



**UNIVERSIDAD DE CUENCA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
ESCUELA DE ENFERMERÍA**

**CONOCIMIENTO SOBRE EL PROGRAMA DEL TAMIZAJE
METABÓLICO NEONATAL EN LAS MADRES QUE ACUDEN A
CONSULTA EXTERNA DEL HOSPITAL “VICENTE CORRAL
MOSCOSO”. CUENCA 2014**

**TESIS PREVIA A LA OBTENCIÓN
DEL TÍTULO DE LICENCIADA EN
ENFERMERÍA**

**AUTORAS: MARÍA JOSÉ BRAVO BRITO
 MARCIA SUSANA CABRERA ALTAMIRANO
 MIRIAM PATRICIA CARCHI CEDILLO**

DIRECTORA: MGS. NARCISA EUGENIA ARCE GUERRERO

ASESORA: LCDA. FRANCISCA BUERGUEÑO ALCALDE

CUENCA – ECUADOR

2015



RESUMEN

El tamizaje neonatal es un programa implementado a nivel mundial para detectar patologías congénitas del metabolismo en recién nacidos, que pueden conducir a enfermedades como: Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Galactosemia e Hiperplasia Suprarrenal Congénita. En nuestra ciudad no ha sido evaluado el grado de conocimiento que tienen las madres sobre este programa, por lo que es conveniente, determinar cómo adquirieron los conocimientos sobre este tema las madres que acuden a Consulta Externa del hospital “Vicente Corral Moscoso”.

El estudio tiene como objetivo determinar el conocimiento sobre el programa del tamizaje metabólico neonatal en las madres que acuden a la Consulta Externa del hospital “Vicente Corral Moscoso” de la ciudad de Cuenca, 2014.

La investigación fue descriptiva, de corte transversal y cuantitativa porque analizamos los datos de manera numérica. Se trabajó con un universo infinito, que incluye a las madres que acudieron a Consulta Externa en los meses de julio, agosto y septiembre del 2014. Se aplicó la observación y un formulario elaborado por las autoras, los datos fueron procesados y analizados en Microsoft Word, Excel y en S.P.S.S.

Resultados: Se determinó que el 55.3% de madres conocen el programa Tamizaje Neonatal y el 44.7% lo desconocen, la edad de las madres oscila entre los 20 y 24 años con un porcentaje de 32.3%, el nivel de instrucción es secundaria equivalente al 50.7%. Existe un desconocimiento del 83% acerca de las enfermedades que se detecta, como el tiempo que se entrega los resultados.

Palabras Claves: MADRES, CONOCIMIENTO, TAMIZAJE NEONATAL, ENFERMEDADES METABÓLICAS.



ABSTRACT

The tamizaje neonatal is a program implemented at world level to detect congenital pathologies of the metabolism in newly born that can lead to illnesses like: Congenital Hipotiroidismo, Fenilcetonuria, Galactosemia and Suprarenal Congenital Hiperplasia. In our city it has not been evaluated the grade of knowledge that you/they have the mothers on this program, by what is convenient, to determine how they acquired the knowledge on this topic the mothers that go to External Consultation of the hospital "Vicente Corral Moscoso."

The study has as objective to determine the knowledge on the program of the tamizaje metabolic neonatal in the mothers that go to the External Consultation of the hospital "Vicente Corral Moscoso" of the city of Cuenca 2014.

The investigation was descriptive, of traverse and quantitative court because we analyze the data in a numeric way. One worked with an infinite universe that includes the mothers that went to External Consultation in the months of July, August and September of the one 2014. The observation and a form elaborated by the authors was applied, the data were processed and analyzed in Microsoft Word, Excel and in S.P.S.S.

Results: It was determined that the one 55.3% of mothers knows the program Tamizaje Neonatal and the one 44.7% ignores it, the age of the mothers oscillates between the 20 and 24 years with a percentage of 32.3%, the instruction level is secondary equivalent to the one 50.7%. An ignorance of 83% exists about the illnesses that it is detected, as the time that surrenders the results.

Key Words: MOTHERS, KNOWLEDGE, TAMIZAJE NEONATAL, METABOLIC ILLNESSES.



INDICE DE CONTENIDO

PORTADA	1
RESUMEN.....	2
ABSTRACT	3
INDICE DE CONTENIDO	4
DEDICATORIA	13
AGRADECIMIENTO	15
CAPÍTULO I.....	16
1. INTRODUCCIÓN	16
2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	17
3. JUSTIFICACIÓN	18
CAPÍTULO II.....	20
2. MARCO TEÓRICO.....	20
2.1. MARCO REFERENCIAL	20
2.2. MARCO CONCEPTUAL.....	22
2.2.1. HISTORIA DEL TAMIZAJE	22
2.2.2. FUNDAMENTO LEGAL.....	23
2.2.3. TAMIZAJE NEONATAL EN EL ECUADOR	23
2.2.4. TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL.....	25
2.2.5. IMPORTANCIA DEL TAMIZAJE NEONATAL.....	25
2.2.6. CÓMO SE REALIZA LA PRUEBA.....	26
2.2.7. MATERIALES NECESARIOS PARA LA PRUEBA	26
2.2.8. PROCEDIMIENTO DE EXTRACCIÓN DE LA PRUEBA DEL TALÓN	27
2.2.9. EDAD QUE SE DEBE EXTRAER LA MUESTRA DE SANGRE	27
2.2.10. FICHA DE REGISTRO DE DATOS	28
2.2.11. LOCALIZACIÓN DEL SITIO DE PUNCIÓN.....	28
2.2.12. MANERA DE TOMAR LA MUESTRA.....	28
2.2.13. RECOLECCIÓN DE LA SANGRE EN EL PAPEL FILTRO	28
2.2.14. FORMA DE CONSERVAR LA MUESTRA	29
2.2.15. ENVÍO DE MUESTRAS	29
2.2.16. TIPOS DE MUESTRAS.....	30
1. MUESTRA SATISFACTORIA	30
2. MUESTRAS INSATISFACTORIAS	31
NÚMERO DE MUESTRAS.....	32



2.2.17. OBJETIVOS DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL.....	33
2.2.18. ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO	34
• 2.2.19. HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO.....	34
• 2.2.20. FENILCETONURIA	35
• 2.2.21. GALACTOSEMIA	37
• 2.2.22. HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA	38
CAPÍTULO III.....	41
3. MARCO INSTITUCIONAL.....	41
ASPECTOS SOCIO DEMOGRÁFICO:	41
CAPÍTULO IV	44
4. OBJETIVOS DE LA INVESTIGACIÓN	44
4.1. OBJETIVO GENERAL.....	44
4.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS	44
CAPÍTULO V	45
5. METODOLOGÍA	45
5.1. UNIVERSO DE TRABAJO	45
5.2. CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN.....	45
5.3. ASPECTOS ÉTICOS	45
5.4. PLAN DE TABULACIÓN Y ANÁLISIS	46
5.5. OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES.....	46
CAPITULO VI	49
6. RESULTADOS.....	49
CAPÍTULO VII	60
7. OBJETIVOS Y CONCLUSIONES	60
OBJETIVOS.....	60
CONCLUSIONES	60
7.1 DISCUSIÓN	62
CAPÍTULO VIII	64
8. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	64
ANEXOS	68



Universidad de Cuenca
Clausula de derechos de autor

María José Bravo Brito, autora de la tesis "CONOCIMIENTO SOBRE EL PROGRAMA DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN LAS MADRES QUE ACUDEN A CONSULTA EXTERNA DEL HOSPITAL "VICENTE CORRAL MOSCOSO". CUENCA 2014", reconozco y acepto el derecho de la Universidad de Cuenca, en base al Art. 5 literal c) de su Reglamento de Propiedad Intelectual, de publicar este trabajo por cualquier medio conocido o por conocer, al ser este requisito para la obtención de mi título de licenciada en Enfermería. El uso que la Universidad de Cuenca hiciere de este trabajo, no implicará afección alguna de mis derechos morales o patrimoniales como autora.

Cuenca, 6 de febrero del 2015

María José Bravo Brito

C.I.: 0104817622



Universidad de Cuenca
Clausula de derechos de autor

Marcia Susana Cabrera Altamirano, autora de la tesis "CONOCIMIENTO SOBRE EL PROGRAMA DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN LAS MADRES QUE ACUDEN A CONSULTA EXTERNA DEL HOSPITAL "VICENTE CORRAL MOSCOSO". CUENCA 2014", reconozco y acepto el derecho de la Universidad de Cuenca, en base al Art. 5 literal c) de su Reglamento de Propiedad Intelectual, de publicar este trabajo por cualquier medio conocido o por conocer, al ser este requisito para la obtención de mi título de licenciada en Enfermería. El uso que la Universidad de Cuenca hiciere de este trabajo, no implicará afección alguna de mis derechos morales o patrimoniales como autora.

Cuenca, 6 de febrero del 2015

Marcia Susana Cabrera Altamirano

C.I: 0104487608



Universidad de Cuenca
Clausula de derechos de autor

Miriam Patricia Carchi Cedillo, autora de la tesis "CONOCIMIENTO SOBRE EL PROGRAMA DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN LAS MADRES QUE ACUDEN A CONSULTA EXTERNA DEL HOSPITAL "VICENTE CORRAL MOSCOSO". CUENCA 2014", reconozco y acepto el derecho de la Universidad de Cuenca, en base al Art. 5 literal c) de su Reglamento de Propiedad Intelectual, de publicar este trabajo por cualquier medio conocido o por conocer, al ser este requisito para la obtención de mi título de licenciada en Enfermería. El uso que la Universidad de Cuenca hiciera de este trabajo, no implicará afección alguna de mis derechos morales o patrimoniales como autora.

Cuenca, 6 de febrero del 2015

Miriam Patricia Carchi Cedillo

C.I: 0103985693



Universidad de Cuenca
Clausula de propiedad intelectual

María José Bravo Brito, autora de la tesis "CONOCIMIENTO SOBRE EL PROGRAMA DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN LAS MADRES QUE ACUDEN A CONSULTA EXTERNA DEL HOSPITAL "VICENTE CORRAL MOSCOSO". CUENCA 2014", certifico que todas las ideas, opiniones y contenidos expuestos en la presente investigación son de exclusiva responsabilidad de su autora.

Cuenca 6 de febrero del 2015.

A handwritten signature in blue ink, appearing to read "María José Bravo Brito", written over a horizontal line.

María José Bravo Brito

C.I.: 0104817622



Universidad de Cuenca
Clausula de propiedad intelectual

Marcia Susana Cabrera Altamirano, autora de la tesis "CONOCIMIENTO SOBRE EL PROGRAMA DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN LAS MADRES QUE ACUDEN A CONSULTA EXTERNA DEL HOSPITAL "VICENTE CORRAL MOSCOSO". CUENCA 2014", certifico que todas las ideas, opiniones y contenidos expuestos en la presente investigación son de exclusiva responsabilidad de su autora.

Cuenca 6 de febrero del 2015.

A handwritten signature in blue ink, appearing to read "Marcia Susana Cabrera Altamirano", written over a horizontal line.

Marcia Susana Cabrera Altamirano

C.I.: 0104487608



Universidad de Cuenca
Clausula de propiedad intelectual

Miriam Patricia Carchi Cedillo, autora de la tesis "CONOCIMIENTO SOBRE EL PROGRAMA DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN LAS MADRES QUE ACUDEN A CONSULTA EXTERNA DEL HOSPITAL "VICENTE CORRAL MOSCOSO". CUENCA 2014", certifico que todas las ideas, opiniones y contenidos expuestos en la presente investigación son de exclusiva responsabilidad de su autora.

Cuenca 6 de febrero del 2015.

A handwritten signature in blue ink, appearing to read "Miriam Patricia Carchi Cedillo".

Miriam Patricia Carchi Cedillo

C.I: 0103985693



DEDICATORIA

A mi madre que con su apoyo incondicional, palabras de aliento y ánimos me supo brindar a pesar de la distancia, por enseñarme a ser perseverante y no dejar que mis sueños se derrumben. Gracias mamá sin tu esfuerzo no lo hubiera logrado.

A mi tía Rosario por guiarme en el camino correcto, por estar conmigo en los momentos más difíciles, por no dejarme sola y hacerme saber que puedo contar con ella. Gracias por ser uno de los pilares fundamentales en mi vida.

A mi abuelita y hermano que sin ellos la vida no sería la misma. Y sobre todo a Dios por permitirme vivir día a día y compartir los más bellos momentos junto a los seres que más amamos gracias por esta hermosa vocación.

María José Bravo Brito



DEDICATORIA

En primer lugar quiero agradecer a nuestro creador por darme este momento, este presente, y brindarme la oportunidad de poder dedicarle públicamente a la persona que hizo posible que este sueño tan anhelado por mí, se haya realizado, a la persona que se convirtió en el soporte, en el pilar para lograr esta meta ya que sin él no hubiese podido lograr dicho anhelo, él se convirtió en mi apoyo incondicional, fue el que me impulso para poder mirar hacia adelante, el que me dio la mano para levantarme cuando me caí, gracias porque esa persona ha estado a mi lado, es el Sr. Fabián Miranda mi esposo, mi amigo, mi compañero, mi pasado, mi presente, y mi futuro, mi fórmula secreta para poder resolver la ecuación de la vida. GRACIAS POR EXISTIR.

Marcia Cabrera Altamirano



DEDICATORIA.

Esta tesis se la dedico en primer lugar a Dios, por haberme dado la vida y la fuerza necesaria para seguir adelante.

A mi familia quienes por ellos soy lo que soy.

A mis padres quienes con su apoyo, consejos, valores y ejemplo, me supieron enseñar a nunca dejarme vencer en la vida y siempre seguir adelante con la frente en alto; virtudes que me ayudaron a formar mi carácter para así llegar a lograr alcanzar mis objetivos.

A mi esposo Jhonatan y a mis preciosos hijos Doménica y Sebastián, ya que ellos han sido y son el pilar fundamental y el impulso durante toda mi carrera para llegar a la culminación de la misma, que con su apoyo constante y amor incondicional han sido fuente de calma y consejo en todo momento, que con su luz han iluminado mi vida y hacen mi camino más claro.

Patricia Carchi Cedillo



AGRADECIMIENTO

Este gran paso se lo queremos dedicar a Dios por permitirnos encontrar el don de ayudar a los demás por medio de la enfermería, por guiarnos, bendecirnos en todo momento y culminar una etapa de nuestras vidas en el ámbito profesional.

