



ARIZONA DEPARTMENT  
OF HEALTH SERVICES

# ARIZONA PARENT GUIDE TO NEWBORN SCREENING



## Why Is Newborn Screening Important?

*All babies could be at risk, even if they look healthy.*

*Most babies identified through newborn screening are from families with no history of the condition.*

*Getting your baby into treatment before they are symptomatic gives them the best chance at a healthy life.*

### What's My Role?

- Make sure contact information on the bloodspot screening card is correct so that your family and healthcare provider can be notified quickly if there is an abnormal result or if your baby needs additional testing.
- Be sure your baby receives the 2nd bloodspot screening at 5-10 days old.
- A repeat screening may be needed for a variety of reasons; it does not necessarily mean your baby has one of the newborn screening conditions.
- Follow up quickly with your baby's provider if a repeat screening or additional testing is necessary.

Arizona Department of Health Services  
Bureau of State Laboratory Services  
Office of Newborn Screening  
250 N 17th Avenue, First Floor  
Phoenix, AZ 85007  
Phone: (602) 364-1409  
Deaf and Hard of Hearing call 711 for AZ Relay Service

## Heelstick/Bloodspot Screening

- Screens for rare, but treatable conditions
- Arizona screens every baby twice, once at 24-36 hours of age and again at 5-10 days old
- All it takes is a few drops of blood from your baby's heel
- Early detection can help prevent serious health problems, disability, and even death



## Heart Screening

- Checks for a set of serious, life-threatening heart defects known as critical congenital heart defects (CCHD)
- Heart screening using pulse oximetry is a simple, painless test that is used to measure the amount of oxygen in the blood and detect a CCHD
- It only takes a few minutes and provides immediate results
- When detected early, babies with a CCHD can often be successfully treated with medical interventions



## Hearing Screening

- Checks for differences in hearing levels
- Hearing screening is painless and the results are immediate
- Additional testing may be needed by an audiologist to confirm hearing levels
- Identifying hearing differences early helps babies stay on track with language acquisition



*A newborn may appear healthy, but could have a serious condition that can't be seen. Newborn screening gives babies who have these conditions the opportunity to get treatment and to prevent health problems, including developmental delay or death.*

### Conditions Screened for in Arizona

- Phenylketonuria (PKU)
- Maple Syrup Urine Disease (MSUD)
- Homocystinuria (HCY)
- Citrullinemia Type 1 (CIT-1)
- Argininosuccinic Acidemia (ASA)
- Tyrosinemia Type 1 (TYR-1)
- Congenital Hypothyroidism (CH)
- Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)
- 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)
- Sickle Cell Anemia (Hb SS)
- S, Beta-Thalassemia (Hb S/β Th)
- S, C Disease (Hb S/C)
- Isovaleric Acidemia (IVA)
- Glutaric Acidemia Type 1 (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)
- Biotinidase Deficiency (BIOT)
- Galactosemia (GALT)
- Cystic Fibrosis (CF)
- Severe Combined Immunodeficiency (SCID)
- Spinal Muscular Atrophy (SMA)
- X-linked Adrenoleukodystrophy (X-ALD)
- Hearing Differences (HEAR)
- Critical Congenital Heart Defects (CCHD)
- Pompe Disease (by 1/1/2024)
- Mucopolysaccharidosis Type 1 (by 1/1/2024)

For more  
information  
scan here  
or visit  
[aznewborn.com](http://aznewborn.com)





ARIZONA DEPARTMENT  
OF HEALTH SERVICES

## Guía para padres de Arizona sobre la evaluación de recién nacidos

### ¿Por qué son importantes las Pruebas de Detección en Recién Nacidos?

*Todos los bebés pudieran estar en riesgo, incluso si se ven sanos.*

*La mayoría de los bebés que se identifican a través de las Pruebas de Detección en Recién Nacidos son de familias con que no tienen antecedentes de esa condición.*

*Poner a su bebé en tratamiento antes de que se enferme les da una mejor oportunidad de tener una vida saludable.*

#### ¿Cuál es mi papel?

- Asegúrese de que información de contacto en la tarjeta de evaluación del recién nacido esté correcta para que se pueda avisar rápidamente a su familia y proveedor de cuidado de salud si hay un resultado anormal o si su bebé necesita repetir la prueba.
- Asegúrese de que su bebé reciba la 2da evaluación del recién nacido a los 5 o 10 días de nacido.
- Es posible que necesite repetir la evaluación por una variedad de razones, no necesariamente significa que su bebé tenga alguna de las condiciones de la prueba.
- Consulte de inmediato con el doctor de su bebé si es necesario repetir la evaluación o hacer otro tipo de prueba.

