



**UNIVERSIDAD NACIONAL DE CHIMBORAZO**  
**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**  
**ESCUELA DE ENFERMERÍA**

**TESINA DE GRADO PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL  
TÍTULO DE LIC. EN ENFERMERÍA**

**TÍTULO DEL PROYECTO DE TESINA:**

**MANEJO DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL  
POR EL PERSONAL DE ENFERMERÍA Y LAS  
DETERMINANTES ASOCIADAS A LOS RESULTADOS  
DE LA PRUEBA PREVENTIVA REALIZADA A LOS  
NEONATOS, EN LA DIRECCIÓN DISTRITAL DE  
SALUD N° 06D01 CHAMBO - RIOBAMBA, PERIODO  
DE ENERO A DICIEMBRE DEL 2012**

**AUTORA:**

**ANA MONSERRATH LÓPEZ YUQUILEMA**

**TUTORA:**

**MSC. ANGÉLICA HERRERA**

**RIOBAMBA – ECUADOR  
2014**

## **CERTIFICACIÓN DEL TRIBUNAL**

### **Certificamos**

Haber asesorado y revisado detenida y minuciosamente el informe final de la Tesis titulada: **“MANEJO DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL POR EL PERSONAL DE ENFERMERÍA Y LAS DETERMINANTES ASOCIADAS A LOS RESULTADOS DE LA PRUEBA PREVENTIVA REALIZADA A LOS NEONATOS, EN LA DIRECCIÓN DISTRICTAL DE SALUD N° 06D01 CHAMBO - RIOBAMBA, PERIODO DE ENERO A DICIEMBRE DEL 2012”**, realizada por la señorita Ana Monserrath López Yuquilema, Egresada de la Universidad Nacional de Chimborazo, de la Carrera de Enfermería, razón por la cual autorizamos su presentación para la defensa pública

---

Lic. Myriam Parra

**PRESIDENTA DEL TRIBUNAL**

---

MsC. Angélica Herrera

**TUTORA DE TESIS**

---

Ing. Santiago Vega

**MIEMBRO DEL TRIBUNAL**

### **DERECHO DE AUTORÍA**

Yo, Ana Monserrath López Yuquilema, soy responsable de todo el contenido de este trabajo de investigación, los derechos de autoría pertenecen a la Universidad Nacional de Chimborazo.

## **AGRADECIMIENTO**

A la Universidad Nacional de Chimborazo, a los docentes de la Escuela de Enfermería por haberme permitido formarme como ser humano y futura profesional.

A la MsC. Angélica Herrera, quien con su paciencia y profesionalismo me ha guiado en la elaboración del presente trabajo de investigación.

A la Ing. Paulina Vega y al Personal de Enfermería, quienes de forma desinteresada contribuyeron con las orientaciones para la elaboración y ejecución de la investigación.

## **DEDICATORIA**

El presente trabajo investigativo va dedicado a mis Padres quienes son mi fortaleza y ejemplo, sostén de mis ilusiones y mis sueños.

A mis hermanos quienes con sus ocurrencias y palabras de aliento alegran mi vida.

A mis Abuelitos, por sus pacientes y sutiles consejos.

A Orlando quien ha sido mi compañero en las adversidades y obstáculos que se han presentado en nuestras vidas.

A mi bella hija Samantha quien con su dulzura e inocencia mi inspira día a día para seguir luchando y poder cumplir cada uno de mis sueños.

Con mucho amor y cariño.

Anita

## ÍNDICE GENERAL

PORTADA	
CERTIFICACIÓN DEL TRIBUNAL.....	ii
DERECHO DE AUTORIA.....	iii
AGRADECIMIENTO.....	iv
DEDICATORIA.....	v
ÍNDICE GENERAL.....	vi
ÍNDICE DE CUADROS.....	xii
ÍNDICE DE GRÁFICOS.....	xiii
RESUMEN.....	xv
SUMMARY.....	xvi
INTRODUCCIÓN.....	1

### CAPÍTULO I

<b>1.</b>	<b>PROBLEMATIZACIÓN.....</b>	<b>3</b>
<b>1.1</b>	Planteamiento del Problema.....	3
<b>1.2</b>	Formulación del Problema.....	6
<b>1.3</b>	Objetivos.....	6
<b>1.3.1</b>	Objetivo General.....	6
<b>1.3.2</b>	Objetivos Específicos.....	6
<b>1.4</b>	Justificación.....	7

### CAPÍTULO II

<b>2.</b>	<b>MARCO TEÓRICO</b>	
<b>2.1</b>	POSICIONAMIENTO TEÓRICO PERSONAL.....	9
<b>2.2</b>	FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA.....	9
<b>2.2.1</b>	Breve Descripción del Área de Estudio.....	9
<b>2.2.2</b>	Antecedentes.....	12
<b>2.2.3</b>	Investigación.....	15
	Programa Nacional de Tamizaje Neonatal-Protocolo de	

	Tamizaje Metabólico Neonatal.....	15
<b>2.2.3.1</b>	Capítulo Primero: Consideraciones Generales.....	15
<b>2.2.3.1.1</b>	Criterios para realizar el tamizaje neonatal.....	16
<b>2.2.3.1.2</b>	Definiciones.....	16
<b>2.2.3.1.3</b>	Procedimiento del Tamizaje Metabólico Neonatal.....	17
<b>2.2.3.1.4</b>	Consideraciones Generales del Tamizaje Metabólico Neonatal.....	17
<b>2.2.3.1.4.1</b>	Líneas de Base del Programa.....	18
<b>2.2.3.1.4.2</b>	Población de Referencia.....	20
<b>2.2.3.1.4.3</b>	Candidatos al Tamizaje Neonatal.....	20
<b>2.2.3.1.4.4</b>	Las Enfermedades que se Consideran en la Intervención.....	20
<b>2.2.3.1.4.4.1</b>	Hipotiroidismo Congénito.....	20
<b>2.2.3.1.4.4.2</b>	Fenilcetonuria (FCU).....	24
<b>2.2.3.1.4.4.3</b>	Galactosemia.....	26
<b>2.2.3.1.4.4.4</b>	Hiperplasia Suprarrenal Congénita.....	29
<b>2.2.3.2</b>	Capítulo Segundo: Procedimiento del Tamizaje Metabólico Neonatal.....	31
<b>2.2.3.2.1</b>	Objeto.....	32
<b>2.2.3.2.2</b>	Aplicación.....	32
<b>2.2.3.2.3</b>	Responsables.....	32
<b>2.2.3.2.4</b>	Desarrollo del procedimiento preanalítico de la muestra.....	33
<b>2.2.3.2.4.1</b>	Fundamento.....	33
<b>2.2.3.2.4.2</b>	Identificación del paciente: Tarjeta de recolección.....	33
<b>2.2.3.2.4.3</b>	Instrucciones detalladas para la toma de muestra.....	35
<b>2.2.3.2.4.3.1</b>	Momento de obtención de la muestra.....	35
<b>2.2.3.2.4.3.2</b>	Toma de muestra de sangre de talón.....	35
<b>2.2.3.2.4.3.2.1</b>	Posición del niño.....	35
<b>2.2.3.2.4.3.2.2</b>	Limpieza de punción.....	36
<b>2.2.3.2.4.3.2.3</b>	Lugar de punción.....	36
<b>2.2.3.2.4.3.2.4</b>	Obtención de la muestra: Punción y goteo de la muestra en papel filtro.....	37

<b>2.2.3.2.4.3.3</b>	Alternativas para la toma de muestras sangre para el tamizaje.	38
<b>2.2.3.2.4.3.3.1</b>	Instrucciones detalladas para la toma de muestra de sangre en cordón umbilical.....	38
<b>2.2.3.2.4.4</b>	Secado de la muestra.....	38
<b>2.2.3.2.4.5</b>	Identificación y trazabilidad de muestras.....	39
<b>2.2.3.2.4.6</b>	Manipulación y conservación de las muestras.....	39
<b>2.2.3.2.4.7</b>	Transporte de la muestra.....	41
<b>2.2.3.2.4.8</b>	Envío de la muestra.....	41
<b>2.2.3.2.5</b>	Calidad de la muestra.....	41
<b>2.2.3.2.5.1</b>	Muestras válidas o bien tomadas.....	42
<b>2.2.3.2.5.2</b>	Muestras Insatisfactorias.....	42
<b>2.2.3.2.5.2.1</b>	Muestra Insuficiente.....	43
<b>2.2.3.2.5.2.2</b>	Muestras con tiempo insuficiente de secado.....	43
<b>2.2.3.2.5.2.2.1</b>	Muestra Diluida.....	43
<b>2.2.3.2.5.2.2.2</b>	Muestra Contaminada.....	44
<b>2.2.3.2.5.2.2.3</b>	Muestra con Anillo de Suero.....	44
<b>2.2.3.2.5.2.3</b>	Muestra Sobresaturada.....	45
<b>2.2.3.2.5.2.4</b>	Muestra con el papel de filtro dañado.....	45
<b>2.2.3.2.5.2.5</b>	Muestra coagulada.....	45
<b>2.2.3.2.5.2.6</b>	Muestra no eluye.....	46
<b>2.2.3.2.5.2.7</b>	Muestras con fichas incompletas.....	46
<b>2.2.3.2.6</b>	Resumen.....	46
<b>2.2.3.2.7</b>	Procedimientos Analíticos en el Laboratorio de Tamizaje Neonatal: estrategia propuesta, equipos y reactivos, controles externos de calidad.....	47
<b>2.2.3.2.7.1</b>	Estrategia Propuesta.....	47
<b>2.2.3.2.7.2</b>	Sistema de control de muestra que incluye la recepción y rechazo de muestra.....	47
<b>2.2.3.2.7.3</b>	Controles externos del Laboratorio de INH Salud Pública.....	49
<b>2.2.3.2.7.4</b>	Prueba de tamizaje.....	49
<b>2.2.3.2.7.5</b>	Reporte y envío de los resultados de laboratorio a la unidad	

