UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA

ÁREA DE LA SALUD HUMANA

CARRERA DE MEDICINA

"EVALUACIÓN DEL NIVEL DE CONOCIMIENTOS Y ACTITUDES EN LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGÍA PARA LA REALIZACIÓN DE LA PRUEBA DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL PERIODO MARZO A AGOSTO DEL 2012 EN EL HOSPITAL REGIONAL ISIDRO AYORA"

TESIS PREVIO AL GRADO PARA LA OBTENCION DE TITULO EN MEDICINA GENERAL

AUTOR: **Washington Israel Ramírez Córdova**

DIRECTOR: **Dra. Marcia Mendoza**

LOJA – ECUADOR

2013

CERTIFICACIÓN

Dra. Marcia E. Mendoza M.
DOCENTE DEL AREA DE LA SALUD HUMANA

CERTIFICO

Que he revisado y orientado todo el proceso de la elaboración de la tesis de grado titulada ´´EVALUACIÓNDEL NIVEL DE CONOCIMIENTOS Y ACTITUDES EN LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGÍA PARA LA REALIZACIÓN DE LA PRUEBA DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL PERIODO MARZO A AGOSTO DEL 2012 EN EL HOSPITAL REGIONAL ISIDRO AYORA´´ de autoría del estudiante Washington Israel Ramírez Córdova, previa la obtención del título de Médico General, una vez que el trabajo cumple con todos los requisitos exigidos por la Universidad Nacional de Loja para el efecto, autorizo la presentación del mismo para la respectiva sustentación y defensa.

Atentamente

Dra. Marcia E. Mendoza M.
Directora de tesis

AUTORÍA

Yo Washington Israel Ramírez Córdova, declaro ser autor del presente trabajo de tesis y eximo expresamente a la Universidad Nacional de Loja y a sus representantes jurídicos de posibles reclamos y acciones legales, por el contenido de la misma.

Adicionalmente acepto y autorizo a la Universidad Nacional de Loja la publicación de mi tesis en el Repositorio Institucional – Biblioteca Virtual.

Firma:.....

Autor: Washington Ramírez

Cedula: 0704415470

Fecha: 23 - Octubre - 2013

CARTA DE AUTORIZACIÓN

Yo Washington Israel Ramírez Córdova declaro ser autor de la tesis titulada ´´EVALUACIONDEL NIVEL DE CONOCIMIENTOS Y ACTITUDES EN LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGÍA PARA LA REALIZACIÓN DE LA PRUEBA DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL PERIODO MARZO A AGOSTO DEL 2012 EN EL HOSPITAL REGIONAL ISIDRO AYORA´´ como requisito para optar al grado Medico General; autorizo al sistema bibliotecario de la Universidad Nacional de Loja, para que con fines académicos, muestre al mundo la producción intelectual de la Universidad, a través de la visibilidad de su contenido de la siguiente manera en el Repositorio Digital Institucional.

Los usuarios pueden consultar el contenido de este trabajo en el RDL, en las redes de información del país y del exterior, con las cuales tenga convenio la Universidad.

La Universidad Nacional de Loja, no se responsabiliza por el plagio o copia de la tesis que realice un tercero. Para constancia de esta autorización, en la ciudad de Loja a los 2 días del mes de Octubre del dos mil trece. Firma el autor.

Firma:.....Autor: Washington Ramírez Córdova

Cedula: 0704415470 .....Dirección: Ramon Pinto y Juan Jose Samaniego.

Correo Electrónico: wacho1012@gmail.com Teléfono:.....

Celular: 0939896973.

Datos Complementarios:

Director de tesis:.....

Tribunal de Grado.....

.....

.....

DEDICATORIA

A Dios por darme la vida, a mi padre y madre por su apoyo incondicional en cada momento, porque gracias a su amor, paciencia y cuidado fue la inspiración de mi carrera, a mis hermanos que son la alegría y el motivo de mi esfuerzo de cada día.

Autor

AGRADECIMIENTO

A la Universidad Nacional de Loja, a través del Área De Salud Humana, quienes gracias a su constante esfuerzo brindan lo mejor para sus alumnos, creando fuentes de práctica y enseñanza donde además de la formación científica nos dan una visión integral del paciente como persona.

Al personal que labora en el Hospital Regional Isidro Ayora quienes por su valioso aporte en los procedimientos hicieron posible la elaboración de este proyecto.

A mi directora de tesis, quien germinó en mí la idea de esta tesis y ha sido ella con su paciencia y siempre dando lo mejor de sí, quien me ha ayudado a la realización de la misma.

A mis maestros que a más de brindarme de forma desinteresada sus enseñanzas me dieron su amistad, apoyo, ánimo y compañía en las diferentes etapas de mi vida universitaria. Sin importar donde estén quiero darles las gracias por formar parte de mi vida.

El autor.

1. TEMA

EVALUACIÓN DEL NIVEL DE CONOCIMIENTOS Y ACTITUDES EN LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGÍA PARA LA REALIZACIÓN DE LA PRUEBA DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL PERIODO MARZO A AGOSTO DEL 2012 EN EL HOSPITAL REGIONAL ISIDRO AYORA

2.- RESUMEN

RESUMEN

Los errores innatos del metabolismo (EIM), son un grupo heterogéneo de enfermedades congénitas que en la actualidad muchas de ellas se pueden detectar de manera temprana mediante el tamiz neonatal. 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.

Los resultados revelaron que la mayor parte de las madres encuestadas refieren tener un conocimiento regular en base a la prueba del tamizaje neonatal con un 46 %, la edad de las madres se encuentran en mayor porcentaje entre los 16 a 20 años con un 27 %, el grado de instrucción de mayor porcentaje es la secundaria con un 47 %, y la ocupación con mayor porcentaje es Quehaceres Domésticos con un 41%.En relación a si la madres tuvieron una adecuada información sobre esta prueba, el 60 % refiere haber tenido una información adecuada.

Dentro de las actitudes positivas y negativas en relación al tamizaje neonatal un 22 % tiene dudas de realizar esta prueba, un 76 % refiere aceptación y 2 % se niega a realizar esta prueba.

Las madres refieren conocer las complicaciones en un 76 % las cuales manifiestan una o dos enfermedades metabólicas que se pueden producir en el crecimiento del bebe.

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

SUMMARY

The innate errors of the metabolism (EIM), are a heterogeneous group of congenital illnesses that at the present time many of them can be detected in an early way by means of the sieve neonatal. Their object is to discover and to treat serious and irreversible illnesses that cannot be detected to the birth, appropriately not even with a medical very careful revision.

The results revealed that most of the interviewed mothers refers to have a regular knowledge based on the test of the tamizaje neonatal with 46%, the age of the mothers is in more percentage among the 16 to 20 years with 27%, the grade of instruction of more percentage is the secondary with 47%, and the occupation with more percentage it is Domestic Chores with 41%.In relation to if the mothers had an appropriate information on this test, 60% refers to have had an appropriate information.

Within the positive and negative attitudes in relation to neonatal screening in doubt 22% of this test, 76% and 2% acceptance refers refuses to perform this test.The mothers refer to know the complications in 76% which manifest an or two metabolic illnesses that can take place in the growth of the one he/she drinks.

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

3.- INTRODUCCIÓN

INTRODUCCIÓN

A lo largo de los últimos años el campo de los Errores Innatos del Metabolismo (EIM) ha evolucionado desde lo que constituía un grupo limitado de enfermedades raras, poco frecuentes, desconocidas y a menudo fatales, hacia una serie de enfermedades graves pero tratables. Dada la gran diversidad y baja frecuencia de cada uno de los EIM, su diagnóstico puede ser difícil por lo que los programas de detección pre-sintomático o programas de tamizaje, juegan un papel determinante en el pronóstico de estos enfermos.

