



**UNIVERSIDAD TÉCNICA DEL NORTE
FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD
ESCUELA DE ENFERMERÍA**

**“IMPACTO DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL
EN MADRES CON NIÑOS MENORES DE 1 MES DE EDAD QUE
ASISTEN A LA CONSULTA MÉDICA EN EL CENTRO DE
SALUD Nº 1 DE LA CIUDAD DE IBARRA EN
EL PERIODO DE ENERO A
SEPTIEMBRE 2012”**

Tesis previa a la obtención del Título de Licenciatura en Enfermería

AUTORAS:

Lema Chiza Yuri Pakarina

MorquechoMontaleza Andrea Gabriela

DIRECTORA: Msc. Graciela Ramírez

ASESOR: Lic. Francisco Galiano

Ibarra-Ecuador

Enero 2013

CERTIFICACIÓN DEL DIRECTOR DE TESIS

Msc. Graciela Ramírez catedrática de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Técnica del Norte en calidad de Directora de Tesis:

CERTIFICO: Que las egresadas de la Carrera de enfermería Yuri Pakarina Lema Chiza y Andrea Gabriela Morquecho Montalezahancumplido con el desarrollo de su tesis Titulada: **“IMPACTO DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN MADRES CON NIÑOS MENORES DE 1 MES DE EDAD QUE ASISTEN A LA CONSULTA MEDICA EN EL CENTRO DE SALUD Nº 1 DE LA CIUDAD DE IBARRA EN EL PERIODO DE ENERO A SEPTIEMBRE 2012”**.

La misma que ha sido desarrollada y concluida en su totalidad bajo mi dirección habiendo cumplido con todos los requisitos y reglamentos que, para este efecto se requiere.

Msc. Graciela Ramírez

Directora de Tesis

AGRADECIMIENTO

A **Dios** quien nos ha proporcionado durante toda nuestra vida bendiciones, mucha tenacidad para no darnos por vencidas, y a pesar de nuestros tropiezos seguir adelante con mucha sabiduría.

A la **Universidad Técnica Del Norte**, que abrió sus puertas y nos dio la oportunidad de obtener conocimientos científicos, los cuales permitieron que nos formemos para ser excelentes profesionales.

A nuestra directora de tesis **Lic. Graciela Ramírez**, quien con su paciencia y gran aporte de conocimientos, hizo que sea posible desarrollar y por ende culminar este trabajo de investigación.

A todo el personal que labora en el **Centro de Salud N° 1 de Ibarra** por la colaboración y contribución brindada en el desarrollo de esta investigación.

Especialmente al **Lic. Francisco Galiano** por sus aportes, su paciencia y su apoyo incondicional, que gracias a ello hemos podido desarrollar y culminar con éxito esta investigación.

A nuestras **familias y amigos** que con el apoyo brindado fueron quienes contribuyeron a la culminación de este trabajo y de nuestra profesión.

A todos Uds., **MUCHAS GRACIAS.**

Andrea y Yuri

DEDICATORIA

Dedico este trabajo fruto de mi esfuerzo académico de una larga trayectoria a mis padres, ya que sin su esfuerzo, dedicación, amor, paciencia, y apoyo incondicional moral y económico no hubiese sido posible mi formación profesional y espiritual, que ha hecho de mí una mujer fuerte ante los momentos difíciles y valiente ante los obstáculos; a mis hermanas y a mi hijo quienes con gran sacrificio soportaron mi ausencia, enseñándome que lo más valioso en la vida se consigue con sacrificio permitiéndome así culminar con este trabajo investigativo.

Andrea

Este trabajo lo dedico en primer lugar a Dios que ha estado presente en cada momento de mi vida, y principalmente a mis Padres que con sus consejos, enseñanzas y amor me han sabido guiar por el mejor camino, y que gracias a ustedes, hoy puedo ver alcanzada mi meta, ya que siempre creyeron en mí y estuvieron impulsándome en los momentos más difíciles de mi carrera, porque el orgullo que sienten por mí, fue lo que me hizo ir hasta el final.

Va por ustedes, por lo que valen, porque admiro su fortaleza y por lo que han hecho de mí.

A mis hermanos y a toda mi familia que siempre estuvieron al pendiente de las actividades que realizaba, dándome la fortaleza necesaria para culminar con este periodo de mi vida estudiantil **Yuri**

ÍNDICE

PORTADA	i
CERTIFICACIÓN DEL DIRECTOR DE TESIS	ii
AGRADECIMIENTO	iii
DEDICATORIA	iv
ÍNDICE	v
INDICE DE GRAFICOS Y TABLAS	xi
RESUMEN.....	xiii
ABSTRACT	xv
INTRODUCCION.....	xvii

CAPITULO I

1. PROBLEMA DE INVESTIGACION	1
1.1 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	1
1.2 CONTEXTUALIZACION	2
1.3 DELIMITACION DEL PROBLEMA.....	3
1.4 FORMULACION DEL PROBLEMA.....	3
1.5 JUSTIFICACION.....	3
1.6 OBJETIVOS.....	5
1.6.1 OBJETIVO GENERAL	5
1.6.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS.....	5
1.7 PREGUNTAS DE INVESTIGACION.....	6

CAPITULO II

2. MARCO TEORICO	7
2.1 ANTECEDENTES.....	7
2.1.1 HISTORIA.....	7
2.1.2 EN EL ECUADOR.....	8
2.1.3 EL GENOMA HUMANO.....	10
2.2 FUNDAMENTACION LEGAL.....	12
2.3 FUNDAMENTACION TEORICA	13
2.3.1 TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL	13
2.3.1.1 PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL.....	13
2.3.1.2 ¿QUÉ SERVICIO OFRECE?	13
2.3.1.3 ¿EN DÓNDE SE REALIZAN ESTAS ACTIVIDADES?.....	13
2.3.1.4 ¿CÓMO SE LLEVA EFECTO ESTE PROCEDIMIENTO?	14
2.3.1.5 ¿A QUIÉNES SE LES REALIZA EL EXAMEN?.....	14
2.3.1.6 ¿QUÉ PASARÍA SI NO SE REALIZA ESTE EXAMEN?	14
2.3.1.7 ¿QUÉ PASARÍA SI SE RETRASA LA MUESTRA PARA EL EXAMEN?.....	14
2.3.1.8 ¿CÓMO SE FINANCIA ESTE PROGRAMA Y SUS SERVICIOS?.....	15
2.3.2 CRITERIOS PARA REALIZAR EL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL	15
2.3.3 DEFINICIONES	16
2.3.4 OBJETIVOS DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL.....	16
2.3.5 PROCEDIMIENTO DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL.....	17
2.3.6 LINEAS DE BASE DEL PROGRAMA	18
2.3.7 LAS ENFERMEDADES QUE SE CONSIDERAN EN LA INTERVENCION.....	20
2.3.7.1 HIPOTIROIDISMO CONGENITO	20
2.3.7.1.1 EPIDEMIOLOGÍA	21
2.3.7.1.2 SINTOMAS	21
2.3.7.1.3 CLASES DE HIPOTIROIDISMO DEL RECIEN NACIDO	22
2.3.7.1.4 PRONOSTICO.....	23
2.3.7.1.5 COMPLICACIONES.....	23
2.3.7.2 FENILCETONURIA.....	24
2.3.7.2.1 CAUSAS.....	25
2.3.7.2.2 SINTOMAS	26
2.3.7.2.3 TRATAMIENTO	27

2.3.7.2.4 PRONÓSTICO.....	28
2.3.7.2.5 COMPLICACIONES.....	28
2.3.7.2.6 PREVENCIÓN.....	28
2.3.7.3 GALACTOSEMIA.....	29
2.3.7.3.1 CAUSAS.....	29
2.3.7.3.2 GALACTOSEMIA CLÁSICA.....	30
2.3.7.3.3 GALACTOSEMIA LEVE.....	32
2.3.7.3.4 SINTOMAS.....	33
2.3.7.3.5 TRATAMIENTO Y PRONÓSTICO.....	33
2.3.7.3.6 POSIBLES COMPLICACIONES.....	34
2.3.7.4 HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA.....	34
2.3.7.4.1 CAUSAS.....	35
2.3.7.4.2 SÍNTOMAS.....	35
2.3.7.4.3 PRONÓSTICO.....	36
2.3.7.4.4 COMPLICACIONES.....	36
2.3.8 PROCEDIMIENTO DEL TAMIZAJE NEONATAL.....	37
2.3.8.1 PROTOCOLO ACORDADO POR EL COMITÉ NACIONAL DE TAMIZAJE NEONATAL.....	37
2.3.8.2 PROCEDIMIENTO PARA LA TOMA, ENVIO Y PROCESAMIENTO DE.....	37
2.3.8.3 OBJETO.....	37
2.3.8.4 APLICACIÓN.....	37
2.3.8.5 RESPONSABLES.....	38
2.3.8.5.1 PERSONA QUE TOMA LA MUESTRA.....	38
2.3.8.5.2 PERSONA RESPONSABLE DEL PROGRAMA EN LA UNIDAD DE.....	38
2.3.9. DESARROLLO DEL PROCEDIMIENTO PREANALITICO DE LA.....	39
2.3.10 IDENTIFICACION DEL PACIENTE: TARJETA DE RECOLECCION.....	40
2.3.11 INSTRUCCIONES DETALLADAS PARA LA TOMA DE LA MUESTRA.....	40
2.3.11.1 MOMENTO DE LA OBTENCION DE LA MUESTRA.....	40
2.3.12 TOMA DE MUESTRA DE SANGRE DE TALON.....	41
2.3.12.1 POSICION DEL NIÑO.....	41
2.3.12.2 LIMPIEZA DEL SITIO DE PUNCION.....	42
2.3.12.3 LUGAR DE PUNCION.....	42
2.3.12.4 OBTENCION DE LA MUESTRA: PUNCION Y GOTEO DE LA.....	42
2.3.13. ALTERNATIVAS PARA LA TOMA DE MUESTRAS DE SANGRE PARA.....	43

2.3.13.1 INSTRUCCIONES DETALLADAS PARA LA TOMA DE MUESTRA DE	43
2.3.13.2 SECADO DE LA MUESTRA	44
2.3.13.3 IDENTIFICACION Y TRAZABILIDAD DE MUESTRAS	44
2.3.14 MANIPULACION Y CONSERVACION DE LAS MUESTRAS.....	45
2.3.14.1 TRANSPORTE DE MUESTRA	45
2.3.14.2 ENVIO DE MUESTRAS.	46
2.3.14.3 CALIDAD DE MUESTRA.....	46
2.3.14.4 MUESTRA ADECUADA.....	47
2.3.14.5 MUESTRA INADECUADA	47
2.3.15 RESUMEN.....	48
2.3.15.1 PROCEDIMIENTO DE OBTENCION DE LA MUESTRA DE TALON.....	48
2.3.16 PROCEDIMIENTOS ANALITICOS EN EL LABORATORIO DE TAMIZAJE NEONATAL	49
2.3.16.1 ESTRATEGIA DE PROPUESTA.....	49
2.3.16.2 SISTEMA DE CONTROL DE MUESTRA QUE INCLUYE LA RECEPCION Y RECHAZO DE MUESTRA.....	50
2.3.16.3 REPORTE Y ENVIO DE LOS RESULTADOS DE LABORATORIO A LA UNIDAD DE ORIGEN.....	51
2.3.16.4 RESULTADOS FUERA DE RANGO.....	51
2.3.17 MANEJO DE CASOS	52
2.3.17.1 NOTIFICACION DE CASOS POSITIVOS.....	52
2.3.17.2 USO DE LA INFORMACIÓN Y RESULTADOS	52
2.3.17.2.1 USO INDIVIDUAL	52
2.3.17.2.2 SISTEMA DE INFORMACION – SISTEMA DE VIGILANCIA EPIDEMIOLOGICO DEL TAMIZAJE NEONATAL	53
2.3.17.2.2.1 REGISTRO Y NOTIFICACION.....	53
2.3.17.2.2.2 AGREGACION DE LA INFORMACION	54
2.3.17.2.2.3 ANALISIS DE LA INFORMACION	55
2.3.17.3 TRIAJE Y MANEJO DE CASOS POSITIVOS, SOSPECHOSOS Y CONFIRMADOS.....	56
2.3.17.3.1 RED DE ATENCION A CASOS CONFIRMADOS Y EN PROCESO DE DIAGNOSTICO	57
2.3.17.3.1.1 AREA DE TRIAJE EN EL CENTRO NACIONAL DE TAMIZAJE NEONATAL	57
2.3.17.3.1.2 TRIAJE EN EL NIVEL REGIONAL.....	57

2.3.17.3.1.3 ATENCION EN HOSPITAL DE ESPECIALIDADES POR EQUIPO MULTIDISCIPLINARIO.....	58
2.3.17.3.2 NIVEL DE RIESGO.....	58
2.3.18 SEGUIMIENTO DE CASOS Y PORTADORES.....	59
2.3.18.1 HIPOTIROIDISMO CONGENITO.....	59
2.3.18.1.1 MANEJO CLINICO.....	59
2.3.18.2 GALACTOSEMIA.....	60
2.3.18.3 FENILCETONURIA.....	64
2.3.18.3.1 FENILALANINA	64
2.3.18.4 HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA.....	65
2.4 HIPOTESIS	67
2.5 VARIABLES.....	68
2.6 GLOSARIO.....	70
2.6.1ANDRÓGENOS.-.....	70
2.6.2ATAXIA.-.....	70
2.6.3BRAQUIDACTILIA.-.....	70
2.6.4DIÁTESIS HEMORRÁGICA.-.....	70
2.6.5FALLO DE MEDRO	70
2.6.6FENILALANINA.-	70
2.6.7GENOMA.-.....	70
2.6.8GENOMA HUMANO	70
2.6.9GENITALES AMBIGUOS.....	71
2.6.10MACROGLOSIA	71
2.7 ABREVIATURAS	71

CAPITULO III

3. METODOLOGIA	72
3.1 TIPO DE ESTUDIO.....	72
3.2 DISEÑO DE LA INVESTIGACION	72
3.3 UNIVERSO.....	73
3.4 POBLACIÓN DE ESTUDIO	73
3.5 PROCEDIMIENTO O TECNICAS DE RECOLECCION DE DATOS	76
3.6 VALIDEZ Y CONFIABILIDAD DE LOS INSTRUMENTOS	77
3.7 PROCESAMIENTO Y ANALISIS DE RESULTADOS	77

CAPITULO IV

4. MARCO ADMINISTRATIVO	78
4.1 RECURSOS	78
4.1.1 TALENTO HUMANO	78
4.1.2 RECURSOS MATERIALES	78
4.2 PRESUPUESTO.....	79

CAPITULO V

5. RESULTADOS Y DISCUSIÓN	80
5.1 ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN DE LOS DATOS.....	80
5.2 ANALISIS E INTERPRETACION DE LOS RESULTADOS	81
5.3 ANÁLISIS Y DISCUSIÓN DE RESULTADOS.....	111

CAPITULO VI

6. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES	114
6.1 CONCLUSIONES	114
6.2 RECOMENDACIONES.....	115
6.3 CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES PARA LA REALIZACIÓN DEL PROYECTO DE TESIS	118

CAPITULO VII

7. PROPUESTA DE LA INVESTIGACION.....	121
7.1 GUIA DIDACTICA PARA PADRES DE FAMILIA SOBRE EL PROGRAMA NACIONAL DE TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL.....	121
7.1.1 INTRODUCCIÓN.....	121
7.1.2 JUSTIFICACION.....	122
7.1.3 OBJETIVO GENERAL	123
7.1.3.1 OBJETIVOS ESPECIFICOS.....	123
7.1.4 MARCO TEORICO	124

BIBLIOGRAFIA.....	125
LINCOGRAFIA	127
ANEXOS	129
ANEXOS GRAFICOS	137
ANEXOS FOTOS	141

INDICE DE GRAFICOS Y TABLAS

POBLACIÓN EN ESTUDIO SEGÚN EDADES	
TABLA Y GRAFICO N.- 1	81
POBLACIÓN EN ESTUDIO SEGÚN GRUPOS ÉTNICOS	
TABLA Y GRAFICO N.- 2	83
POBLACIÓN EN ESTUDIO SEGÚN NIVEL DE ESCOLARIDAD	
TABLA Y GRAFICO N.- 3.....	85
POBLACIÓN EN ESTUDIO SEGÚN LAS VECES DE ACCEDER AL CENTRO DE SALUD PARA LA PRUEBA	
TABLA Y GRAFICO N.- 4.....	87
POBLACIÓN EN ESTUDIO SEGÚN LA INFORMACION RECIBIDA EN EL CENTRO DE SALUD ACERCA DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL DURANTE LOS CONTROLES PRENATALES	
TABLA Y GRAFICO N.- 5.....	89
POBLACIÓN EN ESTUDIO SEGÚN LA INFORMACION ACERCA DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL DURANTE LA HOSPITALIZACION LUEGO DEL PARTO	
TABLA Y GRAFICO N.- 6.....	91
MEDIOS DE COMUNICACION POR EL CUAL SE HAN INFORMADO ACERCA DEL PROGRAMA	
TABLA Y GRAFICO N.- 7	93
NUMERO DE ENFERMEDADES QUE SE DETECTAN CON EL TAMIZAJE NEONATAL	
TABLA Y GRAFICO N.- 8.....	95
EDAD RECOMENDADA PARA REALIZAR LA PRUEBA DE TAMIZAJE	
TABLA GRAFICO N.- 9	97

EXPLICACION A LAS MADRES ACERCA DEL PROCEDIMIENTO QUE LE REALIZARAN A SUS HIJOS PARA ESTE EXAMEN	
TABLA Y GRAFICO N.- 10	99
POBLACIÓN EN ESTUDIO SEGÚN CONOCIMIENTO DE LAS ENFERMEDADES QUE DETECTA ESTE PROGRAMA	
TABLA Y GRAFICO N.- 11	101
POBLACION SEGÚN CONOCIMIENTOS DE TIPO DE ENFERMEDADES DETECTADAS CON LA PRUEBA DEL TALON	
TABLA Y GRAFICO N.- 12	103
POBLACION SEGÚN CONOCIMIENTOS DE LAS ENFERMEDADES QUE DETECTA LA PRUEBA DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL O PRUEBA DEL TALON	
TABLA Y GRAFICO N.- 13	105
POBLACION SEGÚN LA INFORMACION RECIBIDA ACERCA DE LA PRUEBA QUE LE REALIZARON A SUS HIJOS AL MOMENTO QUE ACUDIERON AL CENTRO DE SALUD	
TABLA GRAFICO N.- 14	107
POBLACION SEGÚN CONSIDERACION DE ESTE NUEVO PROGRAMA DEL MINISTERIO DE SALUD	
TABLA GRAFICO N.- 15	109

RESUMEN

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 se pueden detectar de manera temprana mediante el tamiz 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.

Dado que la mayoría de los pacientes con errores del metabolismo, parecen normales al nacimiento, ha sido necesario desarrollar métodos de diagnóstico que permitan descubrir a los afectados. Una de estas estrategias es el Tamizaje Neonatal cuyo uso se viene realizando desde hace varias décadas en algunos países.

En cuanto a la población de referencia según INEC nacerán aproximadamente 315.985 niño/as cada año en el Ecuador y son candidatos al Tamizaje Neonatal todos los bebés que nacen anualmente en el país en cumplimiento a su derecho a una vida sana y en lo posible libre de discapacidad.

El objetivo del presente escrito es conocer el impacto de este Programa en las madres que cursan por el periodo de lactancia con niños menores de 1 mes de edad, las cuales acudieron a realizarse la prueba del Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud N°1 de la Ciudad de Ibarra, en el periodo enero a septiembre del 2012.

Para la obtención de datos se realizó un estudio de tipo descriptivo – analítico, en el cual se ejecutó un instrumento el cual constaba de 15 preguntas, para la validación de la encuesta se efectuó una prueba piloto encuestando a las madres que acuden a la consulta externa del Hospital

San Luis de Otavalo, mediante el cual se corrigió y se procedió a encuestar al personal de salud que labora en el servicio el cual

Consta de 206 madres con niños menores de un mes con el objetivo de verificar el conocimiento que tienen acerca de este programa implementado hace un año.

Los resultados revelaron que el 54,85% de las madres encuestadas conocen las enfermedades que se detectan con la prueba, en cambio el 45,15% aseguran que no conocen las enfermedades a detectarse, pero existe el 47,09% de las madres que conocen el tipo de enfermedades a detectarse, respondiendo que son enfermedades metabólicas. Y de estas el 49,03% conocen exactamente cuáles son las enfermedades a detectarse las cuales son Hipotiroidismo congénito, Galactosemia, Fenilcetonuria o niños Albinos e Hiperplasia suprarrenal congénita; mientras que el 36,89% desconoce esta información.

En cuanto a la opinión que tienen las madres de este nuevo programa del Ministerio de Salud la población encuestada afirmó que es un muy buen programa en un 38,84% ya que ayuda a detectar y prevenir enfermedades en sus hijos y que además se encargan de tratarlos gratuitamente, seguido del 36,89% que afirman que es un buen programa porque ayuda a detectar problemas y enfermedades en sus hijos, también tenemos un 21,36% que dicen que el programa es regular ya que el personal que realiza la toma de muestras no está totalmente capacitado para dar información, además tenemos un 2,91% que creen que este programa es malo ya que no han recibido ninguna información o han tenido que volver para una segunda toma porque las muestras no han sido válidas, y que se debería mejorar el mecanismo del programa.

Palabras clave: tamiz neonatal, enfermedades metabólicas, errores innatos del metabolismo, discapacidad.

ABSTRACT

Inborn errors of metabolism (IEM), also known as hereditary metabolic diseases are a heterogeneous group of congenital diseases. Today many of them can detect it early through neonatal screening.

Which is a study for preventive purposes; it must be implemented to all newborns. Its aim is to discover and treat timely severe and irreversible disease can not be detected at birth, even with careful medical review.

Since the majority of patients with inborn errors of metabolism, appear normal at birth, it has been necessary to develop diagnostic methods to detect allowing affected. One such strategy is the use neonatal screening has been carried out for decades in some countries.

As for the reference population according INEC approximately 315,985 children, every year in Ecuador and are candidates for Neonatal Screening all babies born annually in the country in fulfillment of their right to a healthy life and possibly free disabilities.

The aim of this paper is to determine the impact of this program on mothers enrolled in the nursing with children under 1 month of age, which came to be tested for Neonatal Metabolic Screening Health Center No. 1 City of Ibarra, in the period January to September 2012.

For data collection, a study is a descriptive - analytical, which was implemented in an instrument which consisted of 15 questions, to validate the survey was conducted a pilot surveying mothers attending the outpatient Hospital San Luis de Otavalo, which was corrected by and proceeded to survey health staff working in the service which

It consists of 206 mothers with children less than one month in order to verify their knowledge about the program implemented a year ago.

The results showed that 54.85% of the mothers know that diseases are detected with the test, whereas the 45.15% say they do not know the disease

to be detected, but there is a 47.09% of mothers know the type of disease to be detected, which metabolic diseases are responding. And of these the 49.03% know exactly what are the diseases which are detected congenital hypothyroidism, galactosemia, phenylketonuria or albino children and congenital adrenal hyperplasia, while 36.89% do not know this information.

As for the view that mothers have this new program of the Ministry of Health asserted that the survey population is a very good program in a 38.84% as it helps detecting and preventing illness in their children and also are responsible for free treat, followed by 36.89% who say it is a good program because it helps identify problems and illnesses in their children, then we have a 21.36% who say the program is regular and that personnel performing making samples is not fully qualified to give information, and we have a 2.91% who believe that this program is bad because they have not received any information or had to go back for a second shot because the samples were not valid, and that should improve the mechanism of the program.

Keywords: neonatal screening, metabolic diseases, inborn errors of metabolism, disability.

INTRODUCCION

En la actualidad existen enfermedades que no se manifiestan clínicamente desde el nacimiento, pudiendo darse un lapso desde días hasta décadas en que permanecen asintomáticas, y con el tiempo, evolucionan estas enfermedades, provocando consecuencias generalmente graves y a menudo letales, pudiendo haber sido prevenidas detectándolas precozmente.

Frente a esto, en las últimas décadas, la medicina ha desarrollado notablemente las capacidades para determinar ese riesgo implementando programas que ayudan a detectar ciertas enfermedades.

Esto ha resultado sumamente útil para un grupo de enfermedades calificadas como errores innatos del metabolismo, causadas por mutaciones genéticas que afectan la forma en que el organismo procesa ciertas enzimas dando origen a patologías metabólicas como galactosemia y fenilcetonuria. Con estas mismas características pueden presentarse defectos hormonales congénitos, como el hipotiroidismo y la hiperplasia suprarrenal.

Estas enfermedades requieren de medidas de salud pública para implementar la estrategia del diagnóstico pre sintomático. Una de estas medidas, de invaluable importancia, para evitar enfermedades graves, con secuelas invalidantes y de gran costo social y económico para los países, es el Tamizaje neonatal.

Ante esta problemática el Dr. Robert Guthrie en 1961 y 1963 desarrolla una prueba de tamiz mediante la recolección de gotas de sangre en papel filtro para la detección de fenilcetonuria; su empleo como prueba de escrutinio fue inmediato, aplicándose la prueba de tamiz neonatal en los Estados Unidos ese mismo año.