	de origen.....	49
<b>2.2.3.2.7.6</b>	Resultados fuera de rango.....	50
<b>2.2.3.3</b>	Capítulo Tercero: Uso de la Información y Resultados.....	51
<b>2.2.3.3.1</b>	Uso Individual.....	51
<b>2.2.3.3.2</b>	Sistema de Información – Sistema de Vigilancia Epidemiológico del Tamizaje Neonatal.....	52
<b>2.2.3.3.2.1</b>	Registro y Notificación.....	53
<b>2.2.3.3.2.2</b>	Agregación de la Información.....	53
<b>2.2.3.3.2.3</b>	Análisis de la Información.....	54
<b>2.2.3.4</b>	Capítulo Cuarto: Triage y Manejo de Casos Positivos, Sospechosos y Confirmados.....	56
<b>2.2.3.4.1</b>	Red de Atención a Casos Confirmados y en Proceso de Diagnóstico.....	56
<b>2.2.3.4.1.1</b>	Área de Triage en el Centro Nacional de Tamizaje Neonatal...	56
<b>2.2.3.4.1.2</b>	Triage en el Nivel Regional.....	57
<b>2.2.3.4.1.3</b>	Atención en Hospital de Especialidades por Equipo Multidisciplinario.....	57
<b>2.2.3.4.2</b>	Nivel de Riesgo.....	57
<b>2.2.3.4.3</b>	Seguimiento de Casos Positivos y Portadores.....	59
<b>2.2.3.4.3.1</b>	Hipotiroidismo Congénito.....	59
<b>2.2.3.4.3.2</b>	Galactosemia.....	62
<b>2.2.3.4.3.3</b>	Fenilcetonuria.....	68
<b>2.2.3.4.3.4</b>	Hiperplasia Suprarrenal Congénita.....	72
<b>2.2.3.4.4</b>	Aspectos de Promoción de la Salud y de Educación para Cambio de Comportamiento.....	74
<b>2.2.3.4.4.1</b>	Promoción de la Salud.....	74
<b>2.2.3.4.4.2</b>	Comunicación para Cambios de Comportamiento.....	75
<b>2.3</b>	DEFINICIONES DE TÉRMINOS BÁSICOS.....	75
<b>2.4</b>	HIPÓTESIS Y VARIABLES.....	79
<b>2.4.1</b>	Hipótesis.....	79
<b>2.4.2</b>	Variables.....	79

2.5	OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES.....	80
-----	--------------------------------------	----

### **CAPÍTULO III**

3.	<b>MARCO METODOLÓGICO</b>	83
3.1	Método.....	84
3.2	Población y Muestra.....	84
3.2.1	Población.....	84
3.3	Técnicas e Instrumentos de Recolección de Datos.....	84
3.4	Técnicas para el Análisis e Interpretación de Datos.....	84

### **CAPÍTULO IV**

4.	<b>ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS</b>	
4.1	La extracción de la muestra del Tamizaje Neonatal se realiza previo consentimiento informado?.....	85
4.2	Para realizar el Tamizaje Neonatal cuál es la edad apropiada para la toma de muestra?.....	87
4.3	En su unidad de salud se cuenta con los insumos necesarios para realizar la prueba de Tamizaje Neonatal?.....	89
4.4	Reconoce cuando la toma de la muestra del Tamizaje Neonatal fue tomada de manera correcta e incorrecta?.....	91
4.5	Matriz de Recolección de Datos sobre muestras tomadas del Tamizaje Neonatal en el Período de Enero a Diciembre del 2012 en las Unidades Operativas de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo – Riobamba.....	93
4.6	Comprobación de Hipótesis.....	95

## **CAPÍTULO V**

### **5. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES**

<b>5.1</b>	Conclusiones.....	96
<b>5.2</b>	Recomendaciones.....	97

## **CAPÍTULO VI**

### **6. PROPUESTA**

<b>6.1</b>	Elaboración del Manual de Bolsillo sobre el Procedimiento de Obtención de la muestra para Tamizaje Neonatal.....	98
------------	--	----

<b>BIBLIOGRAFÍA.....</b>	106
--------------------------	-----

<b>ANEXOS.....</b>	109
--------------------	-----

<b>ANEXO 1 INSTRUMENTOS DE RECOLECCIÓN DE DATOS.....</b>	110
--	-----

<b>1. ENCUESTA.....</b>	110
-------------------------	-----

<b>1.1</b>	Resultados de las Encuestas Aplicadas al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo – Riobamba.....	113
------------	--	-----

<b>2. GUÍA DE OBSERVACIÓN.....</b>	126
------------------------------------	-----

<b>2.2</b>	Resultados de las Guías de Observación realizadas a las Enfermeras en las Unidades Operativas de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo – Riobamba.....	129
------------	--	-----

<b>ANEXO 2 MATRIZ DE RECOLECCIÓN DE DATOS.....</b>	140
--	-----

<b>ANEXO 3 EVIDENCIAS.....</b>	141
--------------------------------	-----

## ÍNDICE DE CUADROS

<b>CUADRO N° 1</b>	Enfermedades detectadas por el Tamizaje Neonata.....	17
<b>CUADRO N° 2</b>	Cobertura de los Programas de Tamizaje Metabólico Neonatal en Latinoamérica.....	19
<b>CUADRO N° 3</b>	Pruebas y Técnicas a Desarrollarse para el Tamizaje Neonatal.....	49
<b>CUADRO N° 4</b>	Formato Provisional de Cuaderno de Seguimiento de Muestras de Tamizaje Neonatal.....	53
<b>CUADRO N° 5</b>	Valores de las hormonas tiroideas en niños RN a término...	59
<b>CUADRO N° 6</b>	Guía Dietética para Niños con Galactosemia.....	67
<b>CUADRO N° 7</b>	Guía Dietética para Niños con Fenilcetonuria.....	71
<b>CUADRO N° 8</b>	Programa de Tamizaje Neonatal.....	113
<b>CUADRO N° 9</b>	Carácter de la prueba de Tamizaje Neonatal.....	114
<b>CUADRO N° 10</b>	Enfermedades que detecta el Tamizaje Neonatal.....	115
<b>CUADRO N° 11</b>	El Tamizaje previene discapacidades.....	116
<b>CUADRO N° 12</b>	Encargados de tomar a muestra.....	117
<b>CUADRO N° 13</b>	Consentimiento informado para la extracción muestra.....	119
<b>CUADRO N° 14</b>	Edad apropiada para realizar el Tamizaje Neonatal.....	120
<b>CUADRO N° 15</b>	Insumos necesarios para realizar el Tamizaje Neonatal.....	121
<b>CUADRO N° 16</b>	Pruebas Fallidas.....	122
<b>CUADRO N° 17</b>	Toma de muestra correcta e incorrecta.....	123
<b>CUADRO N° 18</b>	Capacitaciones sobre Tamizaje Neonatal.....	124
<b>CUADRO N° 19</b>	Consentimiento informado para la extracción de la muestra	86
<b>CUADRO N° 20</b>	Edad apropiada para realizar el Tamizaje Neonatal.....	88
<b>CUADRO N° 21</b>	Insumos necesarios para realizar el Tamizaje Neonatal.....	90
<b>CUADRO N° 22</b>	Muestra correcta e incorrecta.....	92
<b>CUADRO N° 23</b>	Matriz de Recolección de datos sobre muestras tomadas del Tamizaje Neonatal en el período de Enero a Diciembre del 2012 en las Unidades Operativas de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo – Riobamba.....	93