En el momento actual se describen más de 500 EIM, y se estima que afectan a uno de cada 800 recién nacidos (RN) vivos, la mitad de los cuales desarrollarán la enfermedad durante el periodo neonatal, aunque en muchas ocasiones no llegarán a identificarse como tales.(1)La prueba del tamizaje neonatal es un avance en la tecnología aplicable al diagnóstico y tratamiento de estas raras y graves, enfermedades congénitas que afectan a los recién nacidos nos brindan la oportunidad de actuar positivamente no solo sobre los afectados sino también sobre sus familias.(1)

En el diagnóstico de los pacientes con un EIM juega un papel determinante la infraestructura técnico-sanitaria disponible y el tipo de programa de tamizaje neonatal establecido en cada región o Comunidad. Por un lado, la orientación diagnostica de los niños con un posible EIM se realiza mediante estudios específicos, partiendo siempre de una sospecha diagnóstica según el criterio de los facultativos y la historia clínica que presentan los pacientes; lógicamente el grado de sospecha de los profesionales y la accesibilidad a las pruebas será determinante en el proceso diagnóstico.

Por otro lado, en todas la Comunidades Autónomas se llevan a cabo diferentes programas de detección sistemática de metabolopatías e hipotiroidismo congénito en todos los recién nacidos mediante pruebas analíticas que se realizan en la sangre de talón en papel especial (“prueba del talón”). La práctica

generalizada de estos programas ha significado uno de los grandes logros asistenciales en pediatría y se han podido prevenir numerosos casos de retraso mental por hipotiroidismo y, fenilcetonuria. En los últimos años algunos países han incorporado la prueba de tamizaje neonatal mediante la cual es posible realizar un "perfil metabólico" en la misma gota de sangre desecada, a partir del cual se descartan al menos 32 de los EIM, muchos de los cuales son adecuadamente tratables. (4)

El análisis de determinados metabolitos en la sangre desecada permite detectar, varios trastornos del metabolismo de los aminoácidos, ácidos orgánicos y ácidos grasos de forma simultánea. Gracias a estos programas de detección sistemática precoz se diagnostican metabolopatías congénitas que no se manifiestan clínicamente en el nacimiento sino tardíamente, y que al igual que la fenilcetonuria y el hipotiroidismo, si no son diagnosticadas a tiempo dejan secuelas neurológicas como el retraso mental.(1)

Los "Programas de Tamizaje Neonatal" están dirigidos a la identificación pre-sintomática de determinados estados genéticos, metabólicos o endocrinos mediante el uso de pruebas que pueden ser aplicadas a toda la población de recién nacidos.(1)Los programas de tamizaje neonatal están considerados como una actividad esencial en el contexto de la Salud Pública, cuyo objetivo es la identificación precoz y el tratamiento de aquellos individuos afectados, de forma que la intervención médica a tiempo evite el daño neurológico y reduzca la morbilidad, mortalidad y las posibles discapacidades asociadas a dichas enfermedades.

Con las pruebas se detecta de manera temprana cuatro errores del metabolismo de los recién nacidos: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia e hiperplasia suprarrenal congénita, que por primera vez en el Ecuador se están diagnosticando a tiempo para el tratamiento oportuno y especializado en forma gratuita en más de 2.000 unidades públicas de Salud, en todo el país. Esto se enmarca en el proyecto Tamizaje Metabólico Neonatal 'Pie derecho, la huella del futuro' impulsado por el Ministerio de Salud Pública y la Vicepresidencia de la República del Ecuador, desde diciembre de 2011. (16)

La finalidad es evitar la discapacidad intelectual y/o muerte prematura de los infantes. El Tamizaje Neonatal es gratuito para todos los menores y se lo realiza en todos los hospitales, centros y subcentros a nivel nacional. El proceso para tomar las muestras de sangre es sencillo; se la toma del talón derecho cuando tiene entre cuatro y siete días de nacido.

La realización de esta investigación es con el objetivo de evaluar los niveles de conocimientos y actitudes en las madres con relación a la prueba del tamizaje neonatal, tomando en cuenta la edad de las madres, grado de instrucción y ocupación, también si tuvieron una adecuada información, cuáles serían las actitudes positivas o negativas y si se conoce las complicaciones que puede traer la no realización de esta prueba.

El laboratorio especializado para el procesamiento de las muestras, que fue equipado con la tecnología de fluorometría, se encuentra en el Instituto Nacional de Higiene y Medicina Tropical Leopoldo Izquieta Pérez, en Quito.(16) Este obtendrá los resultados en 48 horas e informará de forma electrónica a los equipos de salud correspondientes, para que inicien el tratamiento antes de los 30 días de nacido del bebé, y se evite cualquier daño neuronal o bioquímico que pueda generar una discapacidad en el futuro.(4)

4.- MARCO TEORICO

4.1 ANTECEDENTES

4.1.1 HISTORIA

La historia del escrutinio de los recién nacidos para identificar errores del metabolismo se inició con las ideas de Garro en 1902, quien señaló la posibilidad de la herencia de defectos químicos específicos en el metabolismo. (3)La fenilcetonuria, anormalidad descrita en 1934, fue la primera enfermedad que se buscó identificar en forma temprana durante la infancia. (3)

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. (3)La prueba se basa en un ensayo de inhibición bacteriana, utilizando un anti-metabolito 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.(3)

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. (3)

4.1.2 EN EL ECUADOR

Anualmente el Estado aspira prevenir 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. (13)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. (17)

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.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. (17)

Pero el plan superó en un 38% esa meta, teniendo 286.446 tamizajes realizados a nivel nacional hasta noviembre del 2012.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. (17)

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.(17)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. (17)

4.2 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. (17)

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.(17)

4.3 FUNDAMENTACION TEORICA

4.3.1 TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL

4.3.1.1 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)

4.3.1.2 ¿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. (6)

4.3.1.3 ¿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)

4.3.1.4 ¿CÓMO SE LLEVA EFECTO ESTE PROCEDIMIENTO?

La muestra de sangre se toma mediante una pequeña punción en el talón de los bebes 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. (6)

4.3.1.5 ¿A QUIÉNES SE LES REALIZA EL EXAMEN?

A todos los bebes en el cuarto día de vida o en el momento de su nacimiento.(6)

4.3.1.6 ¿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.(6)

4.3.1.7 ¿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. (6)

4.3.1.8 ¿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. (6)

4.3.2 CRITERIOS PARA REALIZAR EL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL

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. (6)

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 primes 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.

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. (17)

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. (13)

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).(14)

4.3.3 OBJETIVOS DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

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

El Hipotiroidismo congénito y la Fenilcetonuria en la prevención de discapacidad intelectual, Galactosemia en prevención de discapacidad intelectual y muerte precoz y la Hiperplasia Suprarrenal Congénita en prevención de muerte precoz por crisis suprarrenal. (13)

4.3.5 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.

4.3.6 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. (13) 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. 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. (13)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. (17)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. (14)
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 Latinoamérica

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.(12)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. (12)

4.3.7 LAS ENFERMEDADES QUE SE CONSIDERAN EN LA INTERVENCION

4.3.7.1 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. (9)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. (12)El hipotiroidismo en el recién nacido puede ser causado por la ausencia o desarrollo anormal hipofisaria para estimular la glándula tiroides. (6)

- 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. (11)

4.3.7.1.1 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)

4.3.7.1.2 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. (24)

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

- ✓ Cabello seco y frágil
- ✓ Baja implantación del cabello

- ✓ Tinte ictérico 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.

4.3.7.1.3 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 anti-tiroideos durante la gestación.

4.3.7.1.4 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 diagnostico precoz generalmente lleva a su buen desenlace clínico, los bebes 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 y problemas cardiacos.(14)

4.3.7.1.5 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. (22)

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. (22)

4.3.7.2 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 hígadoademás es una enfermedad congénita con un patrón de herencia recesivo. 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. (25)

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. (25)

4.3.7.2.1 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. (26)

• Ambos padres deben tener el gen defectuoso.

• La probabilidad de que el gen anómalo se transmita a los hijos es del 75%.