No es, sin embargo, hasta 1973 que Canadá crea el primer programa de tamizaje para hipotiroidismo congénito, siguiéndolo EEUU en 1975.

Actualmente, a nivel mundial, existen programas de Tamizaje Neonatal para enfermedades como Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal, Fenilcetonuria, Galactosemia entre otras. Los países que manejan programas más completos son: Japón, Alemania, Cuba, Costa Rica, México y Canadá, principalmente.

Países latinoamericanos como Cuba, México, Colombia, Venezuela, Uruguay, Paraguay, Chile, Argentina, Brasil y Costa Rica ya llevan 10 años de experiencia en este programa, con una cobertura del 98% de los recién nacidos.

Ante esto, la Vicepresidencia de la República del Ecuador implementa el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal “Con Pie Derecho, la Huella del Futuro”, ejecutado por el Ministerio de Salud Pública, el cual fue inaugurado por el Segundo Mandatario, Lenin Moreno, el 2 de diciembre del 2011 fecha en que se conmemora el Día Mundial de la Discapacidad.

La meta de Ecuador en este 2012 era llegar a una cobertura del 50% es decir 111.925 tamizajes en el año, deduciendo que por lo menos cinco de cada 10 niños accedan a este examen preventivo de enfermedades congénitas. Pero el plan superó en un 38% esa meta, teniendo 286.446 tamizajes realizados a nivel nacional hasta noviembre del 2012.

En la provincia de Imbabura tenemos 9.212 muestras registradas, de las cuales 2.959 muestras son del Área N°1 Ibarra y de éstas 1.089 muestras corresponden al Centro de Salud N°1 de la ciudad de Ibarra.

El Programa de Tamizaje neonatal a nivel nacional ha detectado 35 casos positivos, divididos en: 11 de Hiperplasia Suprarrenal congénita, 18 con Hipotiroidismo Congénito, 5 de Galactosemia y uno con Fenilcetonuria.

Para esto la Vicepresidencia de la República y el Ministerio de Salud brindan toda la asesoría necesaria a los padres del niño o niña que hayan sido detectados con una de estas enfermedades e inician de inmediato el

tratamiento respectivo. La cobertura consiste en control médico, terapia, medicamentos y supervisión alimenticia.

Para contribuir con el avance de este programa hemos optado por investigar el impacto que está causando en las madres, realizando encuestas en el Centro de Salud N°1 de la ciudad de Ibarra, teniendo como conclusión que la falta de información es un factor importante para el incumplimiento de la toma de la muestra del Tamizaje Metabólico Neonatal.

CAPITULO I

1. PROBLEMA DE INVESTIGACION

1.1 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

El Tamizaje neonatal es un programa de atención oportuna en salud preventiva que permite detectar en el recién nacido alteraciones 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 empezar el tratamiento lo más temprano posible, pues la mayoría de niños nacidos con estos problemas pertenece a familias saludables.

La detección tardía de las enfermedades congénitas afecta no sólo la calidad de vida del bebé y de su familia, sino que puede constituir un problema de alto costo.

Con sólo cinco gotas de sangre del talón de un recién nacido se puede diagnosticar y tratar a tiempo el Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Galactosemia e Hiperplasia Suprarrenal congénita males que provocan no sólo retardo mental en el infante sino que incluso pueden llevarlo a la muerte.

El Tamizaje neonatal permite detectar a tiempo problemas congénitos o genéticos que generan desordenes sea hormonales o de metabolismo.

En suma, el Tamizaje neonatal significa evaluar al recién nacido para poder tomar las acciones correctivas y brindarle al niño afectado por algunos de estos problemas la posibilidad de ser una persona con todas sus facultades.

Este programa es una nueva medida de prevención que El Ministerio de Salud Pública implemento a nivel nacional, al mismo tiempo en necesario investigar a las madres para conocer los niveles de conocimientos que han obtenido sobre este tema y el impacto que está causando en ellas.

1.2 CONTEXTUALIZACION

El primer estudio biopsicosocial clínico genético desarrollado por la Misión Solidaria “Manuela Espejo” en el año 2009 y 2010 a escala nacional identificó 294 166 personas con discapacidad. Esto representa una tasa de prevalencia de 2.43 por 100 habitantes, de ellas 24.46% tiene discapacidad intelectual, y el 75.54% presenta otro tipo de discapacidad.

Del total de personas con discapacidad intelectual (68 687), en 32 784 personas su discapacidad es de origen prenatal (48%). De ellas, el 28,45% es de origen prenatal genético, es decir, afectaciones de diferentes grados en el genoma.

En el 42,11% de los casos se evidenció una etiología multifactorial, y en esta categoría se destacó el Hipotiroidismo Congénito, encontrado en todas las regiones del país sostiene el Asesor médico de la Vicepresidencia de la República, Álex Camacho.

El 9,8% de los casos es de origen prenatal genético monogénico, dentro del que se encuentran las enfermedades causadas por errores innatos del metabolismo. El estudio de Manuela Espejo reveló por evaluación clínica, que unos 231 casos pertenecen al grupo de enfermedades por errores del metabolismo.

El Tamizaje neonatal se realiza en todos los países industrializados de este planeta como Estados Unidos, Canadá, Alemania, Francia, Inglaterra, España y Japón desde hace más de 30 años, y qué decir de países latinoamericanos como Cuba, México, Colombia, Venezuela, Uruguay,

Paraguay, Chile, Argentina, Brasil y Costa Rica que nos lleva 10 años de experiencia en este programa, con una cobertura del 98% de los recién nacidos y en donde recientemente celebraron el nacimiento del niño millón tamizado.

El presente trabajo pretende ofrecer una panorámica del impacto que presenta el programa de Tamizaje Metabólico neonatal, madres con niños menores de 1 mes de edad.

1.3 DELIMITACION DEL PROBLEMA

Este estudio se va a realizar en el Centro de Salud N° 1 de la ciudad de Ibarra con madres de niños menores de 1 mes de edad que acuden al control médico, en periodo de Enero a Septiembre de 2012.

1.4 FORMULACION DEL PROBLEMA

Ante lo expuesto anteriormente nos interesa conocer que impacto tiene el Programa metabólico neonatal en las madres que asisten a la consulta médica al centro de salud N° 1 de la ciudad de Ibarra en el periodo de enero a septiembre 2012.

1.5 JUSTIFICACION

Existen numerosas enfermedades infantiles provocadas 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. El tamiz metabólico neonatal es la prueba de laboratorio que permite la detección oportuna de los errores innatos del metabolismo en niños recién nacidos aparentemente sanos, con

el objetivo de evitar el retraso físico, mental o una inadecuada asignación sexual o la muerte.

Uno de cada mil recién nacidos aparentemente normales, tienen en forma latente una enfermedad de consecuencias graves e irreversibles (como el hipotiroidismo y la fenilcetonuria, que no se manifiestan en el nacimiento, sino más tardíamente y que son causas más comunes de retraso mental. Afortunadamente, existe la posibilidad de detectar estos padecimientos a tiempo (al nacimiento), cuando aún no se ha instalado el daño orgánico, lo que permite prevenirlo e iniciar su tratamiento en forma oportuna. Esta detección se logra mediante el tamiz neonatal.

Ya que este programa de salud ha sido implementado hace un año en el Ecuador, hemos visto necesario realizar un trabajo investigativo a cerca del impacto que ha creado el mismo, tomando en cuenta el punto de vista de las madres, aportando con este nuevo estudio ya que no existe aún ninguna investigación realizada en nuestra casona universitaria.

Se espera además que este estudio sirva de referencia para futuras investigaciones relacionadas con el tema.

1.6 OBJETIVOS

1.6.1 OBJETIVO GENERAL

- Conocer el impacto que está causando el Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal, en madres con niños menores de 1 mes de edad que asisten al control médico en el Centro de Salud N°1 de la ciudad de Ibarra en el periodo de enero a septiembre del 2012.

1.6.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS

- Identificar la población que acude a la toma de muestras para el Tamizaje neonatal.
- Evaluar el grado de conocimientos y actitudes que tienen las madres con niños menores de 1 mes de edad sobre el Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal.
- Incentivar a las madres de familia la importancia de la toma de muestras para el Tamizaje.
- Empoderar a las madres de familia acerca de las ventajas que presenta este programa para sus hijos y las consecuencias que pueden presentarse el no realizar esta prueba.
- Realizar una Guía didáctica sobre el Programa de Tamizaje Neonatal para padres de familia con el fin de enriquecer sus conocimientos.

1.7 PREGUNTAS DE INVESTIGACION

- ¿Cómo identificar la población que acude a la toma de muestras para el Tamizaje neonatal?
- ¿Cómo evaluar el grado de conocimientos y actitudes que tienen las madres con niños menores de 1 mes de edad sobre el Tamizaje metabólico neonatal?
- ¿Cómo lograremos Incentivar a las madres de familia la importancia de la toma de muestras para el Tamizaje?
- ¿Cómo se lograra empoderar a las madres de familia acerca de las ventajas que presenta este programa para sus hijos y las consecuencias que pueden presentarse el no realizar esta prueba?
- ¿Cómo ayudaría una guía didáctica a los padres de familia?

CAPITULO II

2. MARCO TEORICO

2.1 ANTECEDENTES

2.1.1 HISTORIA

La historia del escrutinio de los recién nacidos para identificar errores del metabolismo inició con las ideas de Garro en 1902, quien señaló la posibilidad de la herencia de defectos químicos específicos en el metabolismo.

La fenilcetonuria, anormalidad descrita en 1934, fue la primera enfermedad que se buscó identificar en forma temprana durante la infancia,

En 1961, el Dr. Robert Guthrie desarrolló la prueba de tamiz mediante la recolección de gotas de sangre en papel filtro para la detección de fenilcetonuria. La prueba se basa en un ensayo de inhibición bacteriana, utilizando un antimetabolito análogo de la fenilalanina. Posteriormente, el mismo principio fue empleado para identificar otras anormalidades del metabolismo de histidina y aminoácidos como: metionina, lecitina y tirosina.

En el año de 1963, Guthrie y Susi reportaron los resultados del diagnóstico de errores congénitos del metabolismo en la etapa perinatal con el uso de un método rápido, que se podría utilizar como prueba de escrutinio. A raíz de estos hallazgos, tomó interés la implementación de las pruebas de Tamizaje neonatal. La prueba de tamiz neonatal se inició en los Estados Unidos de Norteamérica ese mismo año.

En 1973 se estableció el primer Programa de Tamiz para Hipotiroidismo Congénito, siendo Canadá el primer país en implementarlo, seguido por los Estados Unidos en 1975.

En México, el tamiz neonatal para enfermedades metabólicas se realizó por primera vez en 1973 Este programa fue cancelado en 1977, a pesar de que se demostró su factibilidad y de que tuvo como resultado el descubrimiento y tratamiento oportuno de varios niños con estas enfermedades.¹

2.1.2 EN EL ECUADOR

El Estado aspira prevenir anualmente alrededor de 251 casos de discapacidad intelectual, a través del Programa Nacional de Tamizaje Neonatal “Con Pie Derecho, la Huella del Futuro”, impulsado por la Vicepresidencia de la República y ejecutado por el Ministerio de Salud Pública, La asistencia técnica se la ha obtenido del Gobierno de Cuba que tiene un 100% de cobertura de salud en los recién nacidos.

Este programa fue inaugurado por el Segundo Mandatario, Lenin Moreno, el 2 de diciembre del 2011 fecha en que se conmemora el Día Mundial de la Discapacidad este acto se realizó en el Instituto Izquieta Pérez de Quito a las 11h00.

El objetivo de este programa, es detectar de manera temprana cuatro enfermedades a los recién nacidos: el hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria, la galactosemia e hiperplasia suprarrenal congénita.

El Tamizaje Neonatal tiene un presupuesto asignado de 17 millones de dólares hasta el 2014, lo que incluye la implementación, el desarrollo y la sostenibilidad del programa. El Estado invertirá entre 12 y 13 dólares por el examen de cada niño/a.²

¹ Programa de Tamizaje Neonatal
<http://www.inmp.gob.pe/contenidoPagina.php?idSector=1idEstructura=180&idPagina=214>

²EL TAMIZAJE NEONATAL ASPIRA PREVENIR 251 CASOS DE DISCAPACIDAD INTELECTUAL AL AÑO <http://joseviilapradoparaelmedico.blogspot.com/2012/05/tamizaje-neonatal-en-el-ecuador.html>

Este proceso se realiza de forma gratuita en más de 2.000 unidades públicas de salud.

La meta de Ecuador en este 2012 en el tema de Tamizaje metabólico neonatal era llegar a una cobertura del 50% es decir 111.925 tamizajes en el año, deduciendo que por lo menos cinco de cada 10 niños accedan a este examen preventivo de enfermedades congénitas.

Pero el plan superó en un 38% esa meta, teniendo 286.446 tamizajes realizados a nivel nacional hasta noviembre del 2012.³

Los chequeos dieron como resultado 35 casos positivos, divididos en 11 de Hiperplasia Suprarrenal congénita, 18 con Hipotiroidismo Congénito, 5 de Galactosemia y uno con Fenilcetonuria.

La Vicepresidencia de la República y el Ministerio de Salud brindan toda la asesoría necesaria a los padres del niño o niña que hayan sido detectados con una de estas enfermedades e inician de inmediato el tratamiento respectivo. La cobertura consiste en control médico, terapia, medicamentos y supervisión alimenticia.⁴

En la red de hospitales privados esta prueba se realiza bajo el nombre de diagnóstico metabólico y el costo es de 220 dólares en promedio.

El Plan tiene como objetivo el acceso gratuito al estudio.

Existen (68 687) personas con discapacidad intelectual, en el cual 32 784 personas presentan discapacidad de origen prenatal (48%). De ellas, el 28,45% es de origen prenatal genético, es decir, afectaciones de diferentes grados en el genoma.

³ Informe de Muestras a Nivel Nacional, Áreas y Hospitales de la Provincia de Imbabura

⁴El Programa de Tamizaje Neonatal atendió a 154.442 niños y niñas en 2012
<http://andes.info.ec/sociedad/6433.html>

DETALLE DE MUESTRAS POR AREAS Y HOSPITALES DE LA PROVINCIA DE IMBABURA DEL 01-01-2012 AL 30-11-2012

Total de muestras a nivel nacional son: 286446

Total de muestras registradas por IMBABURA son: 9212

AREA	MUESTRAS REGISTRADAS	MUESTRAS DE TALÓN	MUESTRAS DE CORDÓN HASTA JULIO DEL 2012
Hospital General San Vicente de Paul	2003	57	1936
Área N°1 Ibarra Centro de Salud N°1	3004	2959	8
Área N°2 Atuntaqui Hospital Básico	965	736	210
Área N°3 Cotacachi Asdrúbal de La Torre Hospital Básico	1043	748	282
Área N°4 Otavalo Hospital Básico San Luis de Otavalo	2197	1399	754

Datos registrados en la Dirección Provincial de Salud de Imbabura facilitado por licenciada a cargo del Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal Lic. Olga Simbaña

2.1.3 EL GENOMA HUMANO

La investigación genética se ha desarrollado de manera muy importante desde el descubrimiento de la estructura del ADN, la nombrada molécula de la vida, en 1953. La ingeniería genética, que consiste en la manipulación y modificación del material genético, comenzó a desplegarse en la década de los setenta.

Muy pronto el ADN se empezó a cortar, pegar y replicar. Así nacieron nuevas formas de vida; nuevas ramas económicas y nuevos desarrollos científicos y tecnológicos.

La ingeniería genética, es el elemento fundamental de la biotecnología moderna, ha generado grandes innovaciones y ha sido el centro de

importantes debates en torno a los límites y posibilidades de la ciencia actual.

Del estudio de los genes pronto se pasó al estudio de los Genomas. El termino genoma designa todo el material genético del conjunto de cromosomas de una célula, de un organismo o de una especie.

El genoma ha sido descrito como el libro de la vida, como el manual de la vida, como el código de los códigos, y como otras metáforas que dan cuenta de una idea: en él se encuentra el secreto, las instrucciones o la receta de la vida.

A medida de los ochenta comenzó a gestarse un ambicioso proyecto para secuenciar el genoma humano., cuando se emprendió, ya los científicos trabajaban secuenciando los genomas de diversos organismos. Sabían, por lo tanto, que determinar el orden de los elementos que constituyen el genoma humano, no sería una colosal tarea, llevaría años de trabajo e implicaría la colaboración de equipos de investigación.

Proyecto de genoma Humano (PGH) inicio oficialmente en 1990. Se trata de un programa internacional que lograría la secuenciación de nuestro genoma en 15 años. No obstante, se ha anunciado que dicha labor concluiría en abril del 2003.

Sin embargo el Proyecto Genoma Humano no terminaría entonces; continuara ampliando de nuevas búsquedas.

Esto provee una herramienta eficaz para la cura o el tratamiento dirigido específicamente a la causa de la enfermedad. El descubrimiento de los diferentes genomas permitirá, en un futuro, diseñar fármacos a medida, no sólo para enfermedades específicas, sino para enfermos específicos.

Aun cuando los pronósticos son sumamente alentadores, hay también un lado oscuro. La información generada podría ser usada para la discriminación de seres humanos por tener en sus genes predisposición a alguna enfermedad. El aspecto ético es sólo uno de entre muchos otros que trae aparejado el Proyecto Genoma Humano, abre nuevas ramas del conocimiento y genera una multitud de preguntas que, por su complejidad, tal vez ni nuestros alumnos ni sus hijos puedan llegar a contestar.

2.2 FUNDAMENTACION LEGAL

“Sección sexta

Personas con discapacidad

Art. 47.- El Estado garantizará políticas de prevención de las discapacidades y, de manera conjunta con la sociedad y la familia, procurará la equiparación de oportunidades para las personas con discapacidad y su integración social.

Se reconoce a las personas con discapacidad, los derechos a:

1. La atención especializada en las entidades públicas y privadas que presten servicios de salud para sus necesidades específicas, que incluirá la provisión de medicamentos de forma gratuita, en particular para aquellas personas que requieran tratamiento de por vida.

Art. 48.- El Estado adoptará a favor de las personas con discapacidad medidas que aseguren:

1. La inclusión social, mediante planes y programas estatales y privados coordinados, que fomenten su participación política, social, cultural, educativa y económica.”⁵

⁵ ARTÍCULOS DE LA CONSTITUCIÓN QUE DEFIENDEN A LOS GRUPOS VULNERABLES A LOS QUE ATIENDE LA VICEPRESIDENCIA DE LA REPÚBLICA
<http://www.vicepresidencia.gob.ec/lavicepresidencia/funciones/grupos-vulnerables.html>

2.3 FUNDAMENTACION TEORICA

2.3.1 TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL

2.3.1.1 PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL

Los Programas de Tamizaje Neonatal son estrategias de Salud Pública, esencialmente preventivas, que permiten identificar precozmente una patología que puede llevar potencialmente a un grave problema de salud como el retardo mental, daño neurológico y metabólico entre otros, inclusive la muerte- evitándolos con un diagnóstico precoz y tratamiento oportuno, mejorando sustantivamente el futuro y la calidad de vida de los niños afectados y la de sus familias.⁶

2.3.1.2 ¿QUÉ SERVICIO OFRECE?

Mediante la toma de una muestra de sangre a todos los niño/as que nacen en el país se le realiza una prueba de laboratorio para la búsqueda de cuatro enfermedades que provocan mortalidad o retardo mental en edades tempranas estas pueden ser curadas o tratadas con tratamientos disponibles actualmente, siempre y cuando se las detecte antes del mes de vida.

2.3.1.3 ¿EN DÓNDE SE REALIZAN ESTAS ACTIVIDADES?

En los servicios de Salud en los que se atienden partos y nacimientos así como las unidades ambulatorias en las que se pueden tomar la muestra de sangre correspondiente, se puede asociar bajo las normas y protocolos de todas las unidades públicas y privadas del país

⁶ Programa de Tamizaje Neonatal
<http://www.inmp.gob.pe/contenidoPagina.php?idSector=1idEstructura=180&idPagina=214>

2.3.1.4 ¿CÓMO SE LLEVA EFECTO ESTE PROCEDIMIENTO?

La muestra de sangre se toma mediante una pequeña punción en el talón de los bebés se las realiza automáticamente con una lanceta diseñado específicamente para este propósito, en casos particulares se toma la muestra del cordón umbilical al momento del nacimiento.

2.3.1.5 ¿A QUIÉNES SE LES REALIZA EL EXAMEN?

A todos los bebés en el cuarto día de vida o en el momento de su nacimiento.

2.3.1.6 ¿QUÉ PASARÍA SI NO SE REALIZA ESTE EXAMEN?

Cuando no se hace este examen a partir del mes o aun antes puede ser uno de las personas que tengan graves problemas que le ocasionen la muerte sin saber exactamente su causa o que progresivamente desarrolle retardo mental.

2.3.1.7 ¿QUÉ PASARÍA SI SE RETRASA LA MUESTRA PARA EL EXAMEN?

Para evitar el riesgo de muerte o retraso mental, deben buscar de inmediato una Unidad de atención de salud aunque hubiera pasado algún tiempo desde el nacimiento para asegurar que el niño/a no este afectado parcial o severamente e intentar su tratamiento.

2.3.1.8 ¿CÓMO SE FINANCIA ESTE PROGRAMA Y SUS SERVICIOS?

Con el presupuesto del estado ósea de todos los ecuatorianos en su calidad de programa emblemático de salud por parte de la política del estado de la prevención de discapacidades.

El Tamizaje Metabólico Neonatal e una acción de medicina preventiva con el propósito de búsqueda de alguna enfermedad existente desde el momento del nacimiento cuyo diagnóstico y tratamiento precoces disminuye la morbilidad y mortalidad y evita las discapacidades.

2.3.2 CRITERIOS PARA REALIZAR EL TAMIZAJE METABOLICONEONATAL

Aunque existen variaciones en cuanto a criterios absolutos al respecto, en general se debe considerar a un problema de salud como tributario del tributario del Tamizaje neonatal cuando cumple con las siguientes consideraciones: La enfermedad cursa con morbilidad mental o física severa o mortalidad al no ser diagnosticada en el periodo neonatal.

1. La búsqueda clínica mediante un simple examen físico no es efectiva.
2. Existe un tratamiento efectivo disponible que aplicado precozmente mejora significativamente el pronóstico.
3. El tratamiento iniciado antes del primer mes de vida, mejora totalmente el pronóstico.
4. La enfermedad tiene una incidencia relativamente elevada.
5. Existe un examen analítico de Tamizaje rápido, sencillo, fiable y de bajo costo.
6. Necesita ser incorporado a las prestaciones del Sistema Nacional de Salud.
7. El costo beneficio es muy favorable.

8. Debe ser de evaluación permanente.
9. Necesita parte de la educación pública y profesional.

2.3.3 DEFINICIONES

El **Programa Nacional de Tamizaje Neonatal** es uno de los programas preventivo-asistenciales esenciales de Salud Pública. El objetivo principal es la prevención de discapacidades asociados a **enfermedades congénitas** mediante su identificación precoz y la intervención sanitaria correspondiente para evitar el daño neurológico y reducir la morbilidad y la mortalidad así como las posibles discapacidades asociadas a dichas enfermedades.

El **Ministerio de Salud Pública del Ecuador** en su calidad de rector de la salud, tiene la responsabilidad de aplicar, con carácter universal y obligatorio, en la Red Pública de Salud, en los hospitales y clínicas privadas así como los establecimientos ambulatorios que atienden niñas y niños durante el periodo neonatal, este programa a todos los mas trescientos mil bebes que nacen anualmente en el país.

Se basa en la Extracción de una extracción de sangre al momento del nacimiento en la unidad de salud en que se atendió el parto y el nacimiento del niño y/o a partir de las 96 horas de vida de una muestra de sangre tomada por punción del talón, para su análisis en el laboratorio centralizado dependiente del MSP para el Tamizaje de cuatro enfermedades, dos endocrinas: el Hipotiroidismo Congénito (HC) y la Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC) y dos errores congénitos del metabolismo: la Fenilcetonuria (FCU) y la Galactosemia (GE).⁷

2.3.4 OBJETIVOS DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

En primer lugar garantizar la prevención de mortalidad y discapacidad provocadas por enfermedades susceptibles de su manejo y tratamiento

⁷ 13. Ministerio de Salud Pública el Ecuador. Vicepresidencia de la República del Ecuador. Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal. Quito - Ecuador, diciembre 2011.

mediante pruebas disponibles y tratamientos adecuados durante la etapa neonatal y además asegurar la cobertura universal equitativa y en calidad del programa a todos los niños/as nacidos en el Ecuador con el fin de actuar sobre:

ENFERMEDAD	OBJETIVO
Hipotiroidismo congénito	Prevención de discapacidad intelectual
Fenilcetonuria	Prevención de discapacidad intelectual
Galactosemia	Prevención de discapacidad intelectual y muerte precoz
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	Prevención de muerte precoz por crisis suprarrenal y la asignación incorrecta del sexo

En cuanto a la población de referencia según INEC nacerán aproximadamente 315.985 niño/as cada año en el Ecuador y son candidatos al Tamizaje Neonatal todos los bebés que nacen anualmente en el país en cumplimiento a su derecho a una vida sana y en lo posible libre de discapacidad.

2.3.5 PROCEDIMIENTO DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL

1. Protocolo acordado en el Comité de Tamizaje Neonatal.
2. Toma de muestra y procesamiento en laboratorio.
3. Aseguramiento del manejo efectivo de los casos positivos
4. Procesos y Actividades: estrategia, recursos humanos y coordinación.

