



Hiperplasia suprarrenal congénita

¿Qué son las pruebas de detección en recién nacidos?

Las pruebas de detección en recién nacidos es un análisis de sangre para detectar condiciones que puedan estar escondidas en el nacimiento. Para hacer las pruebas de detección, una enfermera toma varias gotas de sangre del talón de su bebé poco después del nacimiento.

Esta muestra de sangre es requerida para todos los recién nacidos.

Las pruebas de detección no son lo mismo que una prueba de diagnóstico. Una prueba de diagnóstico puede decir con más certeza si un niño tiene o no una condición. A diferencia, una prueba de detección simplemente indica que puede que un niño tenga una condición. El propósito de las pruebas de detección es determinar cuáles bebés se les debe realizar una prueba de diagnóstico. Cuando un niño tiene un resultado fuera de rango en la prueba de detección y tiene un resultado dentro del rango en una prueba de seguimiento algunas veces es llamado un “falso positivo”.

¿Qué tal si mi bebé necesita más pruebas?

Si a usted le dicen que su bebé necesita pruebas de seguimiento, esto no necesariamente quiere decir que su bebé está en riesgo. Un resultado fuera de rango puede ocurrir por lo siguiente:

La muestra era muy pequeña

La muestra fue recolectada muy temprano

La muestra fue recolectada muy cerca de una alimentación

El bebé nació antes de tiempo o tubo un peso de nacimiento bajo

Algunos bebés que tienen pruebas de seguimiento para hiperplasia suprarrenal congénita son saludables, y no serán diagnosticados. Sin embargo, resultados fuera de rango PUEDEN indicar un trastorno por lo tanto es importante que siga los consejos de su doctor y haga que a su bebé le hagan la pruebas rápidamente para que los resultados finales puedan ser confirmados.

PUNTOS CLAVES:

- Usted acaba de escuchar que puede que su bebé tenga hiperplasia suprarrenal congénita. Por favor entienda que las pruebas de detección en recién nacidos son solo eso pruebas de detección. Se necesitan pruebas adicionales para confirmar o descartar el diagnóstico.
- Muchos bebés que tienen pruebas de detección fuera de rango están saludables, y no serán diagnosticados.
- Si se tratan temprano, los niños con hiperplasia suprarrenal congénita pueden tener un crecimiento y desarrollo saludable.

Connecticut Department of Public Health

Connecticut Newborn Screening Program • 860.920.6628

Connecticut Newborn Diagnosis and Treatment Network • 860.837.7870

Adapted, with permission, from the Minnesota Department of Public Health

¿Qué es la hiperplasia suprarrenal congénita?

La hiperplasia suprarrenal congénita (CAH) es una condición que puede afectar como el cuerpo produce hormonas. Las hormonas ayudan al cuerpo a funcionar y a crecer. Una persona con CAH no produce suficiente de la hormona llamada cortisol (también llamada “la hormona del estrés”). Existen diferentes tipos de CAH que pueden oscilar desde muy leve hasta muy severo. Más pruebas pueden ayudar a determinar cuál tipo, si alguno, tiene su bebe.



¿Qué significa esto?

Aunque las condiciones CAH no pueden ser curadas, pueden ser tratadas. El tratamiento más común para CAH son medicamentos que reemplazan las hormonas que faltan que no están siendo producidas correctamente. Esto ayudara a prevenir problemas de salud. Si se tratan a tiempo, los niños con CAH pueden tener un crecimiento y desarrollo saludable.

¿Qué ocurre luego?

El doctor de su bebe puede que pida que su bebe tenga más pruebas. Usted querrá hacer estas pruebas de seguimiento lo más pronto posible. En algunos casos, puede que se le pida que visite a un especialista llamado el endocrinólogo. En endocrinólogo hablara con usted sobre el mejor plan para su bebe.

¿Cuáles son los signos y los síntomas de CAH?

Si no se trata, los niños que tienen CAH puede que muestren señales tempranas de la pubertad, crecimiento rápido, o ningún síntoma. Algunos bebes puede que tengan problemas al alimentarse o al subir de peso, o sean muy soñolientos. Las niñas con CAH clásica puede que tengas genitales que se ven masculinos. Si usted le preocupa el crecimiento de su bebe, alimentación, o actividad, por favor hable con su pediatra.

¿Qué tal si todavía tengo preguntas?

Entendemos que esto puede ser un proceso emocional y abrumante. Muchas familias tienen preguntas y preocupaciones. Connecticut Newborn Diagnosis y Treatment Network (the Network “la red”) están disponible para ponerlo en contacto con los mejores recursos. Para contactarse con The Network, usted puede llamar al 860-837-7870, lunes- viernes, 8:30am-4:30pm. También recomendamos la página web www.babysfirsttest.org como un recurso preciso e informativo.

Esta hoja de información fue preparada solamente con propósitos informativos. No debe de reemplazar consejo, tratamiento o diagnóstico médico.