



Arizona Parent Guide to Newborn Screening



ARIZONA DEPARTMENT OF HEALTH SERVICES

Newborn screening makes sure all babies are tested for certain disorders at birth and allows healthcare providers to start treatment early if your baby's screen is not normal.

What disorders are babies tested for?

- Currently, Arizona screens for 31 core disorders*, including hearing loss and critical congenital heart defects from the Recommended Uniform Screening Panel from the U.S. Department of Health and Human Services (HHS)
*see list in the *Disorders We Test For* section

How are the screening tests done?

- First, your baby's foot will be cleaned and warmed.
- Next, five drops of blood are taken from your baby's heel and placed on a card with special filter paper.
- Important **contact information*** is filled out on the card. It is sent to the Arizona State Laboratory for testing.

*It is important for the **contact information** to be correct on the newborn screening card so that your family and healthcare provider can be notified quickly if there is an abnormal result.

When are the blood tests done?

- The first test is collected when your baby is 24-36 hours old.
- The second test is collected between 5 and 10 days of age or at your first visit to your healthcare provider's office, whichever comes first.
- It is important that these tests are done on time because some of the disorders can cause serious problems in the first two weeks of life.
- These disorders cannot be cured, but early treatment may keep your baby from getting sick(er).

How are test results reported?

- Normal screening results are mailed to your healthcare provider.
- If the screening result is not normal, your healthcare provider will be told within a few days.
- Ask your baby's healthcare provider for the test results.
- Hearing and CCHD results are available as soon as the screen is complete.



What happens next?

- Most of the newborn screening tests come back normal, but some do not.
- Many babies who have an abnormal result will have a normal repeat test and will not have a disorder.
- If any results are not normal, further testing will be needed to tell whether your baby actually has a disorder.
- Your healthcare provider will consult with specialty doctors who work with the Office of Newborn Screening to get your baby the proper testing and treatment, if needed.
- There is a slight chance that a disorder might be missed with a screening test. Your baby's health care provider will monitor for symptoms.

Why is newborn screening so important?

- All babies are at risk, even if they look healthy.
- Most babies identified through screening are from families with no history of the disorder.
- Getting your baby into treatment before they are sick gives them the best chance at a healthy life.

Severe Combined Immunodeficiency (SCID), is the most recent disorder added to Arizona Newborn Screening Panel. The screening will be done through bloodspot testing. As of August 2017, all newborns born in Arizona will have bloodspot testing for SCID.

Disorders We Test For

Endocrine Disorders

- Congenital hypothyroidism (CH)
- Congenital adrenal hyperplasia (CAH)

Amino Acid Disorders

- Phenylketonuria (PKU)
- Maple syrup urine disease (MSUD)
- Homocystinuria (HCY)
- Citrullinemia type I (CIT-1)
- Argininosuccinic acidemia (ASA)
- Tyrosinemia type I (TYR-1)

Fatty Acid Oxidation Disorders

- Carnitine uptake defect (CUD)
- Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MCAD)
- Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (VLCAD)
- Long-chain L-3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency (LCHAD)
- Trifunctional protein deficiency (TFP)

Organic Acid Disorders

- Isovaleric acidemia (IVA)
- Glutaric acidemia type I (GA-1)
- 3-Hydroxy-3-methylglutaric aciduria (HMG)
- Multiple carboxylase deficiency (MCD)
- Methylmalonic acidemia-cobalamin defect (Cbl A,B)
- Methylmalonic acidemia-mutase deficiency (MUT)
- 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency (3MCC)

- Propionic acidemia (PROP)
- Beta-ketothiolase deficiency (BKT)

Hemoglobin Disorders

- Sickle cell anemia (Hb SS)
- S, beta-thalassemia (Hb S/β Th)
- S, C disease (Hb S/C)

Other Disorders

- Biotinidase deficiency (BIOT)
- Galactosemia (GALT)
- Cystic Fibrosis (CF)
- Severe Combined Immunodeficiency (SCID)

Disorders not detected by bloodspot screening

- Hearing Loss (HEAR)
- Critical Congenital Heart Defects (CCHD)



Guía de Evaluaciones Neonatales para Padres de Familia de Arizona



ARIZONA DEPARTMENT OF HEALTH SERVICES

La evaluación neonatal asegura que se prueben ciertos trastornos a todos los recién nacidos y les permite a los proveedores médicos que comiencen los tratamientos temprano si la evaluación de su bebé no resultara normal.

¿Qué trastornos se les evaluarán a los bebés?

- Al presente, en Arizona diagnosticamos 31 trastornos fundamentales, incluso pérdida de la audición y defectos cardiacos congénitos críticos del Panel Recomendado de Evaluación Uniforme de la Secretaría de Salud y Servicios Humanos federal (HHS, por sus siglas en inglés).
* Vea la lista en la sección de Trastornos que probamos

¿Cómo se efectuarán las evaluaciones?