2.3.6 LINEAS DE BASE DEL PROGRAMA

Se establece según proyecciones del INEC, que nacerán 315.985 niños en el año 2011.

La Misión Solidaria Manuela Espejo. Realizo el Primer estudio Biopsicosocial y Clínico Genético Psicopedagógico de las personas con discapacidad en el año 2010 a nivel nacional, realizando una investigación psicopedagógica, social y clínica genética para determinar la situación en las que se encuentran las personas con discapacidad e identificar la causalidad.

El estudio visito 1,254.055 viviendas, donde se identificaron 289.393 personas con discapacidad para una tasa de prevalencia de 2,47x100.000 habitantes. De ellas 24,46% tienen discapacidad intelectual y el 75,54% tiene otro tipo de discapacidad.

Del total de personas con discapacidad intelectual (68.687) en 32.784 personas su discapacidad es de origen prenatal (48%).

De ellas el 28,45% son de origen prenatal genético, es decir, afectaciones de diferentes grados en el genoma. En el 42,11% de los casos, se evidencio una etiología multifactorial y en esta categoría se destacó el Hipotiroidismo Congénito, encontrado en todas las regiones del país.

Para Fenilcetonuria. Hiperplasia Suprarrenal y Galactosemia, el país no tiene registrado las prevalencias, los resultados que se obtengan en el primer año en el Programa de Tamizaje Neonatal, representaría la línea de base, la misma que constituirá una herramienta para determinar el impacto de las intervenciones que realiza el MSP.

En otros países ha implementado desde hace más de dos décadas el Tamizaje Neonatal a diferentes patologías de origen prenatal y que pueden ser eficientemente controladas en sus efectos negativos a la salud.

En Latinoamérica se describen a continuación.

COBERTURA DE TAMIZAJE	PAISES
>80%	Chile, Cuba, Costa Rica, Uruguay
60-80%	Brasil, México, Argentina
10-35%	Colombia, Paraguay, Venezuela
<10%	Nicaragua, Perú, Guatemala, República Dominicana, Bolivia, Panamá, Ecuador, El Salvador, Honduras y Haití

Cobertura de los programas de Tamizaje Metabólico Neonatal en Latinoamérica⁸

La incidencia de Hipotiroidismo congénito para Ecuador no dispone de datos actuales, el dato más reciente disponible y limitado a una unidad de salud es el del Hospital General Enrique Garcés de Quito, que inicio el Tamizaje de Hipotiroidismo congénito en mayo del 2008 y reporten Septiembre de 2009 una incidencia de 1 por cada 1.750 nacidos vivos, las referencias disponibles para la Hiperplasia suprarrenal congénita dan una incidencia referencial de 1/10 a 18.000 nacimientos.

La fenilcetonuria con una incidencia estimada de 1/8.967 nacimientos y la galactosemia con una incidencia estimada de 1/60.000 nacimientos.

Otros problemas de importancia podrían incluirse en el futuro, como la fibrosis quística, con una incidencia estimada en Ecuador de 1/11.252 nacimientos y sobrevida promedio de 9 años.

⁸ 13. Ministerio de Salud Pública el Ecuador. Vicepresidencia de la República del Ecuador. Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal. Quito - Ecuador, diciembre 2011.

2.3.7 LAS ENFERMEDADES QUE SE CONSIDERAN EN LA INTERVENCION

2.3.7.1 HIPOTIROIDISMO CONGENITO

Es la disminución o falta de producción de la Hormona Tiroidea en un recién nacido y es la causa más común de retardo mental prevenible según estadísticas latinoamericanas se presenta en 1 de cada 3.000 (Cuba) hasta a 1 en 1.667 (Paraguay) nacimientos. En el Ecuador los valores reportados son parciales 1 por cada 1.750 nacimientos.

A nivel internacional la prevalencia global es de 1 por cada 4.000 nacidos vivos.

El hipotiroidismo en el recién nacido puede ser causado por la ausencia o desarrollo anormal de la glándula Tiroides.

- Insuficiencia hipofisaria para estimular la glándula tiroides.
- Formación defectuosa o anormal de las Hormonas Tiroideas.
- También existen Hipotiroidismos transitorios por anticuerpos maternos, medicamentos orales o tópicos que con contiene yodo, en los prematuros.
- Los defectos son transmitidos genéticamente en forma autosómica recesiva.
- Afecta dos veces más a las niñas que a los niños

El hipotiroidismo congénito tiene una importancia extraordinaria en el niño por su potencial repercusión sobre su desarrollo intelectual, dado que las hormonas tiroideas son imprescindibles para el desarrollo cerebral durante las etapas prenatales y postnatal. Durante la primera mitad de la gestación las hormonas tiroideas son de procedencia exclusivamente materna a través de su transferencia placentaria. Durante la segunda mitad, a partir de la semana 20 de gestación, que es cuando el tiroides fetal empieza a sintetizar hormonas tiroideas, su procedencia es mixta, materna y fetal. Si el feto

padece un hipotiroidismo las hormonas tiroideas maternas siguen protegiendo el desarrollo cerebral de la mayoría de los fetos hasta el nacimiento, momento este, en que desaparece la protección materna.

2.3.7.1.1 EPIDEMIOLOGÍA

“La prevalencia del hipotiroidismo varía según el lugar geográfico y las poblaciones, admitiéndose que entre el 1 y el 3 % de la población general presenta indicios de hipotiroidismo más o menos intenso, con niveles de TSH o tiroiditis autoinmune.

La prevalencia del hipotiroidismo congénito es de uno cada 5000 recién nacidos vivos.

El hipotiroidismo espontáneo ocurre en una de cada 1000 mujeres año, siendo más frecuente en la mujer que en el hombre en una proporción 4/1.”⁹

2.3.7.1.2 SINTOMAS

Los signos clínicos en la etapa neonatal son inespecíficos y solamente el 5% de los recién nacidos con hipotiroidismo presentan signos anormales.

En las primeras semanas los muy afectados se manifiestan pasado el mes de edad, con fontanelas amplias, cara de apariencia hinchada, mirada triste, macroglosia, llanto ronco o fontanela posterior abierta, ictericia prolongada y esta apariencia generalmente se desarrolla a medida que progresa la enfermedad.

A mayor edad en infancia se presenta con discapacidad intelectual severa.

- Cabello seco y frágil
- Baja implantación del cabello

⁹ Hipotiroidismo
<http://es.wikipedia.org/wiki/Hipotiroidismo>

- Tinte icterico de la piel
- Episodios de asfixia
- Hipotonía muscular
- Estreñimiento
- Somnolencia
- Estatura baja
- Braquidactilia
- Voz ronca
- Retardo del crecimiento de la dentición y del desarrollo sexual.

VER GRAFICO 1

2.3.7.1.3 CLASES DE HIPOTIROIDISMO DEL RECIEN NACIDO

Hipotiroidismo Absoluto

- Por falta de Desarrollo de la Tiroides. (Agenesia Tiroidea)
- Por alteraciones en el mecanismo de formación de hormonas tiroideas
- Por defectos genéticos que impiden la formación de hormonas
- Por falta absoluta de yodo en la alimentación materna

Hipotiroidismo Parcial

- Por desarrollo del Tiroides en Localización Anormal. (Ectopia Tiroidea)
- Por falta relativa de yodo en la alimentación materna.

Hipotiroidismo Transitorio

- Por tratamiento de la madre con antitiroideos durante la gestación¹⁰

2.3.7.1.4 PRONOSTICO

El diagnóstico precoz generalmente lleva a un buen desenlace clínico. Los RN que son diagnosticados y tratados durante el 1er. mes suelen desarrollar una inteligencia normal.

El desarrollo crítico del cerebro es en los primeros meses de vida y es controlado por las Hormonas tiroideas ocasiona daño cerebral irreversible y rápidamente progresivo a partir del primer mes de vida la falta de detección y sin tratamiento se provoca la pérdida del cociente de inteligencia en tres puntos por semana atribuible a la demora en aplicar la terapia de sustitución.

El diagnóstico precoz generalmente lleva a su buen desenlace clínico, los bebés que son diagnosticados y tratados durante el primer mes de vida suelen desarrollarse con inteligencia normal.

En resumen sus complicaciones son la discapacidad intelectual grave, retraso en el crecimiento, problemas cardíacos

2.3.7.1.5 COMPLICACIONES

Discapacidad intelectual, retraso en el crecimiento, problemas cardíacos. La confirmación de caso debe ser oportuna y es necesario hacer seguimiento permanente puesto que el tratamiento debe ser para toda la vida.

Es pertinente mantener una estrecha vigilancia sobre las acciones que se deben cumplir con el niño que padece hipotiroidismo.

¹⁰ 6. Digeorge, A y Lafranchi, S.: Hipotiroidismo. 18ª Ed. En: Nelson Tratado de pediatría. Elsevier Saunders, Barcelona – España. 2009

La discapacidad puede ocurrir como consecuencia de:

- Niños que no se les hizo el Tamizaje.
- Niños que no se les confirma el diagnóstico, aunque el TSH de Tamizaje lo sugiera.
- Niños que aunque son diagnosticados y confirmados, no tienen adherencia al tratamiento, ya sea por desinformación materna, falta de apoyo de la institución prestadora de los servicios de salud o falta de apoyo de trabajo social.
- Desconocimiento de los servicios de salud, por fallas en el seguimiento.
- Uso indebido de los productos para su tratamiento, por administración irregular, mal almacenaje, olvido, descuido.
- Uso de técnicas de laboratorio que no están validadas para Tamizaje neonatal.

El Tamizaje neonatal comienza con la toma de muestra y termina con la confirmación de caso. Una vez se confirme un caso, debe ser remitido a pediatría y al equipo multidisciplinario de atención, para iniciar el manejo acorde con el protocolo correspondiente.

2.3.7.2 FENILCETONURIA

La fenilcetonuria, también conocida como PKU, es un error congénito del metabolismo causado por la carencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa, lo que se traduce en la incapacidad de metabolizar el aminoácido tirosina a partir de fenilalanina en el hígado. Es una enfermedad congénita con un patrón de herencia recesivo. Es un tipo de hiperfenilalaninemia.

La fenilcetonuria (del inglés phenylketonuria = PKU) es un trastorno del metabolismo; el cuerpo no metaboliza adecuadamente un aminoácido, la fenilalanina, por la deficiencia o ausencia de una enzima llamada fenilalanina

hidroxilasa. Como consecuencia, la fenilalanina se acumula y resulta tóxica para el sistema nervioso central, ocasionando daño cerebral.

“Tiene una incidencia aproximada de 1 en 10.000 casos. Si bien no es frecuente, es fundamental detectarla y tratarla apenas los chicos nacen, para poder comenzar el tratamiento. Puede detectarse fácilmente con un análisis de sangre simple, que se obtiene con una punción en el talón a las 48 horas de vida (obligatorio por ley).”¹¹

2.3.7.2.1 CAUSAS

La fenilcetonuria es una enfermedad hereditaria, lo cual significa que se transmite de padres a hijos. Ambos padres deben transmitir el gen defectuoso para que el bebé padezca la enfermedad, lo que se denomina un rasgo autosómico recesivo.

- Ambos padres deben tener el gen defectuoso.
- La probabilidad de que el gen anómalo se transmita a los hijos es del 75%:
- 25% de probabilidades de heredar los dos genes defectuosos y por tanto sufrir la enfermedad.
- 50% llevan una copia defectuosa que pueden pasar a la descendencia y una copia normal: son portadores sanos.
- 25% no tienen ninguna copia defectuosa del gen por lo que no padecen la enfermedad ni puede transmitirla a la descendencia.
- Las probabilidades son independientes en cada embarazo.

Los bebés con fenilcetonuria carecen de una enzima denominada fenilalanina hidroxilasa, necesaria para descomponer un aminoácido esencial, llamado fenilalanina, que se encuentra en alimentos que contienen proteína.

¹¹ Qué es la fenilcetonuria?
<http://www.fenilcetonuria.8k.com/about.html>

Sin la enzima, los niveles de fenilalanina y dos sustancias estrechamente relacionadas se acumulan en el cuerpo. Estas sustancias son dañinas para el sistema nervioso central y ocasionan daño cerebral.¹²

2.3.7.2.2 SINTOMAS

La fenilalanina juega un papel en la producción corporal de melanina, Las niños/as con esta afección usualmente presentan:

- Piel, cabello y ojos más claros que de sus hermano/as sin esta patología.

Los síntomas iniciales aparecen en el primer mes de vida con:

- Hiperactividad
- Movimientos espasmódicos de brazos y piernas
- Convulsiones
- Eccema rebelde al tratamiento
- Temblores
- Postura inusual de las manos
- Microcefalia
- Alrededor del sexto mes de vida se hace evidente el retraso en el desarrollo psicomotor

Si la afección se deja sin tratamiento o si no se evitan los alimentos que contienen fenilalanina se puede detectar un olor a ratón o moho en el paciente tanto en su aliento como en su piel y orina. Este olor inusual se debe a la acumulación de metabolitos de fenilalanina en el organismo.

En niños mayores aparecen grados de trastornos de conducta como:

¹² 9. M. Ruiz Pons, F Sánchez –Valverde Visus, J Dalmau Serra. Tratamiento nutricional de los errores inhanatos del metabolismo. Madrid. ERGON. 2004

- Agresividad
- Rabietas
- Hiperactividad
- Actitudes autistas

VER GRAFICO Nº 2

2.3.7.2.3 TRATAMIENTO

La fenilcetonuria es una enfermedad que se puede tratar. El tratamiento comprende una dieta extremadamente baja en fenilalanina, especialmente cuando el niño está creciendo. La dieta se tiene que seguir en forma estricta, lo cual requiere la supervisión exhaustiva por parte del médico o del dietista certificado y la cooperación de los padres y del niño.

Aquellos pacientes que continúen con la dieta hasta la vida adulta tendrán una mejor salud física y mental. Una “dieta para la vida” se ha convertido en la pauta recomendada por la mayoría de los expertos y es especialmente importante antes de la concepción y durante todo el embarazo.

La fenilalanina se encuentra en cantidades significativas en alimentos como la leche, los huevos y otros alimentos comunes. Además, se encuentra en el edulcorante artificial Nutrasweet (aspartamo), razón por la cual cualquier producto que contenga aspartamo se debe evitar.

El hecho de tomar suplementos, como el aceite de pescado, para reemplazar los ácidos grasos de cadena larga faltantes de una dieta estándar libre de fenilalanina puede ayudar a mejorar el desarrollo neurológico, incluyendo la coordinación motriz fina. Asimismo, se pueden necesitar otros suplementos específicos, como el hierro o la carnitina.

2.3.7.2.4 PRONÓSTICO

Se espera que el desenlace clínico sea muy alentador si la dieta se sigue estrictamente, comenzando poco después del nacimiento del niño; pero si el tratamiento se retrasa o el trastorno permanece sin tratamiento, se presentará daño cerebral. El desempeño escolar se puede deteriorar levemente.

Si no se evitan las proteínas que contengan fenilalanina, la fenilcetonuria puede conducir a retardo mental hacia el final del primer año de vida.

2.3.7.2.5 COMPLICACIONES

Si este trastorno no recibe tratamiento, se presenta discapacidad intelectual severa.

Consejo genético: Es importante que las mujeres portadoras de FCU conozcan el efecto teratógeno de la Fenilalanina durante el embarazo. Si cursa el embarazo con niveles de Fenilalanina > 5 mgs/dl tiene un riesgo aumentado de que el RN tenga microcefalia, bajo peso de nacimiento, cardiopatía congénita y retardo mental ulterior, Se recomienda niveles de fenilalanina < 5 mg dos meses antes del embarazo y durante todo el embarazo.¹³

2.3.7.2.6 PREVENCIÓN

Un análisis enzimático puede determinar si los padres son portadores del gen de la fenilcetonuria (FCU). Asimismo, se puede tomar una muestra de

¹³Programa Nacional de Tamizaje Neonatal Ministerio de Salud Pública, Vicepresidencia República del Ecuador

<http://www.conpiederecho.com.ec/>

vellosidades coriónicas durante el embarazo para examinar el feto en búsqueda de esta enfermedad.

Es muy importante que las mujeres con fenilcetonuria sigan estrictamente una dieta baja en fenilalanina, tanto antes de quedar embarazadas como a través de todo el embarazo, ya que la acumulación de esta sustancia le causará daño al bebé en desarrollo, incluso sin que éste haya heredado el gen defectuoso

2.3.7.3 GALACTOSEMIA

Es una afección en la cual el cuerpo no puede metabolizar la galactosa, el azúcar simple de la lactosa presente en gran proporción en la leche de origen animal incluida la leche materna

2.3.7.3.1 CAUSAS

La galactosemia sigue un patrón de herencia autosómico recesivo lo cual quiere decir que se transmite de padres a hijos.

Ocurre aproximadamente en 1 de cada 60,000 nacimientos entre personas de origen caucásico.

La deficiencia de cualquiera de las tres enzimas involucradas en el metabolismo de la galactosa, la uridiltransferasa, la galactocinasa o la epimerasa conducen a una acumulación de galactosa y por tanto se conocen tres tipos de galactosemia, asociadas con la deficiencia de una de estas tres enzimas. La galactosa acumulada en exceso toma una ruta secundaria con formación del azúcar galactitol, el cual no es metabolizado y al acumularse en el ojo es causante de las cataratas que se observan en los pacientes sin tratar.

Existen 3 formas de la enfermedad: Deficiencia de galactosa-1-fosfatouridil transferasa (denominada galactosemia clásica, la forma más común y la más

grave) Varias mutaciones homocigotas y heterocigotas compuestas son responsables del defecto en el gen GALT cuyo locus se encuentra ubicado en el cromosoma 9p13.3.

Deficiencia de galactosa cinasa en esta forma el gen GALK1 está defectuoso y su locus se encuentra ubicado en el cromosoma 17q25.1.

Deficiencia de Uridindifosfato galactosa 4 epimerasa, el defecto se produce en el gen GALE cuyo locus se encuentra en el cromosoma 1p36.11.

Las personas con galactosemia son incapaces de descomponer completamente el azúcar simple galactosa, que compone la mitad de la lactosa.

Si a un bebé con galactosemia se le da leche, los derivados de la galactosa se acumulan en el sistema del bebé. Estas sustancias dañan el hígado, el cerebro, los riñones y los ojos.

La deficiencia de cualquiera de las tres enzimas involucradas en el metabolismo de la galactosa, la uridiltransferasa, la galactocinasa o la UDP galactosa 4 epimerasa conducen a una acumulación de galactosa y por tanto se conocen dos tipos de galactosemia asociadas con la deficiencia de una de estas tres enzimas.¹⁴

VER GRAFICO Nº 3

2.3.7.3.2 GALACTOSEMIA CLÁSICA

La galactosemia clásica ocurre cuando los bebés no tienen cantidades suficientes de la enzima GALT. Los bebés comienzan a mostrar efectos en la salud después de algunos días de alimentarse con leche materna o fórmulas que contengan leche. Casi todos los casos de galactosemia clásica

¹⁴ 7. Guyton, A. y Hall, J.: Tratado de fisiología médica, Elsevier Inc., Decimo primera edición, 2006, pág. 931-942

pueden detectarse mediante las pruebas de detección sistemática en el recién nacido.

El exceso de galactosa en la sangre afecta muchas partes del cuerpo. Algunos de los órganos que pueden verse afectados son el cerebro, los ojos, el hígado y los riñones.

Los bebés con galactosemia generalmente tienen diarrea y vómitos después de algunos días de tomar leche o fórmula que contenga lactosa.

Algunos de los otros efectos tempranos de la galactosemia sin tratar incluyen:

- dificultad para aumentar de peso o crecer;
- mala alimentación y reflejo de succión deficiente;
- letargo;
- irritabilidad.

Si no se comienza con el tratamiento, es probable que aparezcan otros síntomas:

- hipoglucemia;
- convulsiones;
- aumento del tamaño del hígado que no funciona correctamente;
- ictericia
- Hemorragia
- infecciones graves en la sangre que podrían causar choque o la muerte;
- cataratas a edad temprana, que ocurre en alrededor del 10% de los niños.

Algunos bebés que no reciben tratamiento tienen altos niveles de amoníaco, una sustancia tóxica, en la sangre. Los niveles altos de amoníaco y la

hipoglucemia pueden llevar al coma y, si no se tratan, pueden causar la muerte.

La mayoría de los niños que no reciben tratamiento termina muriendo de insuficiencia hepática. Los bebés sobrevivientes que permanecen sin tratamiento pueden tener retraso mental y otros daños en el cerebro y el sistema nervioso.

2.3.7.3.3 GALACTOSEMIA LEVE

Este es un tipo poco común de galactosemia, llamado a veces "variante Duarte", que a menudo se detecta durante las pruebas de detección sistemática en el recién nacido, aunque no siempre. Estos bebés tienen una forma menos grave de galactosemia y pueden necesitar menos tratamiento o ningún tratamiento.

Los niños con galactosemia leve generalmente tienen síntomas que son menos graves que los de la forma clásica. Algunos no tienen síntomas y no necesitan tratamiento.

Los niños con galactosemia leve que necesitan tratamiento, pero no lo reciben, pueden desarrollar uno o más de los siguientes síntomas:

- Cataratas a temprana edad
- Retraso mental leve o retrasos en el aprendizaje;
- Ataxia
- Retrasos en el crecimiento
- Problemas y retrasos en el habla.

VER GRAFICO N°4

2.3.7.3.4 SINTOMAS

Después de tomar leche durante algunos días, un neonato con galactosemia desarrollará:

- Intolerancia a la alimentación
- Ictericia
- Vómitos
- Diarrea
- Diátesis hemorrágica.

Además septicemia por *Echerichacoli* por inhibición de actividad bactericida de los leucocitos

Además presentara:

- Convulsiones.
- Irritabilidad
- Letargo
- Hipotonía muscular
- Bajo peso
- Hipoglucemia
- Esplenomegalia
- Daño hepático
- Disfunción renal tubular
- La coagulopatía se atribuye a falla hepática.

2.3.7.3.5 TRATAMIENTO Y PRONÓSTICO

Las personas que reciben un diagnóstico temprano y evitan estrictamente los productos lácteos pueden llevar una vida relativamente normal. Sin

embargo, se puede presentar un leve deterioro intelectual incluso en personas que evitan la galactosa.

2.3.7.3.6 POSIBLES COMPLICACIONES.

- Cataratas
- Cirrosis hepática
- Retraso en el desarrollo del lenguaje
- Insuficiencia ovárica
- Hipogonadismohipergonadotrofico
- Discapacidad intelectual
- Sepsis por E. coli
- Muerte en el periodo neonatal
- Temblores
- Anomalías motoras
- Fallo de medro
- Ataxia en la adolescencia

2.3.7.4 HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

La hiperplasia suprarrenal congénita (abreviado HSC en español, CAH en inglés) es un trastorno que afecta las glándulas suprarrenales. Las glándulas suprarrenales producen hormonas, como el cortisol, la aldosterona e incluso las hormonas sexuales. Una persona con HSC no produce suficiente cantidad de las hormonas cortisol y aldosterona, y produce demasiado andrógeno, que es una hormona que da características masculinas.¹⁵ Alrededor de 1 de cada 10.000 a 18.000 niños nacen con esta patología.

¹⁵http://es.wikipedia.org/wiki/Hiperplasia_suprarrenal_cong%C3%A9nita

2.3.7.4.1 CAUSAS

Puede afectar a los dos sexos, quienes padecen esta afección carecen de una enzima para producir cortisol y aldosterona. En el 80% de los casos la enzima que falta es la 21 hidroxilasa. El cuerpo produce más andrógenos, lo cual ocasiona la masculinización de fetos femeninos y una potencial pérdida salina en ambos sexos.

VER GRAFICO Nº 5

2.3.7.4.2 SÍNTOMAS

Las niñas generalmente tendrán órganos reproductores femeninos internos normales y también pueden tener los siguientes cambios externos:

- Períodos menstruales anormales
- Voz gruesa
- Aparición temprana de vello púbico y axilar
- Crecimiento excesivo de cabello y vello facial
- Amenorrea
- Genitales ambiguos
- clítoris agrandado.

Los niños pueden presentar

- Pene agrandado
- Testículos pequeños
- Músculos bien desarrollados

Tanto los niños como las niñas tendrán la estatura de cualquier niño cuando pequeños, pero serán mucho más bajos de lo normal cuando sean adultos, debido al cierre precoz de los cartílagos de crecimiento ocasionado por el exceso de andrógenos.

Algunas formas de hiperplasia suprarrenal congénita son más graves y ocasionan crisis suprarrenal en el recién nacido debido a la pérdida de sal. Los RN con estas formas desarrollan síntomas poco después de nacer, como: arritmias cardíacas, deshidratación, vómitos. Estos síntomas se presentan en ambos sexos y no dependen del grado de masculinización.

VER GRAFICO N°6

2.3.7.4.3 PRONÓSTICO

Las personas que padecen esta afección generalmente gozan de buena salud. Sin embargo, pueden ser más bajas de lo normal, incluso con tratamiento.

Los hombres tienen fertilidad normal. Las mujeres pueden mostrar disminución en el tamaño de la abertura de la vagina y disminución de la fertilidad.

Sin tratamiento, la crisis suprarrenal puede llevar a la muerte en cuestión de 1 a 6 semanas después del nacimiento.

