Prueba del talón (muestra de sangre) al bebé recién nacido

Durante la primera semana de vida del bebé, se le ofrecerá la prueba del talón.

¿Por qué realizar esta prueba?

La prueba del talón que se practica a los neonatos identifica a aquellos bebés que puedan presentar afecciones graves.

La mayoría de los bebes sometidos a las pruebas no presentarán cuadro clínico de enfermedades pero, un pequeño porcentaje de ellos sí lo harán. Las ventajas de esta prueba son innumerables. Un tratamiento temprano puede mejorar la salud y prevenir graves discapacidades o incluso la muerte.

¿Qué se intenta detectar en los recién nacidos?

Para todos los bebés se ofrecen pruebas de detección de fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito, mucoviscidosis y drepanocitosis y déficit de MCAD (acil-CoA deshidrogenasa de cadena media). Si se sospecha que un bebé puede padecer alguno de los trastornos, será preciso llevar a cabo más pruebas para confirmarlo. Encontrará más información sobre estos trastornos a continuación.

Fenilcetonuria

Aproximadamente 1 de cada 10.000 bebés que nacen en el Reino Unido presenta fenilcetonuria (PKU, por sus siglas en inglés). Los bebés que padecen esta afección congénita no pueden procesar una sustancia en la comida llamada fenilalanina. Si no se trata esta enfermedad, el bebé podría presentar discapacidad mental grave e irreversible.

La prueba implica que, los bebés con esta enfermedad, puedan ser tratados desde el principio mediante dieta especial la cual prevendrá la aparición de discapacidad grave y les permitirá llevar una vida normal.

Si el bebé no se somete a las pruebas y luego se descubriera que padece de PKU, podría resultar demasiado tarde para que la dieta especial surta un efecto significativo.

Hipotiroidismo congénito

Aproximadamente 1 de cada 4.000 bebés que nacen en el Reino Unido presenta hipotiroidismo congénito (HC). Los bebés que padecen HC no poseen suficiente cantidad de una hormona llamada tiroxina o T4. Sin esta hormona no pueden crecer adecuadamente y pueden presentar discapacidad mental y física graves e irreversibles.

La prueba implica que, los bebés con esta enfermedad, puedan ser tratados desde el principio mediante comprimidos de tiroxina, lo cual prevendrá la discapacidad grave y les permitirá seguir un desarrollo normal.

Si el bebé no se somete a las pruebas y luego se descubriera que padece de HC, podría resultar demasiado tarde para prevenir que el bebé no quede gravemente discapacitado.

Las Drepanocitosis

Aproximadamente 1 de cada 2.000 bebés que nacen en el Reino Unido presenta drepanocitosis (SCD). Estas son afecciones congénitas que afectan a los glóbulos rojos. Si un bebé presenta drepanocitosis, los glóbulos rojos toman forma de hoz y se quedan pegados a los vasos sanguíneos pequeños. Esto puede provocar dolor en el cuerpo del bebé, infecciones o incluso la muerte.

La prueba implica que, los bebés con esta enfermedad, puedan ser tratados desde el principio mediante vacunas y tandas de antibióticos, que, junto con la educación de los padres, ayudarán a prevenir la enfermedad y a permitir que el niño desarrolle una vida más sana.

¿Qué ocurre con los datos de su bebé luego de las pruebas? Se le informarán a Ud. los resultados de su bebé y los mismos serán enviados al médico que la atiende. Datos identificables pueden ser conservados por el programa de detección precoz y utilizados para monitorear y mejorar las pruebas para drepanocitosis y talasemia. El uso de datos obtenidos de las pruebas de drepanocitosis y talasemia está regido por el National Information Governance Board[1].

Si Ud. no desea que los datos de su bebé sean utilizados de esta manera, contacte el programa de detección precoz de drepanocitosis y talasemia: por correo electrónico a Radoslav.latinovic@nhs.net o por teléfono al 020 7848 6634 donde podrá hablar con alguien en el idioma de su elección o a sct.screening.nhs.uk/contactus

Mayor información sobre este trabajo está disponible en sct.screening.nhs.uk/newborn

Mucoviscidosis

Aproximadamente 1 de cada 2.500 bebés que nacen en el Reino Unido presenta mucoviscidosis. Es una patología congénita que afecta a la digestión y a los pulmones. Los bebés con mucoviscidosis, no aumentan bien de peso y presentan frecuentes infecciones de pecho.

La prueba implica que, los bebés con esta enfermedad, puedan ser tratados desde el principio mediante una dieta rica en calorías, medicamentos y fisioterapia. Aunque un niño que padezca esta enfermedad corre el riesgo de enfermar gravemente, un tratamiento temprano puede contribuir a una vida más larga y más sana.

Los bebés que no se someten a estar prueba y padezcan esta enfermedad, pueden someterse a pruebas más adelante; pero para los padres es algo estresante hasta que la mucoviscidosis llegue a diagnosticarse.

[1] Sección 251 del Acta NHS Acta 2006. Sección 251 se ha dado aprobación a nuestro equipo de auditoría para acceder a los datos de drepanocitosis y talasemia bajo condiciones estrictas. Puede obtener más información sobre este tema en www.nigb.nhs.uk/ecc.

Deficiencia de la acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD, por sus siglas en inglés)

Aproximadamente 1 de cada 10.000 bebés que nacen en el Reino Unido presenta MCADD. Los bebés que padecen esta patología congénita tienen problemas para desintegrar las materias grasas que se convierten en energía para el cuerpo. Esto puede provocar enfermedades graves o incluso la muerte.