- Primero, se limpiará y se entibiará el pie de su bebé.
- A continuación, se tomarán cinco gotas de sangre del talón de su bebé y se colocarán en una tarjeta con papel filtrante especial.
- Los **datos importantes para comunicarse*** se rellenarán en la tarjeta. Se enviará al Laboratorio Estatal de Arizona para las evaluaciones.

*Es de importancia que los datos para comunicarse con usted queden correctos en la tarjeta de evaluación neonatal, a fin de comunicarse de inmediato con su familia y su proveedor(a) de atenciones médicas si hubiera algún resultado que no fuera normal.

¿Cuándo se efectuarán las pruebas de la sangre?

- La primera prueba se efectúa cuando su bebé tiene entre 24 y 36 horas de haber nacido.
- La segunda prueba se efectúa entre los 5 y los 10 días de edad o en su primera visita al consultorio de su proveedor(a) de atenciones médicas, lo que suceda antes.
- Es de importancia que las pruebas se lleven a cabo a tiempo, puesto que algunos de los trastornos causan dificultades graves en las primeras dos semanas de vida.
- Los trastornos no pueden sanarse; pero el tratamiento temprano pudiera evitar que su bebé se enfermara hasta más.

¿Cómo se darán a conocer los resultados?

- Los resultados normales se le enviarán a su proveedor(a) de atenciones médicas.
- Si el resultado de las evaluaciones no fuera normal, se le avisará en pocos días a su proveedor(a) de atenciones médicas.
- Pídale los resultados de las pruebas a su proveedor(a) de atenciones médicas para su bebé.
- Los resultados de las pruebas de la audición y de los DCCC estarán disponibles en cuanto se lleven a cabo los estudios diagnósticos.



¿Qué sucederá a continuación?

- La mayoría de las evaluaciones neonatales resultan normales, pero algunas no.
- Muchos bebés que obtengan resultados no normales obtendrán resultados normales al repetírseles las pruebas y no tendrán trastornos.
- Si algún resultado no fuera normal, hará falta más pruebas para determinar si su bebé en realidad tiene algún trastorno.
- Su proveedor(a) de atenciones médicas se asesorará con médicos especialistas que obran en conjunto con la Oficina de Evaluaciones neonatales para conseguirle a su bebé las pruebas adecuadas y el tratamiento debido, si hiciera falta.
- Existe una leve posibilidad de que no se detecte un trastorno con una prueba de evaluación. Su proveedor(a) de atenciones médicas para su bebé se mantendrá pendiente por si hubieran síntomas.

¿Por qué resulta tan importante la evaluación neonatal?

- Todos los bebés pudieran correr riesgos, aunque se vieran saludables.
- La mayoría de los bebés que se detectan mediante evaluaciones provienen de familias sin antecedentes de tales trastornos.
- Conseguir tratamiento para su bebé antes de que padezca o se enferme le ofrece la mayor oportunidad de tener una vida sana.

Trastornos que evaluamos

Trastornos endocrinos (siglas en inglés)

- Hipotiroidismo congénito (CH)
- Hiperplasia adrenal congénita (CAH)
- Trastornos de amino ácidos
- Fenilcetonuria (PKU)
- Mal de jarabe de arce en la orina (MSUD)
- Homocistinuria (HCY)
- Citrulenemia tipo I (CIT-1)
- Aciduria argininosuccínica (ASA)
- Tirosinemia tipo I (TYR-1)

Trastornos de oxidación de ácidos grasos

- Deficiencia de transporte de carnitina (CUD)
- Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media (MCAD)
- Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)
- Deficiencia de L-3-hidroxiacil-coenzima A deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
- Deficiencia de trifuncional proteínica (TFP)

Trastornos de ácidos orgánicos

- Aciduria isovalérica (IVA)
- Aciduria glutárica tipo I (GA-1)
- Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica (HMG)
- Deficiencia carboxilasa múltiple (MCD)
- Aciduria metilmalónica – deficiencia de cobalamina (Cbl A,B)
- Aciduria metilmalónica – deficiencia de mutasa (MUT)
- Deficiencia de carboxilasa 3-metilcrotonil-coA (3MCC)
- Aciduria propiónica (PROP)
- Deficiencia de beta-cetotiolasa (BKT)

Trastornos de hemoglobina

- Drepanocitosis o anemia de célula falciforme (Hb SS)
- S, beta-talasemia (Hb S/β Th)
- S, mal de hemoglobina C (Hb S/C)

Otros trastornos

- Deficiencia de biotinidasa (BIOT)
- Galactosemia (GALT)
- Fibrosis quística (CF)

Trastornos no detectados con evaluaciones de muestras de sangre

- Merma o pérdida de audición u “oído” (HEAR)
- Defectos cardiacos congénitos críticos (DCCC)