## LISTA DE GRÁFICOS

<b>GRÁFICO N° 1</b>	Niño con Hipotiroidismo Congénito.....	21
<b>GRÁFICO N° 2</b>	Esquema Patrón de Herencia Autosómico Recesivo.....	24
<b>GRÁFICO N° 3</b>	Síntomas de niños/as con Hiperplasia Suprarrenal Congénita.....	29
<b>GRÁFICO N° 4</b>	Cartilla para recolección de muestra y datos.....	34
<b>GRÁFICO N° 5</b>	Áreas recomendadas para punción.....	36
<b>GRÁFICO N° 6</b>	Calentando el área de punción.....	36
<b>GRÁFICO N° 7</b>	Aplicación de la lanceta.....	37
<b>GRÁFICO N° 8</b>	Goteo de la punción del talón en el papel filtro.....	37
<b>GRÁFICO N° 9</b>	Colocación de las cartillas en la torre de secado.....	38
<b>GRÁFICO N° 10</b>	Calidad de la muestra: Muestra válida o bien tomada.....	42
<b>GRÁFICO N° 11</b>	Calidad de la muestra: Muestra insuficiente.....	43
<b>GRÁFICO N° 12</b>	Calidad de la muestra: Muestra diluida.....	43
<b>GRÁFICO N° 13</b>	Calidad de la muestra: Muestra contaminada.....	44
<b>GRÁFICO N° 14</b>	Calidad de la muestra: Muestra con anillo de suero.....	44
<b>GRÁFICO N° 15</b>	Calidad de la muestra: Muestra sobresaturada.....	45
<b>GRÁFICO N° 16</b>	Calidad de la muestra: Muestra con el papel filtro dañado	45
<b>GRÁFICO N° 17</b>	Calidad de la muestra: Muestra coagulada.....	45
<b>GRÁFICO N° 18</b>	Tarjeta de Identificación de Recién Nacidos.....	52
<b>GRÁFICO N° 19</b>	Registro y Notificación.....	52
<b>GRÁFICO N° 20</b>	Sistema de Vigilancia: Agregación de la Información.....	54
<b>GRÁFICO N° 21</b>	Vigilancia Epidemiológica del Tamizaje Neonatal.....	55
<b>GRÁFICO N° 22</b>	Análisis y manejo de los casos de Tamizaje Neonatal según resultados de laboratorio.....	58
<b>GRÁFICO N° 23</b>	Programa de Tamizaje Neonatal.....	113
<b>GRÁFICO N° 24</b>	Carácter de la prueba de Tamizaje Neonatal.....	114
<b>GRÁFICO N° 25</b>	Enfermedades que detecta el Tamizaje Neonatal.....	115
<b>GRÁFICO N° 26</b>	El Tamizaje previene discapacidades.....	116
<b>GRÁFICO N° 27</b>	Encargados de tomar a muestra.....	118

<b>GRÁFICO N° 28</b>	Consentimiento informado para la extracción muestra.....	119
<b>GRÁFICO N° 29</b>	Edad apropiada para realizar el Tamizaje Neonatal.....	120
<b>GRÁFICO N° 30</b>	Insumos necesarios para realizar el Tamizaje Neonatal....	121
<b>GRÁFICO N° 31</b>	Pruebas Fallidas.....	122
<b>GRÁFICO N° 32</b>	Toma de muestra correcta e incorrecta.....	124
<b>GRÁFICO N° 33</b>	Capacitaciones sobre Tamizaje Neonatal.....	125
<b>GRÁFICO N° 34</b>	Consentimiento informado para la extracción de muestra.	86
<b>GRÁFICO N° 35</b>	Edad apropiada para realizar el Tamizaje Neonatal.....	88
<b>GRÁFICO N° 36</b>	Insumos necesarios para realizar el Tamizaje Neonatal....	90
<b>GRÁFICO N° 37</b>	Muestra correcta e incorrecta.....	92
<b>GRÁFICO N° 38</b>	Efectividad de la muestra.....	94

## **RESUMEN**

El Programa de Tamizaje Neonatal es un Proyecto con ejecución interinstitucional, Vicepresidencia de la República y el Ministerio de Salud Pública que inicio desde el mes de Diciembre del 2011 y cuyo objetivo principal es el de la detección oportuna y tratamiento de cuatro errores del metabolismo para prevenir discapacidad intelectual y otras discapacidades en base a un procedimiento ya establecido. Al realizar la correspondiente investigación en cuanto al desarrollo del Programa de Tamizaje Neonatal en el área en estudio la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo – Riobamba, se plantearon objetivos generales y específicos que nos permitieron llegar a los resultados finalmente obtenidos. Para la consecución de los objetivos que se plantearon en este proyecto se realizó un estudio transversal, retrospectivo, y prospectivo en el cual se aplicó una encuesta de 11 preguntas aplicadas al Personal de Enfermería responsable de la toma de muestras para el tamiz neonatal en las unidades operativas, así como una observación directa del procedimiento aplicado por el Personal de Salud, y finalmente se contó con la información estadística obtenida de los consolidados mensuales de las unidades operativas de la Dirección Distrital. Los resultados mostraron que existe influencia directa en la toma de muestras que realiza el Personal de Enfermería, determinando que en el periodo de Enero a Diciembre del 2012 existió un 28% de pruebas fallidas, debido a diferentes etiologías que se describen en este estudio. Toda investigación se realiza con la finalidad de descubrir un problema y presentar una propuesta, en este estudio se efectuó un manual de bolsillo para facilitar la comprensión y fácil acceso a la información por parte del personal que participa en la toma de muestras.



**UNIVERSIDAD NACIONAL DE CHIMBORAZO**  
**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**  
**CENTRO DE IDIOMAS**

---

**ABSTRACT**

The Neonatal Screening Program is an inter institutional project implemented with support of the Vice-Presidency and Ministry of Public Health. It started in December 2011. Its main objective is the timely detection and treatment of four errors of metabolism to prevent intellectual disabilities among others on the basis of a previous established process.

When conducting an investigation in the development of the Neonatal Screening Program in the study area, the District Health Office No. 06D01 Chambo Riobamba - developed general and specific objectives that allowed to reach the obtained results.

To achieve the proposed objectives, this project analyzed a transversal, retrospective and prospective study in which a survey of 11 questions applied to Nursing Staff who were responsible for the collection of samples for neonatal screening was applied in the operational units. Along with a direct observation of the procedure followed by the Health Personnel. Finally the statistical information was developed from the consolidated monthly information of operating units of the Management Department.

The results showed that there is a direct influence on the sampling performed by Health Personnel. It was determined that in the period from January to Dicember 2012 there was a 28% of unsuccessful tests, due to different etiologies described in this study.

All research is performed in order to discover a problem and submit a proposal. In this study a pocket handbook was written to facilitate understanding and access to information by the personnel involved in sampling.

Translation of the summary corrected by Mgs. Narcisa Fuertes  
Professor at Languages Center, Health Sciences Faculty  
January the 8th, 2014

CENTRO DE IDIOMAS



## INTRODUCCIÓN

La Organización Mundial de la Salud ha tenido dentro de sus metas el mejoramiento en la salud materno fetal y la prevención de la discapacidad en la población infantil.

En nuestro país la salud materna y del recién nacido es una prioridad de salud pública en la que están comprometidos todas las entidades que hacen parte del Sistema de Salud y Seguridad Social.

El Programa Nacional de Tamizaje Neonatal es un estudio con fines preventivos, que debe practicarse a todos los recién nacidos.

Tiene como objetivo descubrir y tratar oportunamente enfermedades graves e irreversibles que no se pueden detectar al nacimiento, ni siquiera con una revisión médica muy cuidadosa.

La mayoría de los pacientes con errores del metabolismo, parecen normales al nacimiento. El Tamiz Neonatal se ha generalizado en todos los países con altos niveles de salud y ahora en el nuestro.

Mediante este estudio se pretende determinar la influencia que tiene el Manejo del Programa de Tamizaje Neonatal por el Personal de Enfermería, así como las posibles soluciones con las que se puede aportar para el cumplimiento de este programa.

En el presente proyecto de investigación en el Capítulo I se detalla el problema, el planteamiento del problema, objetivos del estudio y la justificación de la investigación.

En el Capítulo II se incluye el posicionamiento personal, la fundamentación teórica en la que se detalla el Protocolo de Tamizaje Neonatal que consta de: consideraciones generales; procedimiento del tamizaje metabólico; uso de la información y resultados; triaje y manejo de casos positivos, sospechosos y confirmados, adicionalmente Términos Básicos, Hipótesis y variables.

Seguidamente por el Capítulo III en el que se desarrolla el marco metodológico en el que describe el diseño de la investigación, la población, muestra, el instrumento, procedimiento de recolección de datos,

Mientras que el Capítulo IV se detalla las técnicas de análisis de datos y el análisis e interpretación de los datos obtenidos.

El Capítulo V: Contiene las Conclusiones, Recomendaciones del estudio.

