

### **¿Qué comprende el tratamiento?**

El aspecto más importante del tratamiento para estos trastornos es la dieta y se han diseñado dietas especiales para cada trastorno. Durante períodos de enfermedades comunes de la infancia se proporciona consejo adicional y en raras ocasiones, puede ser necesaria el internamiento en el hospital.

### **¿Podrían verse afectados niños ya nacidos?**

Al ser condiciones "genéticas" estos trastornos pueden afectar a niños ya nacidos o futuros con los mismos padres. En caso de un resultado positivo, se debe examinar a los niños ya nacidos y se debe ofrecer consejo sobre embarazos futuros.

### **¿La prueba implica algún riesgo?**

No se necesita una muestra adicional de sangre y el único riesgo es la ansiedad causada por un resultado falso positivo. Al igual que las enfermedades en sí mismas, los resultados falsos positivos son muy raros así que anticipamos alrededor de 28 casos positivos verdaderos y 42 falsos positivos de los 750,000 analizados. La probabilidad de un resultado falso positivo es de aproximadamente 1 en 20,000.

### **¿Se puede pasar por alto un caso?**

Sí, si bien el programa detectará a la mayoría de los bebés con estas condiciones, es posible que un bebé con una de estas condiciones no dé un resultado positivo.

### **¿Es esto "Investigación"?**

No, se están llevando a cabo programas de estudios de detección similares en muchos países en Europa y en los Estados Unidos. Esta evaluación no responderá a nuevas preguntas de investigación pero asegurará que la forma en que se llevan a cabo estas pruebas se evalúe con cuidado y se mejore para el uso en el Reino Unido. Para el pequeño número de casos que resulte positivo, se les pedirá a los padres que participen en un estudio de investigación para ayudar a mejorar el tratamiento y evaluar la detección preventiva.

### **¿Qué pasará al final del estudio piloto?**

Los estudios de detección de estos cinco trastornos en neonatos cesarán en marzo del 2014. Se producirá un informe y se completará un estudio de costo-efectividad sobre la base de los datos. El Comité Nacional de estudios de detección (UKNSC, por sus siglas en inglés) decidirá entonces si recomendar al Departamento de Salud que se adopten formalmente los estudios de detección de estos trastornos en neonatos o no.

### **¿Cómo se enterarán los padres de que todo está bien si la prueba es normal?**

Los padres recibirán los resultados de la detección preventiva de neonatos de su bebé para fenilcetonuria (PKU por sus siglas en inglés), fibrosis quística (CF, por sus siglas en inglés), hipotiroidismo congénito (CHT, por sus siglas en inglés), anemia falciforme (SCD, por sus siglas en inglés) y deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD, por sus siglas en inglés) mediante una carta que indica "no se sospecha" que se envía a los padres en algunas áreas o que se entrega por medio de un visitador de la salud. Si los resultados de las condiciones que se estudian como parte del estudio piloto son normales también, recibirán la misma carta, pero los cinco resultados normales adicionales no se nombrarán en forma individual.

### **¿Pueden los padres declinar estas pruebas para su bebé?**

Sí, los padres tienen la libertad de declinar esta prueba si lo desean y no afectará la participación en los estudios de detección de condiciones que forman parte del Programa de los estudios de detección en neonatos del Reino Unido

### **¿Pueden los padres y los profesionales de la salud obtener más información?**

Se puede encontrar más información sobre el piloto y las condiciones que se incluirán en: [www.expandedscreening.org](http://www.expandedscreening.org)

## ***Estudios de detección ampliados en neonatos***

### **Estudio piloto**

## **Consejo para padres y profesionales de la salud**



**National Institute for  
Health Research**

En 2004 comenzó un estudio que llevó a la introducción exitosa de estudios de detección de Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD) en Inglaterra. Desde entonces, se han identificado y tratado aproximadamente 500 casos de MCADD. Se sabía en ese momento que las condiciones mucho más raras se beneficiarían también mucho gracias a la detección preventiva, y podían identificarse mediante la misma muestra de sangre.

