# Exámenes de evaluación del recién nacido: Información para los padres

En todos los recién nacidos se realizan pruebas antes de darles de alta del hospital para identificar posibles enfermedades graves o que puedan poner en riesgo su vida, incluso si no tienen síntomas. Las enfermedades graves son muy poco frecuentes. Algunos trastornos pueden desacelerar el desarrollo físico y mental normal de un bebé de muchas maneras. Los padres pueden pasarle genes que provocan ciertos trastornos incluso sin saber que son portadores de esos genes. La mayoría de los trastornos pueden tratarse si se descubren temprano, pero no todos los que se encuentran durante los exámenes de evaluación de salud pueden tratarse.

Los siguientes son recursos excelentes si necesita más información sobre las pruebas genéticas:

* National Newborn Screening and Genetics Resource [Center (Centro Nacional de Recursos para Evaluaciones y Pruebas Genéticas para Recién Nacidos): www.genes-r-us.uthscsa.edu](http://www.genes-r-us.uthscsa.edu/)
* American College of Medical Genetics (Colegio Estadounidense de Genética Médica): [www.acmg.net](http://www.acmg.net/)
* [March of Dimes: www.marchofdimes.com/pnhec](http://www.marchofdimes.com/pnhec)
* Baby’s First T[est: www.babysfirsttest.org](http://www.babysfirsttest.org/)

La mayoría de las pruebas se hacen con unas pocas gotas de sangre que se recogen en un papel especial tras pinchar el talón del bebé. Si una prueba sugiere la presencia de un problema, el proveedor de atención médica de su bebé le hará más pruebas. Si esas pruebas confirman un problema, el proveedor de atención médica pudiera remitirlo a un especialista para su tratamiento. Aunque estas enfermedades se consideran poco frecuentes y la mayoría de los bebés reciben el visto bueno, detectar a tiempo estos trastornos y administrar el tratamiento adecuado puede hacer la diferencia entre tener problemas de por vida o que su hijo tenga un desarrollo saludable.

Si bien no todos los estados realizan todos los exámenes de evaluación del bebé, los padres pueden hacerle pruebas adicionales en laboratorios calificados en centros médicos importantes. Los laboratorios privados también ofrecen exámenes de evaluación del recién nacido. Los padres pueden obtener información sobre pruebas adicionales para recién nacidos a través de su proveedor de atención médica o a través del hospital en donde nació su bebé, como también a través de organizaciones como March of Dimes.

Un resultado anormal significa que hay que realizarle más pruebas al bebé para confirmar o descartar la enfermedad; pero recuerde que los intervalos de valores normales pueden variar levemente según el laboratorio. Hable con el proveedor de atención médica de su bebé acerca del significado de los resultados específicos de las pruebas.

**Examen de evaluación para anomalías cardíacas congénitas críticas (Critical Congenital Heart Defects, CCHD)**

Las anomalías cardíacas congénitas son problemas cardíacos con los que un bebé nace. Las enfermedades cardíacas congénitas críticas (también llamadas CCHD, por sus siglas en inglés) son un grupo de anomalías cardíacas congénitas graves.

Estas anomalías pueden afectar la forma del corazón de un bebé, su funcionamiento o ambos. Los bebés con CCHD deben recibir tratamiento en las primeras horas, días o meses de vida. Sin tratamiento, las CCHD pueden ser mortales. Su bebé puede recibir la evaluación para CCHD como parte de los cribados neonatales de rutina antes de ser dado de alta del hospital después de nacer (con más de 24 horas de nacido), aunque no todos los estados requieren esta evaluación. La evaluación para CCHD en bebés se realiza utilizando un pequeño aparato llamado oxímetro de pulso (o pulsioxímetro) que utiliza sensores que se colocan en la mano y pie de su bebé. Esta evaluación es indolora y solo toma unos cuantos minutos.

El oxímetro de pulso determina las concentraciones de oxígeno en la sangre de su bebé. Las concentraciones bajas de oxígeno en la sangre pueden ser un signo de CCHD. Si se detecta una concentración baja de oxígeno en la sangre de su bebé, el médico de su bebé podría indicar pruebas adicionales, como una ecocardiografía (una sonografía del corazón) en busca de cualquier anomalía cardíaca congénita grave.