2.3.7.4.4 COMPLICACIONES

Genitales externos anómalos en las mujeres (los órganos internos son normales), crisis suprarrenal, incluyendo hiponatremia y shock (especialmente en RN), desarrollo prematuro de características sexuales masculinas, hipertensión arterial, hipoglucemia. Estatura baja como adulto, efectos secundarios de medicamentos esteroides usados como tratamiento, tumores de los testículos en hombres adultos.¹⁶

¹⁶12. Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Video de capacitación Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal, 2011

2.3.8 PROCEDIMIENTO DEL TAMIZAJE NEONATAL

2.3.8.1 PROTOCOLO ACORDADO POR EL COMITÉ NACIONAL DE TAMIZAJE NEONATAL

EL Comité Nacional de Tamizaje Neonatal (CNTN) conformado por delegados de las máximas autoridades de la Vicepresidencia de la República tiene como objeto el garantizar la eficiente implementación, ejecución, seguimiento y evaluación del Programa Nacional de Tamizaje Metabólico neonatal en su calidad de facilitador del proceso de ejecución del programa nacional desde su nivel de acción político y de gestión de carácter nacional ¹⁷

2.3.8.2 PROCEDIMIENTO PARA LA TOMA, ENVIO Y PROCESAMIENTO DEMUESTRAS.

Para el Tamizaje neonatal, se debe tomar la muestra de sangre en papel filtro a partir de la cual se procesan las pruebas correspondientes para el diagnóstico de las cuatro enfermedades consideradas en el Tamizaje.

2.3.8.3 OBJETO

Describe todas las actividades sistemáticas desde la recolección de muestra hasta la recopilación de la muestra en el Laboratorio del Tamizaje Neonatal con el propósito de alcanzar muestras óptimas para su análisis y resultados confiables.

2.3.8.4 APLICACIÓN

¹⁷ 13. Ministerio de Salud Pública el Ecuador. Vicepresidencia de la República del Ecuador. Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal. Quito - Ecuador, diciembre 2011.

Este procedimiento se aplica en todas las Unidades Operativas de la Red Pública de Salud y los servicios privados que asuman las responsabilidades del Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal.

2.3.8.5 RESPONSABLES

La extracción de la muestra de sangre del bebe se realizara previo consentimiento informado, en presencia de la madre y cuando es posible tomando el seno. La extracción la realizara el personal de enfermería o de medicina de las maternidades, hospitales y de consulta ambulatoria.

Cada unidad asignara las o los responsables de la toma de muestras y sus funciones:

2.3.8.5.1 PERSONA QUE TOMA LA MUESTRA

(Enfermera/o, personal médico o internos de estas disciplinas)

La persona que realiza el procedimiento de toma de muestra es el personal de enfermería o personal médico o internos de estas dos disciplinas deben realizar.

- Llenado adecuado y verificar la cartilla
- Procedimiento de toma de la muestra.
- Consignación verificada de datos en el libro de la Unidad y ubicación de la cartilla y sus copias en los sitios definidos para su conservación.

2.3.8.5.2 PERSONA RESPONSABLE DEL PROGRAMA EN LA UNIDAD DE ATENCIÓN

(Enfermera/o, médico/a de la coordinación de la Unidad de Salud)

- Verificación daría del llenado adecuado del libro de registro.

- Registro diario de los envíos de muestras.
- Revisión diaria de los resultados publicados en la página web del laboratorio con el código correspondiente de la Unidad.
- Informe semanal, durante el primer día hábil de la semana, de los envíos y reportes de las muestras del Tamizaje Neonatal, con prioridad y énfasis de los casos sospechosos o positivos de la Unidad.
- Activar el sistema de búsqueda activa de los casos sospechosos o positivos para su tratamiento y seguimiento.
- Asegurar el funcionamiento del Sistema de Vigilancia del Tamizaje Metabólico Neonatal.
- Mantener la coordinación constante con su nivel inmediato superior del Programa Nacional del Tamizaje, unidad local, área o distrito de salud, dirección provincial o regional, centro nacional de Tamizaje neonatal.

2.3.9. DESARROLLO DEL PROCEDIMIENTO PREANALITICO DE LAMUESTRA

FUNDAMENTO

La técnica de colección de la muestra y las especificaciones para el papel están publicadas como estándar nacional, por el National Committee for Laboratory Standards de los Estados Unidos de América.

Los especímenes de mancha de sangre seca son el fundamento de los programas de Tamizaje Neonatal. La efectividad de este programa de salud pública depende de la recolecta, envío y análisis correcto de las muestras.

Para el Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal las muestras de sangre seca (MSS) se recogen en papel filtro, en los siguientes momentos, los mismos que se recomiendan por razones operativas y con el fin de asegurar la detección del mayor número de los casos posibles.

2.3.10 IDENTIFICACION DEL PACIENTE: TARJETA DE RECOLECCION

Llene cuidadosamente los datos de la cartilla, a mano y con letra legible, verificando la información al menos una vez.

La cartilla y el papel filtro para recolección de la muestra de Tamizaje.

Para la recolección, almacenaje individual y transporte de la muestra para realizar los exámenes correspondientes al Tamizaje Metabólico Neonatal, se dispone de una cartilla, la misma que contiene en forma impresa, las instrucciones y los espacios para escribir **el código de la muestra y la referencia individual del niño o niña atendidos:** nombre del RN, Cedula de ciudadanía, historia clínica única, fecha de nacimiento incluida la hora, fecha y hora de toma de la muestra, características relevantes del nacimiento (sexo, edad gestacional, edad cronológica a la toma de la muestra, peso alimentación, único o múltiple) nombres de la madre, historia clínica única de la madre, referencias domiciliarias y contacto telefónica fijo celular.

Esta cartilla se realiza por duplicado con papel químico que auto reproduce las copias.

Como parte de la cartilla esta una lámina de papel filtro en la que se encuentran impresas cinco circunferencias de 1,5cm de diámetro, las mismas que estas diseñadas para alojar las muestras de sangre en su interior. **VER FOTO N°1**

2.3.11 INSTRUCCIONES DETALLADAS PARA LA TOMA DE LA MUESTRA

2.3.11.1 MOMENTO DE LA OBTENCION DE LA MUESTRA

En general, la obtención de la muestra de sangre se podrá realizar según dos estrategias alternativas:

- **EXTRACCION IDEAL:** Se realiza a partir de las 96 horas de vida del neonato, con alimentación proteica instaurada, ya sea por vía enteral o parenteral. Este espécimen se utiliza para la detección de hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia y eventualmente fibrosis quística. Es realiza en toda las Unidades de Red Pública de Salud en las que se atienda niños durante su primer control o vacunación. Cuando llegue fuera de tiempo ideal, se tomara de igual manera la muestra inclusive hasta el primer año de vida.
- **EXTRACCION OPORTUNA:** Se realiza la extracción de sangre del talón al momento del alta de la Unidad donde se produjo el nacimiento, independientemente de la edad del neonato, considerando esta oportunidad ineludible para la toma de muestra dadas las características de la población atendida. Esta muestra no evita una segunda toma a partir de las 96 horas, por cualquier circunstancia que fuera necesaria. En los prematuros < 35 semanas de edad gestacional, la toma de la muestra debe realizarse al 7 día de vida para disminuir los falsos negativos y podría repetirse una segunda muestra a los 15 días.

2.3.12 TOMA DE MUESTRA DE SANGRE DE TALON

2.3.12.1 POSICION DEL NIÑO

Él bebe debe colocarse frente al operador que le va a tomar la muestra, con el talón del bebe a la altura de los ojos del operador y la cabeza del bebe a la altura del hombro de la persona que le sostiene.

Él bebe debe mantenerse en posición vertical durante todo el procedimiento. Sostenga el talón del bebe entre el índice y el pulgar de la mano izquierda del operador, colocando el dedo medio alrededor del tobillo del bebe sin presionar demasiado. **VER FOTO N°2**

2.3.12.2 LIMPIEZA DEL SITIO DE PUNCION

Adecuado lavado de manos

Limpie con alcohol isopropilico al 70% la zona de punción, retirando el exceso de alcohol con un algodón seco. Se debe recomendar No Soplar el área de la muestra y no utilizar alcohol yodado.

2.3.12.3 LUGAR DE PUNCION

Localizar las zonas laterales del talón derecho. **VER FOTO N°3**

Evitar la punción en la zona media del talón por el riesgo de lesionar el hueso calcáneo con riesgo de provocar osteomielitis. **VER FOTO N°4**

Previo a la punción, caliente el talón del bebe mediante frotación leve o con compresa tibia a 37 C.

2.3.12.4 OBTENCION DE LA MUESTRA: PUNCION Y GOTEO DE LA MUESTRA EN EL PAPEL FILTRO

- Retire la lanceta del empaque estéril y aplíquela perpendicularmente al pie, en la zona de punción del talón derecho. **VER FOTO N°5**
- Presione el botón de liberación de la lanceta y mantenga ligera presión sobre el talón por tres segundos.
- Sostenga el pie sin presionar. La sangre capilar fluirá sola. Elimine la primera gota que aparece con una torunda seca de algodón. Mantener el bebe en posición vertical.
- Al momento de la extracción de la muestra extraída por punción se deja gotear desde una altura aproximada de 3mm, ejerciendo ligera presión y depositando una gota en cada circunferencia de papel filtro en la cartilla. **VER FOTO N°6**

- En el momento de depositar las gotas de sangre, la tarjeta de papel filtro deberá ser colocada en forma horizontal y suspendida en el aire.
- Observar que las gotas de sangre impregnen hasta la parte posterior de la tarjeta de papel filtro en la cartilla. Que la gota de sangre llena la totalidad de la circunferencia dibujada en el papel filtro y no se disperse hacia afuera ni que contenga grumos.

La persona que tome la muestra, validara en ese momento la calidad de la muestra. Para el propósito del programa es suficiente con tres círculos con calidad óptima, sin embargo en caso de ser necesario repetir el test de laboratorio se requerirán todas las circunferencias o en su defecto repetir las muestras. Además la muestra podrá ser repetida también si durante su trayecto al laboratorio se ve alterada por otros factores como accidentes que la mojaran o por insectos que comieran parte de ella.

2.3.13. ALTERNATIVAS PARA LA TOMA DE MUESTRAS DE SANGRE PARA EL TAMIZAJE

2.3.13.1 INSTRUCCIONES DETALLADAS PARA LA TOMA DE MUESTRA DE SANGRE DE CORDON UMBILICAL

Previa limpieza del cordón umbilical con alcohol antiséptico, luego de la sección y ligadura del cordón acorde a las normas vigentes para el efecto en el Sistema Nacional de Salud, se localiza y se punciona la vena en la parte media del cordón umbilical y se extrae una muestra de 1 a 1,5 ml de sangre, con una jeringuilla con aguja gruesa de calibre 20 o menor. Es recomendable utilizar una gasa para sostener fijamente el cordón evitando que se resbale en el momento de tomar la muestra.

Acercar la cartilla de muestra a la jeringa hasta una distancia aproximada de 3 mm, ejercer ligera presión y depositar una gota en cada circunferencia, según procedimiento descrito incluyendo el secado y colocación de sobres.

2.3.13.2 SECADO DE LA MUESTRA

Con la sangre se impregna completamente el área definida en el papel y se deja sacar al ambiente por dos horas cuando menos.

Coloque las cartillas en la Torre de secado, donde se evita su contacto. Además, las cartillas son colocadas alternativamente en dirección opuesta, de manera que las circunferencias de papel filtro ya embebidas en la muestra de sangre no se puedan tocar entre sí. Conservar las muestras en un área ventilada sin exceso de luz, sin exceso de humedad y a temperatura ambiente (entre 5 y 30 C), donde permanecerá durante al menos dos horas para su secado. **VER FOTO Nº 7**

2.3.13.3 IDENTIFICACION Y TRAZABILIDAD DE MUESTRAS

Verifique el contenido de la cartilla: los datos de referencia para el procesamiento y seguimiento de la muestra así como la buena calidad de las muestras. Se registra en el libro de registro de muestras enviadas y sus resultados toma de muestras el código de la tarjeta. Se reporta en el mismo las muestras mal tomadas y la calidad de la muestra cuán es inadecuada.

Formularios y Registros:

- a) Ficha de registro del paciente.

Cartilla del paciente, con un código, numero de Cedula si la tuviera, numero de código de la unidad, el área de salud de la provincia y el numero asignado de la muestra

- b) Libro de registro de muestras enviadas y sus resultados.

Libro de toma de muestra en el que se anota el código de la tarjeta, el momento de envió y el resultado obtenido una vez procesada en el laboratorio.

- c) Ficha para el envió de muestra.

En el sobre con el número de la cartilla y el código de la guía de envió.

El duplicado de la cartilla se archiva en la unidad operativa en una carpeta destinada específicamente para esta actividad. La segunda copia reposara en un archivo de laboratorio.¹⁸

2.3.14 MANIPULACION Y CONSERVACION DE LAS MUESTRAS

2.3.14.1 TRANSPORTE DE MUESTRA

Los especímenes de mancha de sangre seca, para el Tamizaje neonatal, pueden ser enviados o transportados por correo, sin expectativas razonables de exposición ocupacional a sangre u otro material infeccioso. Las precauciones universales en la toma de la muestra, deben ser seguidas, lo mismo que durante el procedimiento de embalaje. El papel filtro con la muestra con su papel de cubierta debe ir cerrado y sellado en un sobre de papel bond de alta calidad, extrafuerte, permeable al aire y resistente al agua.

Estos pasos proveen seguridad razonable de exposición ocupacional y mantienen óptima la integridad de la muestra.

Los sobres con las muestras, serán enviadas en forma inmediata al laboratorio asignado para su procedimiento. El envió de muestras tiene prioridad en el sistema de correo y su recolección será al menos diaria en horario.

El alcance del proyecto es a nivel nacional a todas las unidades operativas del Ministerio de Salud Pública, a las cuales Correos del Ecuador abarca en su radio de cobertura, las mismas que serán en centro de pre acopio de estas Unidades Operativas.

¹⁸ 13. Ministerio de Salud Pública el Ecuador. Vicepresidencia de la República del Ecuador. Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal. Quito - Ecuador, diciembre 2011.

Las unidades operativas del ministerio de salud pública que no cuenten con la cobertura de correos del Ecuador deberán hacer llegar las muestras del Tamizaje Neonatal hasta cualquiera de los centros de pre acopio que si cuenten con la cobertura en mención.

Correos del Ecuador recogerá por cada centro de pre acopio las muestras y entregará en la ciudad de Quito en el Laboratorio Nacional Metabólico Neonatal Izquieta Pérez operativamente será el centro de acopio de las muestras de Tamizaje Neonatal

2.3.14.2 ENVIO DE MUESTRAS

Los sobres con las muestras, serán enviadas en forma inmediata al laboratorio asignado para su procedimiento. El envío de muestras tiene prioridad en el sistema de correo y su recolección será al menos diaria en horario establecido y conocido tanto por el personal de salud como por el personal de la empresa de correos. En cualquier caso el envío de muestras no tardará más de 72 horas para llegar al laboratorio de procesamiento

2.3.14.3 CALIDAD DE MUESTRA

Observar las gotas de sangre impregne hasta la parte posterior de la tarjeta de papel filtro en la cartilla. Que la gota de sangre llene la totalidad de la circunferencia dibujada en el papel filtro y no se disperse hacia afuera ni que contenga grumos.

La persona que la tome validará en ese momento la calidad de la muestra. Para propósito del programa es suficiente con tres círculos con calidad óptima, sin embargo en caso de ser necesario repetir el test de laboratorio se requerirán todas las circunferencias o en su defecto repetir muestras. En caso necesario, deberá repetirse la muestra. En caso necesario deberá repetirse la muestra.

2.3.14.4 MUESTRA ADECUADA

Es aquella en la cual las gotas de sangre son grandes que llenan el círculo completo.

2.3.14.5 MUESTRA INADECUADA

Es aquella que no reúne los requisitos para ser analizada y puede ser por las siguientes causas:

- La gota de sangre se extiende al círculo vecino. Sucede cuando la gota de sangre se extiende sobre la piel.
- Muestra sobresaturada. (Varias gotas de sangre se impregnan en el mismo círculo).
- Muestra insuficiente: (Gota de sangre muy pequeña y los círculos se llenaron con pequeñas gotas de sangre.)
- Muestra diluida, la sangre se mezcló con el alcohol por que la piel no se dejó secar.

La calidad de la muestra es debida a razones bien identificadas que incluyen: la habilidad del personal que toma la muestra, el instrumento punzocortante con el que se realiza la punción el cual se encuentra estandarizado internacionalmente, la técnica de secado de la muestra y las condiciones de conservación, empaquetado y tiempo de envío de la muestra al laboratorio que procesa, por lo que hay que verificar que todos estos aspectos se cubran eficientemente para evitar oportunidades perdidas. **VER FOTO N°8**

2.3.15 RESUMEN

2.3.15.1 PROCEDIMIENTO DE OBTENCION DE LA MUESTRA DE TALON

1. Llene cuidadosamente la cartilla, no utilice estilógrafo ni máquina de escribir, ni impresora.

Confirma la identidad del paciente y los datos requeridos en la ficha.

VER FOTO N°9

Llenar la hoja de Consentimiento Informado. **VER FOTO N°10**

Lávese las manos puede usar guantes no estériles para protección.

2. Colóquese frente al bebe con el talón a la altura de sus ojos.
3. Sostenga el talón del bebe entre el índice y el pulgar de la mano izquierda.
4. Caliente el talón del bebe mediante frotación leve o mediante una compresa tibia.
5. Limpie con una torunda con alcohol la zona de punción retirando el exceso de alcohol con un algodón seco, no sople el área de la muestra, no utilice alcohol yodado.
6. Retire la lanceta del empaque estéril y aplíquelo perpendicularmente al pie, la zona de punción del talón derecho presione el botón de liberación de la lanceta y mantenga ligera presión sobre el talón por tres segundos.
7. El bebe debe permanecer en posición vertical sostenga el pie sin presionar, la sangre capilar fluirá sola, elimine la primera gota que aparezca con una torunda seca de algodón. Mantenga el bebe en posición vertical.
8. Deje caer una gota en cada circunferencia del papel filtro e la cartilla desde unos 3 mm de altura.
9. Mantenga la tarjeta del papel filtro en forma horizontal y suspendida en el aire.

10. Coloque la cartilla en la ranura de la torre de secado, alternativamente en dirección opuesta en una área de ventilado sin exceso de luz, humedad a temperatura ambiente entre 5 y 30C durante 2 horas para su secado.
11. Coloque la cartilla en el sobre y verifique el contenido de la cartilla
12. Registre en el libro de toma de muestras el código de la tarjeta y demás datos.
13. Escriba los demás datos en el sobre y entregue al Correo correspondiente del transporte¹⁹

2.3.16 PROCEDIMIENTOS ANALITICOS EN EL LABORATORIO DE TAMIZAJE NEONATAL

Se establece el Centro Nacional de Tamizaje Neonatal responsable de los análisis de laboratorio del Programa Nacional de Tamizaje Neonatal con aval del Instituto Nacional de Higiene Izquieta Pérez del Ministerio de Salud Pública.

2.3.16.1 ESTRATEGIA DE PROPUESTA

Para realizar el diagnóstico de laboratorio, se utilizarán las muestras a tomarse el 4 día en unidades de atención del parto, ambulatorias y servicios de hospitales que atienden niños, la toma de sangre de cordón umbilical se realizará en las unidades de atención de parto.

El procesamiento en el laboratorio se efectuará el mismo día de arribo y sus resultados, salvo en caso de desperfecto del laboratorio, estarán listos el mismo día, vía internet.

¹⁹ 12. Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Video de capacitación Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal, 2011

2.3.16.2 SISTEMA DE CONTROL DE MUESTRA QUE INCLUYE LA RECEPCION Y RECHAZO DE MUESTRA

El personal responsable de la toma de muestra debe conocer las pautas generales y las específicas para la recepción y rechazo de la muestra mediante:

- a) Identificación correcta de la muestra de acuerdo a las normas del servicio.
- b) Si lo solicitado corresponde con la muestra recibida
- c) Si la calidad de muestra es correcta
- d) Si las condiciones son las estipuladas.

Al no cumplir los requerimientos que garanticen el envío de una muestra idónea al laboratorio de Tamizaje Neonatal, el personal de recepción de las muestras deberá rechazar la muestra de acuerdo al procedimiento establecido para este caso.

Formularios y Registros

- a) Ficha de registro del paciente.
Cartilla del paciente, con un código, número de Cedula si la tuviera, número de código de la unidad, el área de salud de la provincia y el número asignado de la muestra
- b) Libro de registro de muestras enviadas y sus resultados. (archivo electrónico o escrito en ausencia del electrónico)
Registro de recibo de muestra en el que se anota el código de la tarjeta, el momento de llegada y el resultado obtenido una vez procesada en el laboratorio
- c) Ficha para el envío de muestra (archivo electrónico o escrito en ausencia del electrónico).
Sobre con el número de la cartilla y el código de la guía de envío a la unidad de referencia.

El duplicado de la cartilla se archiva en la unidad operativa en una carpeta destinada específicamente para esta actividad. La segunda copia reposara en un archivo del laboratorio.

2.3.16.3 REPORTE Y ENVIO DE LOS RESULTADOS DE LABORATORIO A LA UNIDAD DE ORIGEN

Cada uno de los resultados del laboratorio será publicado en un portal de internet habilitada para el efecto y estará disponible con sus reservas de dominio para las personas o las unidades que las requieran, con las reservas de dominio correspondientes.

En ningún caso el reporte podrá tomar más de 120 horas hasta su retorno a la Unidad Operativa. Los casos que pudieran ameritar urgencia como es la presencia de genitales ambiguos por Hiperplasia Suprarrenal congénita que pueden poner el riesgo la vida del RN, tendrán tratamiento especial de envió y retorno urgentes de muestras.

2.3.16.4 RESULTADOS FUERA DE RANGO

Durante el procesamiento en el laboratorio, se pueden presentar valores de resultados alterados, que en primera instancia pueden considerarse producto de una muestra defectuosa, para el efecto, se verificara mediante una nueva prueba de la misma muestra pero de una circunferencia diferente. Si el resultado es similar al inicial, se procederá de acuerdo a la recomendación d seguimiento de casos sospechosos o positivos

2.3.17 MANEJO DE CASOS

2.3.17.1 NOTIFICACION DE CASOS POSITIVOS

Los resultados sospechosos o positivos de las pruebas analizadas serán comunicados **INMEDIATAMENTE** desde el laboratorio al Área de triaje del Centro nacional de Tamizaje Neonatal para la inmediata búsqueda, localización y manejo del caso sospechoso y/o positivo, con la activación inmediata del sistema de manejo de casos. Al mismo tiempo se enviara el reporte con prioridad máxima a la unidad de origen de la muestra, para que el responsable active los mecanismos de manejo inmediato y urgente del caso en la unidad operativa.

2.3.17.2 USO DE LA INFORMACIÓN Y RESULTADOS

2.3.17.2.1 USO INDIVIDUAL

El duplicado de la cartilla se archiva en la unidad operativa en una carpeta destinada específicamente para esta actividad. El original permanecerá dentro del sobre junto a las madres y reposara en un archivo del laboratorio. El original se cotejara con la copia de referencia de la unidad operativa. Los resultados se asentaran en un archivo físico de papel (libro de Registro) y en otro digital en el centro nacional de Tamizaje neonatal y en la unidad operativa.

Los resultados del Tamizaje neonatal positivos, dudosos o negativos, se anotaran en forma individualizada en la **TARJETA DEL RECIEN NACIDO** para:

- Explicación a los padres o cuidadores del bebe para que sean recuperados los exámenes en el sitio de internet con su número/código, el mismo que constara en la tarjeta del recién nacido.

- Comunicación y búsqueda activa de los casos positivos.
- La unidad que está realizando el seguimiento al niño por patología o por control del niño sano.

2.3.17.2.2 SISTEMA DE INFORMACION – SISTEMA DE VIGILANCIA EPIDEMIOLOGICO DEL TAMIZAJE NEONATAL

El **ANALISIS COLECTIVO** se realiza a través de la ejecución eficiente del Sistema de Vigilancia Epidemiológica del Tamizaje Neonatal, fundamentado en un sistema de información proveniente de todos los casos evaluados por nivel de ejecución y según resultados obtenidos.

El sistema de vigilancia del Tamizaje Neonatal (SVTN), tiene como propósito el disponer de información para la acción.

Actividades del sistema de información

- Registro
- Análisis
- Reporte

2.3.17.2.2.1 REGISTRO Y NOTIFICACION

Una vez realizada la toma de la muestra, el envío y procesamiento de la misma, así como la devolución del resultado obtenido en el laboratorio, se anota en un cuaderno de registro este procedimiento bajo el número de codificación acompañado de los datos que permitan la ubicación del neonato al que se extrajo la muestra. Para el efecto se especificara en el cuaderno, cada uno de los datos que se consigan para su evaluación dentro del sistema de estadística nacional. El mantenimiento actualizado de este cuaderno es parte de las actividades y responsabilidades reconocidas de la unidad operativa.

2.3.17.2.2 AGREGACION DE LA INFORMACION

La información obtenida se agrega en los niveles de la Red Pública de Salud, tanto de sus unidades de salud hospitalaria y/o ambulatoria así como de los casos atendidos por los servicios de salud privados.