Después de considerarlo y discutirlo cuidadosamente con el Comité Nacional de estudios de detección (NSC por sus siglas en inglés) y el programa de Evaluación de Tecnologías sanitarias, se acordó llevar a cabo una evaluación de los estudios de detección para cinco condiciones adicionales muy raras. Estas condiciones específicas ya forman parte de programas de estudios de detección en neonatos en los Estados Unidos y en Europa.

Las condiciones adicionales para las que se realizan los estudios de detección son:

Enfermedad de la orina de jarabe de arce (MSUD por sus siglas en inglés)

Homocistinuria, resistente a piridoxina, (Hcys, por sus siglas en inglés)

Aciduria glutárica tipo 1 (GA1, por sus siglas en inglés)

Acidemia isovalérica (IVA, por sus siglas en inglés)

Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD, por sus siglas en inglés)

Si bien es claramente beneficioso para los niños y familias detectados, se espera que se identifiquen solo 25 casos por año para estas condiciones consideradas juntas en el RU, aproximadamente 1 en 30,000 de los estudiados, o aproximadamente dos o tres en una región típica de laboratorio de estudios de detección

Los estudios llevados a cabo en grupos de enfoque y publicados en [Health Expect.](#) 12 de agosto de 2011. 10.1111/j.1369 - 7625; indicaron que las mujeres quieren saber que se lleva a cabo la evaluación piloto y que se les dé el derecho de aceptar o declinar si lo desean.

No quisieron información detallada en relación con cada condición rara individual. Este es el enfoque que se ha adoptado y la información en este folleto se complementa con información en línea disponible en [www.expandedscreening.org](http://www.expandedscreening.org) para aquellos padres que deseen tener acceso a ella. Este enfoque ha funcionado bien en otros programas de estudios de detección.

El estudio piloto tendrá lugar del 16 de julio de 2012 hasta el 31 de marzo de 2014 en seis laboratorios de estudios de detección y las áreas que abarcan: estos son los Laboratorios de estudios de detección en neonatos de Leeds, Manchester, Sheffield, Birmingham, Londres (Guys) y Londres (GOSH). Se realizarán estudios en aproximadamente 750,000 bebés para las cinco condiciones adicionales, si las madres/padres lo consienten, durante este tiempo. Este folleto se diseñó para ayudar a responder a preguntas que puedan surgir en el momento de la toma de la muestra de sangre. Consulte las siguientes preguntas y respuestas que pueden ser útiles.

#### **¿Para qué tipo de trastornos adicionales se está haciendo un estudio de detección?**

Se harán estudios para detectar cinco trastornos adicionales muy poco frecuentes (hay una lista por nombre en el folleto más arriba). Típicamente ocurren entre 1 en 100,000 y 1 en 200,000 nacimientos, todos se benefician de la detección temprana que ofrecen los estudios de detección.

#### **¿Qué causa estas condiciones?**

Son trastornos "genéticos" en los cuales ambos padres, aunque se encuentren bien, los heredan inevitablemente a su hijo.

#### **¿Qué sucedería si la prueba del bebé fuera positiva?**

Los resultados positivos son extremadamente poco frecuentes para estas condiciones. Los padres serán contactados por un profesional de la salud que se ocupará de verificar que el bebé esté bien. Se hará una cita para que el bebé sea observado en un hospital con el fin de hacer una evaluación y algunas pruebas. Los resultados de estas pruebas, por lo general disponibles dentro de los 7 días, confirmarán la condición o indicarán que el resultado fue un resultado falso positivo. Mientras, se aconsejará a los padres sobre cómo cuidar a su bebé y se les dará asesoramiento especial sobre la alimentación. En circunstancias poco frecuentes puede ser que el bebé sea internado en el hospital por un tiempo breve.

#### **¿Cuán efectivo es el tratamiento y que sucedería si no se detectaran las condiciones?**

Todos estos trastornos son serios si no se tratan y si bien el bebé parece estar bien al nacer se puede enfermar. Esto puede ser muy tempranamente en algunos casos o puede tardar hasta uno o dos años.

El tratamiento que se inicia en forma temprana es mucho más efectivo que el tratamiento demorado. En general cuando se detecta mediante los estudios de detección, la perspectiva para el bebé mejora mucho aunque en casos poco frecuentes aún esto puede ser inefectivo. Puede haber efectos graves, incluso retraso mental grave o muerte si no se tratan.