

Vidas reales, historias reales

Casi todas las familias cuyos hijos mueren o quedan incapacitados a causa de una enfermedad que hubiera podido ser detectada por el análisis ampliado para recién nacidos y después se enteran de que esa muerte o incapacidad se podría haber prevenido dicen: “Ojalá lo hubiéramos sabido”.

Estas familias les apremian a que hagan los análisis a sus hijos para todas las enfermedades curables.

La Historia de Brett

A los tres meses Brett sufrió un infarto y pasó dos meses con respiración asistida mientras los médicos intentaban diagnosticar lo que le había ocurrido. Finalmente, averiguaron que padecía un trastorno comúnmente llamado VLCAD. El VLCAD es un trastorno genético que impide que el cuerpo descomponga adecuadamente las grasas acumuladas. Al no haber sido diagnosticado, el exceso de grasas en el cuerpo de Brett inflamó sus órganos y casi le causa la muerte. Afortunadamente, el niño se recuperó y, después de mucha rehabilitación, hoy está muy bien. Sin embargo, un análisis complementario podría haber detectado la enfermedad y permitido a los médicos comenzar el tratamiento que probablemente habría evitado la crisis que le envió a cuidados intensivos. Un informe de la Academia Americana de Pediatras llegó a la conclusión de que posiblemente se podría haber evitado el coste de 400.000 dólares en facturas médicas si se hubiera conocido el trastorno de Brett precozmente con el análisis ampliado (NBS). En la actualidad, menos de 10 estados norteamericanos solicitan el filtrado para VLCAD en las pruebas rutinarias a recién nacidos.

La Historia de Joey

Cuando Joey tenía ocho meses, sus padres le llevaron al médico porque padecía un resfriado. Al verle, el médico se dio cuenta que algo grave le ocurría. El niño fue admitido inmediatamente en el hospital y empezó a tener convulsiones. Lo que empezó como un resfriado común cambió su vida para siempre. A Joey se le diagnosticó Aciduria Glutárica Tipo I (GA-I) a la semana de estar hospitalizado, pero para entonces era demasiado tarde. El niño, que había sido como cualquier otro bebé de ocho meses sólo unos días antes, padecía ahora daños cerebrales masivos. Hoy, Joey tiene cuatro años. Se le alimenta a través de una sonda, es incapaz de andar, hablar o controlar ninguno de sus movimientos. Los daños como los sufridos por Joey, normalmente se pueden prevenir cuando se trata el GA -I precozmente. Sus padres se estremecen ante el hecho de que el niño podría haber llevado una vida normal y sana si se le hubiera hecho una prueba analítica complementaria al nacer.

Las pruebas analíticas rutinarias se quedan cortas

En la actualidad menos de 10 estados norteamericanos proporcionan análisis ampliados de recién nacidos para las más de 50 enfermedades curables actualmente.

El diagnóstico precoz permite a los bebés con la mayoría de estas enfermedades llevar una vida sana y normal.

Sin embargo, sin un diagnóstico y tratamiento precoz, los bebés corren el riesgo de retraso mental, incapacidad física e incluso la muerte. El tratamiento normalmente consiste en restricciones dietéticas, fórmulas especiales, medicación y/o complementos dietéticos tales como vitaminas. Se estima que 1 de cada 1.500 bebés padecerá una enfermedad detectable a través de los análisis ampliados para recién nacidos.

Análisis y SIDS

Se estima que el 5% de todos los casos de Síndrome de Muerte Súbita Infantil (SIDS) son, en realidad, casos de enfermedades metabólicas no diagnosticadas detectables con los análisis ampliados para recién nacidos. La mayoría de las pruebas analíticas rutinarias no filtran las enfermedades que se vinculan al SIDS. Ya que estos niños parecen normales y sanos, no se sospecha que padezcan un trastorno subyacente que pudiera causar una muerte repentina e inexplicable. Incluso después del fallecimiento, en muchas ocasiones no se diagnostica a estos niños, considerándolos casos de SIDS. El adecuado filtrado ampliado permitiría el diagnóstico y tratamiento de estos trastornos evitando, de esta manera, la muerte precoz de la mayoría de ellos y dándoles la oportunidad de una vida normal.

Retrasos después de tomar la muestra

Las vidas de algunos bebés se arriesgan innecesariamente al manejar descuidadamente la prueba analítica. Algunos hospitales y consultas médicas “archivan” las pruebas de filtrado. El “archivar” significa que no envían las muestras para los análisis ampliados (NBS) al laboratorio hasta que acumulan una cierta cantidad, o que las envían solamente un día específico de la semana. Muchos asimismo, utilizan el correo ordinario para enviar estas cruciales pruebas al laboratorio de NBS. Esto provoca retrasos en la llegada y pone en riesgo la vida de los bebés. La muestra para el análisis necesita aproximadamente entre 4 y 6 horas para secarse y, después se deberían enviar inmediatamente por mensajero o servicio de correo nocturno al laboratorio de NBS.

Solicite que la prueba de su bebé sea enviada inmediatamente al laboratorio... el mismo día que sea tomada.

actualizado Sepiembre 2004

Una simple prueba podría salvar la vida de su bebé



Guía de Padres para los Análisis Ampliados de Recién Nacidos

Save Babies Through Screening Foundation

1-888-454-3383

www.savebabies.org

Respuestas a las Preguntas Más Frecuentes

¿Qué es la prueba de análisis ampliados para recién nacidos (NBS)?