El reporte es mensual y la información se agrega progresivamente en el nivel regional y nacional a partir de la información obtenida en las unidades de salud públicas y privadas. Diariamente se registran los datos de los niños y niñas que son sujetos del Tamizaje neonatal para su progresiva agregación en el sistema, en el parte diario de reporte.

La información agregada mensualmente de los niños y niñas sujetos del Tamizaje neonatal, se realiza por duplicado en el siguiente formato de parte mensual, una copia se archiva en la unidad de salud y la restante se reporta a la Coordinación de Salud Distrital correspondiente.

En la Coordinación Distrital se agrega la información proveniente de todas las unidades de la RPS y también de las privadas, obteniéndose así la información distrital consolidada, la misma que se reporta a la Dirección Regional correspondiente.

La información de cada uno de los distritos, se agrega en la Dirección Regional correspondiente, eso permite el reconocimiento de la magnitud del problema y sus posibilidades de manejo acorde a los planes y programas regionales y distritales.

Finalmente, la información de las regiones, se consolida y analiza en el sistema Común de información del MSP, con el fin de orientar las políticas, planes, programas y proyectos relacionados con la evolución esperada y los resultados a obtenerse con el Tamizaje neonatal.²⁰

²⁰1. Programa Nacional de Tamizaje Neonatal Ministerio de Salud Pública, Vicepresidencia República del Ecuador
<http://www.conpiederecho.com.ec/>

INFORMACION OBTENIDA	<ul style="list-style-type: none"> • LOCAL: Unidades de la Red Pública de Salud (CS Y SCS-MSP, IESS-SSC, FFA, POLICIA, JUNTA DE BENEFICIENCIA, ONG, CENTROS AMBULATORIOS PRIVADOS, OTROS PROVEEDORES) • REGISTRO-ANALISIS-REPORTE
INFORMACION AGREGADA	<ul style="list-style-type: none"> • REGIONAL: AREAS/DISTRITOS DE SALUD MSP, HOSPITALES MSP-IESS-JB-ISSFA-PRIVADOS, OTROS PROVEEDORES • NOTIFICACION-REGISTRO-ANALISIS-CONSOLIDACION-REPORTE
INFORMACION CONSOLIDADA	<ul style="list-style-type: none"> • NACIONAL – MSP: REGIONAL • CONSOLIDACION-ANALISIS-RETROALIMENTACION

2.3.17.2.2.3 ANALISIS DE LA INFORMACION

La información se consolida y su análisis cumple los siguientes objetivos:

1. Análisis individual y recomendaciones de manejo
2. Análisis colectivo y reajustes de programa
 - En el aspecto individual, se realiza el triaje del caso positivo para su manejo especializado por el equipo multidisciplinario más cercano, con el correspondiente registro y seguimiento por parte del Centro Nacional de Tamizaje.
 - El análisis de la información agregada, permite establecer conclusiones que retroalimenten el programa para que se realicen las modificaciones de calidad y de control de errores del programa, en beneficio del mejoramiento constante del incumplimiento de este derecho a la salud y a una vida libre de discapacidad.

VIGILANCIA EPIDEMIOLÓGICA DEL TAMIZAJE NEONATAL



2.3.17.3 TRIAJE Y MANEJO DE CASOS POSITIVOS, SOSPECHOSOS Y CONFIRMADOS

El resultado del examen de laboratorio orienta al manejo del caso positivo o sospechoso que requerirá de pruebas comprobatorias y referencia o consulta para su manejo al especialista de medicina y el equipo multidisciplinario encargado del manejo de los casos confirmados, que corresponda.

TODO RESULTADO FUERA DE RANGO DE LA NORMALIDAD, SE REPETIRA MEDIANTE REPORTE A LA UNIDAD DE ORIGEN, LOCALIZACION DEL CASO, AVISO A LA MADRE Y FAMILIA DEL NIÑO O NOÑA COMPROMETIDO Y TOMA DE NUEVA MUESTRA QUE SE ENVIARA DE INMEDIATO AL LABORATORIO, AL MISMO TIEMPO QUE SE REFIERE EL CASO AL EQUIPO MULTIDISCIPLINARIO MAS CERCANO, ADEMAS DE REGISTRO EN EL SISTEMA NACIONAL DE TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL.

CASO SOSPECHOSO: cuando uno o más de los resultados de los exámenes de Tamizaje metabólico neonatal realizados a un individuo, muestren valores considerados positivos, vale decir fuera de los rangos considerados de normalidad, se considera sospechoso y debe verificarse su condición positiva y de ser posible el nivel de riesgo atribuible por medio de exámenes comprobatorios.

CASO POSITIVO: es el que cumple con todos los parámetros reconocidos para el diagnóstico de la patología de Tamizaje metabólico neonatal.

2.3.17.3.1 RED DE ATENCION A CASOS CONFIRMADOS Y EN PROCESO DEDIAGNOSTICO

2.3.17.3.1.1 AREA DE TRIAJE EN EL CENTRO NACIONAL DE TAMIZAJE NEONATAL

Constará de un profesional en capacidad de orientar los casos positivos al equipo multidisciplinario más cercano. Desde el momento mismo del diagnóstico en el cual podrá establecer tratamiento de emergencia y referencia inmediata a los especialistas correspondientes dependiendo de la necesidad.

2.3.17.3.1.2 TRIAJE EN EL NIVEL REGIONAL

El responsable regional coordinara en forma inmediata y secuencial el seguimiento de la patología diagnosticada con el equipo multidisciplinario de manejo de casos más cercano y con el proveedor definido de medicamentos y productos nutricionales específicos así como los procedimientos quirúrgicos que se requieran.

2.3.17.3.1.3 ATENCION EN HOSPITAL DE ESPECIALIDADES POR EQUIPO MULTIDISCIPLINARIO

Para la atención integrada e integral a los pacientes portadores de la patología de Tamizaje neonatal, y estará conformado por:

- Pediatra especialista encargado del seguimiento de estos niños
- Especialista en nutrición
- Neurólogo infantil
- Endocrinólogo infantil
- Psicólogo (evaluación del CI, apoyo psicólogo a padres, hermanos)
- Trabajadora social: educación, apoyo social para adquirir el tratamiento
- Genetista: valoración del paciente y consejo genético
- Laboratorio especializado, que realice los exámenes confirmatorios.
- Disponibilidad de equipo para cintigrafía de tiroides, para detectar aplasia, hipoplasia o ectopia tiroidea que es la causa más frecuente de hipotiroidismo congénito.

2.3.17.3.2 NIVEL DE RIESGO

Toda patología de Tamizaje metabólico neonatal es una emergencia vital, dada la urgencia de su tratamiento inmediato con el fin de obtener la detección del proceso mórbido, por acumulación de metabolitos nocivos para la función cerebral, la falta de desarrollo cerebral y el riesgo de muerte por crisis adrenal.

En vista de que el daño acontece de un plazo máximo del primer mes de vida, la detección de la persona con resultados de Tamizaje sospechoso o positivo es motivo de movilización urgente y con máxima prioridad de los recursos del Programa Nacional de Tamizaje y de los mecanismos de

control epidemiológico del sistema nacional de salud, para su ubicación y manejo inmediato.²¹

2.3.18 SEGUIMIENTO DE CASOS Y PORTADORES

2.3.18.1 HIPOTIROIDISMO CONGENITO

Los puntos de corte establecidos para el inicio del programa del Tamizaje Metabólico Neonatal en el Ecuador de la muestra del talón son los siguientes:

PUNTOS DE CORTE ESTABLECIDOS PARA HIPOTIROIDISMO CONGENITO	
< 10 U UI/ L de TSH	=Negativo
>10 U UI/ L Y < 20 U UI/ L de TSH	= Sospechoso
>20 U UI/ L de TSH	= Positivo

2.3.18.1.1 MANEJO CLINICO

El manejo es inmediato todos los niños con valores sospechosos > 10 U UI/ L serán remitidos inmediatamente desde cualquier nivel de atención a un especialista de endocrinología pediátrica.

La dosis inicial se recomendada es de 15 ug/kg de peso de levotiroxina.

Se realiza valoración de crecimiento y desarrollo mensualmente durante los primeros tres años de vida.

²¹13. Ministerio de Salud Pública el Ecuador. Vicepresidencia de la República del Ecuador. Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal. Quito - Ecuador, diciembre 2011

Determinaciones de laboratorio seriadas de hormonas tiroideas que se realizaran en la primera, segunda y cuarta semana después cada uno o dos meses durante los primeros seis meses de vida más adelante cada tres o cuatro meses entre los seis meses y tres años de edad, luego cada seis o doce meses hasta que se complete el crecimiento.

2.3.18.2 GALACTOSEMIA

Una sepsis neonatal puede enmascarar galactosemia y viceversa y el niño puede fallecer sin diagnóstico adecuado.

El compromiso hepático del niño con esta patología se manifiesta:

- Ictericia con predominio de bilirrubina directa
- Hepatomegalia
- Insuficiencia hepatocelular
- Prolongación del tiempo de coagulación.

En caso de sospecha de galactosemia se debe ordenar una prueba de azúcares reductores en orina y si es positiva se procede a los análisis enzimáticos para definir de cuál de los tres tipos de galactosemia se trata

Los bebés pueden ser alimentados con fórmulas maternizadas a base de soya, con fórmulas base de carne o hidrolizado con proteína con otras leches maternizadas libres de lactosa.

Se requiere terapéuticas adicionales para controlar las infecciones y hemorragias, corregir el desequilibrio o hidroelectrolitos y buscar el equilibrio emocional del paciente

Los pacientes precozmente tratados con dieta libre de lactosa adquieren patrones normales de desarrollo físico, intelectual y de personalidad.

Las lesiones renales y hepáticas con tratamiento dietético, revierten en 4 o 5 meses

Se recomienda asesoría genética para los otros miembros de la familia y la detección prenatal del trastorno y de heterocigotos portadores.

ALIMENTOS DE LIBRE UTILIZACION	ALIMENTOS PARA USAR BAJO CONTROL	ALIMENTOS PROHIBIDOS
BEBIDAS		
Café, té	Bebidas carbónicas	Cualquier bebida con leche, lactosa, caseinato cálcico, caseinato sódico
LECHE Y DERIVADOS		
Fórmulas lácteas sin lactosa y cuyas proteínas procedan de la soya	Productos confeccionados con harina de soya	Leche y derivados (flanes, cremas, yogurt, quesos, etc.), bebidas con leche
CEREALES		
Trigo, cebada, avena, centeno, maíz, avena, arroz.	Harina de soya	Todos los manufacturados con leche
Toda pasta manufacturada sin leche (fideos, macarrones, espaguetis), pan, canguil sin mantequilla, etc.		
REPOSTERIA		

<p>Gelatina, todos los manufacturados con productos sin leche</p>		<p>Todos los manufacturados con leche o derivados de la leche (pasteles, hojaldres, etc.)</p>
<p>HUEVOS</p>		
<p>Todos</p>		<p>Recetas con leche</p>
<p>GRASAS</p>		
<p>Tocino, manteca de cerdo, margarina sin leche, aceites vegetales</p>		<p>Mantequilla, nata, crema, margarina con leche, productos de caseinato, mantequilla con maní con leche.</p>
<p>VERDURAS</p>		
<p>Alcachofa, esparrago, calabacín, remolacha, coliflor, apio, cardo, col, lechuga, champiñón, perejil, rábano, berenjena, zanahoria, cebolla, brócoli, repollo, pepino, nabo, papa, espinaca, vainita</p>	<p>Calabaza, col de Bruselas, pimientos, puerro, tomate</p>	<p>Arvejas</p>
<p>AZUCARES /</p>		
<p>EDULCORANTES</p>		
<p>Azúcar de caña, jarabe de maíz, miel, mermeladas de frutas permitidas, jarabe de</p>	<p>Mermeladas de frutas a controlar, cacao</p>	<p>Jarabe y miel de manzana, edulcorantes con lactosa,</p>

<p>arce, sacarina</p>		<p>mermeladas de frutas prohibidas, caramelos "toffe"</p>
<p>CARNES / PESCADOS / AVES</p> <p>Res, pollo, ternera, cordero, cerdo, jamón, pescado, mariscos</p>		<p>Conservas y cocinados con leche (vigilar embutidos, jamón York, etc.) vísceras, sesos, riñones, hígado, páncreas, ubre, bazo</p>
<p>LEGUMBRES / SEMILLAS</p> <p>Cacahuates, nueces, aceitunas</p>	<p>Pepas de girasol, de zambo y de zapallo</p>	<p>Leguminosas, garbanzos, lentejas, frejoles, avellanas</p>
<p>FRUTAS / JUGOS</p> <p>Todos los jugos sin lactosa, o de frutas no prohibidas, albaricoque, aguacate, cereza, melón, limón, naranja, manzana, mango, plátano, pera, melocotón, fresa, toronja, uva</p>	<p>Arándano, ciruela, kiwi, papaya, sandia</p>	<p>Todas las conservas con lactosa, dátiles secos, higos, ciruelas pasas, papaya, pasas</p>

2.3.18.3 FENILCETONURIA

Antes de iniciar el tratamiento nutricional debe confirmarse el Diagnóstico bioquímico o métodos cuantitativos para la determinación de fenilalanina, el tratamiento nutricional inicial debe basarse en los niveles de fenilalanina en sangre.

2.3.18.3.1 FENILALANINA

- < 6 mg/dl en sangre al diagnóstico se da leche materna exclusiva con controles de fenilalanina en sangre cada semana
- 6 a 10 mg/dl en sangre: se recomienda restricción de proteínas al 50%.
- Leche materna exclusiva o maternizada 50% y leche libre de fenilalanina 50%, controles de fenilalanina en sangre cada semana
- >10 mg/dl en sangre: se recomienda Leche materna o leche maternizada y dar leche libre de fenilalanina, controles semanales de fenilalanina.

Es necesario suplementar minerales y vitaminas (Vit D, hierro, zinc, calcio)

Existen fórmulas para lactantes libres de fenilalanina que se pueden usar durante toda la vida como fuente de proteína con un contenido base de los aminoácidos esenciales restantes.

La vacunación cuadros de infección y quirúrgicos producen estrés fisiológico e inducen un aumento de los niveles plasmáticos.

En cuanto al consejo genético se debe reconocer el efecto teratógeno de fenilalanina durante el embarazo con riesgo aumentado de hidrocefalia, bajo peso de nacimiento, cardiopatía congénita y retardo mental.

ALIMENTOS PROHIBIDOS	ALIMENTOS CONTROLADOS	ALIMENTOS PERMITIDOS
Carne de vaca, pollo, pescado	Leche, yogurt, crema de leche	Verduras: todas
Frutos secos, soya	Frutas: banana	Frutas: todas, frescas o en almíbar
Harinas, pan, galletas comunes	Verduras: papa, batata, brócoli, coles, espinaca, espárragos, maíz, palta	Cereales: maicena, tapioca
Huevo, queso	Cereales y arroz	Grasas: aceite, manteca, margarina
Edulcorante: aspartamo		Bebidas: agua, soda, infusiones, jugos, gaseosas
		Azúcar, mermeladas, miel
		Sal
		Hierbas, especias

2.3.18.4 HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA

El objetivo del tratamiento es normalizar los niveles hormonales lo cual se hace diariamente tomando una forma de cortisol como la hidrocortisona + fludrocortisona las personas necesitan dosis adicionales del medicamento durante momentos de estrés como por ejemplo: enfermedades graves y

cirugías, sin tratamiento la crisis suprarrenal puede llevar a la muerte en cuestiones de 1 a 6 semanas luego del nacimiento.

El equipo multidisciplinario evalúa e informa a los padres o cuidadores acerca del sexo de un bebé con genitales ambiguos mediante los exámenes que se requieren. Se debe practicar varias cirugías correctivas a niñas con genitales externos de apariencia masculina a partir del primer mes, para corregir la apariencia anormal. Las personas que padecen esta afección generalmente gozan de buena salud sin embargo pueden ser de talla corta e incluso con el tratamiento. Las personas con este trastorno deben tomar medicamentos de por vida.²²

²² 9. M. Ruiz Pons, F Sánchez –Valverde Visus, J Dalmau Serra. Tratamiento nutricional de los errores inhanos del metabolismo. Madrid. ERGON. 2004

2.4 HIPOTESIS

El desconocimiento y falta de información del programa por parte de las madres pueden provocar un incumplimiento para la toma de la muestra para el Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de salud N°1 de la ciudad de Ibarra.

2.5 VARIABLES

VARIABLES	INDICADOR	DIMENSION	ESCALAS
Edad	Término que se utiliza para hacer mención al tiempo que ha vivido un ser vivo.	Cuantitativa-	15 – 20 años 21 – 30 años 31 – 40 años 41 > años
Etnia	Comprende los factores culturales (nacionalidad, afiliación tribal, religiosa, fe, lenguaje, o tradiciones)	Cualitativa-nominal	Mestiza Indígena Negra Otros
Nivel de	Nivel de escolaridad alcanzado en la vida.	Cualitativa-ordinal	1. Primaria

Escolaridad			2. Secundaria 3. Tecnológicos 4. Universitarios
Enfermedad o discapacidad	Presencia actual de alguna enfermedad que genere discapacidad.	Cualitativa-nominal	0. No 1. Si
Consumo de medicamentos	Consumo de medicamentos para tratamiento de alguna enfermedad en el embarazo	Cualitativa-nominal	0. No 1. Si
Actividades recreativas y de ocio	Participación en actividades recreativas, académicas, sociales y culturales.	Cualitativa-nominal	0. No 1. Si
Antecedentes patológicos familiares	Presencia de alguna enfermedad que genere discapacidad en cualquiera de los miembros de la familia.	Cualitativa-nominal	0. No 1. Si

2.6 GLOSARIO

- 2.6.1 ANDRÓGENOS.-**Conjunto de hormonas esteroides secretadas por el testículo y por la corteza suprarrenal que provocan el desarrollo sexual masculino y el desarrollo muscular. El principal andrógeno es la testosterona
- 2.6.2 ATAXIA.-**Es un problema con el control muscular o una incapacidad para coordinar los movimientos de una manera fina.
- 2.6.3 BRAQUIDACTILIA.-** Anomalía del desarrollo, de origen congénito, caracterizada por la reducción anormal en uno o más dedos de las manos o de los pies
- 2.6.4 DIÁTESIS HEMORRÁGICA.-** Es la predisposición orgánica a padecer hemorragias por la deficiencia de algunos componentes implicados en la Hemostasia (sistema del organismo para evitar el exceso de pérdida de sangre al romperse un vaso sanguíneo).
- 2.6.5 FALLO DE MEDRO.-** Es un cuadro clínico que ocurre en lactantes y niños pequeños que presentan una curva inadecuada de peso, de talla o de ambos.
- 2.6.6 FENILALANINA.-** Es un aminoácido esencial que absorbemos a partir de las proteínas que ingerimos. Los humanos necesitamos la fenilalanina para metabolizar las proteínas. Los niños también la necesitan para su crecimiento. La fenilalanina es transformada en tirosina en el interior del cuerpo. La tirosina participa en la síntesis de los neurotransmisores.
- 2.6.7 GENOMA.-**Es el complemento cromosómico haploide; el grupo completo de cromosomas y, en esa forma, la información genética total presente en la célula.
- 2.6.8 GENOMA HUMANO.-** El conjunto total del material genético del ser humano.

2.6.9 GENITALES AMBIGUOS.- Son un defecto congénito en donde los órganos genitales externos no tienen la apariencia característica ya sea de un niño o de una niña.

2.6.10 MACROGLOSIA.- Anomalía congénita caracterizada por un tamaño excesivo de la lengua tal como se observa en determinados síndromes congénitos como el síndrome de Down.

2.7 ABREVIATURAS

CI. Cociente de Inteligencia

CNTN. Comité Nacional de Tamizaje Neonatal

FCU. Fenilcetonuria

GE. Galactosemia

HC. Hipotiroidismo Congénito

HSC. Hiperplasia Suprarrenal Congénita

INEC. Instituto Nacional de Estadísticas y Censos

MSP. Ministerio de Salud Pública

MSS. Muestra de Sangre Seca

SVTN. Sistema de vigilancia del Tamizaje Neonatal

CAPITULO III

3. METODOLOGIA

3.1 TIPO DE ESTUDIO

El tipo de estudio a realizarse es de tipo no experimental porque no experimentaremos con las personas sino más bien nos limitaremos a observar, medir y analizar los acontecimientos sin intervenir en los mismos haciendo un análisis del impacto causado por este nuevo programa en las madres en periodo de lactancia.

3.2 DISEÑO DE LA INVESTIGACION

El diseño de estudio que utilizaremos en esta investigación es descriptivo analítico, cuali-cuantitativo.

Descriptivo analítico: Porque solo se basa en la descripción de los sucesos y en el análisis de las situaciones, y se realizará en un medio ambiente junto con la población elegida en este caso las madres en periodo de lactancia. Además este diseño nos permitió interpretar todos los acontecimientos presentados durante el desarrollo del estudio, ya que se logró palpar de cerca el principal problema que tienen las madres con la información receptada acerca del programa de Tamizaje.

Cuantitativa: Porque buscamos cuantificar los datos e información y aplicar una forma de análisis estadístico. Y como este es un tipo de investigación que utiliza métodos totalmente estructurados o formales, realizaremos una

encuesta a través de preguntas principalmente cerradas y concretas dirigidas a madres de niños menores de 1 mes de edad para entender los comportamientos de cada una de ellas, las mismas que serán anónimas. El conjunto de preguntas se realizara a un número de individuos determinado que conforma la población a partir de la cual se recolectara la información que posteriormente será analizada.

Cualitativa: Ya que nos permitirá conseguir datos confiables y minuciosos acerca del problema que se presenta en el lugar y la población investigada.

3.3 UNIVERSO

Las personas en estudio son Madres en periodo de lactancia con niños menores de 1 mes que acudieron al control médico en el Centro de Salud N°1 de Ibarra.

3.4 POBLACIÓN DE ESTUDIO

La población en estudio fueron 907 personas que acudieron a realizar la Prueba de Tamizaje metabólico Neonatal a sus hijos, en el periodo de Enero a Septiembre del 2012.

De lo cual se obtuvo una muestra de 206 madres.

Muestra

Fórmula:

$$n = \frac{N \cdot o^2 \cdot Z^2}{(N-1) E^2 + o^2 \cdot Z^2}$$

Dónde:

- n = Tamaño de la muestra (o sea el número de unidades a determinarse)
- N = Universo o número de unidades de la población total
- o = Varianza de la población respecto a las principales características que se van a representar. Es un valor constante que equivale a 0,5
- Z = Valor obtenido mediante niveles de confianza o nivel de significancia en el que se va a realizar el tratamiento de las estimaciones. Es un valor constante que equivale a 1,96
- N-1 = Es una corrección que se usa para muestras grandes, mayores de 30
- E = Límite aceptable de error muestral, que generalmente varía entre 0,01 y 0,09. Para nuestro ejercicio tomaremos el valor de 0,06 o 6% (Que significa que de 100 casos, 94 veces la predicción será correcta).

Remplazando las letras por sus valores tendremos

$$N \cdot o^2 \cdot Z^2$$

$$n = \frac{\quad}{(N-1) E^2 + o^2 \cdot Z^2}$$

$$n = \frac{907 (0.5)^2 (1,96)^2}{906 (0,06)^2 + (0,5)^2 (1,96)^2}$$

$$n = \frac{907 (0.25) (3,84)}{906 (0,0036) + (0,25) (3,84)}$$

$$n = \frac{907 (0.96)}{906 (0,0036) + 0,96} = \frac{870.72}{4.22} = 206.33$$

MUESTRA = 206

3.5 PROCEDIMIENTO O TECNICAS DE RECOLECCION DE DATOS

La recolección de datos se realizara mediante:

- **La Observación:** Es una técnica que consiste en observar atentamente el fenómeno, hecho o caso, tomar información y registrarla para su posterior análisis.
La observación es un elemento fundamental de todo proceso investigativo; en ella se apoya el investigador para obtener el mayor número de datos.
- **La Entrevista:** Es una técnica para obtener datos que consisten en un diálogo entre dos personas: El entrevistador "investigador" y el entrevistado; se realiza con el fin de obtener información de parte de este, que es, por lo general, una persona entendida en la materia de la investigación.
- Este instrumento conlleva una mayor habilidad por parte del encuestador u observador en conducir el tema de la entrevista, debido a que las respuestas son por lo general abiertas y permiten implementar nuevas preguntas no contempladas por el encuestador inicialmente. Aunque se le añade el uso de una grabadora (de audio o de vídeo) para la posterior transcripción de los diálogos.
- **La Encuesta:** La encuesta es una técnica destinada a obtener datos de varias personas cuyas opiniones impersonales interesan al investigador. Para ello, a diferencia de la entrevista, se utiliza un listado de preguntas escritas que se entregan a los sujetos, a fin de que las contesten igualmente por escrito. Ese listado se denomina cuestionario.
- Un instrumento de recolección de datos, de papel y lápiz, integrado por un conjunto de preguntas que solicitan información referida al problema

- Otro instrumento que podría ser utilizado en la investigación es el informe, trabajos escritos previamente realizados en el Centro de Salud.
- Revisión de la documentación existente sobre nuestro tema permitirá conocer el estado del área de nuestro interés; además de darnos los elementos teóricos que nos ayudarán a comprender mejor el problema de investigación planteado.
- Para la obtención de la información necesaria, se utilizara como material bibliográfico: informes, trabajos escritos realizados con anterioridad, así como textos, revistas.