A nuestras familias por todo el cariño, amor y esfuerzo constante para alcanzar uno de nuestros sueños.

A la MGS. Narcisa Arce G, quien supo brindarnos su apoyo, conocimientos y por ser una excelente directora de tesis le damos las gracias.

A la licenciada Francisca Buergueño por ser nuestra asesora.

A la Universidad de Cuenca, Escuela de Enfermería por brindarnos la mejor educación con distinguidos docentes. Al "HVCM", la Licenciada Fabiola Chuñir, gracias por brindarnos el apoyo en nuestra tesis.

Las Autoras



CAPÍTULO I

1. INTRODUCCIÓN

El programa Nacional de tamizaje Neonatal constituye un instrumento fundamental en Salud Pública, aproximadamente uno de cada mil nacidos vivos pueden albergar en forma latente alguna enfermedad de consecuencias graves e irreversibles. La efectiva intervención evita el daño previniendo las discapacidades asociadas a las mismas, contribuyendo a la disminución de la morbilidad y mortalidad. Los errores innatos del metabolismo (EIM), también conocidos como enfermedades metabólicas hereditarias son un grupo heterogéneo de enfermedades congénitas.

En la actualidad muchas de ellas pueden detectarse de manera temprana mediante el tamizaje neonatal, el cual es un estudio con fines preventivos, que debe practicarse a todos los recién nacidos. Su objeto es descubrir y tratar oportunamente enfermedades graves e irreversibles que no se pueden detectar al nacimiento, ni siquiera con una revisión médica muy cuidadosa.

Una estrategia para la detección de los problemas antes mencionados es el Tamizaje Neonatal, cuyo uso se viene realizando desde hace varias décadas en algunos países. Ante esto, la Vicepresidencia de la República del Ecuador implementa el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal “Con Pie Derecho, la Huella del Futuro”, que fue inaugurado el 2 de diciembre del 2011 por el Vicepresidente Lenin Moreno y ejecutado por el Ministerio de Salud Pública, tiene como objetivo la prevención de discapacidades asociadas a cuatro enfermedades: Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Galactosemia e Hiperplasia Suprarrenal Congénita, para luego brindar toda la asesoría necesaria a los padres del niño/a que hayan sido detectados con una de estas enfermedades e iniciar de inmediato el tratamiento respectivo. La prueba es gratuita se la efectúa en todas la unidades de salud pública del Ecuador. Para lo cual el Gobierno destino 17,4 millones de dólares hasta el 2014. ⁽¹⁾



2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

En el Ecuador cada hora nacen 35 niños y al año se registran 315. 985 partos. El Tamizaje Neonatal es un Programa Nacional de atención oportuna en salud infantil, es una estrategia preventiva que tiene como objetivo descubrir enfermedades o desórdenes metabólicos que no se pueden detectar al nacimiento, ni siquiera con una buena revisión médica. ⁽²⁾ Por consiguiente con el tamizaje neonatal se permite diagnosticar en el recién nacido alteraciones metabólicas que no presentan síntomas iniciales, pero que con el paso del tiempo traen severas consecuencias.

Para ello se realiza una prueba que alerta al médico para iniciar el tratamiento lo más temprano posible, la detección tardía de las enfermedades endocrinas y metabólicas afectan no solo la calidad de vida del niño y su familia, sino que puede constituir un problema de alto costo.

En nuestra realidad no se han realizado estudios para determinar el nivel de conocimiento que tienen las madres sobre esta estrategia, pues por su desconocimiento, las madres no acuden con su niño a que se realice este examen que es vital para la prevención de discapacidades.

En el 2011 fueron tamizados 10.340 niños, en el 2012 se tamizaron a 166.000, para el 2013, se superó nuevamente las metas establecidas, ya que se realizó la prueba a 225.436 niños. Con la presente investigación obtendremos datos reales sobre el conocimiento que tienen las madres con respecto al tamizaje, los mismos que permitirán luego de su difusión a las autoridades respectivas, implementar acciones dirigidas a las madres, para que acudan a las diferentes unidades operativas del Ministerio de Salud Pública con sus niños para la realización de esta prueba, contribuyendo de esta manera a continuar con el incremento de la cobertura y a la identificación temprana de trastornos endocrinos y metabólicos para la instauración oportuna del tratamiento, contribuyendo al crecimiento y desarrollo normal del niño.



3. JUSTIFICACIÓN

El Tamizaje Neonatal se realiza en todos los países industrializados y latinoamericanos hace más de 30 años que nos lleva 10 años de experiencia en este programa, con una cobertura del 98% de los recién nacidos ⁽³⁾. El programa Nacional de Tamizaje Neonatal tiene como objetivo de prevenir discapacidades asociadas a enfermedades congénitas mediante su detección precoz y la intervención para evitar el daño neurológico y posibles discapacidades en niños recién nacidos ⁽⁴⁾. Tales patologías pueden identificarse en los primeros días de vida. ⁽⁵⁾

La incidencia en el Ecuador se debe a varias enfermedades causadas por mutaciones en los genes que codifican proteínas concretas, alterando la estructura primaria de una proteína o la cantidad sintetizada, lo que repercute en su capacidad funcional de un modo relativo o grave.

Este procedimiento se realiza mediante el análisis de cuatro gotas de sangre tomadas del talón del niño, recolectadas en un papel filtro específico, que se conoce como "tarjeta de Guthrie", pionero de los programas de tamizaje en todo el mundo, para luego ser enviada al laboratorio donde son procesadas. ⁽⁶⁾

Se diagnostican cuatro enfermedades, dos endocrinas el hipotiroidismo congénito y la hiperplasia suprarrenal congénita y dos errores congénitos del metabolismo como la fenilcetonuria y galactosemia con el fin de prevenir e iniciar el tratamiento en forma oportuna, y así mejorar la calidad de vida, evitar el retraso físico, mental, inadecuada asignación sexual o la muerte.

Dentro de nuestro país el programa de Tamizaje Metabólico Neonatal fue implementado hace dos años por la Vicepresidencia de la República. Por lo que muchas madres pueden conocer, desconocer, y estos conocimientos pueden ser suficientes o insuficientes sobre este programa, despertando así nuestro interés para realizar una investigación en donde se pueda evaluar el conocimiento de las madres que acuden con sus niños menores de un mes



de edad a realizarse esta prueba en la Consulta Externa del hospital “Vicente Corral Moscoso” y poder determinar cuántas madres conocen sobre este importante programa.

Por esta razón consideramos que nuestra investigación arrojará información que permitirá a las autoridades de la Universidad efectuar investigaciones complementarias y a las autoridades del hospital “Vicente Corral Moscoso” implementar acciones para concienciar a todas las madres a que acudan a esta casa de salud con sus hijos recién nacidos para la realización del tamizaje.



CAPÍTULO II

2. MARCO TEÓRICO

2.1. MARCO REFERENCIAL

ANTECEDENTES

En Europa el tamizaje neonatal para hipotiroidismo congénito constituye un requisito obligatorio en los programas de cribado, la fenilcetonuria (PKU) es el EIM más representado en estos programas, aunque en años recientes se ha verificado un creciente interés por ampliar la lista de tamizaje para incluir otras enfermedades. ⁽⁷⁾

En Italia han desarrollado una guía para la implementación y manejo de la expansión del tamizaje neonatal a fin de homogeneizar los diferentes programas regionales. Recientemente, grupos de expertos de España, Holanda y Noruega también han dado a conocer recomendaciones tendientes a lograr consenso sobre las enfermedades incluidas en sus respectivos programas de tamizaje. Cabe destacar que mientras que en Holanda se consideró como criterio fundamental para su inclusión la existencia de un tratamiento efectivo, en los otros países se adoptó un enfoque menos restrictivo y se consideró además la existencia de tratamientos paliativos, así como el beneficio indirecto para la familia. Aun así, las enfermedades recomendadas en estos estudios varían ampliamente de un país a otro. ⁽⁷⁾

En México, en las últimas décadas, gracias a los avances tecnológicos y científicos, el escenario de las enfermedades metabólicas ha cambiado de forma dramática por dos razones específicas: los nuevos tratamientos médicos como: remplazo enzimático, trasplante de médula ósea, entre otras y los nuevos métodos de tamizaje que permiten su diagnóstico antes de que aparezca los síntomas en etapas muy tempranas. Este tipo de tratamiento en la actualidad se emplea para detectar dos enfermedades metabólicas



como la fenilcetonuria y la galactosemia, hoy en día se puede detectar más de un centenar de enfermedades metabólicas con ayuda del papel filtro de Guthrie. Si bien las enfermedades metabólicas son raras, estas pueden afectar entre 500 a 1,500 recién nacidos. ⁽⁸⁾

Estados Unidos evalúa aproximadamente cuatro millones de recién nacidos al año. El tamizaje neonatal está ideado para proporcionar un diagnóstico rápido y para permitir el tratamiento temprano de desórdenes específicos de tipo metabólico, infeccioso y otros trastornos genéticos para reducir discapacidades y la muerte. Esta práctica se realiza antes de que se desarrollen los signos o síntomas de la enfermedad. Los programas de tamizaje neonatal están compuestos por un complejo servicio clínico integral de educación, detección, diagnóstico, seguimiento, evaluación y de manejo a largo plazo.

Una vez que se ha elaborado un plan de tratamiento para un neonato afectado y, si se cumple el manejo médico, la mayoría de los niños tendrán un desarrollo normal. Con más de 4 millones de recién nacidos evaluados cada año, el tamizaje neonatal es la forma más común de prueba genética en los Estados Unidos, cada año el tamizaje neonatal identifica aproximadamente 6.000 recién nacidos con una condición grave, cuyo tratamiento puede mejorar drásticamente su vida. ⁽⁹⁾

En la actualidad en la Habana Cuba la factibilidad de cada programa de pesquisa neonatal está basada en la evaluación de falsos positivos (especificidad) y falsos negativos (sensibilidad). Existe un compromiso entre estos 2 parámetros, y el nivel de corte debe establecerse en el nivel más bajo que asegure una adecuada sensibilidad sin pérdida importante de la especificidad. Sin embargo, los ensayos aún presentan problemas de especificidad y sensibilidad. Falsos positivos (FP): prematuros, bajo peso y enfermedades graves como trastornos respiratorios (especialmente la enfermedad de membrana hialina), la pobre función renal o hepática, el estrés quirúrgico, metabólico o traumático (debido a una inmadurez de la actividad enzimática adrenal, y reserva inadecuada en respuesta al estrés).



Otros factores que contribuyen a la obtención de valores elevados son: la toma de muestra antes de las 48 horas de vida, así como la baja especificidad de algunos antisueros utilizados en los inmunoensayos. Problemas de sensibilidad que dan lugar a falsos negativos: neonatos que recibieron tratamiento esteroideo prenatal o neonatal. En Cuba han sido estudiados 548.838 neonatos a través del programa de pesquisa neonatal en el período comprendido desde Enero 2005 a Junio 2010. ⁽¹⁰⁾

A nivel nacional se propone normas legales y técnicas para la realización de las pruebas de tamizaje neonatal para prevención del desarrollo de ciertas enfermedades: Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Galactosemia e Hiperplasia Suprarrenal Congénita y mejorar la calidad de vida de la población infantil ecuatoriana. En la mayoría de países se inició las pruebas de tamizaje con casi las mismas enfermedades. En nuestro caso es una iniciativa nueva, que aún no tiene una normativa legal pero que sí cuenta con una técnica para el funcionamiento adecuado del laboratorio de pruebas clínicas para el tamizaje. ⁽¹¹⁾

2.2. MARCO CONCEPTUAL

2.2.1. HISTORIA DEL TAMIZAJE

La historia indica que se empezó a identificar errores del metabolismo en recién nacidos en 1902 con las ideas de Garrol, quien señaló que los defectos químicos específicos en el metabolismo pueden derivarse de la herencia.

En 1934 la primera enfermedad que se buscó identificar tempranamente fue la fenilcetonuria. El Dr. Robert Guthrie en 1961, desarrolló la prueba de tamizaje mediante la recolección de gotas de sangre en papel filtro para la detección de fenilcetonuria. Después de 2 años junto con Susi dieron a conocer los resultados del diagnóstico de errores congénitos del metabolismo en la etapa perinatal. A raíz de estos hallazgos, tomó interés la implementación de las pruebas de tamizaje neonatal. ⁽¹²⁾



La implementación del tamizaje neonatal, se inició en los Estados Unidos en 1963. Sin embargo, el primer país que crea un programa de tamizaje para hipotiroidismo congénito fue Canadá en 1973, seguido por Estados Unidos en 1975. Actualmente, Japón, Alemania y Costa Rica son los países que manejan los programas de tamizaje más completos en el mundo; en Latinoamérica, Costa Rica, Brasil, Cuba, Chile, y Uruguay cuentan con programas nacionales. México, Argentina, Venezuela, Panamá, Ecuador y Colombia, los han implementado en forma parcial. ⁽¹³⁾

2.2.2. FUNDAMENTO LEGAL

El artículo 27 del Código de la Niñez y Adolescencia manifiesta que los niños, niñas y adolescentes tienen derecho a disfrutar del más alto nivel de salud física, mental, psicológica y sexual.

Entre los derechos que describe el Código están el acceso gratuito a programas y acciones de salud pública, a una nutrición adecuada y aun medio ambiente saludable; y el acceso permanente e ininterrumpido a los servicios de salud para la prevención, tratamiento de enfermedades y rehabilitación de la salud. ⁽¹⁴⁾

2.2.3. TAMIZAJE NEONATAL EN EL ECUADOR

El 2 de diciembre del 2011 el Proyecto Nacional de Tamizaje Neonatal empezó a funcionar en nuestro país con el objetivo de detectar y prevenir 4 enfermedades de tipo congénito a fin de disminuir el índice de discapacidad en la población ecuatoriana. ⁽¹⁵⁾ Después de un largo proceso de selección con la ayuda de Cuba, a través de un convenio con el Ministerio de Salud Pública del Ecuador y Tecno Suma Internacional.

La cobertura a nivel nacional fue 1.885 unidades operativas de salud, de las cuales 1.881 pertenecen al Ministerio de Salud Pública, 1 al hospital del Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social (IESS) en Ambato, 2 a la Junta de Beneficencia de Guayaquil y 1 particular en la ciudad de Cuenca.