• 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, Sin la enzima, los niveles de fenilalanina y dos substancias estrechamente relacionadas se acumulan en el cuerpo. Estas sustancias son dañinas para el sistema nervioso central y ocasionan daño cerebral. (26)

4.3.7.2.2 SINTOMAS

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

• Piel, cabello y ojos más claros que de sus hermano/as sin esta patología.
• 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. (26) 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:

• Agresividad
• Rabietas
• Hiperactividad
• Actitudes autistas

4.3.7.2.3 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. (9)

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. (8)

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. (5)

4.3.7.2.4 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. (25)

4.3.7.2.5 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.(26)

4.3.7.2.6 PREVENCIÓN

Un análisis enzimático puede determinar si los padres son portadores del gen de la fenilcetonuria (FCU). Asimismo, se puede tomar una muestra de 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.(26)

4.3.7.3 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. (10)

4.3.7.3.1 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. (10)

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 heterocigotos 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. (10)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)

4.3.7.3.2 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 pueden detectarse mediante las pruebas de detección sistemática en el recién nacido.(10) 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. (14)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. (14)

4.3.7.3.3 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. (10)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. (14)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.

4.3.7.3.4 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.

4.3.7.3.5 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. (10)

4.3.7.3.6 POSIBLES COMPLICACIONES.

• Cataratas

• Cirrosis hepática

• Retraso en el desarrollo del lenguaje

• Insuficiencia ovárica

• Hipogonadismo - hipergonadotrofico

• Discapacidad intelectual

• Sepsis por E. coli

• Muerte en el periodo neonatal

• Temblores

• Anomalías motoras

• Fallo de medro

• Ataxia en la adolescencia

4.3.7.4 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 cortìsol, 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. Alrededor de 1 de cada 10.000 a 18.000 niños nacen con esta patología.(15)

4.3.7.4.1 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. (10)

4.3.7.4.2 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 público 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.(10) 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. (15)

4.3.7.4.3 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. (10)

4.3.7.4.4 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. (10)

4.3.8 PROCEDIMIENTO DEL 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)

4.3.8.1 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. (17)

4.3.8.2 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. (17)

4.3.8.3 APLICACIÓN

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. (17)

4.3.8.4 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. (17) Cada unidad asignara las o los responsables de la toma de muestras y sus funciones:

4.3.8.5.1 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. (17)

• 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 conversación.

4.3.8.5.2 PERSONA RESPONSABLE DEL PROGRAMA EN LA UNIDAD DEATENCIÓN

(Enfermera/o, médico/a de la coordinación de la Unidad de Salud). (17)

• 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.

4.3.9. DESARROLLO DEL PROCEDIMIENTO PREANALITICO DE LAMUESTRA

La técnica de colección de la muestra y las especificaciones para el papel están publicadas como estándar nacional, por el National Committe for Laboratory Standars 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, envió y análisis correcto de las muestras. (6)

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. (6)

4.3.10 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. (6)
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. (13)**(Anexo Nº4)**

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. (6)

4.3.11 INSTRUCCIONES DETALLADAS PARA LA TOMA 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. (12)

• **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. (12)

4.3.12 TOMA DE MUESTRA DE SANGRE DE TALON

4.3.12.1 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. (14)

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. (14)

4.3.12.2 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. (14)**(Anexo Nº6)**

4.3.12.3 LUGAR DE PUNCION

Localizar las zonas laterales del talón derecho. Evitar la punción en la zona media del talón por el riesgo de lesionar el hueso calcáneo con riesgo de provocar osteomielitis. Previo a la punción, caliente el talón del bebe mediante frotación leve o con compresa tibia a 37 C. (14) **(Anexo Nº7)**

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

- ✓ Retire la lanceta del empaque estéril y aplíquele perpendicularmente al pie, en 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.
- ✓ Sostenga el pie sin presionar. La sangre capilar fluirá sola. Elimine la primera gota que aparece con una torunda seca de algodón. Mantener él 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.
- ✓ 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. (**Anexo Nº8)**
- ✓ 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. (12)(**Anexo Nº9)**

4.3.13. 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. (14)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.(14)

4.3.14 MANIPULACION Y CONSERVACION DE LAS MUESTRAS

4.3.14.1TRANSPORTE 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. (17)

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. Él envió de muestras tiene prioridad en el sistema de correo y su recolección será al menos diaria en horario.(14)

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.(14)

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. (14)

Correos del ecuador recogerá por cada centro de pre acopio las muestras y entregara 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. (12)

4.3.14.2 ENVIO DE MUESTRAS

Los sobres con las muestras, serán enviadas en forma inmediata al laboratorio asignado para su procedimiento. Él envió 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 él envió de muestras no tardara más de 72 horas para llegar al laboratorio de procesamiento. (12)

4.3.14.3 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 validara 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. (21)**(Anexo Nº10)**

4.3.14.4 MUESTRA ADECUADA

Es aquella en la cual las gotas de sangre son grandes que llenan el círculo completo. (21)

4.3.14.5 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. (21)

4.3.15 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.(21)

4.3.15.1 ESTRATEGIA DE PROPUESTA

Para realizar el diagnostico de laboratorio, se utilizaran 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 realizara en la unidades de atención de parto. (21)

El procesamiento en el laboratorio se efectuara el mismo día de arribo y sus resultados, salvo en caso de desperfecto del laboratorio, estarán listos el mismo día, vía internet. (21)

4.3.15.2 SISTEMA DE CONTROL DE MUESTRA QUE INCLUYE LARECEPCION 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 envió 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.(21)

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.

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 él envió de muestra (archivo electrónico o escrito en ausencia del electrónico).

Sobre con el número de la cartilla y el código de la guía de envió 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. (21)

4.3.15.3 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. (21)

4.3.15.4 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.(21)

4.4 GLOSARIO

ANDRÓGENOS.-Conjunto de hormonas esteroides secretadas por el testículo y por la cortico suprarrenal que provocan el desarrollo sexual masculino y el desarrollo muscular.

ATAXIA.-Es un problema con el control muscular o una incapacidad para coordinar los movimientos de una manera fina.

BRAQUIDACTILIA.- Anomalía del desarrollo, de origen congénito, caracterizada por la reducción anormal en uno o más dedos de las manos o de los pies.

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).

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.

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.

GENOMA.-Es el complemento cromosómico haploide; el grupo completo de cromosomas y, en esa forma, la información genética total presente en la célula.

GENOMA HUMANO.- El conjunto total del material genético del ser humano.

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.

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

4.5 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

5.- METODOLOGIA

METODOLOGIA

5.1Tipo de estudio

Estudio prospectivo, de carácter descriptivo, transversal.

5.2 Área de Estudio

Se tiene como lugar de estudio el Hospital Regional Isidro Ayora. Ubicado en la ciudad de Loja, en la provincia del mismo nombre.

5.3 Universo y Muestra

5.3.1 Universo. El universo está constituido por 425 Madres que acudieron a realizar la Prueba de tamizaje Neonatal a sus hijos, en el periodo de Marzo a Agosto del 2012 en el Hospital Regional Isidro Ayora

5.3.2 Muestra.

$$n = \frac{N\sigma^2 Z^2}{(N-1)e^2 + \sigma^2 Z^2}$$

Dónde:

n = el tamaño de la muestra.

N = tamaño de la población.

σ = Desviación estándar de la población que, generalmente cuando no se tiene su valor, suele utilizarse un valor constante de 0,5.

Z = Valor obtenido mediante niveles de confianza. Es un valor constante que, si no se tiene su valor, se lo toma en relación al 95% de confianza equivale a 1,96 (como más usual) o en relación al 99% de confianza equivale 2,58.

e = Límite aceptable de error muestral que, generalmente cuando no se tiene su valor, suele utilizarse un valor que varía entre el 1% (0,01) y 9% (0,09).

$$n \qquad \frac{425\ (0.5)^2(1{,}96)^2}{424\ (0{,}06)^2 + (0{,}5)^2\ (1{,}96)^2}$$

$$n \quad \frac{425\ (0.25)\ (3{,}84)}{424\ (0{,}0036) + (0{,}25)\ (3{,}84)}$$

$$n \quad \frac{425\ (0.25)\ (3{,}84)}{424\ (0{,}0036) + (0{,}25)\ (3{,}84)}$$

$$n \quad \frac{408}{2.48} \quad \mathbf{164.51}$$

Muestra: 164

5.4 Técnicas y Procedimientos

5.4.1 ENCUESTA

El presente trabajo investigativo se lo realizo con la aplicación de una encuesta, de autoría del investigador, el cual se aplica a las madres que acuden al centro de neonatología en el periodo Marzo – Agosto del 2012 en el Hospital Regional Isidro Ayora, destinada a obtener datos, utilizando un cuestionario de 7 preguntas, cuando contestaron bien, 5 valoraban el nivel de conocimiento con los siguientes puntajes: 4 a 5: bueno; 2 a 3: regular; menos de 2: malo.