3.6 VALIDEZ Y CONFIABILIDAD DE LOS INSTRUMENTOS

Para garantizar una validez y confiabilidad del instrumento de la investigación se desarrolló una prueba piloto, previamente revisada, la misma que fue aplicada en el Hospital San Luis de Otavalo, con el objetivo de identificar respuestas que no estén acorde al estudio antes de la aplicación definitivamente del instrumento a la muestra.

3.7 PROCESAMIENTO Y ANALISIS DE RESULTADOS

Se utilizara la estadística descriptiva ya que se refiere a la recolección, presentación, descripción, análisis e interpretación de una colección de datos, esencialmente consiste en resumir éstos con uno o dos elementos de información que caracterizan la totalidad de los mismos. La estadística Descriptiva es el método de obtener de un conjunto de datos conclusiones sobre sí mismos. Puede utilizarse para resumir o describir cualquier conjunto ya sea que se trate de una población o de una muestra.

CAPITULO IV

4. MARCO ADMINISTRATIVO

4.1 RECURSOS

4.1.1 TALENTO HUMANO

Se cuenta con la colaboración del Personal de Centro de Salud N°1 de la ciudad de Ibarra y las madres de familia que acuden a la toma de muestras para el Tamizaje neonatal de sus bebés.

Andrea Morquecho y Yuri Lema investigadoras de la tesis y Tutora de tesis Lic. Graciela Ramírez.

4.1.2 RECURSOS MATERIALES

- Espacio de trabajo
- Mobiliario
- Transporte
- Material de oficina (lápiz, papel) que será utilizado para las entrevistas como medio de recolección de datos mediante la observación directa, debido a su facilidad de manejo y bajo costo.
- Manuales, libros, tesis anteriores, materiales electrónicos para la obtención de información teórica necesaria.

4.2 PRESUPUESTO

DETALLES	CANTIDAD	VALOR
A.-Equipos		
Internet	Alquiler	\$ 20.00
Flash memory	1	\$20.00
B.- Viajes		
Alimentación	---	\$30.00
Transporte	---	\$20.00
C.- Materiales		
Bolígrafos	4	\$1.20
Borrador	2	\$0.50
perfiles	5	\$5.00
CD`s	5	\$3.50
Fotocopias	700	\$10.50
Hojas A4	500	\$4.00
Impresiones	750	\$350.00
Lápiz	2	\$1.00
Empastados	5	\$50.00
Diseño de guía	1	\$15.00
Impresión de guías	12	\$120.00
Diseño de portada de Cds	1	\$20.00
Impresión de las portadas de Cds	2	\$30.00
Gigantografía	1	\$15.00
D.- Varios e imprevistos		\$71.57
TOTAL		\$795.14

CAPITULO V

5. RESULTADOS Y DISCUSIÓN

5.1 ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN DE LOS DATOS

Se elaboró una base de datos en el paquete Excel donde se realizó el análisis pertinente y se obtuvo la siguiente interpretación:

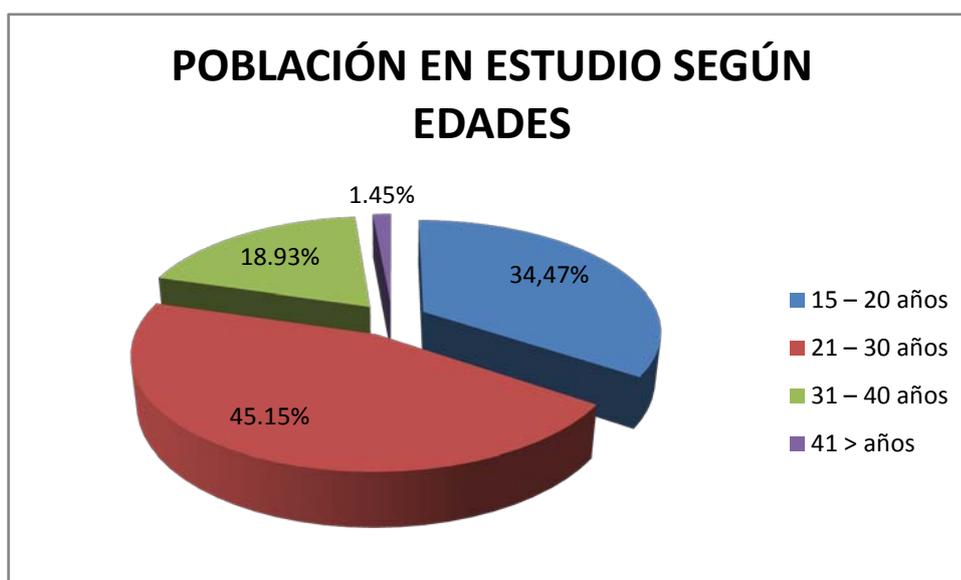
5.2 ANALISIS E INTERPRETACION DE LOS RESULTADOS

POBLACIÓN EN ESTUDIO SEGÚN EDADES

TABLA N.- 1

EDAD	FRECUENCIA	PORCENTAJE
15 – 20 años	71	34,47%
21 – 30 años	93	45,15%
31 – 40 años	39	18,93%
41 > años	3	1,45%
TOTAL	206	100,00%

GRAFICO N.- 1



Fuente: Encuestas realizadas en el Centro de Salud N° 1

Autoras: Lema Chiza Yuri Pakarina

Morquecho Montaleza Andrea Gabriela

Análisis:

De acuerdo a los resultados de las encuestas el 45,15% de las madres están en el rango de 21 a 30 años de edad mientras que un 34,47% oscila entre los 15 a 20 años de edad, el 18,93 % corresponde a madres de 31 a 40 años de edad y el 1,45 % restante mayores de 41 años.

Demostrando que los adultos jóvenes son la población predominante que acuden a la toma de la muestra de talón de sus hijos.

POBLACIÓN EN ESTUDIO SEGÚN GRUPOS ÉTNICOS

TABLA N.- 2

ETNIA	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Mestiza	142	68,93%
Indígena	25	12,14%
Afroecuatoriana	39	18,93%
TOTAL	206	100,00%

GRAFICO N.- 2



Fuente: Encuestas realizadas en el Centro de Salud N° 1

Autoras: Lema Chiza Yuri Pakarina

Morquecho Montaleza Andrea Gabriela

Análisis:

Con los resultados de las encuestas aplicadas a las madres podemos observar que el 68,93% son de etnia mestiza, el 18,93% son afroecuatorianas y un 12,14% son madres indígenas.

Demostrando que la población predominante en el Centro de Salud N° 1 son madres de etnia mestiza ya que el área de influencia de este centro es una zona urbana.

POBLACIÓN EN ESTUDIO SEGÚN NIVEL DE ESCOLARIDAD

TABLA N.- 3

ESCOLARIDAD	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Primaria	59	28,16%
Secundaria	123	59,71%
Tecnológicos	6	2,91%
Universitarios	19	9,22%
TOTAL	206	100,00%

GRAFICO N.- 3



Fuente: Encuestas realizadas en el Centro de Salud N° 1

Autoras: Lema Chiza Yuri Pakarina

Morquecho Montaleza Andrea Gabriela

Análisis:

Con las encuestas realizadas podemos observar que el 59,71% de las madres tienen una instrucción secundaria, el 28,16% tienen instrucción primaria, tan solo el 9,22% de las madres tiene una instrucción universitaria y el 2,91% restante tienen instrucción tecnológica.

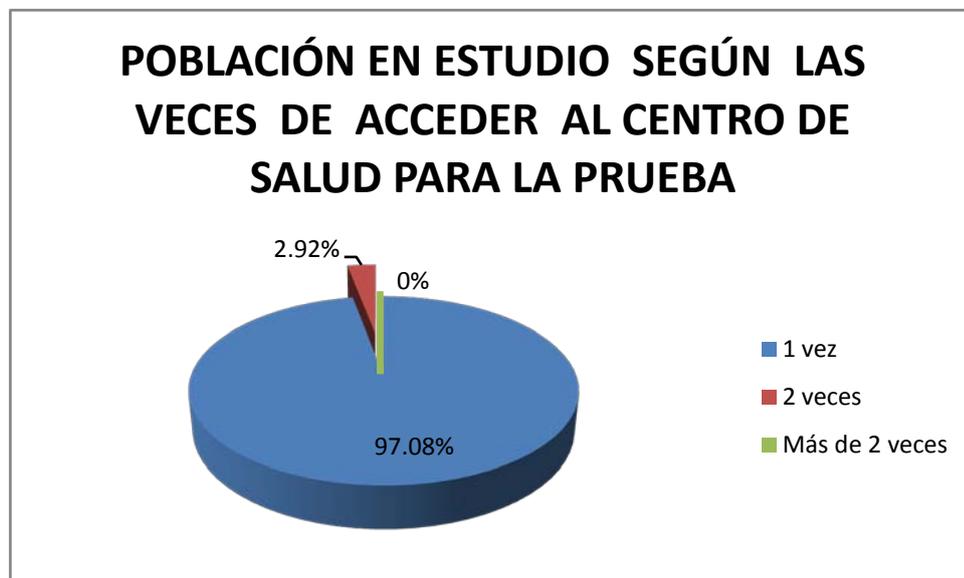
Teniendo como conclusión que la mitad de las madres encuestadas tienen una instrucción secundaria lo que nos indica que tienen un nivel de conocimientos intermedio en diferentes temas y que esto es un factor muy importante para saber cuánta información tienen acerca del Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal.

POBLACIÓN EN ESTUDIO SEGÚN LAS VECES DE ACCEDER AL CENTRO DE SALUD PARA LA PRUEBA

TABLA N.- 4

NUMERO	FRECUENCIA	PORCENTAJE
1 vez	200	97.08%
2 veces	6	2.92%
Más de 2 veces	0	0%
TOTAL	206	100,00%

GRAFICO N.- 4



Fuente: Encuestas realizadas en el Centro de Salud N° 1

Autoras: Lema Chiza Yuri Pakarina

Morquecho Montaleza Andrea Gabriela

Análisis:

De acuerdo con los resultados de las encuestas podemos destacar que el 97,08% de las madres encuestadas han acudido una sola vez para realizarles la prueba a sus hijos y que el 2,92% han tenido que acudir 2 veces por diferentes motivos como por ejemplo invalidez de las muestras.

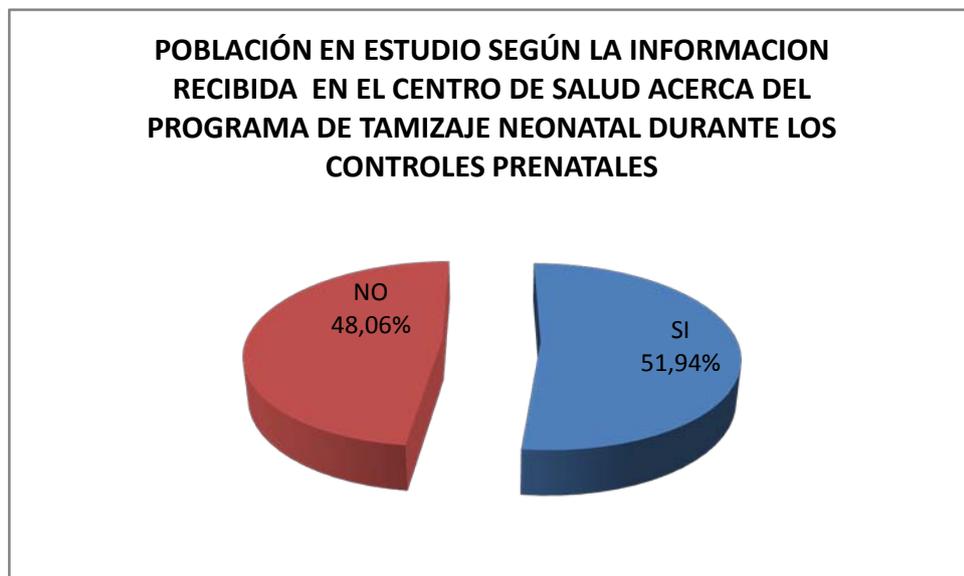
Demostrando que la mayoría de las madres han acudido una sola vez a la toma de las muestras como debería ser, evidenciando así la eficacia que demuestra el programa.

POBLACIÓN EN ESTUDIO SEGÚN LA INFORMACION RECIBIDA EN EL CENTRO DE SALUD ACERCA DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL DURANTE LOS CONTROLES PRENATALES

TABLA N.- 5

INFORMACION	FRECUENCIA	PORCENTAJE
SI	107	51,94%
NO	99	48,06
TOTAL	206	100,00%

GRAFICO N.- 5



Fuente: Encuestas realizadas en el Centro de Salud N° 1

Autoras: Lema Chiza Yuri Pakarina

Morquecho Montaleza Andrea Gabriela

Análisis:

Según las encuestas aplicadas podemos destacar que el 51,94% de las madres han recibido información acerca del Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal durante los controles prenatales en el Centro de Salud N° 1 y que el 48,06% no ha recibido ninguna información en sus controles prenatales.

Lo que nos indica que se debería informar más acerca del Programa de Tamizaje para que las madres conozcan los beneficios que tiene este examen y se preparen desde el embarazo.

**POBLACIÓN EN ESTUDIO SEGÚN LA INFORMACION ACERCA DEL
PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL DURANTE LA
HOSPITALIZACION LUEGO DEL PARTO**

TABLA N.- 6

INFORMACION	FRECUENCIA	PORCENTAJE
SI	123	59,71%
NO	83	40,29
TOTAL	206	100,00%

GRAFICO N.- 6



Fuente: Encuestas realizadas en el Centro de Salud N° 1

Autoras: Lema Chiza Yuri Pakarina

Morquecho Montaleza Andrea Gabriela

Análisis:

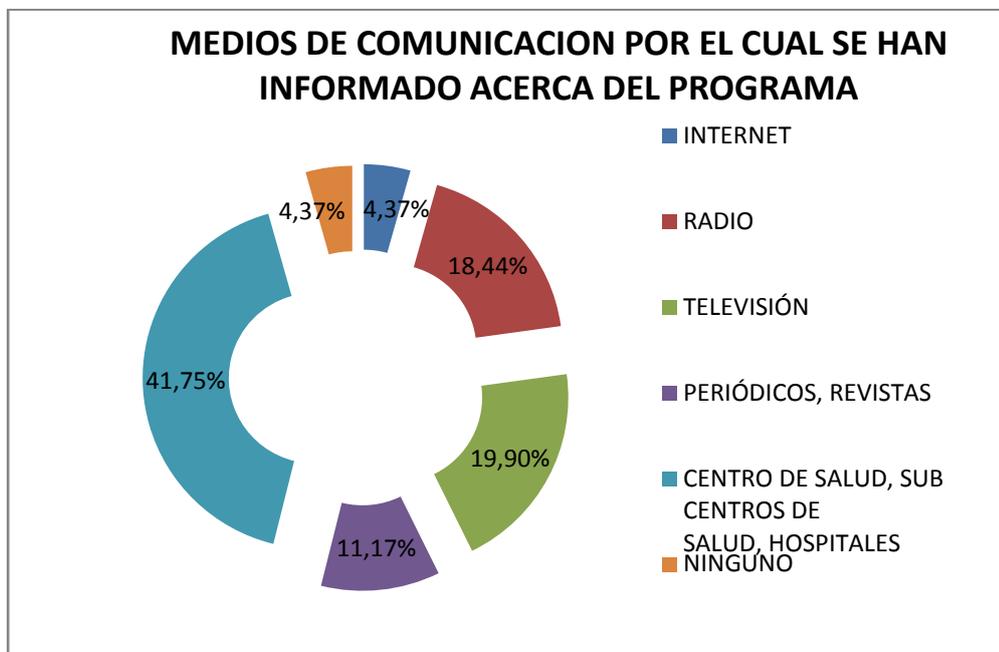
En cuanto a la información dada durante la hospitalización luego del parto el 59,71% afirman haber recibido información por parte del personal de salud, en cambio el 40,29% afirma no haber recibido ningún tipo de información acerca del Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal. Lo que nos indica que el personal de salud debe estar más preparado para dar la información necesaria a las madres de familia para que así conozcan los beneficios que tiene el realizarles esta prueba a sus hijos.

**MEDIOS DE COMUNICACION POR EL CUAL SE HAN INFORMADO
ACERCA DEL PROGRAMA**

TABLA N.- 7

INFORMACION	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Internet	9	4,37%
Radio	38	18,44%
Televisión	41	19,90%
Periódicos, revistas	23	11,17%
Centro de salud, sub centros de salud, hospitales	86	41,75%
Ninguno	9	4,37%
TOTAL	206	100,00%

GRAFICO N.- 7



Fuente: Encuestas realizadas en el Centro de Salud N° 1

Autoras: Lema Chiza Yuri Pakarina

Morquecho Montaleza Andrea Gabriela

Análisis:

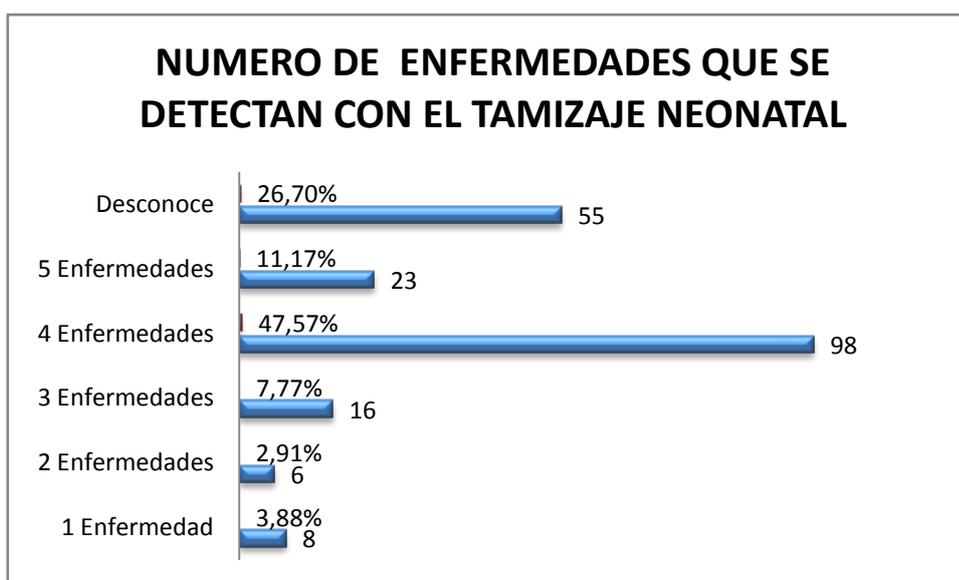
Según datos obtenidos con las encuestas podemos encontrar que el medio de comunicación que ha sido de más utilidad para las madres, es la información que ha sido dada por el personal de salud en los centros de salud, sub centros de salud, hospitales teniendo un 41,75%, seguido de la televisión con un 19,90%, la radio con un 18,44%, periódicos y revistas con un 11,17%, el internet con un 4,37% y finalmente existe un 4,37% restante de madres que dicen que no han tenido ningún medio de información acerca del programa. Demostrando que el medio de información más importante es la dada por el personal de salud y por lo tanto se debería tener más importancia en informar correctamente a las madres de familia, aclarar sus inquietudes e informarles sobre ventajas y beneficios de este nuevo programa del ministerio de salud pública.

NUMERO DE ENFERMEDADES QUE SE DETECTAN CON EL TAMIZAJE NEONATAL

TABLA N.- 8

NUMERO	FRECUENCIA	PORCENTAJE
1 Enfermedad	8	3,88%
2 Enfermedades	6	2,91%
3 Enfermedades	16	7,77%
4 Enfermedades	98	47,57%
5 Enfermedades	23	11,17%
Desconoce	55	26,70%
TOTAL	206	100,00%

GRAFICO N.- 8



Fuente: Encuestas realizadas en el Centro de Salud N° 1

Autoras: Lema Chiza Yuri Pakarina

Morquecho Montaleza Andrea Gabriela

Análisis:

Según datos obtenidos por medio de las encuestas podemos destacar que el 47,57% de las madres afirman que son 4 las enfermedades que se detectan mediante el Tamizaje, seguidamente del 26,70% de madres que desconocen cuáles son las enfermedades a detectarse, mientras que el 11,17% afirman que son 5 las enfermedades a detectarse, el 7,77% aseguran que son 3 las enfermedades, el 3,88% dicen que es tan solo una enfermedad y el 2,91% restante dicen que son 2 las enfermedades a detectarse con el Tamizaje Metabólico Neonatal.

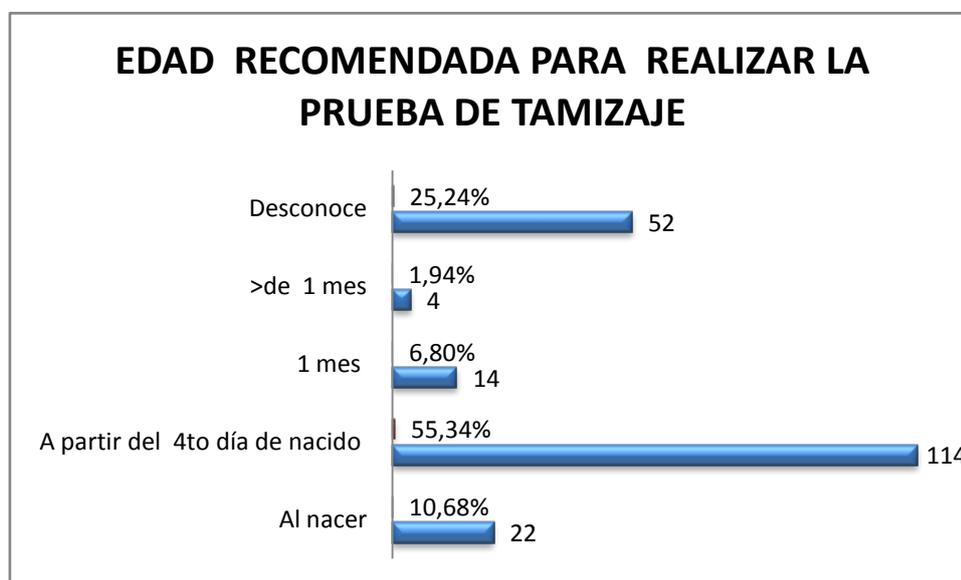
Se puede identificar que existe incertidumbre sobre el número de enfermedades que detecta el Programa, el mismo que las madres aseguran que obtuvieron la información necesaria, pero fue olvidada.

EDAD RECOMENDADA PARA REALIZAR LA PRUEBA DE TAMIZAJE

TABLA N.- 9

EDAD	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Al nacer	22	10,68%
A partir del 4to día de nacido	114	55,34%
1 mes	14	6,80%
>de 1 mes	4	1,94%
Desconoce	52	25,24%
TOTAL	206	100,00%

GRAFICO N.- 9



Fuente: Encuestas realizadas en el Centro de Salud N° 1

Autoras: Lema Chiza Yuri Pakarina

Morquecho Montaleza Andrea Gabriela

Análisis:

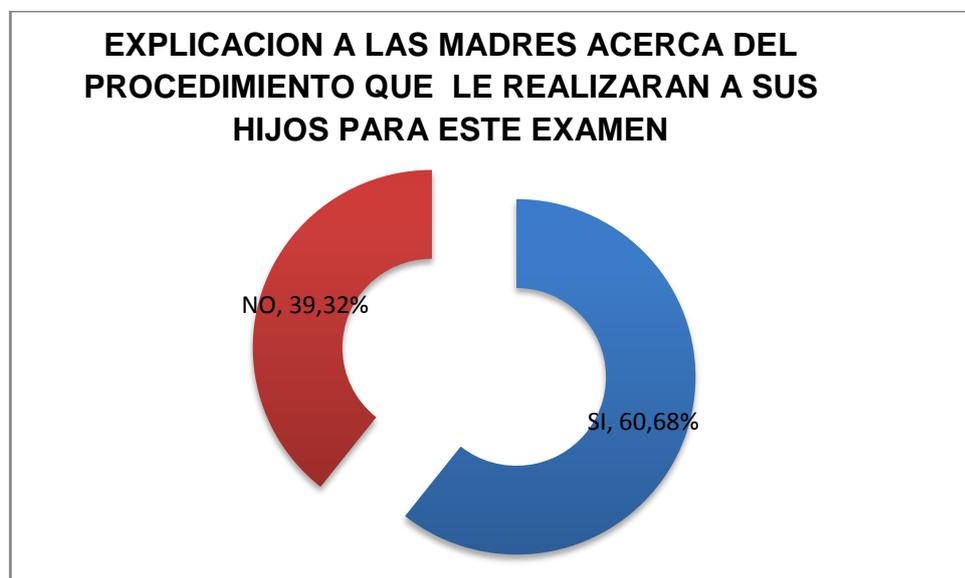
De acuerdo a los resultados de las encuestas el 55,34% de las madres afirman que la edad recomendada para realizar la prueba de Tamizaje a los niños es a partir del 4º día de nacido, mientras que el 25,24% desconocen esta información, además el 10,68% aseguran que es recomendado realizarles esta prueba al momento de nacer, el 6.80% dicen que se les realiza al mes de edad y el 1,94% aseguran que se les realiza a partir del mes de nacido.