A este análisis a menudo se le denomina como la “prueba PKU”. Analiza las enfermedades graves y normalmente se lleva a cabo cuando el bebé tiene entre 24 y 48 horas.

¿Por qué se hace esta prueba?

La prueba se realiza para averiguar si el bebé padece un trastorno o enfermedad que pueda ser paliado con un tratamiento precoz y evite la muerte, el retraso mental o la incapacidad física.

¿Cómo se lleva a cabo esta prueba?

Esta prueba se realiza pinchando el talón del bebé y colocando unas gotas de sangre sobre un papel de filtro especial. Se deja secar el papel y se envía al laboratorio de análisis para recién nacidos donde se efectúan varias pruebas.

Pero no tenemos historial familiar de estas enfermedades...

Incluso los padres que no tengan historial familiar de estos problemas y/o hayan tenido previamente hijos sanos pueden tener otros con estas enfermedades. De hecho, la mayoría de los niños con estos trastornos provienen de familias sin historial previo de esta enfermedad.

Pero mi bebé parece sano...

La mayoría de los bebés con enfermedades tienen un aspecto y comportamiento normal y parecen perfectamente sanos. El análisis ampliado para recién nacidos ayuda al médico a descubrir un problema antes de que el bebé enferme. La mayor parte de los que son diagnosticados y tratados precozmente llevan vidas normales. Cuanto antes se detecte más altas son las probabilidades de que sean normales.



¿Qué es un reanálisis?

Normalmente se repite la prueba o se reanaliza si se obtiene un resultado anormal. Una solicitud de reexamen no significa necesariamente que su hijo padezca un trastorno, pero es posible. Es importante que lleve a su bebé a que le hagan el reanálisis, si se lo solicitan, tan pronto como sea posible.

¿Cómo me entero de los resultados de la prueba?

Generalmente, se notifica a los padres del resultado sólo si existe algún problema. Sin embargo, es una buena idea llamar al médico y solicitarlo. Esto es importante para asegurarse de que las pruebas de su hijo no se han extraviado o traspapelado.

Si la prueba de su hijo muestra un resultado anormal, le será notificado inmediatamente y recibirá las instrucciones sobre los pasos a seguir. Siga las instrucciones de su médico cuidadosamente. Normalmente es necesario efectuar pruebas adicionales para verificar si su hijo padece el trastorno. Es importante que advierta a su médico si se traslada o cambia su número de teléfono en caso de que hubiera algún problema con el análisis.

Si los resultados son normales, éstos le serán remitidos a su médico por correo, aproximadamente dos semanas después de que la prueba se haya llevado a cabo.

¿Le harán a mi bebé la misma prueba sin importar donde viva?

No. Aunque todos los lugares exigen que se lleven a cabo análisis de filtrado en los recién nacidos, cada lugar hace el filtrado para diferentes enfermedades. La prueba analítica para recién nacidos puede filtrar más de 50 trastornos, sin embargo, la mayoría de los lugares filtran menos de 8. Por ejemplo, si su hijo nace en el estado de California en 2001, el análisis será realizado para 4 enfermedades. No obstante, si su hijo hubiera nacido en Massachussets, el análisis habría abarcado 28 trastornos.

Averigüe las enfermedades que abarca el análisis rutinario para recién nacidos en su lugar de residencia en la página web www.savebabies.org o llamando al teléfono gratuito 1-888-454-3383.

¿Debería hacer análisis complementarios a mi bebé?

Sí. Para prevenir daños causados por enfermedades no detectadas con el análisis rutinario, se deberían realizar análisis complementarios a todos los recién nacidos; aparte del ya citado análisis rutinario.



¿Cómo puedo conseguir que se haga un análisis para todas las enfermedades?

Póngase en contacto con uno de los laboratorios citados abajo para obtener un paquete para padres. Este paquete contiene un kit de análisis e información para usted y su médico. Este kit se debería comprar antes del parto para llevarlo al hospital con usted.

**sólo suministran filtrados parciales*

Pediatrics Screening – 55 enfermedades por \$89
1-866-993-2300 #7

Baylor Medical Center* 35 enfermedades por \$25
1-800-422-9567

Mayo Medical Laboratories* 35 enfermedades por \$58
1-800-533-1710

University of Colorado* - 20+ enfermedades por \$25
(303) 724-3826

Información del laboratorio
www.savebabies.org/NBS/snbs.htm

Simplemente entréguele el kit a su médico y hágale saber que le gustaría que se tomara una muestra extra de sangre al tiempo que se realiza el análisis rutinario para recién nacidos. En el momento en que a su bebé se le tome la muestra rutinaria de sangre del talón, se tomarán unas gotas extras para realizar el análisis complementario. Al igual que con la prueba rutinaria, si el filtrado es anormal, se contactará con el médico inmediatamente. En cambio, si dicho filtrado es normal, los resultados serán enviados por correo.

¿Qué ocurre si el médico de mi hijo no conoce los análisis complementarios para recién nacidos?

Ya que los análisis complementarios no han estado disponibles en todas partes hasta hace muy poco tiempo, puede que su médico no los conozca. Es posible que tenga usted mismo que informarle sobre ellos.