El capítulo VI: se encuentra la Propuesta para Solucionar el Problema.

Finalmente Bibliografía y Anexos.

## **CAPÍTULO I**

### **1. PROBLEMATIZACIÓN**

#### **1.1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA**

El Programa de Tamizaje Neonatal es una estrategia de Salud Pública, esencialmente preventiva, que permite identificar precozmente una patología que puede llevar potencialmente a un grave problema de salud, como el retardo mental, daño neurológico y metabólico, inclusive la muerte, pudiendo ser evitado con un diagnóstico precoz y tratamiento oportuno, preservando el intelecto de los ecuatorianos del futuro, mejorando sustantivamente el porvenir y la calidad de vida de los niños afectados y la de sus familias. (3)

El Programa de Tamizaje Neonatal permite detectar cuatro enfermedades: Hipotiroidismo congénito, Fenilcetonuria, Galactosemia, Hiperplasia Suprarenal Congénita.

Entre 1961 y 1963, el Dr. Robert Guthrie desarrolló la prueba de tamiz mediante la recolección de gotas de sangre en papel filtro para la detección de fenilcetonuria; su empleo como prueba de escrutinio fue inmediata, aplicándose la prueba de tamiz neonatal en los Estados Unidos de Norteamérica ese mismo año. Así mismo, desde 1964 se cuentan con métodos para el tamizaje masivo de recién nacidos para galactosemia. (3)

No es, sin embargo, hasta 1973 que Canadá crea el primer Programa de Tamizaje para hipotiroidismo congénito, siguiéndolo EEUU en 1975. Actualmente, a nivel mundial, existen Programas de Tamizaje Neonatal para enfermedades como Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal, Fenilcetonuria, Galactosemia entre otras. Los países que manejan programas más completos son: Japón, Alemania, Cuba, Costa Rica, México y Canadá, principalmente. (3)

A nivel mundial el 20 a 30% de los casos de mortalidad pediátrica tiene como base una enfermedad genética. Los análisis de la morbilidad infantil son aún más sorprendentes, entre el 2 y 3% de todos los recién nacidos se encuentran malformaciones congénitas, cerca del 60% de todos los abortos espontáneos tienen como causa un trastorno genético embrionario, y el 15% de todas las admisiones a un hospital general universitario en los Estados Unidos son debidas a enfermedades genéticas. (4)

Ecuador es uno de los países que ha implementado la detección oportuna de enfermedades que pueden causar discapacidad. Bajo el slogan “Con pie derecho, la huella del futuro”, el proyecto fue impulsado por la Vicepresidencia y el Ministerio de Salud Pública. (5)

Al inicio del programa, en diciembre del 2011, la meta era cumplir con la realización de 111.925 tamizajes. El plan superó en un 38% esa meta.

Desde el inicio del programa hasta la fecha se han realizado aproximadamente 190.000 muestras a niños y niñas a nivel nacional, de los cuales se ha detectado 50 casos positivos, que están recibiendo atención integral y medicación gratuita.(5)

En la Provincia de Chimborazo la Prueba de Tamizaje Neonatal se la realiza en cualquiera de los 103 centros, subcentros o puestos de salud, el mismo que ha permitido descartar casos positivos, en algunas de las cuatro enfermedades señaladas, en 1693 niñas y niños de esta Provincia. (5)

Sin embargo por los informes emitidos por el laboratorio del Programa de Tamizaje Neonatal a la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo - Riobamba, se ha podido observar que existen pruebas mal tomadas las mismas que pueden ser resultado de varias determinantes como la falta de preparación de la zona de punción, experiencia del personal sobre el Manejo del Programa Neonatal, falta de material (lanceta, cartilla).

En la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo - Riobamba de la Provincia de Chimborazo se han registrado 2380 pruebas de Tamizaje Neonatal recolectadas durante el período de enero a diciembre del 2012, de las cuales 1720 que representan el 72 % fueron recolectadas de manera correcta y 660 (28%) de estas pruebas se reportaron como mal recolectadas, por las causas que se mencionan a continuación: el 23% son muestras sobresaturadas, el 2% poseen cantidad insuficiente de muestra, el 1% es un tipo de muestra inconsistente, el 1% tiene un tiempo insuficiente de secado, 0% es una muestra coagulada, el porcentaje restante 1% no se mencionan causas específicas.

De lo expuesto anteriormente se obtiene una mejor visión del gran problema que existe aún en cuanto a los conocimientos y la técnica correcta sobre el Tamizaje Neonatal es por este motivo que se realizó este proyecto.

## **1.2 FORMULACIÓN DEL PROBLEMA**

¿Influye el manejo del Programa de Tamizaje Neonatal por el Personal de Enfermería en los Resultados de la Prueba Preventiva realizada a los Neonatos, en la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo - Riobamba, Periodo de Enero a Diciembre del 2012?

## **1.3 OBJETIVOS**

### **1.3.1 Objetivo General**

- Determinar cómo influye el Manejo del Programa de Tamizaje Neonatal por el Personal de Enfermería en los Resultados de la Prueba Preventiva realizada a los Neonatos, en la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo - Riobamba, Periodo de Enero a Diciembre del 2012

### **1.3.2 Objetivos Específicos**

- Identificar en el Protocolo de Tamizaje Neonatal las actividades que ejecuta el Personal de Enfermería para la obtención de la muestra de Tamizaje Neonatal.
- Determinar el Manejo del Programa de Tamizaje Neonatal por el Personal de Enfermería en la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo - Riobamba.
- Identificar las determinantes en la Toma de Muestra del Programa de Tamizaje Neonatal que influyen en los resultados de la prueba preventiva realizada a los neonatos en la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo - Riobamba.
- Determinar el porcentaje de efectividad de los resultados de la prueba preventiva aplicada a los neonatos en el Período de Enero a Diciembre del 2012, en la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo - Riobamba.
- Diseñar un Manual de Bolsillo del Procedimiento en la Obtención de la Muestra para Tamizaje Neonatal para el Personal de Enfermería, el mismo que servirá como guía para el momento de la extracción de la muestra.

## **1.4 JUSTIFICACIÓN**

La presente investigación se la realiza para determinar la efectividad en la toma de muestra para la prueba de Tamizaje Neonatal implementada como uno de los programas del Ministerio de Salud Pública considerada como un método sencillo, confiable, siendo su costo – beneficio positivo, y teniendo como objetivo la prevención de discapacidades asociadas a enfermedades congénitas.

En la actualidad sigue existiendo casos de discapacidad intelectual (Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Galactosemia, Hiperplasia Suprarrenal), teniendo el Hipotiroidismo Congénito una incidencia relativamente alta, esto se debe a que son diagnosticados casi siempre luego del tercer mes de vida cuando los daños son irreversibles, sin embargo en ocasiones se presentan signos clínicos los mismos que no son suficientes para la detección temprana y tratamiento oportuno de dichas discapacidades.

Es importante porque a través de la investigación se conocerá las determinantes que impiden obtener una muestra efectiva para la Prueba del Tamizaje Neonatal, en la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo - Riobamba, contribuyendo de esa manera a una detección temprana y tratamiento oportuno en los RN.

Mediante la investigación se logrará que el Personal de Enfermería se capacite e incremente las estrategias que permitan cumplir con el objetivo del Programa Nacional de Tamizaje Neonatal, y apliquen la técnica correcta al momento de la obtención de la muestra para Tamizaje Neonatal.

Con la realización de este proyecto los principales beneficiados van a ser todos los niños y niñas que acuden a realizarse el Tamizaje Neonatal en el área de estudio, los mismos que a futuro contribuirán para el desarrollo y adelanto del país.

Además mediante la elaboración del Manual de Bolsillo sobre el Procedimiento de Obtención de la Toma de la Muestra para Tamizaje Neonatal se logrará beneficiar al Personal de Salud encargado de recolectar las muestras para el Tamizaje Neonatal.

De esa manera se podrá brindar el tratamiento oportuno y necesario a los neonatos que sean identificados por alguna de las enfermedades que se detecta con este examen.

## **CAPÍTULO II**

### **2. MARCO TEÓRICO**

#### **2.1 POSICIONAMIENTO TEÓRICO PERSONAL**

De acuerdo a los modelos y teorizantes de enfermería el estudio se basa en el modelo de promoción de la salud de Nola Pender ya que determina la importancia de promocionar la salud, de mantener un nivel de salud óptimo. Identifica la promoción de la salud como el objetivo del siglo XXI. Sugiere que un estado de salud óptimo hace innecesario la prevención de las enfermedades.

#### **2.2 FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA**

##### **2.2.1 BREVE DESCRIPCIÓN DEL ÁREA DE ESTUDIO**

Según Decreto ejecutivo N° 3292, publicado en el Registro Oficial N° 932 del 11 de Mayo de 1992, se establece la conformación de las áreas de salud como nivel básico de organización y operación regionalizada y descentralizada de los servicios del Ministerio de Salud Pública. (Creación del manual de áreas).