En las últimas dos preguntas permite determinar actitudes positivas y negativas. Además la presente encuesta permite identificar si tuvieron una adecuada información, y si se conoce las complicaciones que puede traer la no realización de esta prueba. **(Anexo 1)**

Para garantizar su validez y confiabilidad del instrumento de la investigación se desarrolló una prueba piloto, previamente revisada, la misma que fue aplicada en 10 pacientes hospitalizadas en el servicio de Gineceo Obstetricia del Hospital Regional Isidro Ayora, posterior al llenado de estas 10 encuestas se pudo evidenciar que tuvo una favorable aceptación y comprensión por parte de las encuestadas. Razón por la cual se la aplico al número de muestra ya indicado.

5.4.2 HOJA DE RECOLECCION DE DATOS

En el diseño de la hoja de recolección de datos incluye nombre, edad, instrucción, ocupación, 7 preguntas, firma y numero de cedula de la encuestada.

5.4.3 CONSENTIMIENTO INFORMADO

Posterior al llenado de cada encuesta se solicitó la firma y numero de cedula de las madres encuestadas como parte del conocimiento informado. **(Anexo 2)** Afirmando de esta manera que comprendieron acerca del uso que se iba a dar a la información proporcionada.

5.4.4 PROCESAMIENTO DE DATOS

Los datos obtenidos en la encuesta fueron tabulados de manera manual y posterior a esto fueron procesados en el programa Microsoft Excel, siendo representadas en las posteriores tablas para el respectivo análisis.

6.-RESULTADOS

Tabla Nº1

NIVEL DE CONOCIMIENTO EN LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGÍA PARA LA REALIZACIÓN DE LA PRUEBA DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL PERIODO MARZO A AGOSTO DEL 2012 EN EL HOSPITAL REGIONAL ISIDRO AYORA

CONOCIMIENTO	FRECUENCIA	PORCENTAJE
BUENO	62	38%
REGULAR	76	46%
MALO	26	16%
TOTAL	164	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos

Elaboración: Washington I. Ramírez Córdova

El nivel de conocimiento de mayor porcentaje en las madres encuestadas fue regular con un 46 %.

Tabla Nº2

EDAD DE LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGÍA PARA LA REALIZACIÓN DE LA PRUEBA DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL PERIODO MARZO A AGOSTO DEL 2012 EN EL HOSPITAL REGIONAL ISIDRO AYORA

EDAD	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Menores de15años	6	4%
16-20	44	27%
21-25	43	26%
26-30	28	17%
31-35	23	14%
36-40	15	9%
Mayor de41	5	3%
TOTAL	164	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos

Elaboración: Washington I. Ramírez Córdova

El mayor porcentaje de madres encuestadas se encuentran entre las edades de 16 a 20 años con un 27 %.

Tabla N°3

NIVEL DE CONOCIMIENTO EN RELACIÓN CON LA EDAD EN LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGÍA PARA LA REALIZACIÓN DE LA PRUEBA DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL PERIODO MARZO A AGOSTO DEL 2012 EN EL HOSPITAL REGIONAL ISIDRO AYORA

	NIVEL DE CONOCIMIENTO					
EDAD	**BUENO**	**%**	**REGULAR**	**%**	**MALO**	**%**
Menores de15 años	0	0%	0	0%	6	23%
16-20	22	35%	15	20%	7	27%
21-25	20	32%	21	27%	2	7%
26-30	6	10%	15	20%	7	27%
31-35	3	5%	18	24%	2	8%
36-40	8	13%	5	6%	2	8%
Mayor de41	3	5%	2	3%	0	0%
TOTAL	62	100%	76	100%	26	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos

Elaboración: Washington I. Ramírez Córdova

El nivel de conocimiento en relación a la edad, se puede apreciar que las 6 madres menores de 15 años, presentan mal conocimiento sobre el tamizaje neonatal con un 23 % y las que presentan un buen conocimiento se encuentra entre las edades de 16 a 20 años con 35 %

Tabla N°4

GRADO DE INSTRUCCIÓN DE LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGÍA PARA LA REALIZACIÓN DE LA PRUEBA DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL PERIODO MARZO A AGOSTO DEL 2012 EN EL HOSPITAL REGIONAL ISIDRO AYORA

INSTRUCCIÓN	FRECUENCIA	PORCENTAJE
PRIMARIA	58	35%
SECUNDARIA	77	47%
SUPERIOR	29	18%
TOTAL	164	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos

Elaboración: Washington I. Ramírez Córdova

La mayor parte de las madres encuestadas tiene un nivel de instrucción secundaria con un 47 %.

Tabla N°5

NIVEL DE CONOCIMIENTO EN RELACIÓN CON EL GRADO DE INSTRUCCIÓN EN LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGÍA PARA LA REALIZACIÓN DE LA PRUEBA DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL PERIODO MARZO A AGOSTO DEL 2012 EN EL HOSPITAL REGIONAL ISIDRO AYORA

	NIVEL DE CONOCIMIENTO					
INSTRUCCIÓN	**BUENO**	**%**	**REGULAR**	**%**	**MALO**	**%**
PRIMARIA	8	13%	33	43%	17	65%
SECUNDARIA	30	48%	40	53%	7	27%
SUPERIOR	24	39%	3	4%	2	8%
TOTAL	62	100%	76	100%	26	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos

Elaboración: Washington I. Ramírez Córdova

Según el nivel de conocimiento en relación al grado de instrucción, las madres que se encuentran en instrucción secundaria presentan en mayor porcentaje un nivel conocimiento regular en relación al tamizaje neonatal con un 53 %, las madres con instrucción primaria en mayor porcentaje tienen un nivel de conocimiento malo con 65 %.

Tabla N°6

OCUPACIÓN DE LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGÍA PARA LA REALIZACIÓN DE LA PRUEBA DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL PERIODO MARZO A AGOSTO DEL 2012 EN EL HOSPITAL REGIONAL ISIDRO AYORA

OCUPACION	FRECUENCIA	PORCENTAJE
QQ.DD	68	41%
ESTUDIANTE	47	29%
COMERCIANTES	28	17%
OTROS	21	13%
TOTAL	164	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos

Elaboración: Washington I. Ramírez Córdova

La mayoría de las madres se dedican a lo Quehaceres Domésticos en un 41%.

Tabla N°7

NIVEL DE CONOCIMIENTO EN RELACIÓN CON LA OCUPACION EN LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGÍA PARA LA REALIZACIÓN DE LA PRUEBA DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL PERIODO MARZO A AGOSTO DEL 2012 EN EL HOSPITAL REGIONAL ISIDRO AYORA

	NIVEL DE CONOCIMIENTO					
OCUPACIÒN	**BUENO**	**%**	**REGULAR**	**%**	**MALO**	**%**
QQ.DD	8	13%	42	55%	18	69%
ESTUDIANTE	32	51%	12	16%	3	11%
COMERCIANTES	16	26%	9	12%	3	12%
OTROS	6	10%	13	17%	2	8%
TOTAL	62	100%	76	100%	26	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos

Elaboración: Washington I. Ramírez Córdova

Tomando en cuenta el nivel de conocimiento con la ocupación los estudiantes tienen en mayor porcentaje un buen conocimiento con un 51 %, los que tienen mayor porcentaje de mal conocimiento son las madres que se dedican a los QQDD con un 69%

Tabla N°8

INFORMACION SOBRE EL TAMIZAJE NEONATAL EN LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGÍA EN EL PERIODO MARZO A AGOSTO DEL 2012 EN EL HOSPITAL REGIONAL ISIDRO AYORA

INFORMACION	FRECUENCIA	PORCENTAJE
SI	98	60%
NO	66	40%
TOTAL	164	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos

Elaboración: Washington I. Ramírez Córdova

EL 60 % refieren haber tenido una información adecuada en relación a la prueba del Tamizaje Neonatal y el 40 % refiere que no.