El gobierno nacional a través del proyecto, invierte 55,69 dólares por cada prueba realizada a los niños recién nacidos de nuestro país para la prevención de discapacidad intelectual y muerte precoz.

Desde sus inicios, este proyecto superó las metas esperadas. En el 2011 fueron tamizados 10.340 niños en menos de un mes, de los cuales se detectaron 6 casos positivos (hiperplasia suprarrenal 1; hipotiroidismo 3, galactosemia 1 y fenilcetonuria 1); en el 2012 se tamizaron a 166.000 niños, detectando 41 casos positivos (hiperplasia suprarrenal 6; hipotiroidismo 32; galactosemia 2; fenilcetonuria 1) y para el 2013, se superó nuevamente las metas establecidas, ya que se realizó la prueba de Tamizaje Metabólico Neonatal a 225.436 niños, previniendo discapacidad intelectual en 114 niños (hiperplasia suprarrenal 2; hipotiroidismo 76; galactosemia 4; fenilcetonuria 8). En total, 161 niños presentaron casos positivos durante estos tres años.

Es importante mencionar que cada niño o niña que presenta un caso positivo recibe un tratamiento integral, con una atención y servicios de salud gratuitos, con calidad y calidez, un seguimiento permanente de la salud, así como también reciben medicina de manera continua en el centro de salud más cercano a su domicilio. ⁽¹⁶⁾

TABLA N°1

PRESUPUESTO ASIGNADO PARA EL TAMIZAJE NEONATAL METABÓLICO	
2011	1'460.316,93
2012	3'739.546,15
2013	3'573.869,74
2014	3'920.622,66

Fuente: Ministerio de Salud Pública



En finales de diciembre del 2011 se implementó en el Hospital Vicente Corral Moscoso, el programa de Tamizaje Metabólico Neonatal “Huella del Futuro”.

TABLA N°2

NÚMERO DE NIÑOS TAMIZADOS EN EL HOSPITAL “VICENTE CORRAL MOSCOSO”	
AÑO	NIÑOS TAMIZADOS EN EL HVCM
2012	1.184
2013	1.778
Enero-septiembre 2014	1.137

Fuente: Archivo del HVCM.
Información brindada por: LCDA Fabiola Chuñir.

2.2.4. TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

Consiste en diagnosticar y tratar oportunamente varias anomalías metabólicas en el recién nacido a través de una prueba que es aplicada de forma rápida entre ellas: Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Galactosemia e Hiperplasia Suprarrenal Congénita, las cuales causan discapacidad intelectual. Si las enfermedades son diagnosticadas y tratadas durante el primer mes de vida se evita lesiones neurológicas irreversibles. Además, por ser enfermedades genéticas, tienen alto riesgo de repetición en la familia y el diagnóstico adecuado permite el asesoramiento genético familiar. La inversión comparada con los costos de las enfermedades es mínima y es obligatorio en muchos países. ⁽¹⁷⁾

2.2.5. IMPORTANCIA DEL TAMIZAJE NEONATAL

La realización de esta prueba es beneficiosa, puesto que con tan solo la extracción de seis gotas de sangre del recién nacido, se puede detectar defectos congénitos del metabolismo, el análisis de estas pruebas son rápidas, si un individuo obtiene un resultado positivo se realizará procedimientos diagnósticos posteriores para confirmar la enfermedad y en



su caso, recibir tratamiento y así evitar el daño neurológico, reducir la morbilidad y mortalidad y disminuir las posibles discapacidades asociadas a dichas enfermedades. La realización de esta prueba en ningún caso es perjudicial.

2.2.6. CÓMO SE REALIZA LA PRUEBA

Un profesional de la salud tomará una pequeña muestra de sangre fresca capilar, usualmente obtenidas del talón, cuando los niños tienen entre cuatro y treinta días de vida extrauterina.

Se colocan de cuatro a seis gotas de esta sangre sobre un papel filtro (SM905) específico (tarjeta de Guthrie), que a su vez se pone en un medio de cultivo especial que contiene *Bacillus subtilis*, y se deja secar al medio ambiente. Se obtiene un disco de 3 mm de diámetro de la mancha de sangre. ⁽¹²⁾

2.2.7. MATERIALES NECESARIOS PARA LA PRUEBA

PAPEL FILTRO ESTANDARIZADO: La recolección de muestra de sangre seca, es aplicable a cualquier método cuantitativo, el papel debe reunir características específicas, que garantizan la capacidad de absorción, homogeneidad y el volumen de retención. El papel se fija a la ficha de registro, debe contener como mínimo cuatro círculos preimpresos, sobre los cuales se coloca la muestra. ⁽¹²⁾

- Lavado de manos.
- Guantes de inspección.
- Lanceta o aguja nº 26.
- Alcohol.
- Algodón.
- Recipiente para desechar el material corto-punzante.
- Esparadrapo o curita.



2.2.8. PROCEDIMIENTO DE EXTRACCIÓN DE LA PRUEBA DEL TALÓN

1. Calentar el pie del niño durante tres a cinco minutos.
2. Coloque la pierna del niño por debajo de la altura del corazón para aumentar el flujo venoso. Limpie el tobillo con una torunda de preparación de alcohol estéril, deje que el tobillo se seque con el aire.
3. Puncie el talón con un dispositivo de punción para talón o una lanceta estéril (profundidad inferior a 2mm). Limpie la primera gota de sangre con una gasa estéril. Deje que se forme otra gota grande de sangre.
4. Toque ligeramente el papel filtro con la gota grande de sangre. Espere que la sangre empape bien y llene completamente el círculo con una sola aplicación de una gota de sangre.
5. Rellene los círculos restantes repitiendo el cuarto paso, con gotas de sangre sucesivamente. Coloque un apósito en la zona de punción para proteger la piel.
6. Seque las manchas a temperatura ambiente antes de meter las muestras al sobre.⁽¹⁸⁾ **(Ver anexo 1)**

2.2.9. EDAD QUE SE DEBE EXTRAER LA MUESTRA DE SANGRE

La edad ideal de toma de muestras es entre las 40hs y 7días de vida. Si bien el hipotiroidismo congénito puede estudiarse incluso en sangre de cordón del recién nacido, para descartar la Fenilcetonuria y Galactosemia se precisa que el niño/niña haya sido alimentado por lo menos dos a tres veces, como mínimo.

SITUACIONES ESPECIALES:

- a. **PREMATUROS:** Los recién nacidos con edad gestacional inferior a 35 semanas, se tomará la muestra a los 7días de vida y se deberá repetir a los 22 días de vida para el estudio de hipotiroidismo congénito.
- b. **TRANSFUNDIDOS:** En los casos de recién nacidos transfundidos realizar la extracción luego de los 10 días de realizada la transfusión.



2.2.10. FICHA DE REGISTRO DE DATOS

Esta ficha es un papel estandarizado (papel de filtro). En la ficha se consigna la información general del recién nacido y la madre, la misma debe ser completada antes de la toma de muestra. Este proceso debe realizarse sobre una superficie limpia y seca, con letra clara. **(Ver anexo 2)**

2.2.11. LOCALIZACIÓN DEL SITIO DE PUNCIÓN

Los sitios ideales y recomendados internacionalmente son las áreas laterales mediales de la superficie plantar del talón del neonato. La punción del pie no debe ser realizada en sitios previamente punzados, áreas edematosas o inflamadas ni en el área central del arco del pie, porque puede afectar nervios, tendones o cartílagos. **(Ver anexo 3)**

2.2.12. MANERA DE TOMAR LA MUESTRA

Cargar o recostar al niño en una superficie plana, con las piernas libres y los pies desnudos. Masajear el talón del niño, para facilitar el aumento del flujo de sangre.

La punción debe hacerse con un movimiento rápido con lanceta estéril de 2 a 2.4 milímetros de profundidad para no lastimar la estructura ósea del bebé. Dejar que se forme espontáneamente la primera gota de sangre la cual es eliminada mediante un algodón seco. Luego esperar que se forme una segunda gota de sangre presionando y soltando suavemente el sitio de punción.

Nunca exprima esta área: puede producir hemólisis y contaminar la muestra con líquido intersticial. ⁽¹⁹⁾ **(Ver anexo 4)**

2.2.13. RECOLECCIÓN DE LA SANGRE EN EL PAPEL FILTRO

- ❖ Esperar que se forme la gota grande de sangre y tocarla con el papel dejando que se impregne bien, para que lo traspase completamente.
- ❖ Recoger el mayor número posible de gotas separadas (3 o 4). Cada gota debe llenar un círculo de la tarjeta y traspasarla de manera que ambas



caras del papel queden impregnadas de sangre y distribuidas en forma homogénea.

- ❖ No colocar una gota sobre otra.
- ❖ Si el flujo de sangre disminuye y los círculos no pueden llenarse, hay que repetir el procedimiento usando un sitio de punción diferente.
- ❖ Desechar las lancetas usadas en recipientes adecuados para material corto punzante, NUNCA REUTILIZARLO.
- ❖ Al finalizar la toma de muestra elevar el pie del/a niño/a y presionar con un algodón seco el sitio de punción hasta que cese el sangrado.⁽¹⁹⁾

(Ver anexo 5)

2.2.14. FORMA DE CONCERVAR LA MUESTRA

- ❖ Una vez depositadas las gotas de sangre en la tarjeta, las muestras deben ser colocadas en un soporte en forma horizontal, que permita el secado de las mismas sin entrar en contacto con ninguna superficie u otra muestra.
- ❖ Permitir el secado a temperatura ambiente (entre 18 y 25°C) por 2 a 4 horas lejos de la luz del sol o de cualquier fuente de calor.
- ❖ Una vez seca, almacenar la muestra en lugar limpio, guárdela en el sobre de aluminio con secante, en el caso de no remitir inmediatamente conservar la muestra en la refrigeradora.
- ❖ En todo momento se debe cuidar de que las muestras no se humedezcan.⁽¹⁹⁾ **(Ver anexo 6)**

2.2.15. ENVÍO DE MUESTRAS

- ❖ Para el envío de las muestras a la sede del programa, las muestras colectadas deberán ser colocadas en el sobre de aluminio con las bolsitas secantes, en el sobre tendrá que ir datos del sitio de toma de muestra, nombre del responsable del envío con letra clara, legible y tinta indeleble.
- ❖ El responsable de la toma de muestra es a la vez responsable de asegurar su traslado y depositar en el buzón de envío.



- ❖ En aquellos casos, donde no sea posible realizar un envío semanal las muestras se almacenarán de la forma descripta anteriormente, y serán enviadas en un periodo no mayor de 15 días.
- ❖ Una muestra insuficiente será rechazada por el laboratorio de detección neonatal, requiriéndose una segunda muestra, lo que implica una nueva muestra al recién nacido, mayor angustia a los padres, un potencial retraso en el diagnóstico. **(Ver anexo 6)**

COMO SE REALIZA LA RECEPCIÓN DE LAS MUESTRAS

Las muestras remitidas son verificadas por el personal, verificando que sean satisfactorias, de lo contrario las mismas son rechazadas y se deberá solicitar al puesto de toma una nueva muestra. Las muestras rechazadas son fotocopiadas, en caso de que se precise información sobre la misma.

Las muestras satisfactorias son codificadas y guardadas en heladera hasta su procesamiento en el laboratorio.

Los datos del recién nacido son cargados en una base de datos y las muestras procesadas en un periodo no mayor a los 5 días. ⁽¹⁹⁾

2.2.16. TIPOS DE MUESTRAS:

1. MUESTRA SATISFACTORIA

- ❖ Las manchas de las gotas de sangre deberán tener como mínimo 0.5cm de diámetro y al menos se debe tener tres manchas por papel de filtro. Una para el estudio de la TSH, otra de la PKU y una restante por si fuese necesario confirmar uno de los dos estudios.
- ❖ La distribución de la muestra debe ser de forma homogénea en ambas caras del papel, sin coágulos de sangre o rayados.
- ❖ La coloración característica es marrón- rojiza. ⁽¹⁹⁾



2. MUESTRAS INSATISFACTORIAS:

➤ MUESTRA INSUFICIENTE

La cantidad de muestra recolectada no es suficiente para la realización de todos los exámenes, debido a que la mancha es muy pequeña no alcanza los 0.5cm de diámetro, o la distribución de la muestra no es homogénea en ambos lados del papel.

➤ MUESTRA DILUIDA

La cantidad de muestra es menor por acción del diluyente que puede ser alcohol, productos químicos, líquido tisular, etc.

➤ MUESTRA CONTAMINADA

La presencia de hongos que pueden generarse cuando se almacena una muestra no seca o con residuos de insectos cuando no se almacena adecuadamente la misma.

➤ MUESTRA CON ANILLO DE SUERO

Ocurre cuando no se ha retirado el exceso de alcohol del talón, la muestra se almacena sin secar, se utilizan capilares para la colecta o se presiona de más el talón del recién nacido en el momento de la colecta. Esto afecta la uniformidad de la cantidad de sangre.

➤ MUESTRA SOBRESATURADA

La superposición de gotas de sangre da lugar a un exceso de sangre en la muestra, lo que puede generar falsos positivos.

➤ MUESTRA CON EL PAPEL DE FILTRO DAÑADO

El papel de filtro se ha rasgado o rayado por el uso de capilares, o por el contacto con los dedos o alguna superficie que pueda dañarlo.



➤ MUESTRA CON COÁGULOS

La presencia de coágulos perjudica la uniformidad de la muestra y ocurre cuando la muestra fue colectada a ambos lados del papel de filtro o la muestra fue colectada varias veces en el mismo círculo. ⁽¹⁹⁾ **(Ver anexo 7)**

NÚMERO DE MUESTRAS:

1. NUEVA MUESTRA

Se solicita relocalicen al niño y volver a tomar una muestra en un lapso de 15 a 20 días, considerando que es importante analizar la muestra antes de que el niño cumpla un mes de vida.

2. SEGUNDA MUESTRA

Se solicita una segunda muestra cuando los valores de TSH, fenilalanina o tripsina inmunoreactiva muestran valores en el límite o superiores que deben ser confirmados con una segunda muestra. Se comunica con los padres o encargados del niño a fin de realizar una rápida relocalización y toma de la segunda muestra a fin de que sea evaluado clínicamente y se realice la prueba confirmatoria.