La prueba implica que, los bebés con esta enfermedad, puedan ser identificados desde el principio. Esto permite prestar especial atención a la dieta, lo que incluye asegurarse que comen frecuentemente. Este tipo de atención puede prevenir enfermedades graves en bebés con MCADD y permitir que los bebés se desarrollen con normalidad.

Esta prueba es importante para detectar la enfermedad antes de que el bebé enferme repentina y gravemente.

¿Qué más revelarán estas pruebas de detección?

La prueba de detección de la mucoviscidosis incluye examinar a algunos bebés respecto a los cambios genéticos más comunes que producen la mucoviscidosis, lo cual significa que la prueba puede llegar a identificar qué bebés tienen probabilidad de ser portadores de mucoviscidosis. Estos bebés necesitarán otras pruebas que demuestren si son portadores sanos o si realmente presentan la enfermedad activa.

La prueba de detección de las drepanocitosis identifica a aquellos bebés que son portadores de drepanocitosis u otro tipo de patología de los glóbulos rojos poco común. Los portadores de drepanocitosis son individuos sanos y no se verán afectados por la enfermedad.

En ocasiones, otras afecciones médicas se verán reveladas mediante estas pruebas de detección.

¿Cómo sacará la matrona la muestra de sangre?

Una semana después del parto, la matrona utilizará un aparato especial para hacer una punción en el talón del bebé. Este dispositivo recoge unas gotas de sangre que caen en una cartulina. La punciíon del talón puede ser molesta y su bebé puede llorar.

¿Qué puede hacer usted para ayudar?

- mantenga al bebé arropado y cómodo
- abrácelo y esté preparada para darle el pecho

¿Hará falta repetir la prueba?

En ocasiones, la matrona o el puericultor se pondrán en contacto con usted y le pedirán una segunda muestra de sangre del talón del bebé. Esto puede deberse a que no se haya recogido suficiente sangre, a que el número NHS de su bebé no fuera registrado en la tarjeta de la muestra de sangre, a que los resultados no queden claros o a que el bebé naciera prematuro o recibiera una transfusión de sangre antes de la prueba. La matrona o el puericultor le explicarán los motivos. Es importante que se realice la segunda prueba (si esta fuera necesaria) a fin de que todas las pruebas de detección se lleven a cabo. Habitualmente, los resultados de la segunda prueba son normales.

Se recomienda esta prueba

Insistimos en recomendar esta prueba para su bebé a fin de detectar las enfermedades anteriormente expuestas, pero no es obligatoria. Si no desea que se realice esta prueba de detección a su bebé, consulte con la matrona. Todas las decisiones que usted tome se harán constar en las anotaciones.

Si tiene alguna pregunta sobre las pruebas de detección para el bebé, le rogamos consulte con la matrona o con el médico de familia.

¿Cómo conoceré los resultados?

- La mayoría de los bebés obtendrán unos resultados normales, lo que indica que lo más probable es que no padezcan ninguno de los trastornos. Cuando su bebé tenga entre seis y ocho semanas de vida, recibirá los resultados de las pruebas de detección de parte de un profesional de la salud. Los resultados de las pruebas se guardarán en el registro de la salud personal del bebé (conocido en ocasiones como "libro rojo"). Guárdelo en un lugar seguro.

- Si se sospecha que su bebé padece fenilcetonuria (PKU), hipotiroidismo congénito (HC) o MCADD, lo habitual es contactar a los padres antes de que el bebé cumpla las 3 semanas, y se les citará para la consulta con un especialista.

- Si se cree que el bebé parece mucoviscidosis, lo habitual es ponerse en contacto con los padres antes de que el bebé cumpla las 4 semanas.

- Si se cree que el bebé parece drepanocitosis, lo habitual es ponerse en contacto con los padres antes de que el bebé cumpla las 6 semanas.

- En algunos casos, se detecta que el bebé es portador. En tal caso, se informará a los padres cuando el bebé cumpla las 6-8 semanas.

Si cambia de dirección antes de recibir los resultados de la prueba de detección de su bebé, transmita a su matrona o puericultor su nueva dirección.

El propósito de la detección es el de identificar a los bebés con más probabilidades de padecer estos trastornos. La detección no es precisa al 100%.

¿Adónde van las muestras de sangre del bebé una vez hechas las pruebas?

Las muestras de sangre de los neonatos se almacenan durante un mínimo de cinco años y pueden utilizarse con los fines siguientes:

- A fin de comprobar los resultados de otras pruebas recomendadas por el médico
- A fin de mejorar el programa de pruebas de detección
- Con fines de investigación, para ayudar los avances que puedan mejorar la salud de los bebés y sus familias en el Reino Unido. Los estudios de investigación mantienen el anonimato de los datos de los bebés y, por tanto, nadie podrá identificar a su bebé ni se pondrá en contacto con usted en este sentido.

La utilización de las muestras de sangre se rige por un código de práctica profesional que la matrona puede poner a su disposición o al cual puede acceder a través de **www.newbornbloodspot.screening.nhs.uk**

En un futuro, cabe la posibilidad de que los investigadores deseen invitarla a usted y a su hijo a participar en un estudio vinculado a este programa de pruebas de detección. Si no desea ser invitada a participar en esta investigación, hágaselo saber a su matrona ahora.