Tabla N°9

NIVEL DE CONOCIMIENTO EN RELACIÓN CON QUE SI TUVIERON INFORMACIÒN ADECUADA EN LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGÍA PARA LA REALIZACIÓN DE LA PRUEBA DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL PERIODO MARZO A AGOSTO DEL 2012 EN EL HOSPITAL REGIONAL ISIDRO AYORA

	NIVEL DE CONOCIMIENTO					
INFORMACIÓN	**BUENO**	**%**	**REGULAR**	**%**	**MALO**	**%**
SI	42	68%	48	63%	8	31%
NO	20	32%	28	37%	18	69%
TOTAL	62	100%	76	100%	26	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos

Elaboración: Washington I. Ramírez Córdova

Dentro de las madres que si tuvieron información adecuada del tamizaje neonatal un mayor porcentaje tiene buen conocimiento con 68 %, las que no tuvieron adecuada información poseen mal conocimiento en mayor porcentaje con 69%.

Tabla N°10

ACTITUDES POSITIVAS Y NEGATIVAS EN LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGÍA PARA LA REALIZACIÓN DE LA PRUEBA DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL PERIODO MARZO A AGOSTO DEL 2012 EN EL HOSPITAL REGIONAL ISIDRO AYORA

ACTITUDES	FRECUENCIA	PORCENTAJE
DUDA	36	22%
ACEPTACIÓN	124	76%
NEGACION	4	2%
TOTAL	164	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos

Elaboración: Washington I. Ramírez Córdova

EL 76% refiere aceptación sobre la prueba del tamizaje neonatal, un 22 % presenta duda, y un 2 % se niega al realizar esta prueba.

Tabla N°11

NIVEL DE CONOCIMIENTO EN RELACIÓN CON LAS ACTITUDES POSITIVAS Y NEGATIVAS EN LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGÍA PARA LA REALIZACIÓN DE LA PRUEBA DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL PERIODO MARZO A AGOSTO DEL 2012 EN EL HOSPITAL REGIONAL ISIDRO AYORA

	NIVEL DE CONOCIMIENTO					
ACTITUD	**BUENO**	**%**	**REGULAR**	**%**	**MALO**	**%**
DUDA	5	8%	9	12%	22	85%
ACEPTACIÓN	57	92%	67	88%	0	0%
NEGACION	0	0%	0	0%	4	15%
TOTAL	62	100%	76	100%	26	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos

Elaboración: Washington I. Ramírez Córdova

Las madres que tienen duda de esta prueba, está relacionado con un conocimiento malo en un 85 %

Tabla N°12

CONOCIMIENTO DE LAS COMPLICACIONES QUE PUEDE TRAER LA NO REALIZACIÓN DE TAMIZAJE NEONATAL EN LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGÍA EN EL PERIODO MARZO A AGOSTO DEL 2012 EN EL HOSPITAL REGIONAL ISIDRO AYORA

COMPLICACIONES	FRECUENCIA	PORCENTAJE
SI CONOCE	124	76%
NO CONOCE	40	24%
TOTAL	164	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos

Elaboración: Washington I. Ramírez Córdova

El 76 % de las madres conocen por lo menos una o dos complicaciones que puede tener la no realización de esta prueba en cambio que el 24 % no conoce.

7.- DISCUSIÓN

DISCUSIÓN

El Tamizaje neonatal es un programa de atención oportuna en salud preventiva que permite detectar en el recién nacido alteraciones que no presentan síntomas iníciales, pero que con el paso del tiempo traen severas consecuencias. De acuerdo a los datos obtenidos en la presente investigación la mayor parte de las madres encuestadas refieren tener un conocimiento regular en base a la prueba del tamizaje neonatal con un 46 % seguido de un buen conocimiento con un 38 % y un mal conocimiento con un 16 %.

Los resultados obtenidos sobre los niveles de conocimiento no concuerdan con estudios realizados por **Morquecho Y Lema** en la ciudad de Ibarra en una muestra de 206 madres con niños menores de 1 mes de edad que asistieron a la consulta médica en un Centro de salud, el cual nos refiere que el mayor porcentaje refiere tener un buen conocimiento con un 74 % también tenemos que un 22% poseen un conocimiento regular, seguido con un 4 % quienes refieren tener un conocimiento malo. (27)

Un estudio similar se realizó por **Isabel Ibarra** en Paraguay donde se evaluó el nivel de conocimiento en 261 madres de las cuales el 51 % refiere tener un conocimiento regular sobre la prueba del tamizaje neonatal, un 40 % refieren un buen conocimiento, y un 9 % refieren un mal conocimiento. Este estudio es similar al realizado en la presente investigación. (24)

La edad de las madres encuestadas en nuestro estudio, en mayor porcentaje se encuentra entre las edades de 16 a 20 años con un 27 %, seguido por edades entre 21 a 25 años con un 26 %, un 17% en madres que comprenden entre 26 a 30 años, un 14 % en madres de 31 a 35 años, un 9 % en madres de 36 a 40 años, un 4% menores de 15 años y en un menor porcentaje con un 3% en madres 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.

El nivel de conocimiento en relación a la edad, se puede apreciar que las 6 madres menores de 15 años, que se encontró en la muestra presentan mal

conocimiento sobre el tamizaje neonatal y las que presentan un buen conocimiento se encuentra entre las edades de 16 a 20 años.

Según los estudios realizados por **Morquecho y Lema** en la ciudad de Ibarra de acuerdo a los resultados de las encuestas el 45% de las madres están en el rango de 21 a 30 años de edad mientras que un 34% oscila entre los 15 a 20 años de edad, el 19 % corresponde a madres de 31 a 40 años de edad y el 2 % restante mayores de 41 años, este estudio tiene cierta relación con este trabajo investigativo.

En relación al grado de instrucción de las madres encuestadas el mayor porcentaje tiene como instrucción la secundaria con un 47 %, seguido con un 35 % con instrucción primaria y un 18 % madres que tienen como instrucción superior. Esto nos demuestra que más de la mitad de las madres encuestadas 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.

Según el nivel de conocimiento en relación al grado de instrucción, las madres con buen conocimiento un 13 % el grado de instrucción es la primaria, un 48 % tiene grado de instrucción secundaria y un 39 % tiene grado de instrucción superior. En las madres con nivel de conocimiento regular el 43 % tienen grado de instrucción primaria, el 53 % tienen instrucción secundaria y el 4 % tienen grado de instrucción superior. Las madres con nivel de conocimiento malo el 65 % tienen grado de instrucción primaria, el 27 % tiene instrucción secundaria y el 8% tiene instrucción superior.

Esto se relaciona con el estudio realizado por **Morquecho y Lema,** donde se observa que el 60% de las madres tienen una instrucción secundaria, el 28 % tienen instrucción primaria, tan solo el 13% de las madres tiene una instrucción universitaria.

La ocupación de las madres encuestadas nos refiere un mayor porcentaje en las madres que se dedican a los QQDD con un 41%, seguido por un 29% las

cuales son estudiantes, un 17% son comerciantes y el 13 % tienen otras ocupaciones. Tomando en cuenta el nivel de conocimiento con la ocupación los estudiantes tienen en mayor porcentaje un buen conocimiento con un 51 %, los que tienen mayor porcentaje de mal conocimiento son los QQDD. Este estudio se relaciona con un similar realizado por **Isabel Ibarra** donde del total de 261 madres encuestadas, el 45 % refieren tener ocupación ser Amas de Casa, un 25% estar estudiando, un 20% se dedican al comercio, y un 10 % se dedica a otras ocupaciones.