3. PRUEBA CONFIRMATORIA

Se realizan las pruebas confirmatorias para descartar o empezar con un tratamiento. ⁽¹⁹⁾

QUÉ ENFERMEDADES DESCARTA EL TAMIZAJE NEONATAL

Entre las más frecuentes: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia e hiperplasia suprarrenal congénita.

ESQUEMA # 1

ENFERMEDADES QUE DETECTA EL TAMIZAJE NEONATAL	
<p>HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO</p> <p>Foto N° 1</p>  <p>Fuente: http://www.google.com.ec/imgres?imgurl=&imgrefurl=http%3A%2F%2Fdespoisembrazo.com</p>	<p>FENILCETONURIA.</p> <p>Foto N° 2</p>  <p>Fuente: www.google.com.ec/search?q=fenilcetonuria</p>
<p>GALACTOSEMIA.</p> <p>Foto N° 3</p>  <p>Fuente http://www.google.com.ec/imgres?imgurl=&%3A%2F%2Fadama.com</p>	<p>HIPERPLASIA SUPRARRENAL</p> <p>Foto N° 4</p>  <p>Fuente: https://elbauldela neurociencia.wikispaces.com/Hiperplasia+adrenal+congenita</p>

Fuente: www.google.com.ec

2.2.17. OBJETIVOS DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL.

Se debe cumplir dos objetivos fundamentales:

- 1.- La detección precoz neonatal debe dar cobertura al 100% de los recién nacidos vivos en el área de población de cada centro de detección neonatal.
- 2.- El tratamiento de los casos detectados como positivos debe iniciarse antes del primer mes de vida. ⁽²⁰⁾



2.2.18. ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

Los errores congénitos del metabolismo, errores metabólicos o enfermedades metabólicas congénitas son un conjunto de enfermedades hereditarias que implican alteraciones del metabolismo. La mayoría son debidas a la alteración de un gen que codifica un enzima que cataliza una de los miles de reacciones químicas de la célula.⁽²¹⁾

2.2.19. HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

DEFINICIÓN Y FISIOPATOLOGÍA

Disminución congénita de la actividad biológica tisular de las hormonas tiroideas, por producción deficiente, ya sea a nivel hipotalámico hipofisario, o a nivel tiroideo, o bien por resistencia a su acción o alteración de su transporte en los tejidos diana.

El hipotiroidismo fetal es causa de importantes alteraciones en el desarrollo cerebral del feto, produciendo alteraciones estructurales permanentes. De la semana 10^a a la 18^a de gestación se produce una fase de rápido crecimiento cerebral y es en esta época cuando se forman los neuroblastos. La proliferación neuronal queda casi completada hacia los 7 meses de gestación, aunque puede continuar hasta los 6 meses de vida postnatal. La mielinización se ultima hacia el final del segundo año y la proliferación de la neuroglia a final del tercero.

Las hormonas tiroideas son fundamentales en todo este proceso sobre todo para la mielinización de las fibras y arborización de las dendritas. La síntesis fetal de hormonas tiroideas comienza hacia la semana 10^a-12^a y sus niveles son bajos hasta la 20^a semana. En esta fase, el feto depende de las hormonas tiroideas maternas que cruzan la placenta.

Además, las hormonas tiroideas influyen en la osificación, crecimiento, producción de calor, frecuencia cardíaca y otras importantes funciones.



El HC rara vez se podrá diagnosticar por la sintomatología clínica en un recién nacido. Se estima que solamente un 5% de los recién nacidos con HC presentarán sintomatología clínica. ⁽²²⁾

SIGNOS Y SÍNTOMAS

- Fontanela posterior >0,5 cm
- Hipotonía
- Ictericia prolongada
- Problemas alimentarios
- Llanto ronco
- Hipoactividad
- Piel seca
- Hipotermia
- Ruido nasal
- Bocio
- Hernia umbilical
- Somnolencia
- Facies hipotiroideas
- Pelo recio
- Macroglosia
- Vómitos
- Estreñimiento
- Bradicardia

TRATAMIENTO

El tratamiento del HC se realiza con levo-tiroxina, que ha demostrado ser muy eficaz, siempre y cuando se inicie en los primeros quince días de vida. El pronóstico está ligado a la duración del hipotiroidismo prenatal, que se correlaciona con el grado de retraso en la maduración ósea y con la precocidad de inicio del tratamiento. La dosis de levo-tiroxina oscila entre 10-15 mcg/Kg/día. ⁽²²⁾

2.2.20. FENILCETONURIA

DEFINICIÓN Y FISIOPATOLOGÍA

El déficit de esta enzima da lugar a un acumulo patológico de fenilalanina que da lugar a alteraciones estructurales del sistema nerviosos central. Con interferencia en el proceso de maduración cerebral, en la migración de los neuroblastos y en la estratificación del córtex condicionado la aparición de



un retraso psicomotor un deterioro intelectual severo e irreversible en poco tiempo.

Los elevados niveles de FA en la sangre, dan lugar a alteraciones estructurales del sistema nervioso central, con interferencia en el proceso de maduración cerebral, en la migración de los Neuroblastos y en la estratificación del córtex. Hay también zonas corticales con heterotopia.

Todo ello sugiere una alteración del desarrollo en el tercer trimestre de la gestación. Existen alteraciones en la mielinización, zonas de degeneración quística e hipopigmentación del locus coeruleus. ⁽²²⁾

SIGNO Y SÍNTOMAS

- Cuadros psicóticos de tipo autistas
- Síndrome de West
- Convulsiones generalizadas
- Eczema facial
- Tez pálida
- Cabello rubio con olor a paja mojada

TRATAMIENTO

Una terapéutica de la fenilcetonuria (proteína de la leche) es proporcionar solamente la cantidad de fenilalanina que se necesite para el crecimiento y la reparación de los tejidos. La reducción de la cantidad de fenilalanina, con dietas en las cuales las proteínas se sustitúan por una costosa médula de aminoácidos puros sirve para que se mantengan en el cuerpo un nivel de concentración de fenilalanina tolerable.

Se ha intentado conseguir una reducción en la eliminación de ácido fenipirúvico por medio de la administración de dosis elevadas de fructosa. Las experiencias adquiridas con una dieta pobre en fenilalanina solo alcanzan hasta ahora para controlar durante pocos años la evolución de estos enfermos, pero ya puede asegurarse que con la iniciación precoz de



esta terapéutica dietética se garantiza un desarrollo psíquico del niño aproximadamente normal. ⁽²²⁾

2.2.21. GALACTOSEMIA

La galactosemia, significa "galactosa en la sangre", es una enfermedad hereditaria poco común. Las personas con galactosemia tienen problemas para digerir un tipo de azúcar llamado galactosa de los alimentos que consumen. Debido a que no pueden procesar la galactosa adecuadamente, se acumula en su sangre. La galactosa se encuentra en la leche y en todos los alimentos lácteos.

CAUSAS

La galactosemia se presenta cuando un niño hereda un gen defectuoso de cada uno de los padres. Al faltarle una copia normal de este gen, el niño no puede procesar una de las enzimas necesarias para convertir la galactosa.

SÍNTOMAS

Deficiencia de galactoquinasa (GALK). Únicamente se presenta la formación de cataratas debido a la acumulación de galactitol en el cristalino. No hay afectación de hígado, riñones o cerebro. Se caracteriza por un aumento de galactosa y galactitol en plasma y galactosuria.

Deficiencia de UDP-galactosa 4-epimerasa (GALE). Se pueden no mostrar síntomas o presentar síntomas parecidos a los de la galactosemia clásica. En ambos casos se produce una acumulación de UDP-Galactosa y Galactosa 1-fosfato.

Deficiencia de galactosa 1-fosfato uridiltransferasa (GALT). Se presentan letargo, rechazo al alimento y manifestaciones tóxicas generales, incluyendo vómitos y diarreas, pérdida de peso, ictericia, hepatomegalia, ascitis y la formación de cataratas entre otros debido a la acumulación de galactosa, galactitol y galactosa 1-fosfato en los tejidos. También hay un aumento de galactosa y galactitol en plasma, galactosuria e hiperaminoaciduria.



TRATAMIENTO

El tratamiento consiste en una dieta libre de galactosa, sin leche ni productos lácteos, con la que se normalizan los síntomas agudos. Las complicaciones a largo plazo, como el déficit intelectual y el fallo ovárico suelen permanecer, en la mayoría de los pacientes.

El tratamiento debe instaurarse antes del primer mes de vida y mantenerse indefinidamente o como mínimo hasta que se haya alcanzado un desarrollo físico y neurológico adecuado.

El pronóstico cuando la galactosemia es transitoria es casi siempre favorable, pero los pacientes deben seguirse al menos durante un año, para vigilar la posible aparición de complicaciones hepáticas a largo plazo que ocurren en aproximadamente un 6% de los casos. ⁽²³⁾

2.2.22. HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA

Se refiere a un grupo de trastornos hereditarios de las glándulas suprarrenales. Las personas con esta afección médica no producen suficiente cantidad de las hormonas cortisol y aldosterona, pero sí producen demasiados andrógenos.

CAUSAS

Las personas tienen dos glándulas suprarrenales, una localizada en la parte superior de cada uno de los riñones. Estas glándulas producen las hormonas cortisol y aldosterona que son esenciales para la vida. Las personas con hiperplasia suprarrenal congénita carecen de una enzima que la glándula suprarrenal necesita para producir las hormonas. Al mismo tiempo, el cuerpo produce más andrógenos, un tipo de hormona sexual masculina, lo cual ocasiona la aparición temprana o inapropiada de características masculinas.



SÍNTOMAS

EN LAS NIÑAS

- Genitales ambiguos
- Aparición temprana de vello púbico y axilar
- Crecimiento excesivo de vello
- Voz grave
- Períodos menstruales anormales
- Ausencia de la menstruación

EN LOS NIÑOS

- Genitales ambiguos
- Musculatura bien desarrollada
- Desarrollo precoz de características masculinas
- Pene agrandado
- Testículos pequeños
- Aparición temprana de vello púbico y axilar

TRATAMIENTO

El objetivo del tratamiento es normalizar los niveles hormonales, lo que se hace tomando diariamente una forma de cortisol (dexametasona, fludrocortisona o hidrocortisona). Durante momentos de estrés, como por ejemplo enfermedad grave o cirugía, se necesitan dosis adicionales de medicamentos.

El sexo de un bebé con genitales ambiguos se determina mediante un examen de los cromosomas (cariotipo). Por lo general, se practica cirugía correctiva a niñas con genitales externos masculinos entre las edades de uno y tres meses para corregir el aspecto anormal.

Los padres de niños con este trastorno deben ser conscientes de los efectos colaterales de la terapia con esteroides. Deben informar al médico cualquier signo de infección y estrés porque es posible que se requiera incrementar la



dosis del medicamento. Además, los esteroides no se pueden suspender de manera súbita, ya que se puede provocar una insuficiencia suprarrenal. ⁽²⁴⁾

CAPÍTULO III

3. MARCO INSTITUCIONAL



ASPECTOS SOCIO DEMOGRÁFICO:

El Hospital Regional Vicente Corral Moscoso, es el establecimiento de salud principal de la ciudad de Cuenca. En la actualidad este establecimiento brinda una atención de primer nivel a diferentes usuarios que acuden con referencias de áreas de salud según las nuevas normas establecidas por el Ministerio de Salud Pública.

UBICACIÓN GEOGRÁFICA:

Se encuentra ubicado en la Provincia del Azuay, en la Ciudad de Cuenca, en la Parroquia el Vergel, en la Avenida Pasaje del Paraíso y Av. Pumapungo.

LIMITA:

Norte: Por la avenida el Paraíso

Sur: Por la Facultad de Ciencias Médicas

Este: Por la Avenida el Paraíso y Río Tomebamba

Oeste: Por la calle de el Paraíso, SOLCA, Colegio de Médicos y el parque el Paraíso.



HISTORIA:

Este centro de salud inicia con el nombre de “San Vicente de Paul”. Las instalaciones se inauguraron en diciembre de 1872, bajo la dirección de las religiosas de la Caridad.

En 1904, se crea la Junta de Beneficencia del Azuay, la misma que toma la administración del hospital, los Doctores Mariano Cueva, Francisco Moscoso y Mariano Estrella, gestionaron recursos del extranjero para el edificio y la dotación de medicamentos.

En 1966 se inicia la construcción del nuevo edificio para el Hospital Civil en el sector El Paraíso, la muerte del Dr. Vicente Corral Moscoso en 1977, produce el cambio de nombre del viejo “San Vicente de Paul” al moderno “Vicente Corral Moscoso”, en homenaje al prestigioso cirujano cuencano de profundo criterio humanitario y guardián de la salud de los más necesitados.
(25)

SERVICIO DE CONSULTA EXTERNA: El servicio de consulta externa brinda las atenciones especializadas, bajo referencia desde los Centros de Salud o Áreas de Salud más cercanos a su domicilio. (26)

Organización Administrativa

Ubicación: El área de Consulta está ubicada en la primera planta del hospital Vicente Corral Moscoso y brinda servicio ambulatorio a personas de distintos lugares y de toda clase social. Es importante recalcar que gracias a un comité representado por Dr. Leoncio Cordero, la Facultad de Medicina, se logró la educación de consulta externa que se inauguró el 3 de noviembre de 1974.

Planta Física: Se encuentra ubicado en la primera planta, cuenta con 37 consultorios, destinados para diversas especialidades como son:

- Gineco- obstetricia, Pediatría, Vacunación, alergología,
- Cirugía plástica, Endocrinología, Dermatología, Cardiología, Psicología,



- Psiquiatría, Otorrinolaringología, Oftalmología, Cardiología,
- Neurocirugía, Gastroenterología, cirugía, clínica vascular, oncología y Torácico, endoscopia, neumología, infectología.

Emergencia

En el servicio de emergencia existen médicos especialistas las 24 horas del día los 7 días de la semana los 365 días del año y cuenta con los siguientes servicios.

