

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

TEMA:

**“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”**

AUTORAS:

Lema Chiza Yuri Pakarina

MorquechoMontaleza Andrea Gabriela

DIRECTORA:Msc. Graciela Ramírez

ARTICULO CIENTIFICO

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 born / as 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 presintomático. 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.

Materiales y Métodos

El diseño de estudio que utilizaremos en esta investigación es descriptivo analítico, cuali-cuantitativo de tipo no experimental.

El universo estuvo conformado por todas las 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., la muestra estuvo constituida por 206 madres .Para la recolección de los datos necesarios se aplicó las técnicas de la observación, entrevista y encuesta.

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 4^o 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.

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.

BIBLIOGRAFIA

1. Avery, G. Fletcher, M y Macdonal, M.: Neonatología, 5ª edición, Panamericana, Buenos Aires – Argentina, 2001
2. Casado Flores,J y Serrano, A.: Urgencias y Tratamiento del niño grave. Oceano/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 in Santos del metabolismo. Madrid. ERGON. 2004
10. Manuel cruz Hernandez. Tratado de pediatria. Vol 1. Editorial OceanoErgon. Barcelona España 2011 pag:800
11. Mayayo E, Santisteban P, Labarta JI, Ferrández 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. FerrándezLongás

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. Infogen AC. 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.generosaludreproductiva.gob.mx/articulo.php?id_rubrique=11&id_article=551.