



LA PRUEBA DE DETECCIÓN EN RECIÉN NACIDOS Y SU BEBÉ: Un comienzo saludable para una vida más sana

LA DETECCIÓN TEMPRANA CONDUCE A UN TRATAMIENTO TEMPRANO

Si espera un hijo o si acaba de nacer su hijo, la salud de su bebé es importante para usted. Si bien la mayoría de bebés presentan un aspecto saludable al nacer, pueden correr el riesgo de padecer problemas de salud graves si tienen una enfermedad que no se detecta ni se trata a tiempo. Para ayudar a su bebé a iniciar su vida de la mejor manera posible, su recién nacido (y todos los recién nacidos en Ontario) podrán realizarse pruebas de detección de enfermedades raras y graves. En total, estas enfermedades afectan alrededor de 225 de los aproximadamente de los 143 000 bebés que nacen en Ontario cada año. El objetivo de estas pruebas es la detección temprana, para así poder iniciar el tratamiento a tiempo, con el fin de lograr un mejor estado de salud.

La prueba de detección en recién nacidos no es obligatoria. No obstante, es considerada un estándar de cuidado para todos los bebés y es altamente recomendable. Usted tiene derecho a decidir si acepta o no que a su bebé se le realicen las pruebas de detección en recién nacidos. Es probable que quiera consultar este tema con su pediatra, su partera o con otro profesional de la salud. La prueba de detección en recién nacidos es el único modo de detectar estas enfermedades con suficiente anticipación para evitar problemas de salud graves y de largo plazo.

Un pequeño análisis produce grandes beneficios

Para llevar a cabo la prueba de detección en recién nacidos, se recoge una pequeña muestra de sangre de su bebé. Esta muestra suele tomarse entre las 24 y las 48 horas de vida, a través de un pequeño pinchazo en el talón, y luego se coloca en una tarjeta de papel especial. Usted debe recibir una carta con información y un número de referencia en la parte superior. Este número se puede utilizar para establecer una conexión con la muestra de su bebé. La muestra se envía al Newborn Screening Ontario (Centro de Detección para Neonatos de Ontario, NSO), donde se realizan los análisis de enfermedades raras que incluyen:

- Enfermedades metabólicas.
- Enfermedades endocrinas.
- Enfermedad de células falciformes (SCD).
- Fibrosis quística (FQ).
- Inmunodeficiencia combinada severa (SCID).

Las pruebas de detección en recién nacidos también incluyen la enfermedad cardíaca congénita crítica (CCHD). Para medir el nivel de oxígeno en la sangre del bebé, se realiza una prueba rápida e indolora llamada oximetría de pulso. Los resultados están disponibles de inmediato.

El NSO, en colaboración con el Programa de Audición Infantil de Ontario, ofrece pruebas de detección de factores de riesgo relacionados con la pérdida de la audición, empleando la muestra obtenida para la prueba de detección en recién nacidos. Este análisis adicional se lleva a cabo con el consentimiento de un padre o tutor legal, que se obtiene al momento de realizar la prueba de audición.

En el sitio web del NSO podrá encontrar una lista completa de las enfermedades: www.newbornscreening.on.ca

Resultados de las pruebas de detección: riesgo alto y riesgo bajo

Los resultados de las pruebas de detección indican si su bebé presenta un riesgo alto o bajo de padecer una de estas enfermedades, pero no son pruebas concluyentes de la presencia o ausencia de la enfermedad (conocidas también como pruebas de “diagnóstico”). Si su bebé desarrolla síntomas de una enfermedad, el doctor de su bebé deberá realizar las pruebas de diagnóstico correspondientes. Recuerde que las pruebas de detección en recién nacidos no detectan todos los problemas médicos graves.

Un resultado negativo de las pruebas significa que su bebé tiene una probabilidad muy baja de padecer alguna de las enfermedades y no debe realizarse ninguna prueba adicional. Más del 99 % de las pruebas arrojan un resultado negativo.

Un resultado positivo de las pruebas significa que su bebé tiene una probabilidad más alta de padecer alguna de las enfermedades y debe realizarse más análisis. Esto no significa necesariamente que su bebé padezca una enfermedad. En este caso, los médicos del NSO referirán a su bebé a los especialistas correspondientes para realizar pruebas adicionales. Si el resultado de las pruebas de su bebé es positivo, el profesional de la salud que lo atiende o un especialista se pondrá en contacto con usted. Si los profesionales de la salud que atienden a su bebé están preocupados por los resultados de la prueba de detección de CCHD de su bebé, solicitarán que se realicen más análisis en el momento de la prueba.