1. Emergencia de Cirugía
2. Emergencia de Clínica
3. Emergencia de Pediatría
4. Área de Trauma

Hospitalización

Cuenta con los siguientes servicios de Hospitalización:

1. Hospitalización Cirugía
2. Hospitalización Clínica
3. Hospitalización Gineco-Obstetricia
4. Hospitalización Pediatría

Además de estos servicios, el Hospital Vicente Corral Moscoso cuenta con Banco de ojos, banco de leche, imagenología, patología, laboratorio clínico, rehabilitación, banco de sangre y cuidados intensivos. ⁽²⁶⁾



CAPÍTULO IV

4. OBJETIVOS DE LA INVESTIGACIÓN

4.1. OBJETIVO GENERAL

Determinar el conocimiento sobre el programa del Tamizaje Metabólico Neonatal en las madres que acuden a la consulta externa del hospital “Vicente Corral Moscoso” de la ciudad de Cuenca, 2014

4.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

1. Determinar la edad y escolaridad de las madres.
2. Identificar los conocimientos que tienen las madres sobre el Tamizaje Metabólico Neonatal, la importancia, a qué edad y como se realiza esta prueba, cuáles son las enfermedades que se detecta y el tiempo de entrega de los resultados.
3. Establecer los mecanismos más efectivos por medio de los cuales las madres adquirieron la información sobre la importancia de la realización del tamizaje neonatal.



CAPÍTULO V

5. METODOLOGÍA

La investigación fue de corte transversal que permitió el estudio de variables simultáneamente en tiempo prospectivo, comprendido en el periodo de julio, agosto y septiembre; se utilizó el diseño descriptivo y cuantitativo para analizar y cuantificar los conocimientos que poseen las madres que acuden a la consulta externa del hospital "Vicente Corral Moscoso" Cuenca 2014.

5.1. UNIVERSO DE TRABAJO

El universo de estudio fue de 300 madres que acudieron con sus niños menores de un mes de edad para la realización de la prueba del tamizaje metabólico neonatal, en la consulta externa del Hospital "Vicente Corral Moscoso", Cuenca 2014.

5.2. CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN

Inclusión: Las madres con niños menores de un mes de edad y que firmaron el consentimiento informado.

Exclusión: Madres que no quisieron participar en la investigación.

5.3. ASPECTOS ÉTICOS

Para Garantizar la optimización del estudio, las madres que participaron en el estudio firmaron el consentimiento informado el mismo que indica la confidencialidad de los datos obtenidos, el objetivo del estudio, la gratuidad y el abandonar en cualquier momento la investigación si acaso lo considera pertinente. **(Ver anexo 8)**

AUTORIZACIÓN: Se solicitó la debida autorización a las autoridades del Hospital Vicente Corral Moscoso con la finalidad de acceder a la información necesaria y obtenerla, indicando los objetivos y la finalidad del estudio.



SUPERVISIÓN

Durante la elaboración de la investigación, la dirección y supervisión estuvo a cargo de la Mgs. Narcisa Eugenia Arce Guerrero.

CAPACITACIÓN

Las autoras se capacitaron sobre el tema por medio de la investigación bibliográfica.

5.4. PLAN DE TABULACIÓN Y ANÁLISIS

Los datos obtenidos fueron procesados en Microsoft Word, Microsoft Excel y S.P.S.S. Utilizamos un análisis descriptivo. La presentación de los datos se realizó a través de tablas y gráficos de distribución en la frecuencia absoluta y porcentual para un mejor análisis.

5.5. OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

VARIABLE	DEFINICIÓN	DIMENSIÓN	INDICADOR	ESCALA
Edad de la madre	Tiempo Cronológico transcurrido desde el momento del nacimiento a la actualidad.	Biológica	Periodo en años	<ol style="list-style-type: none"> 1. 15-19 años 2. 20-24 años 3. 25-29 años 4. 30-34 años 5. >35 años
Instrucción	Educación formal e informal, impartida en un círculo familiar o en una escuela, colegio o universidad.	Social	Nivel de instrucción	<ol style="list-style-type: none"> 1. Primaria 2. Secundaria 3. Superior 4. Ninguna



Tamizaje metabólico	Es un estudio que permite diagnosticar y tratar cuatro enfermedades de tipo metabólico las cuales pueden causar discapacidad intelectual	Biológica. Social	Conoce usted sobre este programa	<ol style="list-style-type: none"> 1. Si 2. No
			Conoce la importancia de realizarle el tamizaje neonatal a su niño/a	<ol style="list-style-type: none"> 1. Si 2. No
			A qué edad se recomienda realizar la prueba del talón	<ol style="list-style-type: none"> 1. Al nacer 2. Al cuarto día 3. Al mes de edad 4. Más de un mes 5. Desconoce
			En que pie se realiza esta prueba	<ol style="list-style-type: none"> 1. Derecho 2. Izquierdo
			Cuántas enfermedades se detectan	<ol style="list-style-type: none"> 1. Uno 2. Dos 3. Tres 4. Cuatro 5. Cinco 6. Desconoce
			Las enfermedades que se detectan son:	<ul style="list-style-type: none"> • Hipotiroidismo • Galactosemia. • Fenilcetonuria • Hiperplasia suprarrenal.
			Los resultados son entregados	<ol style="list-style-type: none"> 1. Inmediatamente 2. 20 días 3. 30 días 4. desconoce



			De qué manera se enteró del Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal	<ol style="list-style-type: none">1. Televisión2. Radio3. Periódicos4. Internet5. Personal de salud6. Terceros7. Otros
--	--	--	--	--

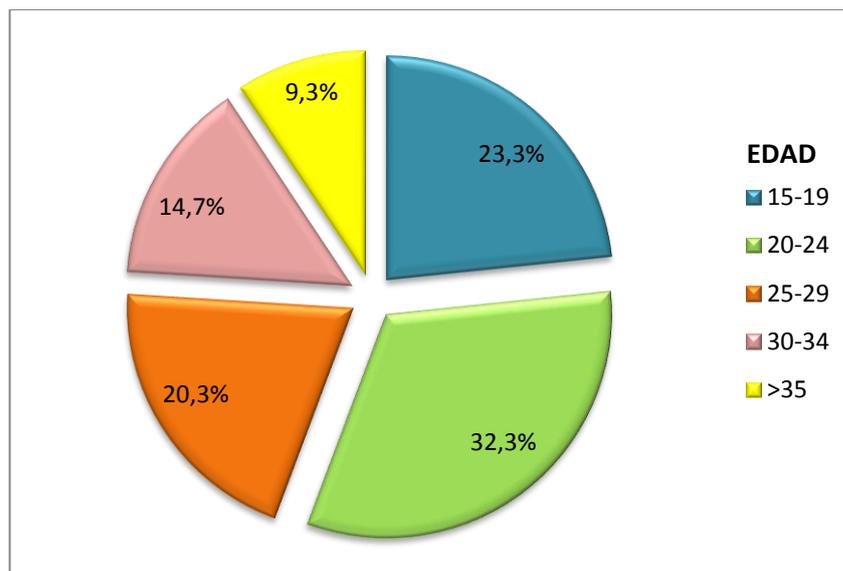
Elaborado por: Las Autoras

CAPITULO VI

6. RESULTADOS

GRÁFICO N°1

Distribución de 300 madres que acuden a Consulta Externa del hospital “Vicente Corral Moscoso”, con sus niños para el tamizaje neonatal según edad. Cuenca 2014



Fuente: Formulario de encuesta.

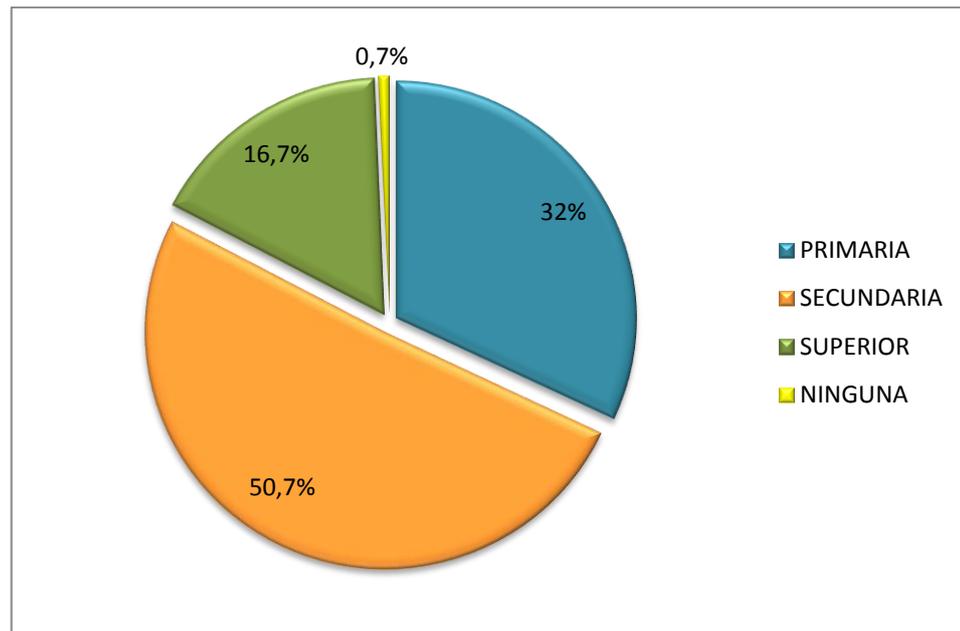
Elaborado por las autoras.

De las 300 madres que acuden a consulta externa del hospital “Vicente Corral Moscoso” el 32.3% tienen una edad promedio entre 20 a 24 años, mientras que un 23.3% oscilan entre 15 a 19 años, el 20.3% corresponden a madres de 25 a 29 años, el 14.7% se encuentran las madres de 30 a 34 años y el 9.3% restante son mayores de 35 años.

Determinando de esta manera que el grupo predominante son mujeres jóvenes que acuden a la realización del Tamizaje Metabólico Neonatal, junto con sus niños menores de un mes de edad.

GRÁFICO N°2

Distribución de 300 madres que acuden a Consulta Externa del hospital “Vicente Corral Moscoso”, con sus niños para el tamizaje neonatal según nivel de instrucción. Cuenca 2014



Fuente: Formulario de encuesta.

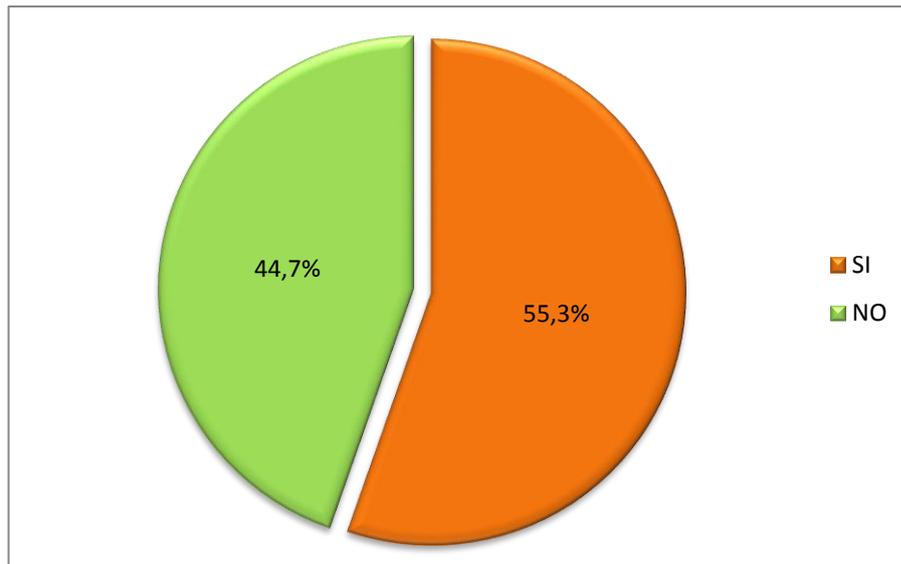
Elaborado por las autoras.

Como podemos observar en el gráfico de las 300 madres encuestadas el 50.7% tienen instrucción secundaria, el 32% tienen instrucción primaria, tan solo el 16.7% de las madres tienen instrucción superior y el 0,7% restante no tienen ningún estudio realizado.

Determinando que la mitad de las madres encuestadas tienen instrucción secundaria.

GRÁFICO N°3

Respuesta de 300 madres que acuden a la Consulta Externa del hospital “Vicente Corral Moscoso”, con sus niños para el tamizaje neonatal según conocimiento del Programa Nacional Tamizaje Metabólico Neonatal. Cuenca 2014



Fuente: Formulario de encuesta.

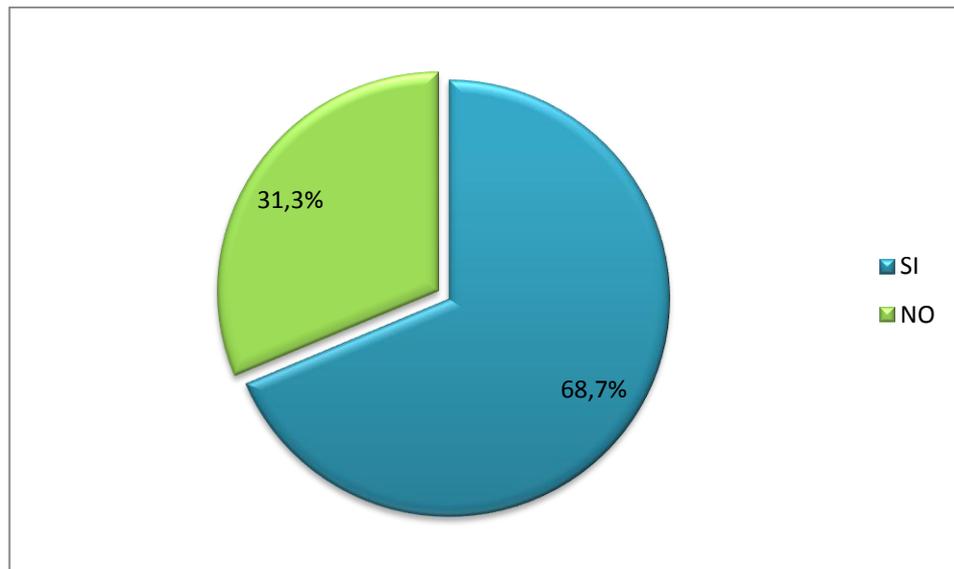
Elaborado por las autoras.

El gráfico revela que de las 300 madres encuestadas sobre conocimiento del programa de tamizaje neonatal el 55.3% de madres conocen acerca del programa Nacional Tamizaje Neonatal, mientras que el 44.7% desconocen este programa.

Determinando así que el mayor porcentaje de las madres encuestadas conocen el programa.

GRÁFICO N°4

Respuesta de 300 madres que acuden a la Consulta Externa del hospital “Vicente Corral Moscoso”, sobre la importancia de la realización del tamizaje metabólico neonatal al niño. Cuenca 2014



Fuente: Formulario de encuesta.