**EXPLICACION A LAS MADRES ACERCA DEL PROCEDIMIENTO QUE
LE REALIZARAN A SUS HIJOS PARA ESTE EXAMEN**

TABLA N.- 10

INFORMACION	FRECUENCIA	PORCENTAJE
SI	125	60,68%
NO	81	39,32%
TOTAL	206	100,00%

GRAFICO N.- 10



Fuente: Encuestas realizadas en el Centro de Salud N° 1

Autoras: Lema Chiza Yuri Pakarina

Morquecho Montaleza Andrea Gabriela

Análisis:

De acuerdo con los datos obtenidos en las encuestas podemos observar que el 60,68% de las madres encuestadas afirman que si recibieron alguna explicación del procedimiento que se le iba a realizar a sus hijos y que el 39,32% no recibieron ninguna explicación.

El personal de Salud debe estar pendiente de informar y eliminar inquietudes a las madres acerca del procedimiento a realizarse.

POBLACIÓN EN ESTUDIO SEGÚN CONOCIMIENTO DE LAS ENFERMEDADES QUE DETECTA ESTE PROGRAMA

TABLA N.- 11

CONOCIMIENTO	FRECUENCIA	PORCENTAJE
SI	113	54,85%
NO	93	45,15%
TOTAL	206	100,00%

GRAFICO N.- 11



Fuente: Encuestas realizadas en el Centro de Salud N° 1

Autoras: Lema Chiza Yuri Pakarina

Morquecho Montaleza Andrea Gabriela

Análisis:

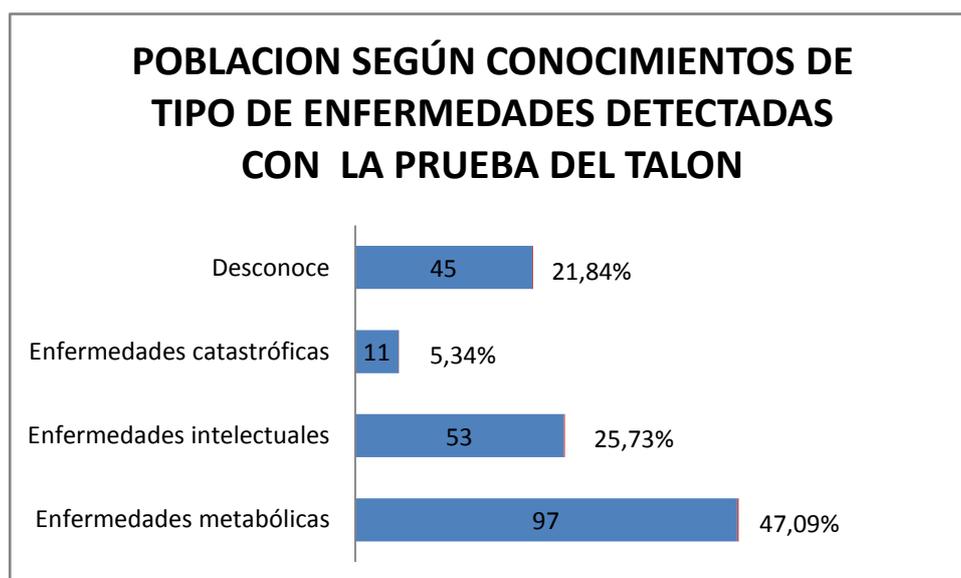
Según datos obtenidos por medio de las encuestas podemos observar que el 54,85% si conocen las enfermedades que se detectan con el Tamizaje Metabólico Neonatal, en cambio el 45,15% aseguran que conocen las enfermedades a detectarse. Es por esto que las madres sugieren que brinden más información sobre esta prueba y así fortalecer sus conocimientos y ende alcanzar los objetivos del Programa que es cumplir con la cobertura de todos los niños que nacerán en el Ecuador y por ayuda de los padres asistirán para la realización de esta Prueba.

**POBLACION SEGÚN CONOCIMIENTOS DE TIPO DE ENFERMEDADES
DETECTADAS CON LA PRUEBA DEL TALON**

TABLA N.- 12

ENFERMEDADES	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Enfermedades metabólicas	97	47,09%
Enfermedades intelectuales	53	25,73%
Enfermedades catastróficas	11	5,34%
Desconoce	45	21,84%
TOTAL	206	100,00%

GRAFICO N.- 12



Fuente: Encuestas realizadas en el Centro de Salud N° 1

Autoras: Lema Chiza Yuri Pakarina

Morquecho Montaleza Andrea Gabriel

Análisis:

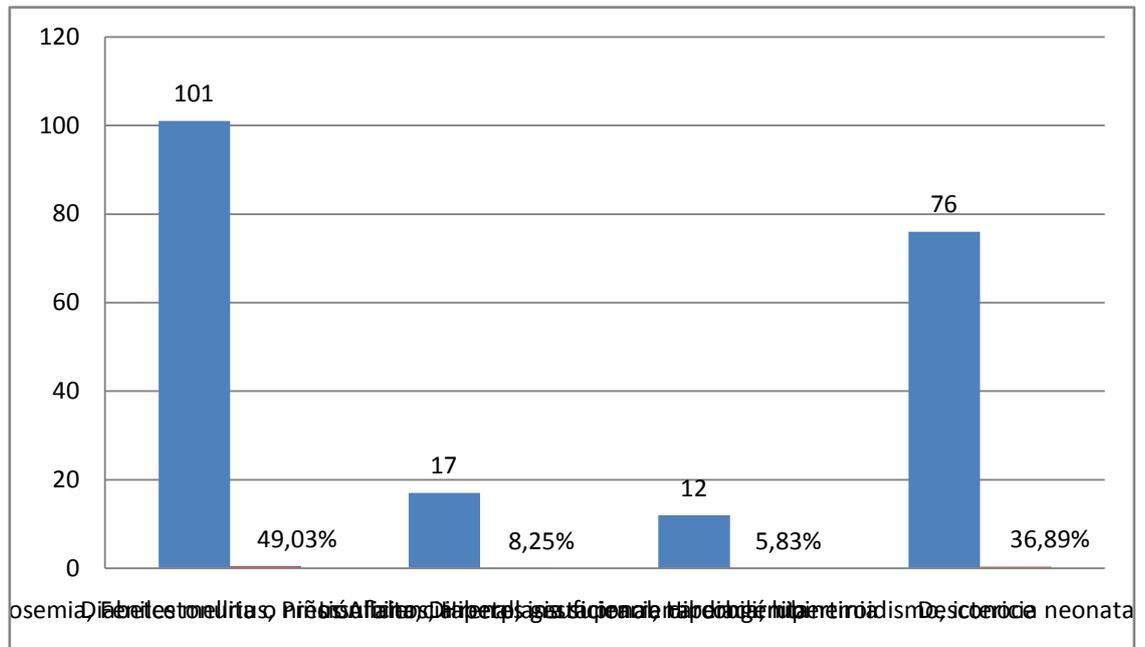
Al ser encuestadas las madres acerca del tipo de enfermedades a detectarse se obtuvieron los siguientes resultados; el 47,09% respondieron que son enfermedades metabólicas, seguido del 25,73% que son enfermedades intelectuales, mientras que el 21,84% desconoce esta información y el 5,34% restante creen que las enfermedades a detectarse son de tipo catastróficas. Al realizar esta investigación logramos identificar que las madres presentan confusión acerca del tipo de enfermedades a detectarse, el equipo de Salud debería descartar las dudas y brindar la información correcta ya que este programa detecta enfermedades metabólicas las mismas que se transmiten por la herencia de padres a hijos, que afecta alguna vía metabólica del cuerpo humano y que en el futuro puede ayudar a impedir algún tipo de discapacidad física e intelectual.

**POBLACION SEGÚN CONOCIMIENTOS DE LAS ENFERMEDADES QUE
DETECTA LA PRUEBA DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL O
PRUEBA DEL TALON**

TABLA N.- 13

ENFERMEDADES	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Hipotiroidismo congénito, Galactosemia, Fenilcetonuria , Hiperplasia suprarrenal congénita	101	49,03%
Diabetes mellitus, Presión alta, Diabetes gestacional, Hiperbilirrubinemia	17	8,25%
Insuficiencia renal, insuficiencia cardiaca, hipertiroidismo, ictericia neonatal	12	5,83%
Desconoce	76	36,89%
TOTAL	206	100,00%

GRAFICO N.- 13



Fuente: Encuestas realizadas en el Centro de Salud N° 1

Autoras: Lema Chiza Yuri Pakarina

Morquecho Montaleza Andrea Gabriela

Análisis:

Al ser encuestadas las madres acerca de las enfermedades a detectarse se obtuvieron los siguientes resultados; el 49,03% conocen cuales son la enfermedades a detectarse las cuales son Hipotiroidismo congénito, Galactosemia, Fenilcetonuria o niños Albinos e Hiperplasia suprarrenal congénita; mientras que el 36,89% desconoce esta información; además tenemos que el 8,25% respondieron que son Diabetes mellitus, Presión alta, Diabetes gestacional e Hiperbilirrubinemia las enfermedades a detectarse y el 5,83% restante creen que la Insuficiencia renal, insuficiencia cardiaca, hipertiroidismo e ictericia neonatal son las enfermedades a detectarse.

Al igual en este grafico observamos desconcierto en las madres ya que no tienen muy claros los conocimientos de las enfermedades, ellas aseguran que no recibieron explicación de las patologías.

POBLACION SEGÚN LA INFORMACION RECIBIDA ACERCA DE LA PRUEBA QUE LE REALIZARON A SUS HIJOS AL MOMENTO QUE ACUDIERON AL CENTRO DE SALUD

TABLA N.- 14

CONOCIMIENTO	FRECUENCIA	PORCENTAJE
SI	142	68,93%
NO	64	31,07%
TOTAL	206	100,00%

GRAFICO N.- 14



Fuente: Encuestas realizadas en el Centro de Salud N° 1

Autoras: Lema Chiza Yuri Pakarina

Morquecho Montaleza Andrea Gabriela

Análisis:

Según los datos obtenidos en las encuestas podemos observar que el 68,93% de las madres encuestadas afirman que si recibieron información en el momento que acudieron al Centro de Salud para realizarles la prueba a sus hijos; además tenemos que el 31,07% de las madres no recibieronninguna información acerca del Programa por parte del personal de salud.

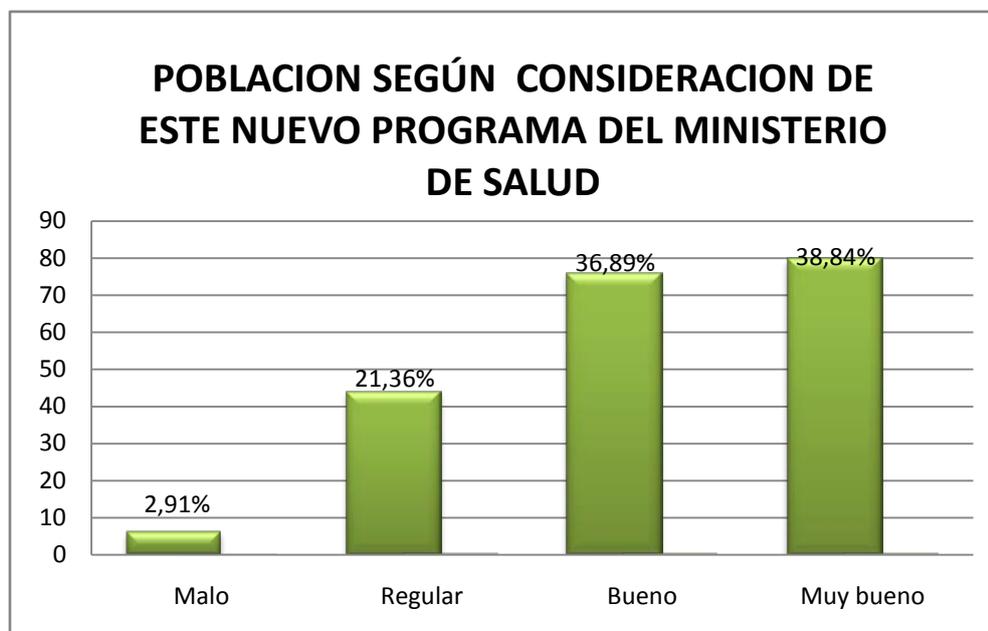
El porcentaje de las madres que responden negativamente afirman que no pueden contestar a la pregunta debido a que ellas no acudieron con su hijo al examen si no los padres, abuelos o tíos y que aquellos no les facilitaron la información.

**POBLACION SEGÚN CONSIDERACION DE ESTE NUEVO PROGRAMA
DEL MINISTERIO DE SALUD**

TABLA N.- 15

CONSIDERACION	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Malo	6	2,91%
Regular	44	21,36%
Bueno	76	36,89%
Muy bueno	80	38,84%
TOTAL	206	100,00%

GRAFICO N.- 15



Fuente: Encuestas realizadas en el Centro de Salud N° 1

Autoras: Lema Chiza Yuri Pakarina

Morquecho Montaleza Andrea Gabriela

Análisis:

En cuanto a la consideración de este nuevo Programa del Ministerio de Salud la población encuestada afirmó que es un muy buen programa en un 38,84% ya que ayuda a detectar y prevenir enfermedades en sus hijos y que además se encargan de tratarlos gratuitamente, seguido del 36,89% que afirman que es un buen programa porque ayuda a detectar problemas y enfermedades en sus hijos pero así mismo necesita fortalecerse, también tenemos un 21,36% que dicen que el programa es regular ya que el personal que realiza la toma de muestras no está totalmente capacitado para dar información, además tenemos un 2,91% que creen que este programa es malo ya que no han recibido ninguna información y que además han tenido que volver para una segunda toma porque las muestras no han sido válidas.

5.3 ANÁLISIS Y DISCUSIÓN DE RESULTADOS

Los resultados que se han tomado de las madres de niños menores de 1 mes a través de encuestas; han sido codificados, tabulados y analizados mediante tablas estadísticas, gráficos y análisis en cada una de las preguntas.

De los análisis efectuados se puede resumir en lo siguiente:

Con un total de 206 encuestas de madres en periodo de lactancia con niños menores de 1 mes de edad que asistieron al control al Centro de Salud N°1 de Ibarra, tenemos que el 45,15% de las madres están en el rango de 21 a 30 años de edad, demostrando así que la población predominante es adulta joven.

En cuanto a la distribución por etnias los resultados de las encuestas aplicadas muestran que el 68,93% son de etnia mestiza, el 18,93% son afroecuatorianas y un 12,14% son madres indígenas.

Demostrando que la población predominante en el Centro de Salud N° 1 son madres de etnia mestiza.

Además tenemos que el 59,71% de las madres encuestadas tienen una instrucción secundaria, el 28,16% tienen instrucción primaria, tan solo el 9,22% de las madres tiene una instrucción universitaria y el 2,91% restante tienen instrucción tecnológica, pudiendo influir en cuanto a la información que tienen acerca del programa.

Con los resultados de las encuestas se puede destacar que el 97,08% de las madres encuestadas han acudido una sola vez para realizarles la prueba a sus hijos siendo la mayoría de la población encuestada y que tan solo el 2,92% han tenido que acudir 2 veces por diferentes motivos como por

ejemplo invalidez de las muestras o porque se ha detectado alguna anomalía en los resultados.

Las madres encuestadas afirman que la información que ha sido más eficaz es la que ha sido dada por el personal de salud en los centros de salud, sub centros de salud, hospitales teniendo un 41,75%, y existe un 4,37% de madres que dicen que no han tenido ningún medio de información acerca del programa.

Respecto a la información dada durante los controles de embarazo el 51,94% de las madres afirman que si han recibido información acerca del Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud N° 1 y que el 48,06% no ha recibido ninguna información en sus controles prenatales.

En cuanto a la información dada durante la hospitalización luego del parto el 59,71% afirman haber recibido información por parte del personal de salud, en cambio el 40,29% afirma no haber recibido ningún tipo de información acerca del Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal.

Por medio de las encuestas pudimos destacar que el 54,85% si conocen las enfermedades que se detectan con la prueba, en cambio el 45,15% aseguran que no conocen las enfermedades a detectarse.

Y de estas el 47,57% de las madres afirman que son 4 las enfermedades que se detectan mediante el Tamizaje, seguidamente del 26,70% de madres que desconocen cuáles son las enfermedades a detectarse.

Además el 47,09% de las madres conocen el tipo de enfermedades a detectarse, respondiendo que son enfermedades metabólicas. Y de estas el 49,03% conocen exactamente cuáles son las enfermedades a detectarse las cuales son Hipotiroidismo congénito, Galactosemia, Fenilcetonuria o niños Albinos e Hiperplasia suprarrenal congénita; mientras que el 36,89% desconoce esta información.

Con respecto a la edad recomendada a realizar la prueba, el 55,34% de las madres afirman que la edad recomendada para realizar esta prueba de tamizaje a los niños es a partir del 4º día de nacido, mientras que el 25,24% desconocen esta información.

En cuanto a información dada antes y durante la toma de muestras para el Tamizaje Metabólico Neonatal tenemos que un 60,68% de las madres encuestadas afirman que si recibieron una explicación anteriormente por parte del personal de salud acerca del procedimiento que se le iba a realizar a sus hijos y que el 39,32% no recibieron ninguna explicación antes de la toma de las muestras. Y el 68,93% del total de las madres encuestadas afirman que si recibieron información durante la toma de muestras en el Centro de Salud N°1.

En cuanto a la opinión que tienen las madres de este nuevo programa del Ministerio de Salud la población encuestada afirmó que es un muy buen programa en un 38,84% ya que ayuda a detectar y prevenir enfermedades en sus hijos y que además se encargan de tratarlos gratuitamente, seguido del 36,89% que afirman que es un buen programa porque ayuda a detectar problemas y enfermedades en sus hijos, también tenemos un 21,36% que dicen que el programa es regular ya que el personal que realiza la toma de muestras no está totalmente capacitado para dar información, además tenemos un 2,91% que creen que este programa es malo ya que no han recibido ninguna información o han tenido que volver para una segunda toma porque las muestras no han sido válidas, y que se debería mejorar el mecanismo del programa.

CAPITULO VI

6. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

6.1 CONCLUSIONES

Según los análisis y tabulaciones e interpretación de resultados se llegó a establecer las siguientes conclusiones:

- Una vez terminado el trabajo de investigación se llegó a concluir que el desconocimiento y la falta de información es uno de los factores importantes para que las madres no acudan a la toma de la muestra para el examen correspondiente al Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal “Pie Derecho, La Huella del Futuro”.
- El tamizaje neonatal no es solo un examen de laboratorio, es un programa que incluye la detección de enfermedades como Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal, Fenilcetonuria, Galactosemia, la confirmación del resultado, localización inmediata del recién nacido, el control del tratamiento y el seguimiento de la evolución del desarrollo psicomotriz.
- Toda persona tiene derecho a la atención médica, preventiva o curativa, relacionada con las enfermedades de tipo genético El objetivo del tamiz neonatal es prevenir el retardo físico, el retraso mental o la muerte en los niños afectados.

- La elaboración e implementación de la guía de la prueba de Tamizaje Metabólico Neonatal constituirá un instrumento de trabajo diario en el Centro de Salud N.- 1 que permitirá fortalecer los conocimientos de las madres.
- Al realizar el proyecto de investigación observamos que el Centro de Salud N.- 1 carece de material educativo y medios de información para los Padres de familia, solo cuentan con la información que brinda el personal de Salud al momento de realizar la prueba del talón a los niños.

. 6.2 RECOMENDACIONES

- Luego de realizada esta investigación se propone incrementar la educación a la usuaria y a la comunidad siendo esta una de las cuatro funciones principales del personal de enfermería mediante charlas, y promoción del Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal “Pie Derecho, La Huella del Futuro”, y beneficios que brinda el mismo en correspondencia a la ley si hubiera resultados positivos en los exámenes, brindando así la protección necesaria a su hijo, reduciendo con ello la morbi-mortalidad neonatal.
- Se recomienda también buscar la posibilidad de mejorar la atención profesional y personalizada que la usuaria requiere, accediendo a la sensibilidad humana, para cumplir con los lineamientos y/o objetivos que el Ministerio de Salud Pública se ha planteado, como es la atención con calidad y calidez.
- Se debería implementar medios de información en el Centro de Salud N°1 para que así los usuarios puedan obtener la información necesaria acerca del Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal “Pie Derecho, La Huella del Futuro”, sus beneficios y el mecanismo del programa, y detallar las enfermedades a detectarse con este examen.
- La propuesta se enfoca en la idea central de mejorar los conocimientos de las madres acerca de esta prueba recalcando las ventajas que conlleva el realizarles la prueba a los niños.
- Los futuros profesionales de enfermería, deben estar preparados especialmente en procesos preventivos de estas y otras enfermedades, enfatizando en los programas de promoción, protección y atención primaria de salud.

- El personal de salud que está en contacto con las mujeres gestantes y madres con niños pequeños deben estar en constante capacitación acerca de este programa para que puedan informar acerca de los beneficios de hacerle los exámenes y los perjuicios que pueden provocar el no realizarles esta prueba.

6.3CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES PARA LA REALIZACIÓN DEL PROYECTO DE TESIS

ACTIVIDADES	DICIEMB	ENERO	FEBRERO	MARZO	ABRIL	MAYO	JUNIO	JULIO	AGOSTO	SEPTIEMBRE	OCTUBRE	NOVIEMB	DICIEMB
Planificación del tema a ser investigado	X												
Inicio del anteproyecto													
Revisión bibliográfica	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
Estructuración del Anteproyecto	X	X											
Elaboración del capítulo 1													
Configuración del marco teórico			X	X	X								
Capítulos 2 y 3													

Designación del director Revisión de los capítulos 1, 2 y 3						X	X						
Construcción de instrumentos para recolección de datos								X	X				
Recolección de información del Problema Elaboración de encuestas										X	X		
Elaboración de análisis de datos Elaboración de análisis y discusión												X	
Elaboración de													

conclusiones y recomendaciones													X	
Presentación de los borradores														X
Presentación de tesis														X

CAPITULO VII

7. PROPUESTA DE LA INVESTIGACION

7.1 GUIA DIDACTICA PARA PADRES DE FAMILIA SOBRE EL PROGRAMA NACIONAL DE TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL

7.1.1 INTRODUCCIÓN

En la actualidad existen enfermedades metabólicas que no se manifiestan clínicamente desde el nacimiento, y con el tiempo, evolucionan, provocando consecuencias generalmente graves y a menudo letales, pudiendo haber sido prevenidas detectándolas precozmente.

Frente a esto, en las últimas décadas, la medicina ha desarrollado notablemente las capacidades para determinar ese riesgo implementando programas de salud pública que ayudan a detectar ciertas enfermedades. Una de estas medidas es el Tamizaje Neonatal.

Ante esto, la Vicepresidencia de la República del Ecuador implementa el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal “Con Pie Derecho, la Huella del Futuro”, ejecutado por el Ministerio de Salud Pública, teniendo como objetivo principal brindar toda la asesoría necesaria a los padres del niño/a que hayan sido detectados con una de estas enfermedades e inician de inmediato el tratamiento respectivo.

7.1.2 JUSTIFICACION

El programa nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal se ha ejecutado durante un año, consiguiendo respuestas positivas en el país, detectando casos confirmados que han servido para salvar vidas a muchos niños.

Teniendo como factor importante el nivel de información que tienen los padres de familia acerca de este programa.

Para contribuir con el avance del programa hemos optado por realizar una guía didáctica que va dirigida a los padres de familia con el fin de brindar la información necesaria para enriquecer sus conocimientos, descartando las dudas que tuviesen acerca del programa.

7.1.3 OBJETIVO GENERAL

Realizar una guía didáctica dirigida a los padres de familia con el fin de brindar la información necesaria para enriquecer sus conocimientos, descartando las dudas que tuviesen acerca del Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal.

7.1.3.1 OBJETIVOS ESPECIFICOS

- ✓ Motivar y fomentar inquietudes entre los padres de familia para el conocimiento del Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal.
- ✓ Socializar el Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal, emitido por el Ministerio de Salud Pública para fortalecer conocimientos en los padres de familia, a través de esta guía didáctica.
- ✓ Incentivar y educar a los padres de familia que acudan a realizar la prueba del talón a sus hijos, siendo éste un medio para prevenir enfermedades metabólicas.

7.1.4 MARCO TEORICO

7.1.4.1 PROGRAMA DE TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL

7.1.4.2 ¿QUÉ SE DIAGNOSTICA CON EL TAMIZAJE NEONATAL?

7.1.4.3 NOTIFICACIÓN DE RESULTADOS POSITIVOS

7.1.4.4 ¿QUE SON LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS?