En el año de 1993 se crea la Sub área Riobamba Sur Occidental, con 15 unidades de salud incluida el Centro de Salud N°3 que se constituía en la jefatura del área (C-3, Bashalan, Cacha, Cacha Huagshi, Chuyug, Calpi, Casaloma, Cundwana, Palacio Real, Pucara Quinche, San Juan, San Miguel de Quera, Santa Rosa, Yaruquies).

A partir de Febrero de 1994, se reestructuraron nuevamente las áreas y toma el nombre de Sub área Riobamba – Chambo, constituida con 24 unidades de salud incluido el Centro 3 cabecera de área (C-3, Quimiag, Chambo, San Francisco, Pungala, Licto, Flores, Punin, Cacha Machangara, Pucara Quinche, Amula Casaloma, San Miguel de Quera, Chuyug, Santa Ana de Guagña, Lluclud, Guaslan, Tzalaron, Gulalac, Bashalan, Puruhuay San Gerardo, Huagshi, Quantul Grande, Alao, San Luis).

El Ministerio de Salud realizó un proceso de acreditación de áreas de salud en la que el área de salud Riobamba – Chambo fue evaluada y alcanzó los niveles óptimos de acreditación, por lo que mediante acuerdo ministerial 1956 del 11 de Julio 1995 se crea el área N° 6 Riobamba – Chambo con 24 unidades operativas con capacidad técnica administrativa y financiera descentralizada.

El año de 1997 se realiza una nueva reestructuración de áreas de salud en la que se incorpora al área 6 Riobamba – Chambo las unidades de Penipe por lo que queda constituido con 31 unidades de salud (C-3, Bellavista, Flores, Licto, Pungala, Punin, Quimiag, San Luis, Penipe, Chambo, Guantul Grande, Gulalac, Santa Ana de Guagña, Puruhuay San Gerardo, Alao, Bashalan, Guaslan, Tzalaron, Candelaria, Matus, Palictagua, Nabuzo, Bayushig, Chazo, Guanando, Pungal Grande, Chingazo, San Gerardo, Cubijies, San Francisco de Chambo, Llucud).

En el año 1999 se realiza una última reestructuración de las áreas de salud en la que se le cambia la denominación a Áreas de Salud N° 1 Riobamba – Chambo, se excluye las unidades de Penipe y se incorpora nuevas unidades con la que el área queda constituida con 36 unidades operativas (C-3, Bellavista, Santa Rosa, La Panadería, La Georgina, Norte, Loma de Quito, San Antonio del Aeropuerto, Tapi, Lican, Calpi, San Juan, Yaruquies, Cacha Machangara, Pucara Quinche, Huagshi, Chuyug, San Miguel de Quera, Casaloma, Flores, Licto, Pungala, Punin, Quimiag, San Luis, Chambo, Guantul Grande, Gulalac, Santa Ana de Guagña, Puruhuay San Gerardo, Bashalan, Guaslan, Tzalaron, Cubijies, San Francisco de Chambo, Llucud).

Con Acuerdo Ministerial N° 00001549 del 01 de Agosto del 2012 el Área de Salud N° 1 Riobamba – Chambo cambia su denominación a DIRECCIÓN DISTRITAL DE SALUD N° 06D01 CHAMBO – RIOBAMBA.

## **UBICACIÓN GEOGRÁFICA**

La Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo – Riobamba se encuentra ubicado al norte de la provincia de Chimborazo (Calle Cien Fuegos y Habana, Urb Parque

Industrial), ocupa parte de la hoya del Río Chambo y de las vertientes internas de las cordilleras Oriental y Occidental de los Andes.

## **LÍMITES**

Se encuentra limitado por:

Norte: Los cantones Guano y Penipe

Sur: Los Cantones de Guamote y Colta

Este: Con las provincias de Bolívar y Guayas

Oriente: Con la provincia de Morona Santiago

**POBLACIÓN TOTAL:** 189.143 Habitantes

Para el año 2012 en total de población del área de salud estimada por el INEC fue de 189.143 habitantes; de los cuales 176.931 habitantes pertenecen al Cantón Riobamba y 12.212 al cantón Chambo. Sin embargo, de acuerdo al último censo de población y vivienda del 2010, el cantón Riobamba cuenta con 225.741 habitantes de los cuales 118.901 son del sexo femenino y los 106.840 masculinos, con una proporción mujer: hombre es de 1,1. A su vez el cantón Chambo, son un total de 11.885 habitantes, 6.225 mujeres y 5.660 hombres con una proporción mujer hombre 1.

La provincia de Chimborazo se ha caracterizado por ser una de las provincias con mayor número de población indígena del país. En la zona de influencia del Área de Salud, vemos que la mayor concentración de esta población la encontramos principalmente en las zonas más alejadas a la cabecera, siendo así: Flores, Cacha, San Juan, Licto, son los lugares de mayor concentración. Al contraste de estos, en las zonas aledañas a la cabecera se concentran en mayor número la población mestiza. Y en menor cantidad la población Blanca se concentra principalmente en las zonas principales de las ciudades como Riobamba - Chambo.

### **2.2.2 ANTECEDENTES**

Luego de haber realizado un análisis riguroso de toda la bibliografía existente acerca de trabajos relacionados con el Tamizaje Neonatal se ha podido constatar que existen estudios que se relacionan a las alteraciones que se pueden detectar con este test, y uno de los estudios encontrados se relaciona con la toma de muestra de Tamizaje Neonatal mediante la aplicación de la metodología seis sigma. Estos estudios sirvieron de apoyo para fortalecer la investigación y así poder realizarla de mejor manera, se menciona a continuación estos trabajos:

**TEMA:** PROPUESTA DE UNA ESTRATEGIA PARA LA MEJORA CONTINUA DEL PROCESO DE TOMA DE LA MUESTRA DE TAMIZAJE NEONATAL MEDIANTE LA APLICACIÓN DE LA METODOLOGÍA SEIS SIGMA

**Autores:** Natassia Camacho Matamoros, Sergio Obando Rodríguez

#### **Conclusiones:**

- En los centros de recolección con mayor cantidad de personas encargadas de la toma de muestra, se observan una cantidad mayor de muestras insatisfactorias, debido a una mayor variabilidad en los procesos y menor oportunidad para capacitación.
- En los centros de recolección elegidos con 0% de muestras insatisfactorias, se observó que en el 100% de estos, las muestras son tomadas por técnicos/diplomados en laboratorio, la razón se fundamenta en que se trata de personal calificado con experiencia y capacitación, debido a la naturaleza propia de sus funciones, dentro las cuales se destaca la extracción de muestras sanguíneas.
- El calentamiento de la zona de punción es un paso fundamental del procedimiento para lograr muestras satisfactorias.
- Omitir el paso de revisar la muestra por ambos lados del papel filtro después de su toma, se relaciona con un alto porcentaje de muestras insatisfactorias porque no se detecta el defecto al momento de la toma de la muestra.

- No se encontró que exista una relación entre el tiempo de secado y un alto porcentaje de muestras insatisfactorias.
- El paso de dejar caer una gota de sangre en cada círculo del papel filtro es determinante para lograr muestras satisfactorias ya que lo datos demuestran que incide directamente sobre la calidad de las mismas.
- Los centros de recolección con alto porcentaje de insatisfactorias no aplican el procedimiento recomendado por el PNT.
- Queda demostrado que un procedimiento exitoso al momento de toma de la muestra, radica en efectuar las recomendaciones propuestas por el PNT pues al omitirlas se encuentra asociado a una muestra de pobre calidad.

**TEMA:** INFORMACIÓN QUE POSEEN LAS EMBARAZADAS QUE ASISTEN A LA CONSULTA DE ALTO RIESGO OBSTÉTRICO SOBRE EL PERFIL NEONATAL Y ALTERACIONES METABÓLICAS (HIPOTIROIDISMO) EN LA MATERNIDAD CONCEPCIÓN PALACIOS, DTO. CAPITAL, CARACAS, DURANTE EL TERCER TRIMESTRE DEL 2008.

**Autoras:** Arocha, Yorgelys,

Torres, Karina

**Conclusiones:**

En función a los resultados obtenidos a través de la recolección de datos mediante el instrumento se llegan a las siguientes conclusiones:

1.- Con relación al primer objetivo específico de la investigación, identificar la información que poseen las embarazadas de alto riesgo obstétrico con respecto a los aspectos generales del perfil neonatal se obtuvo que un promedio general del 60% de las participantes respondió de manera correcta. Cabe destacar que las respuestas incorrectas en relación a las generalidades del perfil neonatal se presentó mayor en lo referente a la edad del recién nacido, para cumplir la prueba del perfil neonatal.