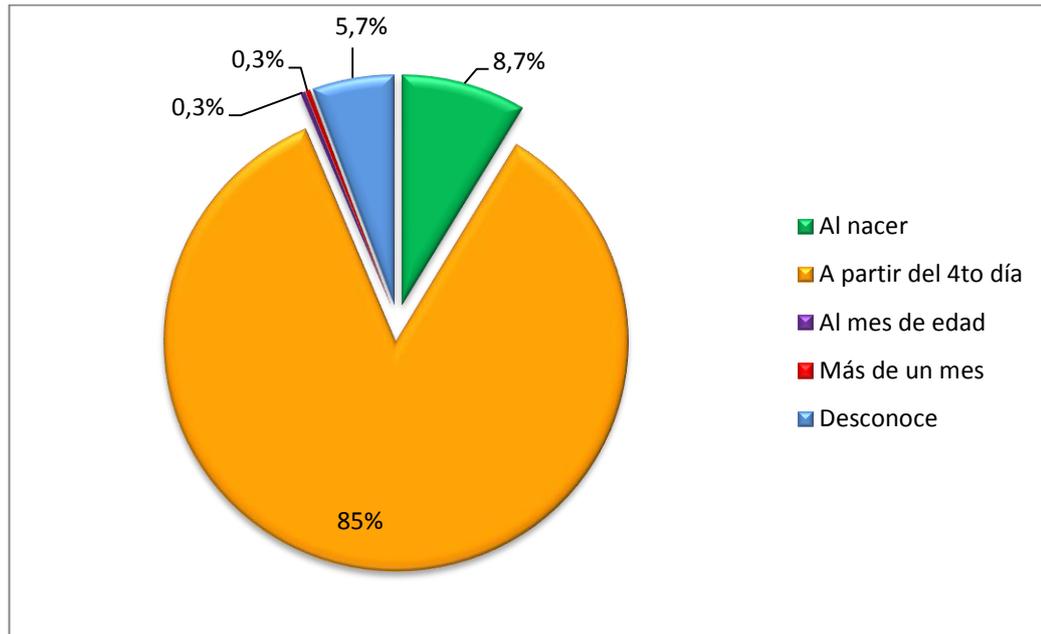
Elaborado por las autoras.

De las 300 madres encuestadas se puede observar en el gráfico que el 68.7% de las madres conocen la importancia de realizarle a su niño la prueba del talón y el 31.3% no la conocen.

Determinando que es un alto porcentajes de madres que conocen la importancia de la realización de esta prueba.

GRÁFICO N°5

Distribución de 300 respuestas de las madres que acuden a la Consulta Externa del hospital “Vicente Corral Moscoso”, con sus niños para el tamizaje neonatal sobre la edad que se recomienda realizar la prueba del talón. Cuenca. 2014



Fuente: Formulario de encuesta.

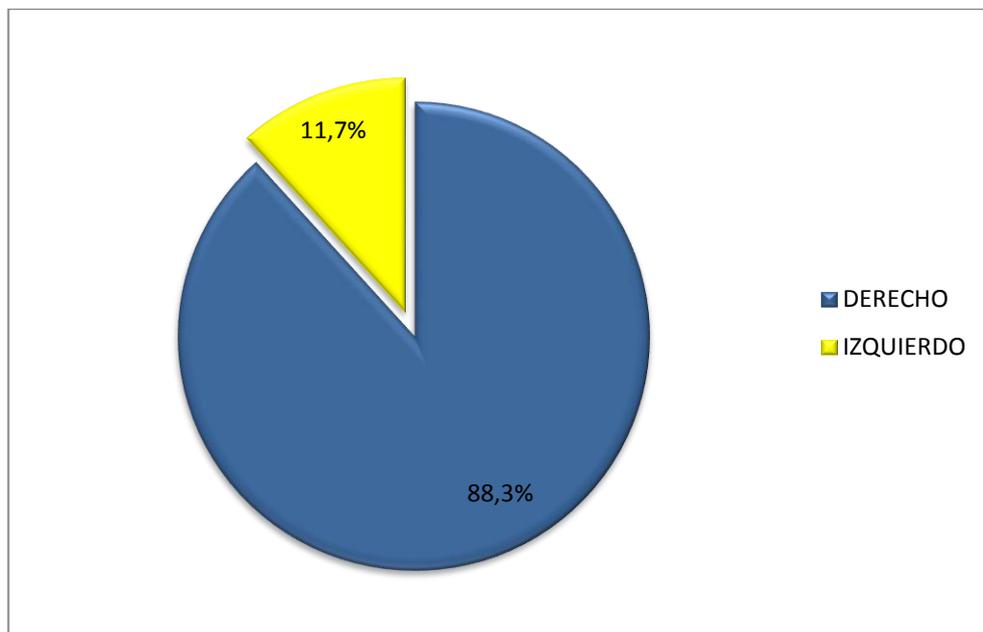
Elaborado por las autoras.

La información que presenta el gráfico indica que de las 300 madres encuestadas el 85% de madres responden que se realiza a partir del cuarto día, el 8.7% refieren que se realiza al nacer, el 5.7% desconocen y el 0.3% indican que se realiza al mes y más del mes de edad.

Por consiguiente se demuestra que es un alto porcentaje de madres que conocen que la prueba se debe realizar a partir del cuarto día.

GRÁFICO N°6

Respuesta de 300 madres que acuden a la Consulta Externa del hospital “Vicente Corral Moscoso”, sobre en qué pie se debe realizar la prueba del talón. Cuenca. 2014



Fuente: Formulario de encuesta.

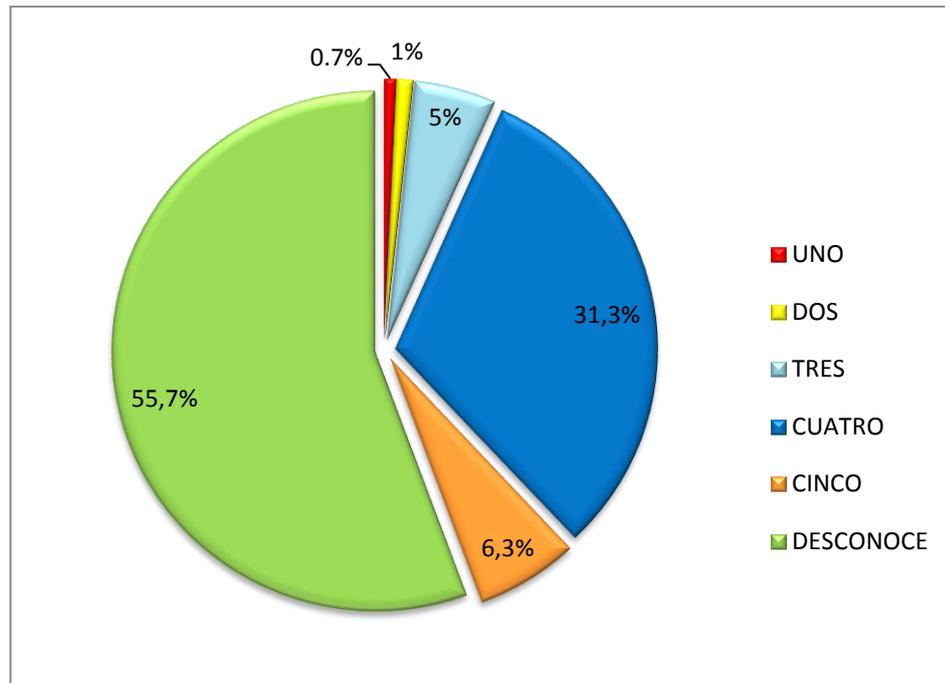
Elaborado por las autoras.

El 88.3% de las 300 madres encuestadas responden que la prueba se debe realizar en el pie derecho, mientras que el 11.7% indican que es en el pie izquierdo.

Lo que se observa es que la gran mayoría de las madres conocen que la prueba se realiza en el pie derecho.

GRÁFICO N° 7

Respuesta de 300 madres que acuden a la Consulta Externa del hospital “Vicente Corral Moscoso”, sobre el número de enfermedades que se detecta con la prueba del Talón. Cuenca 2014.



Fuente: Formulario de encuesta.

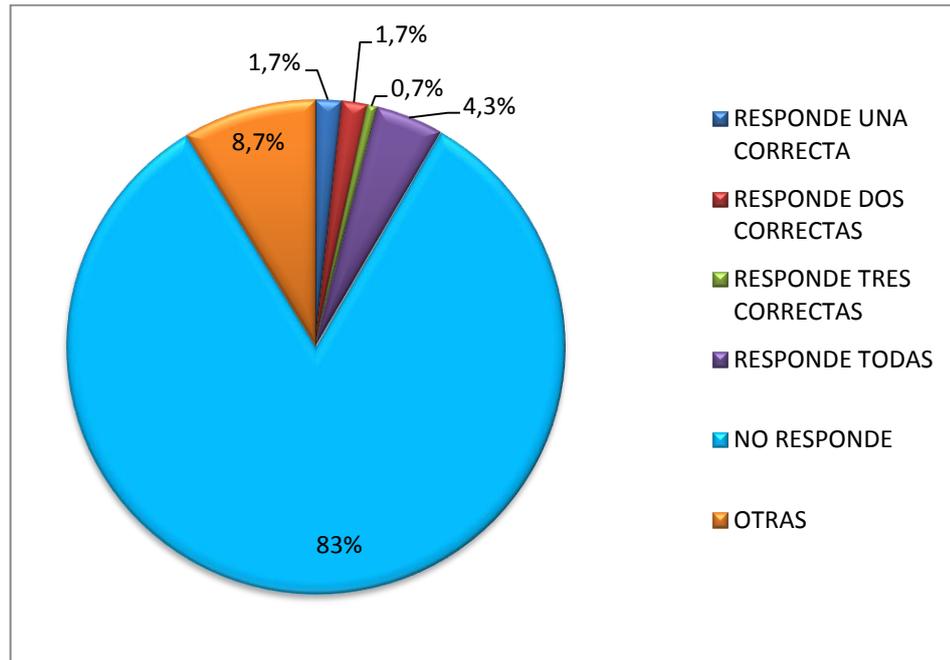
Elaborado por las autoras.

De las 300 madres encuestadas se puede observar en el gráfico que el 55.7% de las madres desconocen sobre el número de enfermedades se puede detectar a través de esta prueba, el 31.3% indican que son cuatro enfermedades, mientras que el 7% menciona que se detecta una, el 6.3% refieren que son cinco las enfermedades, el 5% indican que son tres y el 1% refiere dos enfermedades.

En conclusión el gráfico demuestra que más de la mitad de las madres encuestadas desconocen el número de enfermedades que detecta esta prueba.

GRÁFICO N°8

Respuesta de 300 madres que acuden a la Consulta Externa del hospital “Vicente Corral Moscoso”, sobre que enfermedades se detecta con el Tamizaje Metabólico Neonatal. Cuenca 2014



Fuente: Formulario de encuesta.

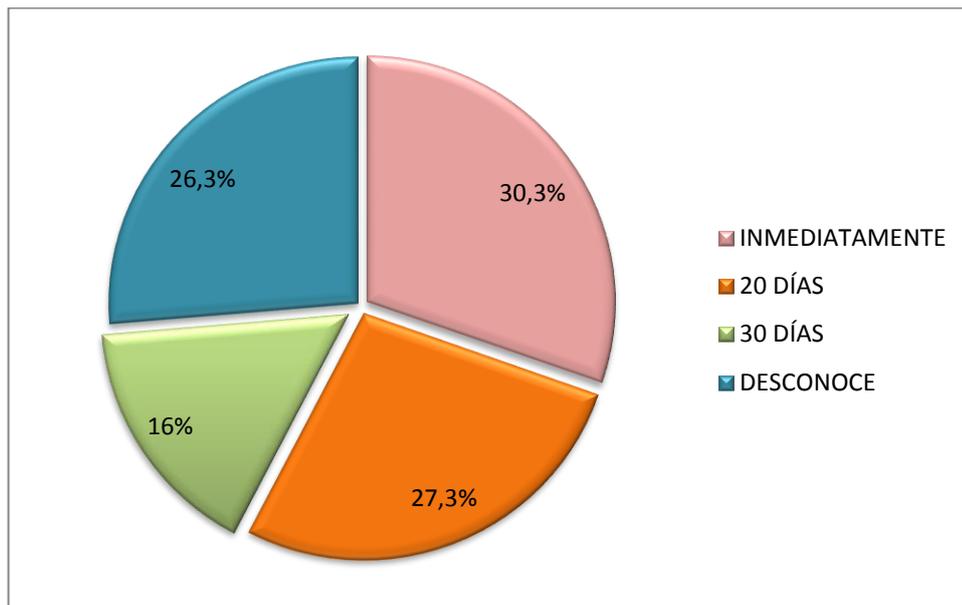
Elaborado por las autoras.

Como se puede observar en el gráfico el 83% de las 300 madres encuestadas, no responden a esta pregunta, el 8.7% responden otras enfermedades, el 0,7% responden tres enfermedades correctas, el 4.3% responden todas las enfermedades y el 1.7% responden entre una y dos enfermedades correctas.

En consecuencia el gráfico señala que un alto porcentaje de madres encuestadas desconocen con exactitud sobre las enfermedades que se detectan con esta prueba.

GRÁFICO N° 9

Respuesta de 300 madres que acuden a la Consulta Externa del hospital “Vicente Corral Moscoso”, sobre el tiempo en el que la madre es informada cuando se ha detectado alguna enfermedad luego de realizado la prueba del talón. Cuenca 2014



Fuente: Formulario de encuesta.