En relación si las madres tuvieron una adecuada información sobre la prueba del tamizaje neonatal, el 60 % refiere haber tenido una información adecuada y un 40 % refiere no haber tenido información adecuada. 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. Dentro de las madres que tuvieron información adecuada del tamizaje neonatal un mayor porcentaje tiene buen conocimiento con 68 %, las que no tuvieron adecuada información poseen mal conocimiento en mayor porcentaje con 69%.

Según los datos obtenidos en una encuesta realizada por **Laínez** en Chile sobre grado de satisfacción en relación a la explicación sobre la prueba del tamizaje neonatal, 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 recibieron información adecuada acerca del programa por parte del personal de salud. (24)

Dentro de las actitudes positivas y negativas que tienen las madres en relación al tamizaje neonatal el 76% refiere aceptación sobre la prueba, un 22 % presenta duda, y un 2 % se niega al realizar esta prueba. Las madres que tienen duda de esta prueba, está relacionado con un conocimiento malo en un 85 %

En relación a otro estudio realizado por **Fernández** en México en el cual, este programa de tamizaje neonatal lleva 10 años de diferencia en relación al de

nuestro país, se puede apreciar que el 94 % de las madres encuestadas refieren la aceptación de este examen y un 6 % tienen duda. Las madres que tienen duda de esta prueba, está relacionado con un conocimiento malo en un 85 %. (26)

En las complicaciones que puede llevar la no realización de la prueba del tamizaje neonatal, las madres encuestadas refieren conocer las complicaciones en un 76 % las cuales manifiestan una o dos enfermedades metabólicas que se pueden producir en el crecimiento del bebe, en cambio 40 % refiere no conocer a fondo cuales serían las complicaciones. Este estudio es similar al realizado por **Morquecho y Lema,** donde por medio de las encuestas refiere que el 54,85% si conocen las enfermedades que se detectan con la prueba, y el 45,15% aseguran que no conocen las enfermedades a detectarse.

Trabajos de investigación en relación al tamizaje neonatal en nuestro país, son escasos ya que es un proyecto que tiene 2 años de vigencia, en comparación con otros países donde nos llevan ventaja de 10 años como es en Paraguay, Uruguay, Chile, México entre otros. Los resultados obtenidos nos dan a conocer cierta similitud que existen en estudios nacionales, como es el que se realizó por **Morquecho y Lema** en la ciudad de Ibarra, en comparación con estudios internacionales existe cierta desproporción en los porcentajes basándonos en los niveles de conocimientos y actitudes ya que por el mismo hecho de que este programa tiene mayor vigencia en otros países poseen mayor conocimiento en relación a la prueba del tamizaje neonatal.

8.-CONCLUSIONES

CONCLUSIONES

- EL nivel de conocimiento en las madres encuestadas es regular sobre Tamizaje Neonatal.
- La edad de las madres encuestadas en mayor porcentaje se encuentra entre los 16 a 20 años, el grado de instrucción con mayor porcentaje es la secundaria, y dentro de la ocupación, la mayoría se dedica a los Quehaceres Domésticos.
- El nivel de conocimiento en relación a la edad, se puede concluir que las 6 madres menores de 15 años, que se encontró en la muestra poseen mal conocimiento sobre el tamizaje neonatal y las que presentan un buen conocimiento se encuentra entre las edades de 16 a 20 años.
- El nivel de conocimiento en relación al grado de instrucción, las madres que se encuentran en instrucción secundaria presentan en mayor porcentaje un nivel conocimiento regular en relación al tamizaje neonatal y las madres con instrucción primaria en mayor porcentaje tienen un nivel de conocimiento malo.
- Tomando en cuenta el nivel de conocimiento con la ocupación, se llegó a la conclusión que los estudiantes tienen en mayor porcentaje un buen conocimiento sobre la prueba del tamizaje neonatal, los que tienen mayor porcentaje de mal conocimiento son las que se dedican a los QQDD.
- Hubo una adecuada información sobre la prueba del tamizaje neonatal en un mayor porcentaje.
- Dentro de las actitudes positivas y negativas sobre el tamizaje neonatal podemos concluir que el mayor porcentaje de las madres encuestadas refieren aceptación sobre la prueba del tamizaje neonatal, y en menor porcentaje se niega a realizarse esta prueba
- El mayor porcentaje de las madres que tienen duda de esta prueba está relacionado con un conocimiento malo sobre la prueba del tamizaje neonatal
- La mayoría de las madres encuestadas refiere que conoce las complicaciones que se puede dar al no realizar este examen o por lo menos conoce una o dos enfermedades que se pueden detectar.

9.-RECOMENDACIONES

RECOMENDACIONES

• Concientizara los profesionales de la salud de 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 para que así los usuarios puedan obtener la información necesaria acerca del Programa de Tamizaje Neonatal y sus beneficios y el mecanismo del programa, y detallar las enfermedades a detectarse con este examen.

• Se recomienda mejorar los conocimientos y actitudes de las madres acerca de esta prueba recalcando las ventajas que conlleva el realizarles la prueba a los niños.

• Los futuros profesionales de la salud, deben estar preparados especialmente en procesos preventivos de estas y otras enfermedades, enfatizando en los programas de promoción, protección y atención primaria de salud.

10.-BIBLIOGRAFIA

10.-BIBLIOGRAFIA

1. Avery, G. Fletcher, M y Macdonal, M.: Neonatologia, 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 inhantos 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.: Neurologiapediatrica. 3ª Ed. Mosby. Madrid – España, 2006
16. Programa Nacional de Tamizaje Neonatal Ministerio de Salud Pública, Vicepresidencia República del Ecuador http://www.conpiederecho.com.ec/
17. Ecuador sin barreras Vicepresidencia de la Republica
http://www.vicepresidencia.gob.ec/programas/sonrieecuador/ecuadorsinbarreras.html
18. Constitución de la República del Ecuador Asamblea Constituyente 2008
http://www.utn.edu.ec/web/portal/images/doc-utn/constitucion-ecuador.pdf
19. 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/gruposvulnerables.ht
20. Hipotiroidismo del recién nacido (neonatal)
http://www.tiroides.net/neonatal.htm
21. Prueba del talón
http://es.wikipedia.org/wiki/Prueba_del_tal%C3%B3n
22. Hipotiroidismo
http://es.wikipedia.org/wiki/Hipotiroidismo
23. Pruebas de detección para recién nacidos
http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/007257.htm
24. Hipotiroidismo congénito. E. Mayayo, B. Puga1, J.I. Labarta, A. Fernández Longás
http://www.spao.info/paginas/multimenu2/SEPEAP2006/conferencias pdf/SP_Tiroides_hipotiroidismo_congenito.pdf128
25. 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
25. Qué es la fenilcetonuria?
http://www.fenilcetonuria.8k.com/about.html
26. Tamiz neonatal. InfogenAC. Por la calidad de la Salud.
www.infogen.org.mx/Infogen1/servlet/CtrlCreaPDF?clvart=935

11.-ANEXOS.

ANEXOS Nº 1

ENCUESTA

´´Evaluación del nivel de conocimiento y actitud sobre la prueba de tamizaje neonatal en las madres que salen de centro obstétrico en el periodo Marzo a Agosto del 2012´´

Nombre:……..Edad:……

Instrucción…….Ocupación:…….

CONOCIMIENTO

1.- ¿Tiene algún conocimiento acerca de la prueba del tamizaje neonatal?

Si ( ) – No ( )

2.- ¿Conoce que enfermedades se puede diagnosticar con el tamizaje neonatal?

Si ( ) – No ( )

3.- ¿Recibió información por parte del personal encargado acerca de la prueba del tamiz neonatal?

Si ( ) – No ( )

4.- ¿Sabe usted como se realiza este procedimiento?

Si ( ) – No ( )

5.- ¿Conoce a partir de que día debe realizarse la prueba del tamizaje neonatal?