2.- En relación al segundo objetivo específico de la investigación, describir la información que poseen las embarazadas de alto riesgo obstétrico acerca de los beneficios del perfil neonatal, un promedio general del 51% de las participantes respondió de manera incorrecta.

3.- Referente al tercer objetivo específico de la investigación, Identificar la información que poseen las embarazadas de alto riesgo obstétrico sobre los centros de salud donde realizan el perfil neonatal. Se observa que un 75% de las respuestas fueron incorrectas, los resultados muestran que las embarazadas no poseen la información en relación a derivación de casos positivos y atención neonato del enfermo.

4.- Con respecto al cuarto objetivo específico de la investigación, describir la información que poseen las embarazadas de alto riesgo obstétrico acerca del hipotiroidismo, se concluye que un promedio general del 61% contestó de manera incorrecta. Se evidenció que la poca información inherente al hipotiroidismo es alta, lo que amerita a los profesionales en el área de la salud informar a las embarazadas sobre los aspectos básicos del hipotiroidismo y su relación con el retardo mental.

**TÍTULO:** “IMPACTO DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN MADRES CON NIÑOS MENORES DE 1 MES DE EDAD QUE ASISTEN A LA CONSULTA MÉDICA EN EL CENTRO DE SALUD N° 1 DE LA CIUDAD DE IBARRA EN EL PERIODO DE ENERO A SEPTIEMBRE 2012”

**Autoras:** Lema Chiza Yuri Pakarina, Morquecho Montaleza Andrea Gabriela

**Conclusiones:**

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

- Una vez terminado el trabajo de investigación se llegó a concluir que el desconocimiento y la falta de información es uno de los factores importantes para que las madres no acudan a la toma de la muestra para el examen

correspondiente al Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal “Pie Derecho, La Huella del Futuro”.

- El tamizaje neonatal no es solo un examen de laboratorio, es un programa que incluye la detección de enfermedades como Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal, Fenilcetonuria, Galactosemia, la confirmación del resultado, localización inmediata del recién nacido, el control del tratamiento y el seguimiento de la evolución del desarrollo psicomotriz.
- Toda persona tiene derecho a la atención médica, preventiva o curativa, relacionada con las enfermedades de tipo genético. El objetivo del tamizaje neonatal es prevenir el retardo físico, el retraso mental o la muerte en los niños afectados
- La elaboración e implementación de la guía de la prueba de Tamizaje Metabólico Neonatal constituirá un instrumento de trabajo diario en el Centro de Salud N° 1 que permitirá fortalecer los conocimientos de las madres.
- Al realizar el proyecto de investigación observamos que el Centro de Salud N° 1 carece de material educativo y medios de información para los Padres de familia, solo cuentan con la información que brinda el personal de Salud al momento de realizar la prueba del talón a los niños.

### **2.2.3 INVESTIGACIÓN**

Para la sustentación teórica de la presente investigación se tomó la información plasmada en el:

#### **PROGRAMA NACIONAL DE TAMIZAJE NEONATAL-PROTOCOLO DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL.**

##### **2.2.3.1 CAPÍTULO PRIMERO: CONSIDERACIONES GENERALES**

**Concepto:** “Con pie derecho, la huella del futuro” es el nombre que la Vicepresidencia de la República del Ecuador le dio al tamizaje neonatal. El tamizaje neonatal es una acción de medicina preventiva con el propósito de búsqueda de alguna enfermedad existente desde el momento del nacimiento cuyo diagnóstico y

tratamiento precoces disminuyen la morbilidad, la mortalidad y evita las discapacidades.

#### **2.2.3.1.1 Criterios para realizar el tamizaje metabólico neonatal**

Aunque existen variaciones en cuanto a criterios absolutos al respecto, en general se debe considerar a un problema de salud como tributario del tamizaje neonatal cuando cumple con las siguientes consideraciones:

1. La enfermedad cursa con morbilidad mental o física severa y/o mortalidad al no ser diagnosticada en el período neonatal.
2. La búsqueda clínica mediante un simple examen físico no es efectiva.
3. Existe un tratamiento efectivo disponible que aplicado precozmente mejora significativamente 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. Costo/beneficio muy favorable
7. Debe ser de evaluación permanente.

#### **2.2.3.1.2 DEFINICIONES**

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

**El Ministerio de Salud Pública del Ecuador** en su calidad de rector de la salud, tiene la responsabilidad de aplicar, **con carácter universal y obligatorio**, en la Red Pública de Salud, en los hospitales y clínicas privadas así como en los establecimientos ambulatorios que atienden niñas y niños durante el período

neonatal, este programa a todos los más de trescientos mil bebés que nacen anualmente en el país. Se basa en la extracción de una muestra de sangre al momento del nacimiento en la unidad de salud en que se atendió el parto y 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 ulterior análisis en el laboratorio centralizado dependiente del Ministerio de Salud Pública para el tamizaje de cuatro enfermedades, dos endócrinas: **el hipotiroidismo congénito (HC) y la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)**, y dos errores congénitos del metabolismo: **la fenilcetonuria (FCU), y la galactosemia (GE).**

Hipotiroidismo Congénito	Prevención de Discapacidad intelectual
Fenilcetonuria	Prevención de Discapacidad intelectual
Galactosemia	Prevención de Discapacidad intelectual
Hiperplasia suprarrenal	Prevención de Discapacidad intelectual y muerte precoz

**Cuadro N° 1** Enfermedades detectadas por el Tamizaje Neonatal

**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

### **2.2.3.1.3 PROCEDIMIENTO DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL**

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

### **2.2.3.1.4 CONSIDERACIONES GENERALES DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL**

**Las enfermedades, prevalencia, mecanismo de producción, evolución, criterios y diagnósticos.**

Aproximadamente uno de cada mil recién nacidos vivos aparentemente normales, pueden albergar en forma latente alguna enfermedad de consecuencias graves e irreversibles como el hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, fibrosis quística entre las más comunes, que existen pero no se manifiestan en el nacimiento, sino más tardíamente y que son consecuencia de discapacidad intelectual, epilepsia, ceguera y otros trastornos graves en las primeras semanas o meses después del nacimiento.

Los avances tecnológicos disponen actualmente de pruebas relativamente sencillas para diagnosticar estos padecimientos a tiempo cuando aún no se ha instalado el daño orgánico, lo cual permite prevenirlo e iniciar el tratamiento en forma oportuna y de esta manera aportar para una mejor calidad de vida. Esta detección se logra mediante el tamizaje neonatal.

Según los avances de los últimos años, se dispone de tecnología avanzada para el tamizaje en edad neonatal, para metabolopatías y otras patologías congénitas en las que el tratamiento de reemplazo y la implementación de una dieta adecuada a partir del diagnóstico precoz de las mismas, podrían revertir el cuadro clínico de los enfermos, y de esta manera garantizar normalidad intelectual y su consecuente inserción a una vida cotidiana normal como parte del desarrollo de su entorno social.

#### **2.2.3.1.4.1 Líneas de Base del Programa**

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

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

El estudio visitó 1,254.055 viviendas, donde se identificaron 289.393 personas con discapacidad para una tasa de prevalencia de 2,47 X 100.000 habitantes, de ellas 24,46% tienen discapacidad intelectual, y el 75,54% tiene otro tipo de discapacidad.

Del total de personas con discapacidad intelectual (68.687), en 32.784 personas su discapacidad es de origen prenatal (48%). De ellas el 28,45% son de origen prenatal genético, es decir, afectaciones de diferentes grados en el genoma. En el 42,11% de los casos, se evidenció una etiología multifactorial y en esta categoría se destacó el Hipotiroidismo Congénito, encontrado en todas las regiones del país.

Para fenilcetonuria, hiperplasia suprarrenal y galactosemia, el país no tiene registrado las prevalencias. Los resultados que se obtenga 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 Ministerio de Salud Pública.

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

En Latinoamérica, se describen a continuación:

<b>COBERTURA DE TAMIZAJE</b>	<b>PAÍSES</b>
<b>&gt; 80%</b>	Chile, Cuba, Costa Rica, Uruguay
<b>60 – 80%</b>	Brasil, México, Argentina
<b>10 – 35%</b>	Colombia, Paraguay, Venezuela
<b>&lt; 10%</b>	Nicaragua, Perú, Guatemala, Rep. Dominicana, Bolivia, Panamá, Ecuador, El Salvador, Honduras y Haití

**Cuadro N° 2** Cobertura de los Programas de Tamizaje Metabólico Neonatal en Latinoamérica

**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

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 Dr. Enrique Garcés de Quito, que inició el tamizaje de hipotiroidismo congénito en mayo de 2008 y reportó en septiembre de 2009 una incidencia de 1 por cada 1.750 nacidos vivos, las referencias disponibles para la hiperplasia suprarrenal congénita dan una incidencia referencial de 1/10 a 18.000 nacimientos, la fenilcetonuria con una incidencia estimada de 1/8.967 nacimientos, la galactosemia con una incidencia estimada de 1/60.000 nacimientos.