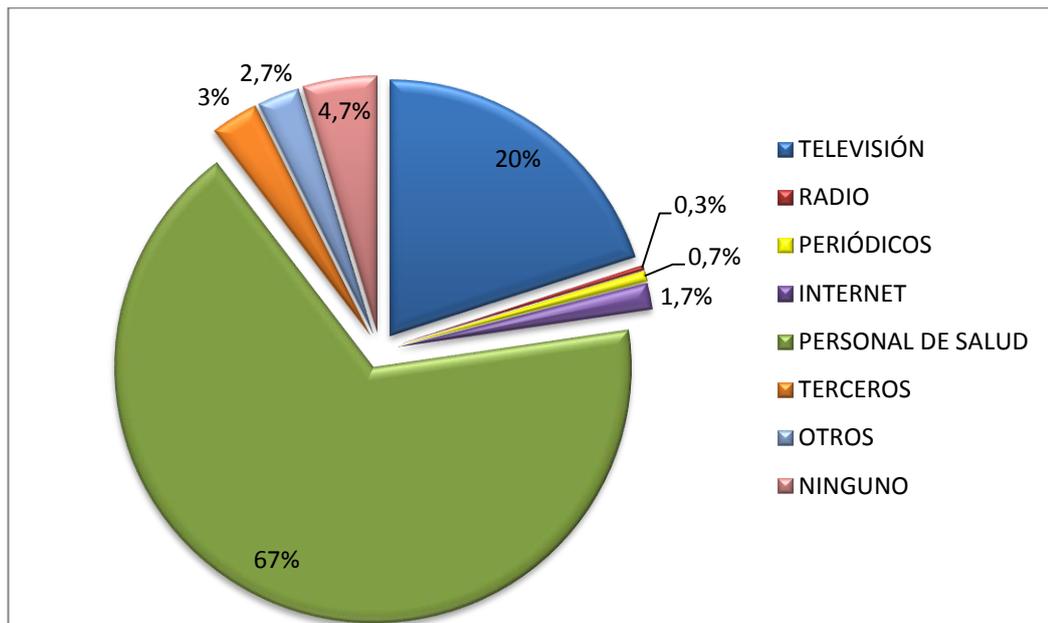
Elaborado por las autoras.

De las 300 madres encuestadas se puede observar en el gráfico que el 30.3% respondieron que se comunica inmediatamente, el 27.3% indicaron que a los veinte días, el 26.3% desconocen el tiempo y el 16% menciona que al los treinta días.

Como lo demuestra los datos del gráfico es que la cuarta parte de las madres encuestadas responden que el tiempo en ser comunicadas es inmediatamente.

GRÁFICO N° 10

Respuesta de 300 madres que acuden a la Consulta Externa del hospital “Vicente Corral Moscoso”, sobre los medios de comunicación por el cual se han informado sobre el Programa de Tamizaje Neonatal. Cuenca 2014



Fuente: Formulario de encuesta.

Elaborado por las autoras.

De las 300 madres encuestadas se puede observar en el gráfico que el 67% responden que son informadas por el personal de salud, el 20% por medio de la televisión, el 4.7% nunca se enteraron sobre el programa, el 3% fueron informadas por terceras personas, el 1.7% por internet, el 0,7% en los periodicos y el 0,3% por medio de la radio.

Determinando que más de la mitad de madres encuestadas reciben información por el personal de salud.



TABLA N° 3

Respuesta de 300 madres que acuden a la consulta externa del hospital “Vicente Corral Moscoso”, según el nivel de instrucción y el conocimiento sobre el Programa de Tamizaje Neonatal. Cuenca 2014

NIVEL DE INSTRUCCIÓN		CONOCE USTED SOBRE EL PROGRAMA TAMIZAJE NEONATAL	
		SI	NO
INSTRUCCIÓN	PRIMARIA	39	57
	SECUNDARIA	88	64
	SUPERIOR	39	11
	NINGUNA	0	2
TOTAL		166	134

Fuente: Formulario de encuesta.

Elaborado por las autoras.

En la tabla se puede observar un cruce de variables entre el nivel de instrucción y el conocimiento de las madres sobre el tema del tamizaje neonatal y nos da como resultado que el 39% de las encuestadas conocen acerca del tema, mientras que el 57% lo desconocen, perteneciendo este grupo a la instrucción primaria. Mientras que en el nivel secundario el 88% conocen acerca del programa y el 64% desconocen. Con respecto al nivel superior el 39% afirman tener conocimiento y el 11% refieren desconocer. En cuanto al 2% restante pertenecen a las madres que no poseen ningún tipo de instrucción y desconocen acerca del tamizaje.



CAPÍTULO VII

7. OBJETIVOS Y CONCLUSIONES

OBJETIVOS	CONCLUSIONES
<p>1. DETERMINAR LA EDAD Y ESCOLARIDAD DE LAS MADRES.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - El estudio permite concluir que la edad de las madres que acuden a la consulta externa del Hospital “Vicente Corral Moscoso” se encuentra entre 20 a 24 años representado por un (32,3%), siendo una población de madres jóvenes que asisten con sus niños a la realización del Tamizaje Metabólico Neonatal. - Con respecto a la escolaridad de las 300 madres estudiadas el 50.7% tienen instrucción secundaria, el 32% tienen instrucción primaria, el 16.7% de instrucción superior y el 0,7% no tienen ningún estudio realizado. En consecuencia la escolaridad de las madres representa el 99,4%, factor decisivo para contribuir con el incremento de la cobertura del Programa, en vista de que es una población joven y tiene conocimiento sobre el tamizaje, que fue del 88%.



<p>2. IDENTIFICAR LOS CONOCIMIENTOS QUE TIENEN LAS MADRES SOBRE EL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL, LA IMPORTANCIA, A QUÉ EDAD Y COMO SE REALIZA ESTA PRUEBA, CUÁLES SON LAS ENFERMEDADES QUE SE DETECTA Y EL TIEMPO DE ENTREGA DE LOS RESULTADOS.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Se concluye que el mayor porcentaje de madres encuestadas conocen sobre el tamizaje neonatal, la importancia de realizar esta prueba a sus niños menores de un mes, así como también que la prueba se debe realizar partir del cuarto día de nacido en el talón derecho. - El 83% de madres encuestadas desconocen las enfermedades que se detecta, y un 30.3% de madres responden que el tiempo de entrega de los resultados son inmediatamente, siendo este un dato erróneo, puesto que la madre es informada entre 15 a 20 días después de realizada la prueba.
<p>3. ESTABLECER LOS MECANISMOS MÁS EFECTIVOS POR MEDIO DE LOS CUALES LAS MADRES ADQUIRIERON LA INFORMACIÓN SOBRE LA IMPORTANCIA DE LA REALIZACIÓN DEL TAMIZAJE NEONATAL</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Podemos concluir que el mecanismo más efectivo, a través del cual las madres reciben información es por medio del personal de salud, durante el tiempo que permanecen en el área de maternidad; mientras que un 20% recibe información a través de la televisión y tan solo un 0.3% por la radio.



7.1 DISCUSIÓN

El tamizaje neonatal es de vital importancia, ya que ayuda a detectar enfermedades metabólicas que afectan al recién nacido. Este tipo de prueba se lo realiza a nivel mundial, así es, en Estados Unidos esta prueba ayuda a detectar 11 enfermedades metabólicas, en México, desde enero del 2013 entró en rigor la obligatoriedad de realizar esta prueba pudiendo así detectar más de 60 enfermedades metabólicas.⁽²⁷⁾ El éxito de este tipo de programa y de sus resultados exactos va a depender del tipo de muestra obtenida, la manipulación el tiempo oportuno de toma de muestra, envío al laboratorio y del procesamiento y confirmación de los resultados en forma precoz.

En nuestro país se implementó en diciembre del 2011. En la ciudad de Cuenca no existe un estudio realizado sobre el conocimiento que poseen las madres sobre este tema, llamando nuestra atención para realizar esta investigación, se aplicó una encuesta semiestructurada para determinar el conocimiento de las madres que acuden a la consulta externa del hospital “Vicente Corral Moscoso” con un periodo de tres meses para la recolección de datos.

Con los resultados obtenidos por las encuestas, se determinó que de 300 madres encuestadas el 55,3% conocen el tema y el 44,7% desconocen totalmente.

En la encuesta realizada nos llamó la atención que el 56% de madres desconocen que son cuatro enfermedades que se detecta y el 83% no conoce el nombre de las mismas. Lo cual nos indica que existe poca o inadecuada información sobre este tema.

Durante el periodo de investigación observamos que un alto porcentaje de madres no prestan importancia a la realización del examen, puesto que refieren que es un requisito para la inscripción del niño, más desconocen que este examen es beneficioso y puede prevenir o evitar la muerte del niño.



7.2. RECOMENDACIONES

1. Recomendamos que durante los controles de embarazo sea el personal de salud el que proporcione la debida información tanto planificada como incidental.
2. Se recomienda que a nivel de las unidades de maternidad se disponga de un Programa de Educación dirigida a las madres para que sean informadas sobre la importancia de la realización de esta prueba puesto que ayuda a detectar enfermedades metabólicas graves que pueden afectar al desarrollo normal del niño, recomendando adjuntar al carnet de vacunación un volante informativo sobre las enfermedades y beneficios en la realización de esta prueba.
3. Colocar en lugares estratégicos afiches o carteles sobre el tamizaje metabólico neonatal dentro de la institución, donde las madres puedan acceder con facilidad a esta información.



CAPÍTULO VIII

8. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ministerio de Salud Pública » Ecuador [Internet]. Ministerio de Salud Pública. [cited 2014 May 31]. Available from: <http://www.salud.gob.e>
2. Vicepresidencia de la república: Desórdenes metabólicos. Disponible en <http://www.vicepresidencia.gob.ec/vicepresidente-lenin-moreno-inauguro-programa-de-tamizaje-neonatal-con-pie-derecho-la-huella-del-futuro-2/> Citado en enero del 2014.
3. El Tamizaje Neonatal se realiza en todos los países industrializados y latinoamericanos hace más de 30 años que nos lleva 10 años de experiencia en este programa, con una cobertura del 98% de los recién nacidos - Buscar con Google [Internet]. [cited 2014 Jun 1]. Available from: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_8513.pdf
4. Estébanez, M. (2013). Consejo Asesor de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas de la CAPV. Recuperado de http://www.osakidetza.euskadi.net/contenidos/informacion/programa_cribado_neonatal/es_cribado/adjuntos/Protocolo.pdf
5. León, J, (2011). Proyecto nacional de tamizaje metabólico neonatal MSP. Recuperado de <http://201.219.3.112/tamizaje/manuales/Cosulta%20Ciudadano.pdf>
6. IVSS. Tamizaje neonatal c pdf [Internet]. 19:20:22 UTC [cited 2014 Jun 1]. Available from: <http://www.slideshare.net/sofiadereyes/tamizaje-neonatal-c-pdf>
7. Revista Panamericana de Salud Pública - Neonatal screening by tandem mass spectrometry: an update [Internet]. [citado 18 de noviembre de 2014]. Recuperado a partir de: http://www.scielosp.org/scielo.php?pid=S102049892010000400010&script=sci_arttext
8. Vela, M., Belmont, L., Fernández, C., Ramírez, C., González, I. (2009). Frecuencia de enfermedades metabólicas congénitas susceptibles de ser identificadas por el tamiz neonatal. Recuperado de <http://www.medigraphic.com/pdfs/actpedmex/apm-2009/apm093e.pdf>



9. Estados Unidos, realizada en 51 programas en el país - Buscar con Google [Internet]. [cited 2014 Jun 1]. Available from: http://journals.lww.com/greenjournal/Documents/Oct2012_RoseCES_Translation.pdf
10. Espinosa, T., Hernández M., Carvajal, F., González, E., Domínguez, E. (2012). Influencia de factores perinatales en la pesquisa neonatal de hiperplasia adrenal congénita en Ciudad de La Habana y La Habana. Recuperado de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-29532012000100001
11. Pazmiño, M.A. (2012). Propuesta de elementos para normativa técnica y legal que garantice la oferta del tamizaje neonatal como servicio de salud de genética para la población ecuatoriana. (Tesis de Maestría). universidad de Quito. Ecuador. Recuperado de: <http://repositorio.usfq.edu.ec/bitstream/23000/2325/1/104352>.
12. Ursula Ramos. Tamizaje Neonatal [Internet]. 06:07:41 UTC [cited 2014 Jun 1]. Available from: <http://www.slideshare.net/ursulapedemonte/tamizaje-neonal>
13. Galán-Rodas E, Dueñas M, Obando S, Saborio M. Newborn screening in Peru: where are we going? Rev Perú Med Exp Salud Pública. 2013 Dec;30(4):714–28. http://www.scielosp.org/scielo.php?pid=S1726-46342013000400035&script=sci_arttext. Citado en abril del 2014
14. Código de la niñez y adolescencia, libro primero, los niños, niñas y adolescentes como sujetos de derechos. 2013 [cited 2014 Jun 1]; <http://remq.edu.ec/colegiosremq/quitembe/images/descargas/2013/a13.pdf>
15. Gallegos Durán AA, Argoti Santacruz RF. Propuesta para la elaboración de un plan estratégico para el Proyecto Nacional de Tamizaje Neonatal de la Dirección de Discapacidades del Ministerio de Salud Pública del Ecuador. 2013 [cited 2014 Jun 1]; Available from: <http://www.dspace.uce.edu.ec/handle/25000/2270>
16. Salud. Ministerio de Salud Pública » PCD [Internet]. Ministerio de Salud Pública. [citado 4 de agosto de 2014]. Recuperado a partir de: <http://www.salud.gob.ec>
17. Soulminato. Tamizaje2013 04102013-1 [Internet]. 12:23:00 UTC [cited 2014 Jun 1]. Available from: <http://www.slideshare.net/soulminato/tamizaje2013-041020131>



18. PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ DE -
Instrucciones_cribado_metabolop_1Revision.pdf [Internet]. [citado 12 de octubre de 2014]. Recuperado a partir de: http://www.juntadeandalucia.es/salud/export/sites/csalud/galerias/documentos/c_3_c_6_enfermedades_raras/Instrucciones_cribado_metabolop_1Revision.pdf
19. Ascurra, M; Rodríguez, S; Brizuela, M. MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL. [Internet]. Paraguay; 2009 [cited 2014 Jun 1]. Recuperado a partir de: <http://piecito.org/web/wp-content/uploads/2010/03/guia-Toma-de-Muestra.pdf>
20. Calderón, G. Jiménez, F. Losada, A. (2009). Screening neonatal, Servicio de Neonatología. H. Infantil. Virgen del Rocío de Sevilla. Recuperado de <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/44.pdf>
21. Error congénito del metabolismo - Wikipedia, la enciclopedia libre [Internet]. [citado 5 de agosto de 2014]. Recuperado a partir de: http://es.wikipedia.org/wiki/Error_cong%C3%A9nito_del_metabolismo
22. Galbe, J. CRIBADO NEONATAL DE METABOLOPATÍAS CONGÉNITAS. [citado 5 de agosto de 2014]. Recuperado a partir de: http://www.aepap.org/previnfad/pdfs/previnfad_hipotiroidismo.pdf
23. GALACTOSEMIA [Internet]. [citado 6 de agosto de 2014]. Recuperado a partir de: http://www.iqb.es/monografia/diseases/e014_01.htm
24. Hiperplasia suprarrenal congénita [Internet]. [citado 6 de agosto de 2014]. Recuperado a partir de: <http://hiperplasiasuprarrenalcongenita.blogspot.com/2008/01/sndrome-genitosuprarrenal-deficiencia.html>
25. Historia del Hospital Vicente Corral Moscoso. [citado 5 de agosto de 2014]. Recuperado a partir de: <http://www.latarde.com.ec/2013/01/03/hospital-regional-vicente-corrall-moscoso-y-su-historia/>
26. Ministerio de Salud pública, Hospital Vicente Corral Moscoso. [citado 5 de agosto de 2014]. Recuperado a partir de: www.hvcm.gob.ec
27. 2007-2.009-60.1 Pesquisa - cap1_mod2.pdf [Internet]. [citado 4 de diciembre de 2014]. Recuperado a partir de: http://www.sap.org.ar/staticfiles/pronap/pronap2007/modulo2/cap1_mod2.pdf



BIBLIOGRAFÍA CONSULTADA

Moreno L, Chiriboga D, Cazar A, Jara N, Torres X, Michelena A: Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal: Con Pie Derecho La huella del Futuro. Ed. MSP. Ecuador; 2011.