Es posible que se le solicite que lleve nuevamente a su bebé para que le tomen una nueva muestra. Esto sucederá en los siguientes casos:

- La primera muestra de su bebé se extrajo antes de las 24 horas de vida.
- No se extrajo una cantidad suficiente de sangre.
- La calidad de la muestra no es buena.

Su hospital o su partera se pondrán en contacto con usted si se requiere una nueva muestra. Es importante que la nueva muestra se tome lo antes posible para que su bebé obtenga el máximo beneficio de la prueba de detección en recién nacidos. Si se requiere una nueva muestra, no significa que su bebé tenga un problema.

En algunos casos, es necesario repetir la prueba de detección de CCHD, porque la primera prueba estaba incompleta. Si la prueba de detección de CCHD de su bebé está incompleta, el profesional de la salud o el personal del hospital que realizó la prueba se pondrán en contacto con usted para informarlo sobre los próximos pasos.

Los resultados se envían al hospital o al profesional de la salud que realizó la prueba, por correo postal o de forma electrónica, a través del sistema de información de laboratorios de Ontario (Ontario Laboratories Information System, OLIS). El profesional de la salud que atiende a su bebé también puede recibir los resultados a través de OLIS. El NSO no revela directamente los resultados a los padres ni a los tutores.

La prueba de detección de estas enfermedades, ¿pueden detectar otros problemas?

En ocasiones, los resultados revelan que un bebé padece una enfermedad diferente a las enfermedades que se detectan con los análisis. En estos casos, un especialista se pondrá en contacto con usted. Los análisis para detectar algunas enfermedades también pueden indicar si su bebé es portador (lo que también se conoce como “rasgo”). Los bebés portadores son sanos y no requieren ningún tratamiento médico especial. Deberá presentar una solicitud si desea obtener los resultados de un bebé portador. Para obtener información acerca de cómo obtener resultados de un bebé portador, ingrese a la página web del NSO o consulte al profesional de la salud que atiende a su bebé.

Protegemos la privacidad y la confidencialidad de su bebé

El NSO se compromete a mantener la confidencialidad de los resultados del análisis de sangre de su bebé y a no difundir la información, en cumplimiento de las leyes establecidas sobre la recopilación y utilización de datos. Los resultados pueden utilizarse para fines médicos, garantía de calidad e investigaciones. La información personal de salud está disponible para todos los profesionales de la salud encargados de realizar análisis y diagnósticos, para que su bebé reciba los cuidados y el seguimiento necesarios. La información personal de salud

también se comunica a través del OLIS. Si no desea que se revele este tipo de información, notifíquelo al profesional de la salud o comuníquese con el NSO.

Al finalizar el análisis, la muestra de su bebé se conserva en una instalación segura, junto con su historia clínica. La muestra se guarda durante 19 años y luego se destruye. Las muestras se conservan para garantizar la calidad de la prueba de detección en recién nacidos. Esto puede resultar beneficioso para su bebé y para todos los bebés de Ontario. Otro uso posible de la muestra es la prueba de audición ampliada, en colaboración con el Programa de Audición Infantil de Ontario. Esto solo se puede llevar a cabo con su consentimiento. En un futuro, su médico podría necesitar la muestra de su bebé para llevar a cabo análisis adicionales. Al guardar la muestra, estará disponible de ser necesario. Las muestras guardadas también se pueden destinar a pruebas que realicen otros laboratorios a pedido del paciente o al desarrollo de pruebas mejoradas por parte del NSO. En estos casos, se requiere una autorización legal o una orden judicial, y una aprobación de la investigación por parte de un comité de ética. Por lo general, la información que puede relacionar a su bebé con la muestra para la prueba de detección en recién nacidos solo se puede divulgar si usted lo autoriza por escrito o si se requiere por ley.

En caso de que prefiera que no se guarde la muestra de su bebé, puede solicitarle al NSO que destruya la muestra o que se la entregue. Para obtener más información, comuníquese con el NSO.

Para obtener más información

Si desea hacer preguntas sobre la prueba de detección en recién nacidos de Ontario, puede consultar a su profesional de la salud o ponerse en contacto directamente con Newborn Screening Ontario.

Sitio web:

www.newbornscreening.on.ca

Teléfono:

Llamada gratuita: 1-877-NBS-8330 (1-877-627-8330)

De 8:00 a 16:00

Correo electrónico:

NSO@cheo.on.ca

Correo postal:

Newborn Screening Ontario
Children's Hospital of Eastern Ontario
415 Smyth Road
Ottawa, Ontario K1H 8M8

YouTube:

[Youtube.com/user/NBSOntario](https://www.youtube.com/user/NBSOntario)

Twitter

[@NBS_Ontario](https://twitter.com/NBS_Ontario)