7.1.4.5 ENFERMEDADES A CONSIDERAR

7.1.4.5.1 HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

7.1.4.5.2 FENILCETONURIA

7.1.4.5.3 GALACTOSEMIA

7.1.4.5.4 HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

7.1.4.6 PROCEDIMIENTO DE OBTENCION DE LA MUESTRA DE TALON



UNIVERSIDAD TÉCNICA DEL NORTE
FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD
ESCUELA DE ENFERMERÍA



GUÍA DIDÁCTICA DEL PROGRAMA
NACIONAL DE TAMIZAJE
METABÓLICO NEONATAL

AUTORES:
Yuri Lema, Andrea Morquecho

Dirigida por:
Mgs. Graciela Ramírez
Ibarra, Diciembre 2012

BIBLIOGRAFIA

1. Avery, G. Fletcher, M y Macdonal, M.: Neonatología, 5ª edición, Panamericana, Buenos Aires – Argentina, 2001
2. Casado Flores y Serrano, A.: Urgencias y Tratamiento del niño grave. Océano/Ergon, Barcelona – España, 2010
3. CerianiCerdanas J, neonatología práctica. 4ª Edición. Panamericana, B Buenos Aires- Argentina, 2009
4. Cloherty, J y Stark, A.: Manual de cuidados neonatales. 3ª Edición. Masson, Barcelona – España. 2006
5. Cobos, N y Perez – Yraza, E.: Tratado de neumología infantil. 2ª Ed. Ergon, Madrid – España, 2009
6. Digeorge, A y Lafranchi, S.: Hipotiroidismo. 18ª Ed. En: Nelson Tratado de pediatría. Elsevier Saunders, Barcelona – España. 2009
7. Guyton, A. y Hall, J.: Tratado de fisiología médica, Elsevier Inc., Decimo primera edición, 2006, pág. 931-942
8. Klaus-Fanaroff.: Cuidados del recién nacido. 5ª ed. McGraw Hill Mexico, 2004
9. M. Ruiz Pons, F Sánchez –Valverde Visus, J Dalmau Serra. Tratamiento nutricional de los errores inhanos del metabolismo. Madrid. ERGON. 2004
10. Manuel cruz Hernández. Tratado de pediatría. Vol. 1. Editorial OcéanoErgon. Barcelona España 2011 pag:800
11. Mayayo E, Santisteban P, Labarta JI, Fernández A. Hipotiroidismo congénito. En: Pombo M, ed. Tratado de Endocrinología Pediátrica. 3ª

edición. Madrid: McGraw-Hill Interamericana de España, S.A.U.; 2002. p. 532-56.

12. Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Video de capacitación Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal, 2011
13. Ministerio de Salud Pública el Ecuador. Vicepresidencia de la República del Ecuador. Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal. Quito - Ecuador, diciembre 2011.
14. Organización Panamericana de la Salud. AIEPI NEONATAL Intervenciones basadas en evidencia en el contexto del continuo MATERNO-RECIÉN NACIDO-NIÑO MENOR DE 2 MESES. Washington, D.C.: OPS, © 2009 Tamizaje neonatal para hipotiroidismo pág. 17
15. Swaiman, K.: Neurologiapediátrica. 3ª Ed. Mosby. Madrid – España, 2006

LINCOGRAFIA

1. Programa Nacional de Tamizaje Neonatal Ministerio de Salud Pública, Vicepresidencia República del Ecuador
<http://www.conpiederecho.com.ec/>
2. Ecuador sin barreras Vicepresidencia de la Republica
<http://www.vicepresidencia.gob.ec/programas/sonrieecuador/ecuadorsinbarreras.html>
3. Constitución de la República del Ecuador Asamblea Constituyente 2008
<http://www.utn.edu.ec/web/portal/images/doc-utn/constitucion-ecuador.pdf>
4. Artículos de la constitución que defienden a los grupos vulnerables a los que atiende la vicepresidencia de la república 2008
<http://www.vicepresidencia.gob.ec/lavicepresidencia/funciones/grupos-vulnerables.html>
5. Hipotiroidismo del recién nacido (neonatal)
<http://www.tiroides.net/neonatal.htm>
6. Prueba del talón
http://es.wikipedia.org/wiki/Prueba_del_tal%C3%B3n
7. Hipotiroidismo
<http://es.wikipedia.org/wiki/Hipotiroidismo>
8. Pruebas de detección para recién nacidos
<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/007257.htm>
9. Hipotiroidismo congénito. E. Mayayo, B. Puga1, J.I. Labarta, A. FernándezLongás
http://www.spao.info/paginas/multimenu2/SEPEAP2006/conferencias-pdf/SP_Tiroides_hipotiroidismo_congenito.pdf

10. Hipotiroidismo congénito. Guía de práctica clínica. Santiago de Compostela: Consejería de Sanidad, Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Galicia, avalia-t; 2008.
http://www.guiasalud.es/GPC/GPC_422_Hipotiroidismo_guia.pdf

11. Qué es la fenilcetonuria?
<http://www.fenilcetonuria.8k.com/about.html>

12. Fenilcetonuria
<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001166.htm>

13. Fenilcetonuria
<http://es.wikipedia.org/wiki/Fenilcetonuria>

14. Tamiz neonatal. InfogenAC. Por la calidad de la Salud.
www.infogen.org.mx/Infogen1/servlet/CtrlCreaPDF?clvart=9350

15. Tamiz neonatal, para la detección de hipotiroidismo congénito: Prueba Rápida. Centro Nacional de Equidad de género y salud reproductiva.
http://www.generoysaludreproductiva.gob.mx/articulo.php?id_rubrique=11&id_article=551.

ANEXOS



UNIVERSIDAD TECNICA DEL NORTE
FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD
ESCUELA DE ENFERMERIA



Por favor, dedique unos minutos a llenar esta encuesta.

Su opinión es muy importante para conocer el impacto que está causando el nuevo programa del Ministerio de Salud “CON PIE DERECHO LA HUELLA DEL FUTURO”

Por favor poner una X en el casillero que Ud. considere correcto

ANTICIPAMOS NUESTROS AGRADECIMIENTOS

1. EDAD

15 – 20 años	
21 – 30 años	
31 – 40 años	
41 > años	

2. ETNIA

Mestiza	
Indígena	
Afroecuatoriana	
Otros	

3. NIVEL DE ESCOLARIDAD

Primaria	
Secundaria	
Tecnológicos	
Universitarios	

4. ¿CUANTAS VECES ACUDIÓ AL CENTRO DE SALUD PARA QUE LE REALIZARAN LA PRUEBA A SU HIJO?

1 vez	
2 veces	
Más de 2 veces	

5. ¿UD RECIBIO INFORMACION EN EL CENTRO DE SALUD ACERCA DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL DURANTE LOS CONTROLES PRENATALES?

SI	
NO	

6. ¿RECIBIO UD INFORMACION ACERCA DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL DURANTE LA HOSPITALIZACION LUEGO DEL PARTO?

SI	
NO	

7. ¿POR QUE MEDIOS DE COMUNICACION UD HA LOGRADO INFORMARSE ACERCA DEL PROGRAMA?

Internet	
Radio	
Televisión	
Periódicos, revistas	
Centro de salud, Sub Centros de Salud, Hospitales	
Ninguno	

8. ¿CUÁNTAS ENFERMEDADES SE DETECTAN CON EL TAMIZAJE NEONATAL?

1 Enfermedad	
2 Enfermedades	
3 Enfermedades	
4 Enfermedades	
5 Enfermedades	
Desconoce	

9. ¿EN QUE EDAD SE RECOMIENDA REALIZAR LA PRUEBA DE TAMIZAJE?

Al nacer	
A partir del 4to día de nacido	
1 mes	
>de 1mes	
Desconoce	

10. ¿LE EXPLICARON EL PROCEDIMIENTO QUE LE REALIZARAN A SU HIJO ANTES DE ESTE EXAMEN?

SI	
NO	

11. ¿UD CONOCE LAS ENFERMEDADES QUE DETECTA ESTE PROGRAMA?

SI	
NO	

12. ¿QUE TIPO DE ENFERMEDADES DETECTA LA PRUEBA DEL TALON?

Enfermedades metabólicas	
Enfermedades intelectuales	
Enfermedades catastróficas	
Desconoce	

13. ¿CUALES SON LAS ENFERMEDADES QUE DETECTA LA PRUEBA DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL O PRUEBA DEL TALON?

Hipotiroidismo congénito, Galactosemia, Fenilcetonuria, Hiperplasia suprarrenal congénita	
Diabetes mellitus, Presión alta, Diabetes gestacional, Hiperbilirrubinemia	
Insuficiencia renal, insuficiencia cardiaca, hipertiroidismo, ictericia neonatal	
Desconoce	

14. ¿RECIBIO UD LA INFORMACION ACERCA DE LA PRUEBA QUE LE REALIZARON A SU HIJO/A AL MOMENTO QUE ACUDIO AL CENTRO DE SALUD?

SI	
NO	

15. ¿COMO CONSIDERA UD ESTE NUEVO PROGRAMA DEL MINISTERIO DE SALUD?

Malo	
Regular	
Bueno	
Muy bueno	

16. REALICE UN COMENTARIO ACERCA DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL “PIE DERECHO LA HUELLA DEL FUTURO”

GRACIAS POR SU COLABORACION



UNIVERSIDAD TÉCNICA DEL NORTE

IBARRA - ECUADOR
UNIVERSIDAD ACREDITADA RESOLUCIÓN 002 - CONEA - 2010 - 129 - DC.

Oficio N° 82

Facultad Ciencias de la Salud
Escuela de Enfermería

29 de Noviembre del 2012

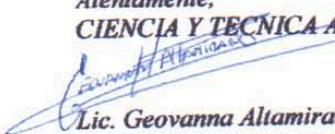
Doctora
Gladys Oyagata
DIRECTORA DEL CENTRO DE SALUD N.- 1 IBARRA

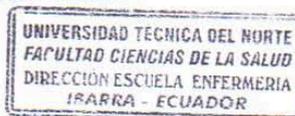
La Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Técnica del Norte, en mi calidad de Coordinadora de Carrera, me permito extender a usted un atento y cordial saludo y a la vez augurarle éxito en las funciones que acertadamente dirige.

La presente tiene como finalidad solicitarle comedidamente autorice a las señoritas: **ANDREA MORQUECHO Y YURI LEMA**, estudiantes de Enfermería; el acceso a la institución que usted dirige, con la finalidad de que puedan desarrollar el trabajo de Grado, con el tema de **IMPACTO DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN MADRES CON NIÑOS MENORES DE 1 MES DE EDAD QUE ASISTEN A LA CONSULTA MÉDICA AL CENTRO DE SALUD N° 1 DE LA CIUDAD DE IBARRA EN EL PERIODO DE ENERO A SEPTIEMBRE 2012**, previo a la obtención del título de Licenciatura.

Por la atención que se dé a la presente, le agradezco,

Atentamente,
CIENCIA Y TÉCNICA AL SERVICIO DEL PUEBLO


Lic. Geovanna Altamirano
COORDINADORA DE CARRERA



Visión Institucional

La Universidad Técnica del Norte en el año 2020, será un referente en ciencia, tecnología e innovación en el país, con estándares de excelencia internacionales.

Ciudadela Universitaria barrio El
Teléfono: (06)2 953-461 Casilla 191
(06)2609-420 2640-817 Fax: Ext:7
Email: utn@utn.edu.ec
www.utn.edu.ec

ANEXOS GRAFICOS

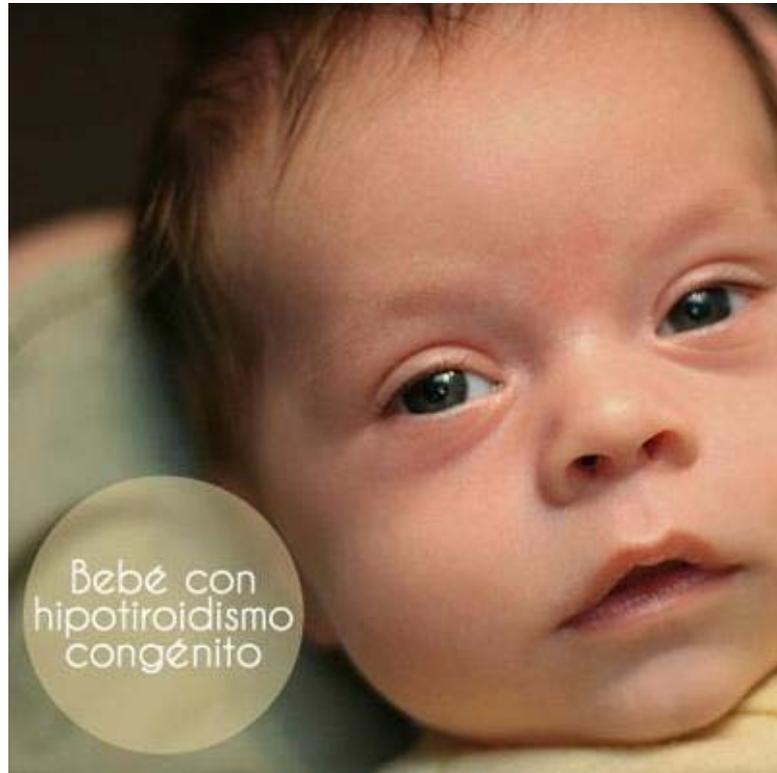


GRAFICO Nº1 APARIENCIA DE UN BEBE CON HIPOTIROIDISMO CONGENITO



GRAFICO Nº2 APARIENCIA DE UN BEBE CON FENILCETONURIA

GALACTOSEMIA

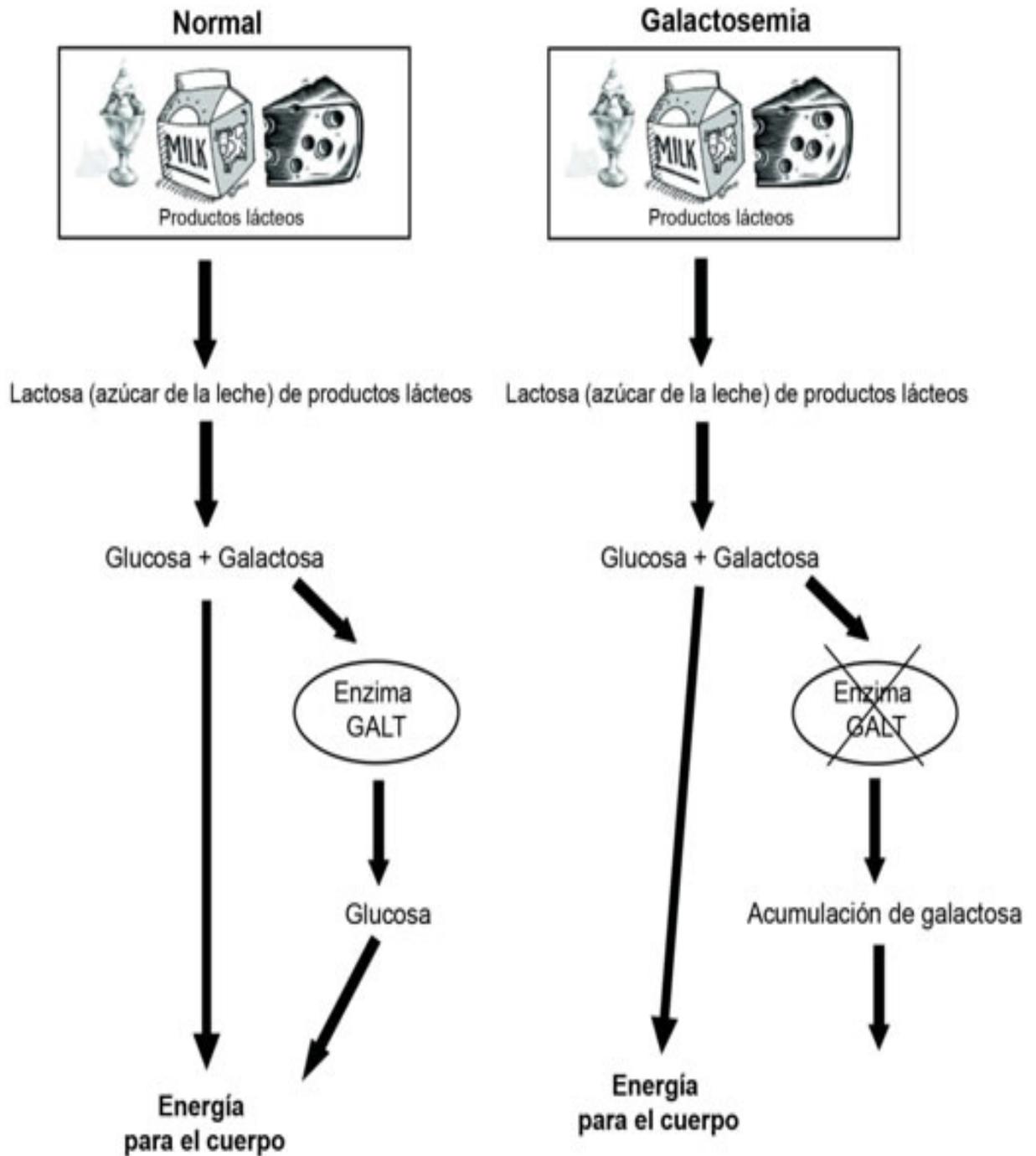


GRAFICO N°3 METABOLISMO DE LA LACTOSA



GRAFICO Nº4 CARACTERISTICAS DE GALACTOSEMIA

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA (CAH, por sus siglas en inglés)

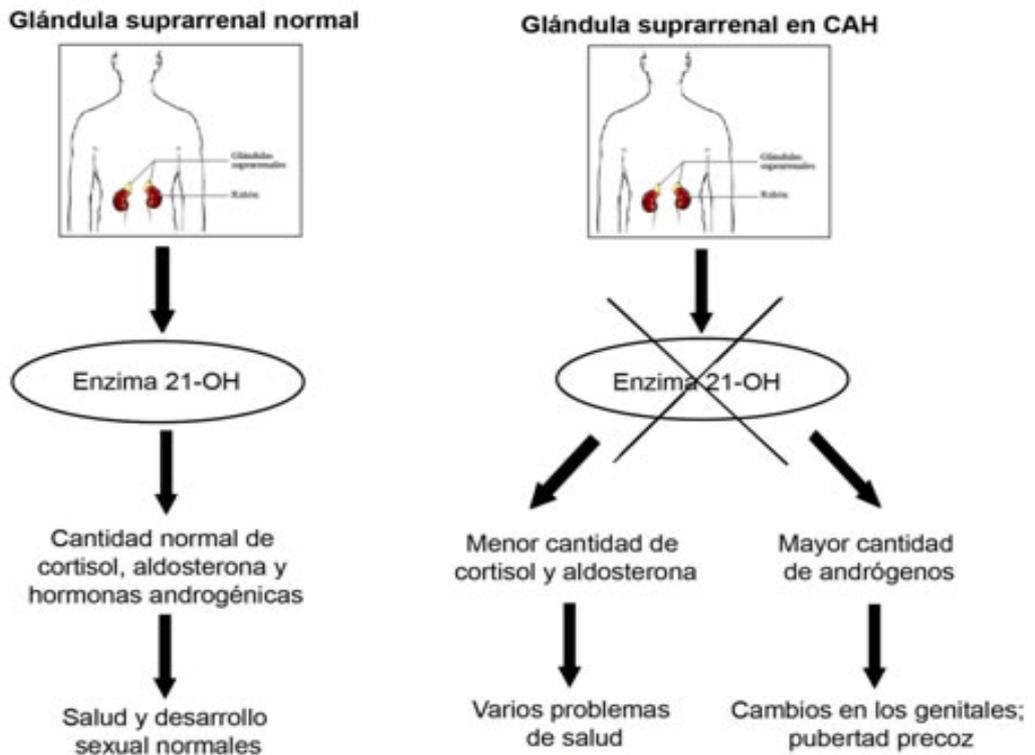


GRAFICO Nº5 METABOLISMO DE LA ENZIMA 21 HIDROXILASA



**GRAFICO N°6 GENITALES AMBIGUOS HIPERPLASIA SUPRARRENAL
CONGENITA**

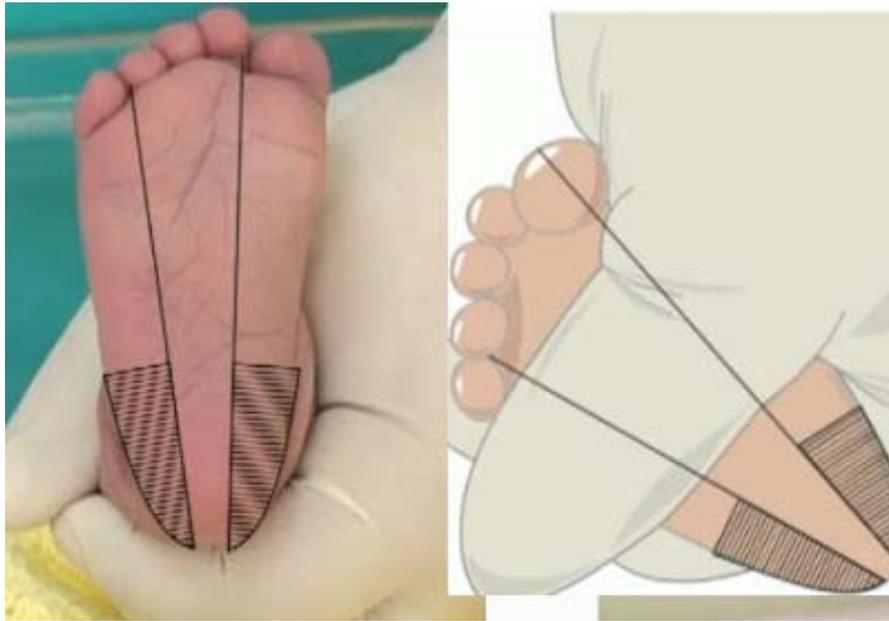


FOTO Nº3 LUGAR DE PUNCIÓN: ZONAS LATERALES DEL TALON DERECHO



FOTO Nº4 LUGAR DE PUNCIÓN: EVITAR LA PUNCIÓN EN LA ZONA MEDIA DEL TALÓN



FOTO Nº 5 PROCEDIMIENTO: PUNCION CON LA LANCETA

SERVICIO GRATUITO



COM 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 rayadas o coloración inadecuada
- Llenos los cuatro círculos

Muestras no válidas

Muestras insuficientes ✗



Muestras contaminadas ✗



Muestras diluidas ✗



Muestras coaguladas ✗



Muestras sin secar ✗





VICEPRESIDENCIA
REPÚBLICA DEL ECUADOR



Ministerio de Salud Pública

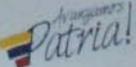


FOTO Nº 8 CALIDAD DE LA MUESTRA

"PROYECTO DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL"

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Imbabura,.....

Yo.....

Con C.I.:..... entiendo y autorizo a que se le realice la valoración en sangre de..... a mi hijo/a:..... para detectar :

Hipotiroidismo

Hiperplasia Suprarrenal

Galactosemia

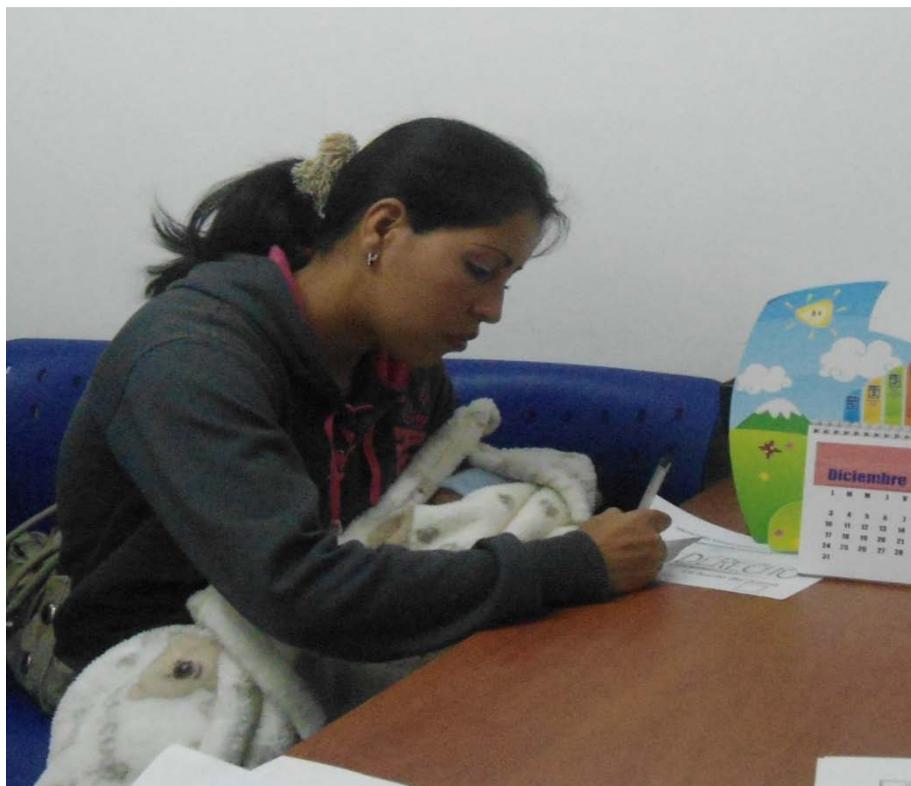
Fenilcetonuria

Nombre:.....

Firma:.....

La huella del futuro

Huella:



VER FOTO Nº10 HOJA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO



LUGAR DE ESTUDIO: CENTRO DE SALUD N°1



LUGAR DONDE SE REALIZA LA PRUEBA DE TAMIZAJE NEONATAL



**REALIZACION DE ENTREVISTAS EN EL CENTRO DE SALUD N°1 DE
IBARRA**

REALIZACION

SALUD N°1 DE



IBARRA

**REALIZACION DE ENCUESTAS EN EL CENTRO DE SALUD N°1 DE
IBARRA**



SALA DE ESPERA PARA LA TOMA DE LAS MUESTRAS DEL TALON



**SALA DE ESPERA PARA LA TOMA DE LAS MUESTRAS DEL TALON,
SIN LA INFORMACION NECESARIA PARA LAS MADRES**