Otros problemas de importancia podrían incluirse en el futuro, como fibrosis quística, con una incidencia estimada en Ecuador de 1/11,252 nacimientos y sobrevivida promedio de 9 años.

#### **2.2.3.1.4.2 Población de referencia**

Según proyecciones del INEC nacerán 315.985 niños en el año 2011.

#### **2.2.3.1.4.3 Candidatos al Tamizaje Neonatal**

Los demandantes efectivos son el total de la población de referencia, es decir las 315.985 niñas y niños que nacen anualmente en el Ecuador, en quienes se cumple su derecho a una vida sana y en lo posible libre de discapacidad.

#### **2.2.3.1.4.4 LAS ENFERMEDADES QUE SE CONSIDERAN EN LA INTERVENCIÓN**

##### **2.2.3.1.4.4.1 Hipotiroidismo Congénito**

Es la disminución o la falta de producción de la hormona tiroidea en un RN, es la causa más común de retardo mental prevenible. Según estadísticas latinoamericanas se presenta en 1 de cada 3.000 recién nacidos, van desde 1/3.616 (Cuba) hasta 1/1.667 (Paraguay), en el Ecuador los valores reportados son parciales de 1/1.750 nacimientos (HEG/MSP 2009). A nivel internacional la prevalencia global es de 1

por cada 4.000 nacidos vivos, 1 por 2.000 en orientales, 1 por 5.500 en blancos y 1 por 32.000 en negros.

### **Causas, incidencia y factores de riesgo**

El hipotiroidismo en el recién nacido puede ser causado por:

- Ausencia o desarrollo anormal de la glándula tiroides. La causa más frecuente es la disgenesia de la glándula (ectopia 50% de los casos, agenesia 35%), insuficiencia hipofisaria para estimular la tiroides
- Formación defectuosa o anormal de las hormonas tiroideas. Se ha descrito una inmunoglobulina inhibidora de la unión de TSH (TB II) y una inmunoglobulina bloqueadora del crecimiento tiroideo (bloqueo TGI)
- Existen Hipotiroidismos transitorios debido a pasaje de anticuerpos maternos, por medicamentos orales o tópicos que contienen yodo, por inmadurez del eje hipotálamo-hipofisario-tiroideo en los prematuros.
- Los defectos embriogénicos, se heredan en forma autosómica recesiva.
- Afecta dos veces más a las niñas que a los niños.

### **Síntomas**

Los signos clínicos son inespecíficos y sólo el 5% de los RN 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
- Fontanela posterior abierta
- Ictericia prolongada



**Gráfico N° 1** Niño con Hipotiroidismo Congénito  
**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

Esta apariencia generalmente se desarrolla a medida que

progresa la enfermedad. A mayor edad en la infancia, se presentan con:

- Discapacidad intelectual severa
- Cabello seco y frágil
- Baja implantación del cabello
- Tinte icterico de la piel
- Episodios de asfixia
- Hipotonía muscular
- Estreñimiento
- Somnolencia
- Estatura baja
- Braquidactilia
- Voz ronca
- Retardo del crecimiento
- Retardo de la dentición y del desarrollo sexual secundario.

### **Pronóstico**

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

El desarrollo crítico del sistema nervioso tiene lugar en los primeros meses después del nacimiento, por lo que la deficiencia de la hormona tiroidea ocasiona daño irreversible. Sin tratamiento, el hipotiroidismo congénito puede llevar a que se presente discapacidad intelectual severa y rápidamente progresivo a partir del primer mes de vida.

La falta de detección y tratamiento provoca la pérdida del cociente de inteligencia (CI) de 3 puntos por semana atribuible a la demora en aplicar la terapia de sustitución.

## **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.

La discapacidad puede ocurrir como consecuencia de:

- a) Niños que no se les hizo el tamizaje.
- b) Niños que no se les confirma el diagnóstico, aunque el TSH de tamizaje lo sugiera.
- c) 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.
- d) Desconocimiento de los servicios de salud, por fallas en el seguimiento.
- e) Uso indebido de los productos para su tratamiento, por administración irregular, mal almacenaje, olvido, descuido.
- f) Uso de técnicas de laboratorio que no están validadas para tamizaje neonatal.

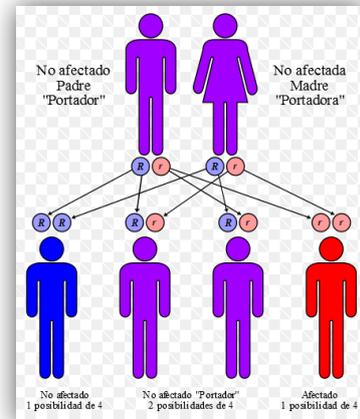
El tamizaje neonatal comienza con la toma de muestra y termina con la confirmación de caso. Una vez se confirme un caso, debe ser remitido a pediatría y al equipo multidisciplinario de atención, para iniciar el manejo acorde con el protocolo correspondiente.

#### 2.2.3.1.4.4.2 FENILCETONURIA (FCU)

Es una afección en la cual un RN nace sin la capacidad para descomponer el aminoácido fenilalanina. Se presenta con una frecuencia de 1/8.967 nacidos vivos, según la casuística internacional disponible.

#### Causas

Es una enfermedad autosómica recesiva, ambos padres son portadores y el riesgo de recurrencia de la enfermedad es de un 25%. Los RN con FCU tiene déficit o ausencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa, que cataliza la reacción del aminoácido esencial fenilalanina a tirosina, sólo el 1 a 2% de las hiperfenilalaninemias se producen por un defecto del cofactor de esta enzima (BH4).



**Gráfico N° 2** Esquema Patrón de Herencia Autosómico Recesivo  
**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

La carencia de la enzima mencionada, ocasiona la acumulación de fenilalanina en las células del cerebro provocando daño progresivo e irreversible del cerebro con la consecuente afectación intelectual, la misma que se producirá en su mayor expresión durante el primer año de vida y en adelante.

#### Síntomas

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

- Piel, cabello y ojos más claros que sus hermanos o hermanas sin la enfermedad.

Los síntomas iniciales aparecen en los primeros meses de vida:

- Hiperactividad
- Movimientos espasmódicos de brazos y piernas
- Convulsiones

- Eccema rebelde a tratamiento
- Temblores
- Postura inusual de las manos
- Microcefalia
- Y alrededor del 6º mes se hace evidente la presencia de retraso en el desarrollo.

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 “a moho” en el paciente (aliento, piel, orina). Este olor inusual se debe a la acumulación de metabolitos de fenilalanina en el organismo.

En niños mayores aparecen grados de trastornos de conducta como:

- Agresividad
- Hiperactividad
- Rabieta
- Actitudes autistas.

### **Tratamiento y 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 deteriora considerablemente y según el nivel de afectación. Si no se evitan las proteínas que contengan fenilalanina, la fenilcetonuria puede conducir a discapacidad intelectual hacia el final del primer año de vida.

### **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.

### **2.2.3.1.4.4.3 GALACTOSEMIA**

Es una afección en la cual el organismo no puede metabolizar la galactosa que es un azúcar simple de la lactosa que está presente en gran proporción en la leche de origen animal, incluida la leche humana.

#### **Causas**

- La galactosemia es un trastorno hereditario autosómico recesivo del metabolismo de la galactosa, la incidencia estimada para la galactosemia clásica se estima 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 uridil transferasa, la galactocinasa o la epimerasa conducen a una acumulación de galactosa y por tanto se conocen tres tipos de galactosemia, asociadas con la deficiencia de una de estas tres enzimas. La galactosa acumulada en exceso toma una ruta secundaria con formación del azúcar galactitol, el cual no es metabolizado y al acumularse en el ojo es causante de las cataratas que se observan en los pacientes sin tratar.
- Existen 3 formas de la enfermedad:
  - ✓ Deficiencia de galactosa-1- fosfatouridil transferasa (denominada galactosemia clásica, la forma más común y la más grave). Varias mutaciones homocigotas y heterocigotas compuestas son responsables

del defecto en el gen GALT cuyo locus se encuentra ubicado en el cromosoma 9p13.3

- ✓ Deficiencia de galactosa cinasa en esta forma el gen GALK1 está defectuoso y su locus se encuentra ubicado en el cromosoma 17q25.1.
- ✓ Deficiencia de Uridin difosfato 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 RN con galactosemia se le da leche, los derivados de la galactosa se acumulan en el RN, dañando hígado, cerebro, riñones y ojos.
- La deficiencia de cualquiera de las tres enzimas involucradas en el metabolismo de la galactosa, la uridil transferasa, la galactocinasa o la UDP galactosa 4 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 con deficiencia principalmente de galactokinasa y de 1 fosfato uridil transferasa sin tratar.