Ortiz J, Cabrera J, Iturralde M. Trabajos de Investigación: Guía para elaborar un informe de Investigación. Ed. Del Austro, Cuenca .Ecuador 2008.

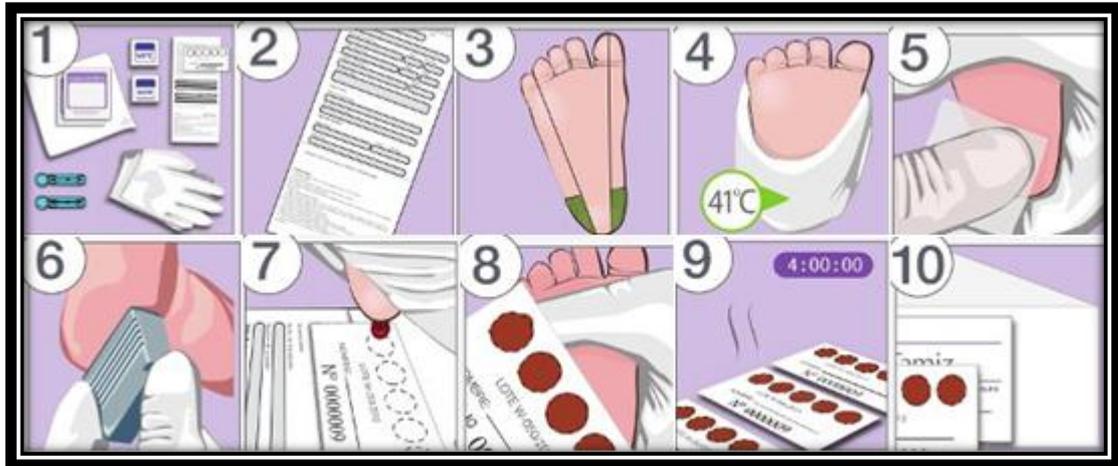
Pineda E, Alvarado E, Canales F. metodología de la investigación: Manual para el desarrollo de personal de salud. 2da edición. Ed. OPS, Washington, D.C. USA 1994.



ANEXOS

ANEXO N°1

PROCEDIMIENTO DE EXTRACCIÓN DE LA PRUEBA DEL TALÓN



Fuente: http://labnapoles.com/?page_id=75

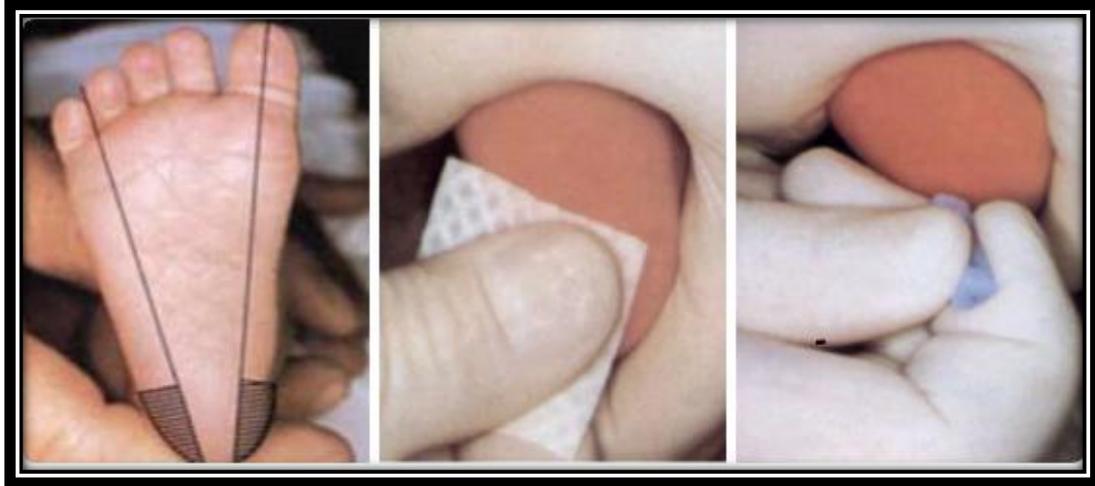
Anexo N°2

FICHA DE REGISTRO DE DATOS

Fuente: Foto N°1

Anexo N°3

LOCALIZACIÓN DEL SITIO DE PUNCIÓN



Fuente: <http://www.lperinatales.com.mx/informacin-para-mdicos/como-se-debe-tomar-la-muestra>

Anexo N°4

MANERA DE TOMAR LA MUESTRA



Fuente: Foto N°2

Anexo N°5

RECOLECCIÓN DE LA SANGRE EN EL PAPEL FILTRO



Fuente: Foto N°3

ANEXO N°6

FORMA DE CONSERVAR LA MUESTRA

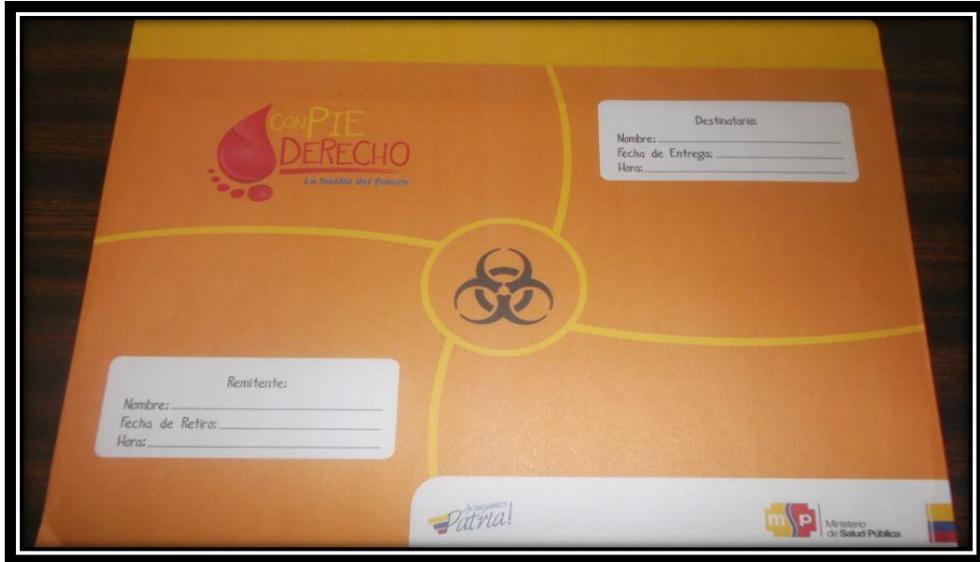


Fuente: Foto N°4

Anexo N° 7

ENVÍO DE MUESTRAS

SOBRE DE ENVIO



Fuente: Foto N°5

BUSÓN DE ENVÍOS



Fuente: Foto N°6

Anexo N° 8

MUESTRAS INSATISFATORIAS



CON PIE DERECHO
La huella del futuro

PROGRAMA NACIONAL DE TAMIZAJE NEONATAL
Tipos de muestras:

Muestras válidas

- Mancha de Sangre de 1 cm de diámetro
- Distribución homogénea en ambos lados del papel
- No coágulos de sangre
- No rayados o coloración inadecuada
- Llenos los cuatro círculos

Muestras no válidas

- Muestras insuficientes
- Muestras contaminadas
- Muestras diluidas
- Muestras coaguladas
- Muestras sin secar

Logos: VICEPRESIDENCIA REPÚBLICA DEL ECUADOR, Ministerio de Salud Pública (MSP), Avanzamos Patria!

Fuente: Foto N°7



Ver anexo N°8

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Reciba un cordial saludo.

Nosotras María José Bravo, Marcia Cabrera, Patricia Carchi, quienes somos parte de la Universidad de Cuenca de la Escuela de Enfermería estamos realizando la tesis, CONOCIMIENTO SOBRE EL PROGRAMA DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN LAS MADRES QUE ACUDEN A LA CONSULTA DEL HOSPITAL “VICENTE CORRAL MOSCOSO”.

Razón por la cual solicitamos su participación, usted nos colaborará llenando un formulario en el cual podrá hacer las preguntas que considere convenientes.

Los datos recolectados serán del todo confidenciales y se utilizará sólo con fines científicos. En espera de contar con su valiosa colaboración le agradecemos.

Yo.....manifiesto que he recibido información sobre la investigación: Conocimiento sobre el programa del tamizaje metabólico neonatal en las madres que acuden a la consulta del hospital “Vicente Corral Moscoso”; para lo cual sus autoras han solicitado mi participación. Se me ha dado la oportunidad de hacer las preguntas que he considerado convenientes y he recibido respuestas para ello.

Puedo hacer preguntas en cualquier momento si tengo alguna duda. La información que brinde será confidencial y voluntaria es decir puedo rechazar mi participación o retirarme del proyecto, sin que esto me perjudique de manera alguna.

Por lo dicho VOLUNTARIAMENTE ACEPTO participar en la investigación en mención en fe de lo cual firmo:

Firma del participante

Número de cédula



Ver anexo N°9

UNIVERSIDAD DE CUENCA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
ESCUELA DE ENFERMERÍA

Su opinión es muy importante para determinar el conocimiento que usted posee acerca del programa del Ministerio de Salud “CON PIE DERECHO LA HUELLA DEL FUTURO” Por favor llenar o colocar una X en el lugar que Ud. considere correcto la información obtenida es de carácter confidencial.

ANTICIPAMOS NUESTROS AGRADECIMIENTOS.

DATOS DE LA MADRE:

1. Cuantos años tiene.

..... Años.

2. Señale el nivel de instrucción.

Primaria.....

Secundaria.....

Superior.....

Ninguna.....

3. ¿Conoce usted sobre el programa nacional “Tamizaje Neonatal”?

SI.....

NO.....

4. ¿Conoce la importancia de realizarle el tamizaje neonatal a su niño/a?

SI.....

NO.....

5. ¿A qué edad se recomienda realizar la prueba del talón?

Al nacer	
A partir del 4to día de nacido	
Al mes de edad	
Más de un mes	
Desconoce	

6. Conoce Ud. ¿En qué pie se realiza esta prueba?

Derecho	
Izquierdo	



7. ¿Conoce cuantas enfermedades se detectan con el tamizaje neonatal?

Una	
Dos	
Tres	
Cuatro	
Cinco	
Desconoce	

8. ¿Cuáles son las enfermedades que detecta con esta prueba?

.....

.....

9. ¿En el caso que se detecte alguna enfermedad en esta prueba en que tiempo la madre es informada?

Inmediatamente	
20 días	
30 días	
Desconoce	

10. ¿De qué manera se enteró del Programa de Tamizaje Metabólico neonatal?

Televisión	
Radio	
periódicos	
internet	
Personal de salud	
Terceros	
otros	
Ninguno	

Agradecemos su colaboración.

Anexo N°10

REALIZACIÓN DE ENTREVISTAS EN EL HOSPITAL “VCM”



Fuente: N°8

MARÍA JOSÉ BRAVO BRITO
MARCIA SUSANA CABRERA
MIRIAM PATRICIA CARCHI



Anexos N°11

RECURSOS

INSUMO	DESCRIPCIÓN	VALOR UNITARIO	VALOR TOTAL
Transporte	Transporte público	0.25 USD	68.00 USD
Impresiones	Protocolo, tesis y copias.	0.25 USD	210.00 USD
Fotocopias	Consentimiento informado, y formularios.	0.02 USD	12.00. USD
Materiales	Esferos	0.35	6.40 USD
Internet	Plan de internet contrato para nueve meses	25.00 USD	225.00 USD
Alimentación		2.00 USD	40.00 USD
Imprevistos			20.00 USD
TOTAL			581.00USD

Elaboración: María Bravo, Marcia Cabrera, Patricia Carchi.

CRONOGRAMA

ACTIVIDADES	TIEMPO (meses)							Responsables
	1	2	3	4	5	6	7	
Fase de Planificación								
Revisión bibliográfica en base al tema a investigar	x							✓ María José Bravo ✓ Marcia Susana Cabrera Altamirano ✓ Miriam Patricia Carchi Cedillo
Ubicación y reconocimiento de la institución a trabajar.	x							
Planteamiento del tema de investigación.	x							
Gestionar los permisos necesarios para la elaboración de la investigación.	x							
Elaboración del protocolo de tesis.	x	x						
Revisión del protocolo.		x						
Presentación del protocolo		x						



Fases de ejecución										
Aplicación de formularios			x	x	x					✓ María José Bravo ✓ Marcia Susana Cabrera Altamirano ✓ Miriam Patricia Carchi Cedillo
Revisión de formularios.			x	x	x					
Computo de datos					x					
Tabulación					x					
Análisis e interpretación.					x					
Informe final										
Redacción							x			
Revisión de tesis										DIRECTORES
Corrección									x	
Presentación de resultados									x	

Elaboración: María Bravo, Marcia Cabrera, Patricia Carchi