de los ESTUDIOS PILOTO ACTUALES

Estos estudios piloto se llevan a cabo porque el Comité Asesor de la Evaluación del Recién Nacido de Massachusetts ha determinado que existe el potencial de que sean beneficiosos. Los 8 estudios piloto buscan responder a las mismas preguntas generales: ¿Es la evaluación del recién nacido beneficiosa clínicamente para detectar un trastorno específico? ¿Los beneficios de estas pruebas justifican los riesgos que implican? Además, cada grupo de estudios tiene un propósito específico:

- **Estudio en curso de pruebas de detección de 4 errores congénitos del metabolismo:** Las pruebas de detección de los cuatro primeros trastornos de la lista de pruebas voluntarias se han llevado a cabo al menos desde el 2009. A los pacientes con estos trastornos los suele tratar un especialista en metabolismo o un genetista bioquímico. Sabemos que la evaluación del recién nacido permite detectar a los bebés que tienen estos trastornos y que puede hacerse con consecuencias reducidas para los bebés que no los tienen. Sin embargo, los cuatro primeros trastornos de la lista son tan poco comunes que debemos preguntarnos si se ha comprobado que las pruebas de detección son beneficiosas. El propósito de este estudio es seguir reuniendo datos para determinar los beneficios.
- **Estudio de pruebas de detección de dos enfermedades de almacenamiento lisosomal, MPS1 y Pompe:** Hay datos preliminares de ensayos clínicos con niños mayores que indican que la detección temprana de estos dos trastornos puede ser beneficiosa, porque permite el tratamiento temprano con terapia enzimática y trasplantes de células madre. Sin embargo, también sabemos que la evaluación del recién nacido para detectar estos trastornos no siempre da información confiable acerca de si un bebé ha nacido con una forma grave o leve de la enfermedad, ni de si presentará síntomas en la infancia o la adultez. Saber cuándo empezar el tratamiento puede ser algo incierto para algunos y esa incertidumbre puede causar daño. Los pacientes con estos trastornos suelen ser atendidos por un equipo de genetistas y neurólogos pediátricos. El propósito de este estudio es averiguar la eficacia de las pruebas de detección, averiguar si podemos mejorar el foco de dichas pruebas para hacérselas a quienes más se beneficiarían con el tratamiento temprano, y averiguar si los beneficios de estas pruebas de detección y del tratamiento justifican los riesgos.
- **Estudio de pruebas de detección de atrofia muscular espinal (SMA o AME):** Hay datos de ensayos clínicos con bebés y niños mayores que indican que sería posible cambiar el curso de la enfermedad o detener su evolución si el tratamiento se inicia con suficiente antelación. Sin embargo, a pesar de que la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA) aprobó recientemente un fármaco para la AME, los datos provenientes de tales ensayos clínicos son nuevos y aún no se han documentado los resultados a largo plazo del tratamiento, los cuales pueden incluir efectos adversos. Los pacientes con estos trastornos suelen ser atendidos por un equipo de genetistas y neurólogos pediátricos. El propósito de este estudio es averiguar la eficacia de las pruebas de detección, si las podemos mejorar, si el tratamiento es tan prometedor como se esperaba, y si los beneficios de estas pruebas de detección y del tratamiento justifican los riesgos.
- **Estudio de pruebas de detección de la X-ALD:** La detección temprana de la X-ALD permite hacer el seguimiento a los bebés que tienen X-ALD para que ellos puedan comenzar el tratamiento tan pronto como sea indicado y, de esta manera, obtener el mejor tratamiento. Los pacientes con trastornos de X-ALD suelen ser atendidos por un equipo de genetistas, neurólogos y endocrinólogos pediátricos. Aunque existen normas claras con respecto a qué buscar para saber cuándo debe comenzar el tratamiento, el tiempo que pasa desde el diagnóstico hasta el tratamiento será de al menos un año, e incluso puede ser de varios años. El propósito de este estudio es determinar si es posible encontrar buenos indicadores de cuáles bebés necesitan ayuda lo antes posible, y si los beneficios de las pruebas de detección y del tratamiento justifican los riesgos.