Departamento de Servicios de Salud de Arizona  
División de Servicios de Laboratorio Estatal  
Oficina de Pruebas de Detección para Recién Nacidos  
250 N 17th Avenue, First Floor  
Phoenix, AZ 85007  
Teléfono: (602) 364-1409  
Personas con problemas de audición llame al 711 para el  
Servicio de Retransmisión (Relay) de AZ

### Punción del talón/Prueba de la gota de sangre

- Busca condiciones de salud raras pero tratables
- En Arizona hacen las pruebas a los bebés dos veces, una cuando tiene de 24-36 horas de nacido y otra vez cuando tienen de 5 a 10 días de nacido
- Sólo se necesitan unas gotas de sangre del talón del bebé
- La detección temprana puede ayudar a prevenir problemas serios de salud, discapacidades e incluso la muerte



### Pruebas del corazón

- Busca varios tipos de defectos cardiacos graves, conocidos como Cardiopatía Congénita Crítica (CCHD, por sus siglas en inglés)
- Prueba del corazón que usa la oximetría de pulso, es una prueba sencilla y que no duele, que se usa para medir la cantidad de oxígeno en la sangre y detectar una CCHD
- Sólo se toma unos minutos y resultados de esta prueba son inmediatos
- Cuando se detecta a tiempo, los bebés con CCHD a menudo se pueden tratar con intervenciones médicas



### Prueba auditiva

- Revisa las diferencias en los niveles de audición
- La prueba auditiva es sin dolor y los resultados son inmediatos
- Quizá se necesiten más pruebas hechas por un audiólogo para confirmar los niveles de audición
- Identificar los niveles de audición de manera temprana, ayuda a los bebés a desarrollar su lenguaje para poderse comunicar normalmente



*Un recién nacido puede parecer sano pero podría tener una afección grave que no se puede ver. Los exámenes de detección de recién nacidos les brindan a los bebés que tienen estas afecciones la oportunidad de recibir tratamiento y prevenir problemas de salud, incluido el retraso en el desarrollo o la muerte.*

### Condiciones para las que se evalúa en Arizona

- Fenilcetonuria (PKU)
- Mal de Jarabe de Arce en la Orina (MSUD)
- Homocystinuria (HCY)
- Citrulenemia Tipo 1 (CIT-1)
- Aciduria Argininosuccínica (ASA)
- Tirosinemia Tipo 1 (TYR-1)
- Hipotiroidismo Congénito (CH)
- Hiperplasia Adrenal Congénita (CAH)
- 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)
- Drepanocitosis o Anemia de Célula Falciforme (Hb SS)
- S, Beta-Talasemia (Hb S/β Th)
- S, Mal de Hemoglobina C (Hb S/C)
- Aciduria Isovalérica (IVA)
- Aciduria Glutárica Tipo 1 (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-Cetotilasa (BKT)
- Deficiencia de Biotinidasa (BIOT)
- Galactosemia (GALT)
- Fibrosis Quística (CF)
- Inmunodeficiencia Combinada Severa (SCID)
- Atrofia Muscular Espinal (AME)
- Adrenoleucodistrofia Ligada al X (X-ALD)
- Merma o Pérdida de Audición u "oído" (HEAR)
- Defectos Cardiacos Congénitos Críticos (DCCC)
- Pompe Disease (by 1/1/2024)
- Mucopolysaccharidosis Type 1 (by 1/1/2024)

Más  
información  
en  
[aznewborn.com](http://aznewborn.com)