Si ( ) – No ( )

ACTITUD

6.- ¿Cuál fue su reacción al indicarle la necesidad de realizar la prueba de tamizaje neonatal a su hijo?

Si ( ) – No ( )

7.- ¿Colabora con los datos que se le piden para poder llenar la cartilla?

Si ( ) – No ( )

FIRMA……..

CI:…….

ANEXO N°2

CONSENTIMIENTO INFORMADO

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA REALIZAR ENCUESTA EN LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGIA PARA LA REALIZACION DEL TAMIZAJE NEONATAL en

Yo, …….....con CI ……., entiendo que el examen del Tamizaje Neonatal" está dirigido a la identificación precoz de enfermedades que se pueden adquirir sin que exista sintomatología en el nacimiento, por lo que estoy de acuerdo con colaborar con la encuesta titulada ``**EVALUACIÓN DEL NIVEL DE CONOCIMIENTOS Y ACTITUDES EN LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGÍA PARA LA REALIZACIÓN DE LA PRUEBA DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL PERIODO MARZO A AGOSTO DEL 2012 EN EL HOSPITAL REGIONAL ISIDRO AYORA**`` ya que me permite evaluarme mi conocimiento sobre el tamizaje neonatal.

Estoy de acuerdo con las recomendaciones, y sugerencias en cuanto a la realización de esta encuesta

……

FIRMA

ANEXO N°3

ESQUEMA DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA REALIZAR ENCUESTA EN LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGIA PARA LA REALIZACION DEL TAMIZAJE NEONATAL en

Yo, …….....con CI ……., entiendo que el examen del Tamizaje Neonatal" está dirigido a la identificación precoz de enfermedades que se pueden adquirir sin que exista sintomatología en el nacimiento, por lo que estoy de acuerdo con colaborar con la encuesta titulada ``**EVALUACIÓN DEL NIVEL DE CONOCIMIENTOS Y ACTITUDES EN LAS MADRES QUE ACUDEN AL CENTRO DE NEONATOLOGÍA PARA LA REALIZACIÓN DE LA PRUEBA DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL PERIODO MARZO A AGOSTO DEL 2012 EN EL HOSPITAL REGIONAL ISIDRO AYORA**`` ya que me permite evaluarme mi conocimiento sobre el tamizaje neonatal.

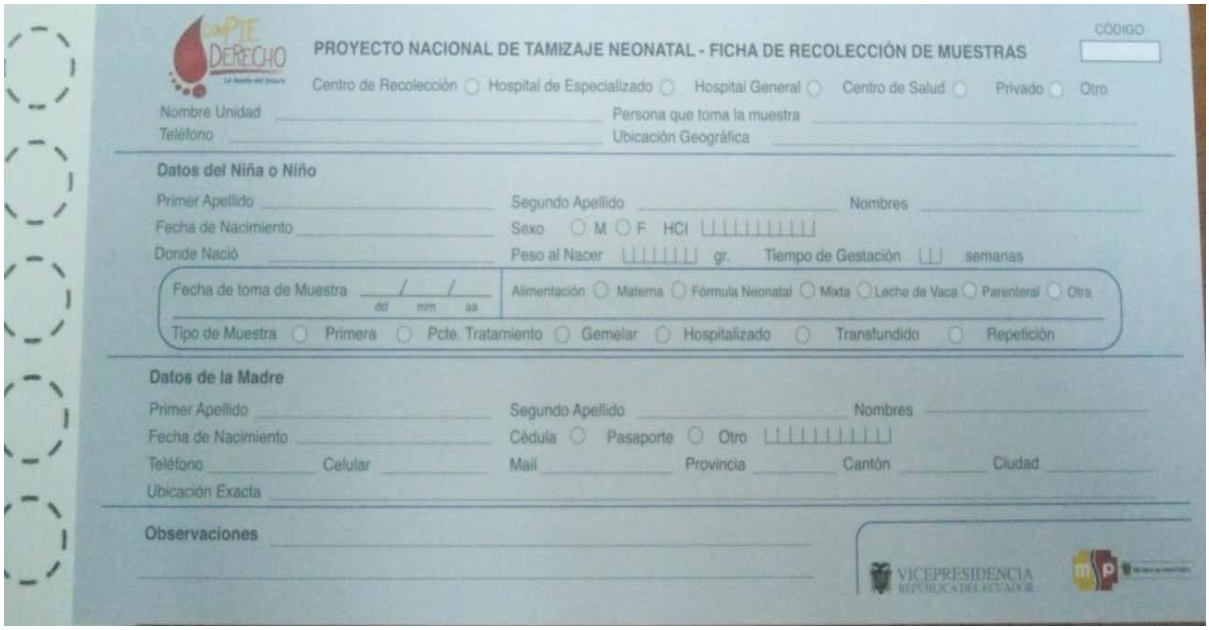
Estoy de acuerdo con las recomendaciones, y sugerencias en cuanto a la realización de esta encuesta

……

FIRMA

ANEXO N°4

CARTILLA DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE METABOLICO



CONTE DERECHO

PROYECTO NACIONAL DE TAMIZAJE NEONATAL - FICHA DE RECOLECCIÓN DE MUESTRAS

CÓDIGO

Centro de Recolección ◯ Hospital de Especializado ◯ Hospital General ◯ Centro de Salud ◯ Privado ◯ Otro

Nombre Unidad _____ Persona que toma la muestra _____

Teléfono _____ Ubicación Geográfica _____

Datos del Niña o Niño

Primer Apellido _____ Segundo Apellido _____ Nombres _____

Fecha de Nacimiento _____ Sexo ◯ M ◯ F HCI |_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|

Donde Nació _____ Peso al Nacer |_|_|_|_|_|_| gr. Tiempo de Gestación |_|_| semanas

Fecha de toma de Muestra ___/___/___ (dd mm aa) Alimentación ◯ Materna ◯ Fórmula Neonatal ◯ Mixta ◯ Leche de Vaca ◯ Parenteral ◯ Otra

Tipo de Muestra ◯ Primera ◯ Pcte. Tratamiento ◯ Gemelar ◯ Hospitalizado ◯ Transfundido ◯ Repetición

Datos de la Madre

Primer Apellido _____ Segundo Apellido _____ Nombres _____

Fecha de Nacimiento _____ Cédula ◯ Pasaporte ◯ Otro |_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|

Teléfono _____ Celular _____ Mail _____ Provincia _____ Cantón _____ Ciudad _____

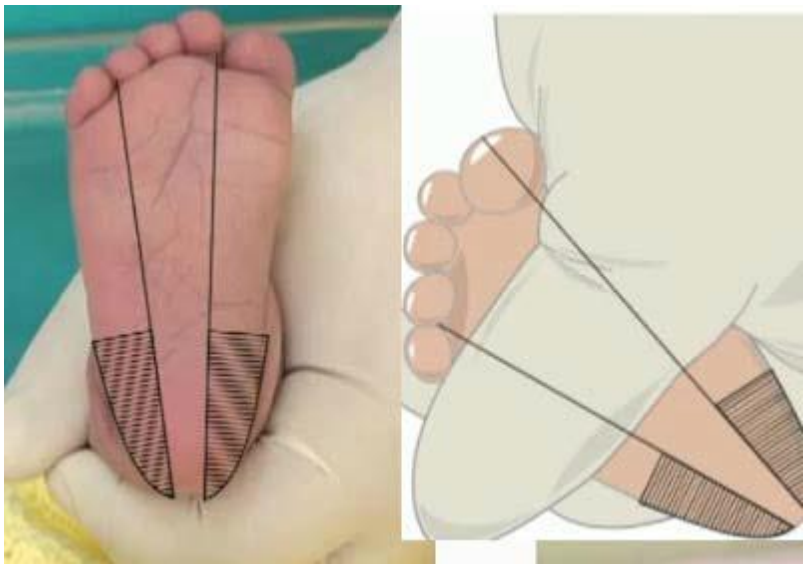
Ubicación Exacta _____

Observaciones _____

VICEPRESIDENCIA REPÚBLICA DEL ECUADOR

ANEXO N°5

LUGAR DE PUNCION: ZONAS LATERALES DEL TALON DERECHO



ANEXO N°6

LUGAR DE PUNCION: EVITAR LA PUNCIÓN EN LA ZONA MEDIA DEL TALÓN

ANEXO N°7

PROCEDIMIENTO: PUNCION CON LA LANCETA

ANEXO N°8

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

ANEXO N°9

TORRES DE SECADO

ANEXO Nº 10

SERVICIO GRATUITO
CON PIE DERECHO
La huella del futuro
PROGRAMA NACIONAL DE TAMIZAJE NEONATAL
Tipos de muestras:
Muestras válidas
•Mancha de Sangre de 1 cm de diámetro
•Distribución homogénea en ambos lados del papel
•No coágulos de sangre
•No rayados o coloración inadecuada
•Llenos los cuatro círculos
Muestras no válidas
Muestras insuficientes
Muestras contaminadas
Muestras diluidas
Muestras coaguladas
Muestras sin secar
VICEPRESIDENCIA
REPÚBLICA DEL ECUADOR
Ministerio de Salud Pública
Avanzamos Patria!

