

## FORMULARIO DE NEGACIÓN – EXÁMENES DE DETECCIÓN NEONATALES

Nombre del bebé \_\_\_\_\_ Fecha de nacimiento \_\_\_\_\_

Hospital de nacimiento \_\_\_\_\_ Número de expediente médico \_\_\_\_\_

### Entiendo que:

El Estado de Maryland y la Academia Estadounidense de Pediatría recomiendan enfáticamente los exámenes de detección neonatales. Los exámenes de detección neonatales se consideran como parte de un buen cuidado del bebé.

Se realizan exámenes a los recién nacidos para detectar algunas afecciones que causan retardo mental, otros problemas de salud graves e incluso la muerte. Maryland realiza exámenes a los bebés para todas las afecciones recomendadas por March of Dimes, la Academia Estadounidense de Pediatría y el Colegio Estadounidense de Genética Médica. Si bien estos trastornos son poco frecuentes, todos los meses a varios bebés se les detecta algún trastorno identificado por los exámenes de detección neonatales.

El tratamiento, si se inicia en forma temprana, puede ayudar a prevenir los problemas causados por estas afecciones. El Estado brinda acceso a tratamiento completo para cada bebé al que se detecte un trastorno.

Es importante realizar exámenes a todos los bebés, ya que los bebés con estas afecciones generalmente lucen normales.

Para los exámenes se requiere solo una pequeña cantidad de sangre del bebé. La sangre se extrae mediante una punción en el talón del bebé.

**Entiendo que en caso de que mi bebé tenga alguno de estos trastornos, y no se le hayan realizado exámenes neonatales, el retraso en el diagnóstico y el tratamiento pueden causar graves problemas de salud, retardo mental o incluso la muerte.**

He recibido información acerca de los exámenes de detección neonatales. Sé que si tengo otras preguntas, puedo comunicarme con el Laboratorio de Exámenes de Detección Neonatales del Departamento de Salud del Estado al teléfono 410-767-6099 o puedo visitar el sitio web del Estado en <http://dhmh.maryland.gov/labs/html/nbs.html>.

He analizado los exámenes de detección neonatales con el médico o la enfermera de mi bebé,

\_\_\_\_\_  
Nombre del médico o enfermera

M.D./R.N. \_\_\_\_\_  
Número de teléfono

Se han respondido todas mis preguntas a mi entera satisfacción.

No obstante, no acepto que se extraiga una muestra de sangre a mi bebé para los exámenes de detección neonatales.

Acepto toda la responsabilidad que me compete por no autorizar que se realicen los exámenes de detección neonatales a mi bebé.

Libero al Departamento de Salud e Higiene Mental de Maryland, al hospital de nacimiento y a la persona responsable de extraer la muestra para los exámenes de detección neonatales, de toda responsabilidad por cualquier lesión, enfermedad o afección médica, o incluso la muerte, de mi hijo/a, que se pueda producir como consecuencia de alguno de los trastornos para los cuales se realizan los exámenes de detección de acuerdo con el panel integral de exámenes de detección neonatales del Estado, y los cuales mediante el presente no acepto que se realicen a mi hijo/a.

Nombre del padre/madre/tutor \_\_\_\_\_ Firma \_\_\_\_\_

Dirección \_\_\_\_\_ Número de teléfono \_\_\_\_\_

Fecha \_\_\_\_\_ Testigo \_\_\_\_\_ Firma \_\_\_\_\_

## Trastorno del panel de exámenes de detección neonatales de Maryland

(Algunos trastornos tienen múltiples variantes.)

### **Trastornos de aminoácidos**

Fenilcetonuria (PKU) e Hiperfenilalaninemia (HPA)  
Homocistinuria (e Hipermetioninemia)  
Tirosinemia I, II, III

### **Trastornos del ciclo de la urea**

Aciduria argininosuccínica  
Argininemia  
Citrulinemia I, II

### **Trastornos de ácidos orgánicos**

BCK (Cetoaciduria de cadenas ramificadas), también llamada MSUD (Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce)  
Deficiencia de biotinidasa  
Acidemia glutárica, Tipo I (GA I)  
Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-coenzima A liasa (Deficiencia HMG-CoA liasa)  
Deficiencia de isobutil-CoA deshidrogenasa (IBC/IBG)  
Acidemia isovalérica (IVA)  
Acidemia malónica (Deficiencia de malonil-CoA descarboxilasa) (MAL)  
Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa (2MBG)  
Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (Deficiencia de 3MCC)  
Deficiencia de 3-metilglutacónica hidratasa (MGA- Aciduria metilglutacónica)  
Aciduria butírica 2-metil 3-hidroxi (2M3HBA)  
Acidemia metilmalónica (MMA) (MUT, CblA/B, CblC/D)  
Deficiencia de acetoacetil-CoA tiolasa mitocondrial (Deficiencia de 3-cetotiolasa, BKT)  
Deficiencia de carboxilasa múltiple (MCD)  
Acidemia propiónica (PA o PPA)

### **Trastornos de oxidación de ácidos grasos**

Defecto de absorción de carnitina  
Deficiencia de carnitina/acilcarnitina translocasa (Deficiencia de translocasa)  
Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa I (Deficiencia CPT I)  
Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa II (Deficiencia CPT II)  
Deficiencia de dienoil-CoA reductasa (Deficiencia de de-re)  
Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (Deficiencia LCHAD)  
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (Deficiencia MCAD)  
Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena media/corta (Deficiencia M/SCHAD)  
Deficiencia de cetoacil-CoA tiolasa de cadena media (MCKAT)  
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa múltiple (MADD o Acidemia glutárica tipo II o GA II)  
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (Deficiencia SCAD)  
Deficiencia de proteína trifuncional (Deficiencia TFP)  
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (Deficiencia VLCAD)

### **Trastornos endocrinos**

Hipotiroidismo  
Hiperplasia suprarrenal congénita (CAH)

### **Trastornos metabólicos por carbohidratos**

Galactosemia (Transferasa-GALT, Quinasa-GALK, Epimerasa-GALE)

### **Trastornos de hemoglobina**

Anemia falciforme (SCD- incluida SS, SC, Talasemia beta)

### **Fibrosis quística**

### **Audición**

Se examina a todos los bebés antes del alta del hospital