12.-INDICE

12.-INDICE

PORTADA.....i
CERTIFICACIÓN DEL DIRECTOR DE TESIS.....ii
AUTORIA.....iii
CARTA DE AUTORIZACION DE TESIS….....iv
DEDICATORIA.....v
AGRADECIMIENTO…….vi
1. TEMA…..……..……7-8
2. RESUMEN……..……9-11
3. INTRODUCCIÒN……...…12-15
4. MARCO TEORICO 16
4.1 ANTECEDENTES.....17
4.1.1 HISTORIA.....17
4.1.2 EN EL ECUADOR.....18
4.2 FUNDAMENTACION LEGAL.....19
4.3 FUNDAMENTACION TEORICA.....19
4.3.1 TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL.....19
4.3.1.1 PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL.....19
4.3.1.2 ¿QUÉ SERVICIO OFRECE? 19
4.3.1.3 ¿EN DÓNDE SE REALIZAN ESTAS ACTIVIDADES? 20
4.3.1.4 ¿CÓMO SE LLEVA EFECTO ESTE PROCEDIMIENTO? 20
4.3.1.5 ¿A QUIÉNES SE LES REALIZA EL EXAMEN? 20
4.3.1.6 ¿QUÉ PASARÍA SI NO SE REALIZA ESTE EXAMEN? 20
4.3.1.7 ¿QUÉ PASARÍA SI SE RETRASA LA MUESTRA PARA EL EXAMEN? 22
4.3.1.8 ¿CÓMO SE FINANCIA ESTE PROGRAMA Y SUS SERVICIOS? 20
4.3.2 CRITERIOS PARA REALIZAR EL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL ……21
4.3.4 OBJETIVOS DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL.....22
4.3.5 PROCEDIMIENTO DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL.....22
4.3.6 LINEAS DE BASE DEL PROGRAMA.....23
4.3.7 LAS ENFERMEDADES QUE SE CONSIDERAN EN LA INTERVENCION ……24

4.3.7.1 HIPOTIROIDISMO CONGENITO.....24
4.3.7.1.1 EPIDEMIOLOGÍA.....24
4.3.7.1.2 SINTOMAS.....24
4.3.7.1.3 CLASES DE HIPOTIROIDISMO DEL RECIEN NACIDO.....25
4.3.7.1.4 PRONOSTICO.....26
4.3.7.1.5 COMPLICACIONES.....27
4.3.7.2 FENILCETONURIA.....28
4.3.7.2.1 CAUSAS.....28
4.3.7.2.2 SINTOMAS.....29
4.3.7.2.3 TRATAMIENTO.....30
4.3.7.2.4 PRONÓSTICO.....30
4.3.7.2.5 COMPLICACIONES.....31
4.3.7.2.6 PREVENCIÓN.....31
4.2.3.7.3 GALACTOSEMIA.....31
4.3.7.3.1 CAUSAS.....31
4.3.7.3.2 GALACTOSEMIA CLÁSICA.....32
4.3.7.3.3 GALACTOSEMIA LEVE.....33
4.3.7.3.4 SINTOMAS.....34
4.3.7.3.5 TRATAMIENTO Y PRONÓSTICO.....35
4.3.7.3.6 POSIBLES COMPLICACIONES. 35
4.3.7.4 HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA.....35
4.3.7.4.1 CAUSAS.....36
4.3.7.4.2 SÍNTOMAS.....36
4.3.7.4.3 PRONÓSTICO.....37
4.3.7.4.4 COMPLICACIONES.....37
4.3.8 PROCEDIMIENTO DEL TAMIZAJE NEONATAL.....37
4.3.8.2 PROCEDIMIENTO PARA LA TOMA, ENVIO Y PROCESAMIENTO....38
4.3.8.3 OBJETO.....38
4.3.8.4 APLICACIÓN.....38
4.3.8.5 RESPONSABLES.....38
4.3.8.5.1 PERSONA QUE TOMA LA MUESTRA.....39
4.3.8.5.2 PERSONA RESPONSABLE DEL PROGRAMA EN LA UNIDAD DEATENCIÒN.....
.39

4.3.9. DESARROLLO DEL PROCEDIMIENTO PREANALITICO DE LA MUESTRA…….....40
4.3.10 IDENTIFICACION DEL PACIENTE: TARJETA DE RECOLECCION.....40
4.3.11 INSTRUCCIONES DETALLADAS PARA LA TOMA DE LA MUESTRA……41
4.3.11.1 MOMENTO DE LA OBTENCION DE LA MUESTRA.....41
4.3.12 TOMA DE MUESTRA DE SANGRE DE TALON.....41
4.3.12.1 POSICION DEL NIÑO.....41
4.3.12.2 LIMPIEZA DEL SITIO DE PUNCION.....42
4.3.12.3 LUGAR DE PUNCION.....44
4.3.12.4 OBTENCION DE LA MUESTRA: PUNCION Y GOTEO DE LA MUESTRA EN EL PAPEL FILTRO.....42
4.3.13. ALTERNATIVAS PARA LA TOMA DE MUESTRAS DE SANGRE PARA.....42
4.3.13.1 INSTRUCCIONES DETALLADAS PARA LA TOMA DE MUESTRA …….....42
4.3.13.2 SECADO DE LA MUESTRA.....45
4.3.13.3 IDENTIFICACION Y TRAZABILIDAD DE MUESTRAS.....43
4.3.14 MANIPULACION Y CONSERVACION DE LAS MUESTRAS.....44
4.3.14.1 TRANSPORTE DE MUESTRA.....44
4.3.14.2 ENVIO DE MUESTRAS. 45
4.3.14.3 CALIDAD DE MUESTRA.....45
4.3.14.4 MUESTRA ADECUADA.....45
4.3.14.5 MUESTRA INADECUADA.....45
4.3.15 PROCEDIMIENTOS ANALITICOS EN EL LABORATORIO DE TAMIZAJE NEONATAL.....46
4.3.15.1 ESTRATEGIA DE PROPUESTA.....46
4.3.15.2 SISTEMA DE CONTROL DE MUESTRA QUE INCLUYE LARECEPCION Y RECHAZO DE MUESTRA.....47
4.3.15.3 REPORTE Y ENVIO DE LOS RESULTADOS DE LABORATOTIO A LA UNIDAD DE ORIGEN……48
4.4GLOSARIO.....49
4.5 ABREVIATURAS.....50
5. METODOLOGIA.....51

5.1 TIPO DE ESTUDIO.....52
3.2 AREA DE ESTUDIO.....52
5.3 UNIVERSO Y MUESTRA.....52
5.4 PROCEDIMIENTO O TECNICAS DE RECOLECCION DE DATOS……54
6. RESULTADOS……...55-61
7. DISCUCIÒN……..……..62-66
8. CONCLUCION……...67-68
9. RECOMENDACIONES…….69-70
10. BIBLIOGRAFIA……....71-73
11. ANEXOS……74-81
12. INDICE……..82-86