## **Síntomas**

Los RN con galactosemia clásica pueden desarrollar síntomas en los primeros días de vida si consumen leche materna o leche artificial que contengan lactosa. Los síntomas iniciales pueden ser:

- Vómito
- Diarrea

- Alimentación deficiente

En las dos primeras semanas de vida puede presentarse:

- Ictericia y diátesis hemorrágica
- Además infección grave en la sangre por E. coli debido a la inhibición de la actividad bactericida de los leucocitos

Otros síntomas son:

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

### **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.

### **Posibles complicaciones**

- Cataratas
- Cirrosis hepática
- Retraso en el desarrollo del lenguaje
- Insuficiencia ovárica
- Hipogonadismo

- Hipergonadotrófico
- Discapacidad intelectual,
- Sepsis por E.coli
- Muerte en período neonatal
- Temblores
- Anomalías motoras
- Fallo de Medro
- Ataxia en la adolescencia.

#### **2.2.3.1.4.4.4 HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA**

Alrededor de 1 de cada 10.000 a 18.000 niños nacen con esta patología

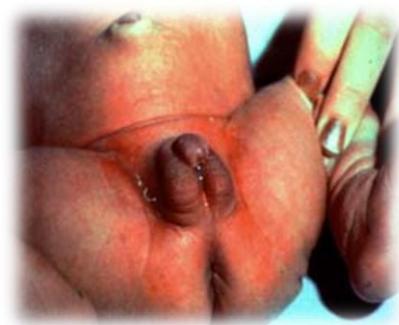
##### **Causas, incidencia y factores de riesgo**

- 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.

##### **Síntomas**

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

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



**Gráfico N° 3** Síntomas de niños/as con Hiperplasia Suprarrenal Congénita  
**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

- Clítoris agrandado.

Los niños pueden presentar:

- Pene agrandado
- Testículos pequeños
- Músculos bien desarrollados.

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

Algunas formas de hiperplasia suprarrenal congénita son más graves y ocasionan crisis suprarrenal en el recién nacido debido a la pérdida de sal. Los Rn con estas formas desarrollan síntomas poco después de nacer, como:

- Arritmias cardíacas
- Deshidratación
- Vómitos.

Estos síntomas se presentan en ambos sexos y no dependen del grado de masculinización.

### **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.

## **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.

### **2.2.3.2 CAPÍTULO SEGUNDO: PROCEDIMIENTO DEL TAMIZAJE MATABÓLICO NEONATAL**

#### **I. PROTOCOLO ACORDADO POR EL COMITÉ NACIONAL DE TAMIZAJE NEONATAL.**

El Comité Nacional de Tamizaje Neonatal (CNTN) conformado por delegados de las máximas autoridades de la Vicepresidencia de la República y del Ministerio de Salud Pública tiene como objetivo 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.

#### **II. PROCEDIMIENTO PARA LA TOMA, ENVÍO Y PROCESAMIENTO DE MUESTRAS:**

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

#### **2.2.3.2.1 Objeto**

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

#### **2.2.3.2.2 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.

#### **2.2.3.2.3 Responsables**

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

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

**PERSONA QUE TOMA LA MUESTRA:** (Enfermera/o, Médica/o o Internos de estas disciplinas)

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

**PERSONA RESPONSABLE DEL PROGRAMA EN LA UNIDAD DE ATENCIÓN:** (Enfermera/o, o Médica/o de la coordinación de la Unidad de Salud)

- Verificación diaria 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 y/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 de Tamizaje Neonatal.
- Mantener la coordinación constante con su nivel inmediato superior del Programa Nacional de Tamizaje: Unidad local, Área o Distrito Provincial o Regional de salud, Centro Nacional de Tamizaje Neonatal.

#### **2.2.3.2.4 Desarrollo del procedimiento preanalítico de la muestra**

##### **2.2.3.2.4.1 Fundamento**

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

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

Para el Programa Nacional de Tamizaje 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 casos posibles.

##### **2.2.3.2.4.2 Identificación del paciente: Tarjeta de recolección**

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

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

Para la recolección, almacenaje individual y transporte de la muestra para realizar los exámenes correspondientes al tamizaje metabólico neonatal, se dispone de una cartilla, la misma que contiene en forma impresa, las instrucciones y los espacios para escribir **el código de la muestra y la referencia individual del niño o niña atendidos**: nombre del Rn, cédula de ciudadanía provisional, 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 con su codificación, patología detectada, medicamentos recibidos), nombre de la madre, historia clínica única de la madre, referencias domiciliarias y de contacto telefónico fijo y celular.

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

Como parte de la cartilla está una lámina de papel filtro en la que se encuentran impresas cinco circunferencias de 1,5 cm de diámetro, las mismas que están diseñadas para alojar las muestras de sangre en su interior.

El formulario es un documento de recolección de datos para el Proyecto Nacional de Tamizaje Neonatal. Está dividido en varias secciones:

- Encabezado:** Incluye el logo de 'MPT DE RECHO' y el título 'PROYECTO NACIONAL DE TAMIZAJE NEONATAL - FICHA DE RECOLECCIÓN DE MUESTRAS'. Hay un campo para el 'código'.
- Centro de Recolección:** Opciones de radio para Hospital de Especializado, Hospital General, Centro de Salud, Privado y Otro.
- Datos de Contacto:** Campos para Nombre Unidad, Teléfono, Persona que toma la muestra y Ubicación Geográfica.
- Datos del Niño o Niña:** Campos para Primer Apellido, Segundo Apellido, Nombres, Fecha de Nacimiento, Sexo (M/F), HCl (codificación), Donde Nació, Peso al Nacer (gr.) y Tiempo de Gestación (semanas).
- Fecha de toma de Muestra:** Campos para día, mes y año.
- Alimentación:** Opciones de radio para Materna, Fórmula Neonatal, Mixta, Leche de Vaca, Parenteral y Otra.
- Tipo de Muestra:** Opciones de radio para Primera, Pcte. Tratamiento, Gemelar, Hospitalizado, Transfundido y Repetición.
- Datos de la Madre:** Campos para Primer Apellido, Segundo Apellido, Nombres, Fecha de Nacimiento, Cédula/Pasaporte/Otro (codificación), Teléfono Celular, Mail, Provincia, Cantón y Ciudad.
- Ubicación Exacta:** Campo para la dirección específica.
- Observaciones:** Campo para notas adicionales.
- Logos:** Logos de la Vicepresidencia Ejecutiva y el Ministerio de Salud Pública.

Gráfico N° 4 Cartilla para recolección de muestra y datos

Fuente: MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

### **2.2.3.2.4.3 Instrucciones detalladas para la toma de muestra**

#### **2.2.3.2.4.3.1 Momento de obtención de la muestra**

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

- **Extracción ideal:** Se realiza a partir de las 96h 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. Se realiza en todas las unidades de la Red Pública de Salud en las que se atienda a niños durante su primer control y/o vacunación. Cuando llegue fuera del tiempo ideal, se puede tomará de igual manera la muestra inclusive hasta el primer año de vida.
  
- **Extracción oportuna:** Se realiza la extracción de sangre de talón al momento del alta de la unidad donde se produjo el nacimiento, independiente 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 de < 35 semanas de edad gestacional, la toma de muestra debe realizarse al 7° día de vida para disminuir los falsos negativos, y podría repetirse una segunda muestra a los 15 días.

#### **2.2.3.2.4.3.2 Toma de muestra de sangre del talón**

##### **2.2.3.2.4.3.2.1 Posición del niño**

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

## **EL BEBÉ DEBE MANTENERSE EN POSICIÓN VERTICAL DURANTE TODO EL PROCEDIMIENTO**

Sostenga el talón del bebé entre el índice y pulgar de la mano izquierda del operador, colocando el dedo medio alrededor del tobillo del bebé sin presionar demasiado.

### **2.2.3.2.4.3.2 Limpieza del sitio de punción**

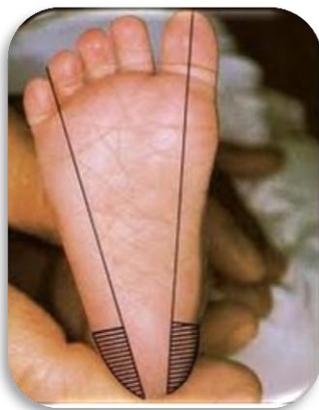
#### **ADECUADO LAVADO DE MANOS**

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

### **2.2.3.2.4.3.2.3 Lugar de punción**

Localizar las zonas laterales del talón izquierdo. 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 bebé mediante frotación leve o compresa tibia a 37°C.



**Gráfico N° 5** Áreas recomendadas para punción

**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011



**Gráfico N° 6** Calentando el área de punción

**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

#### 2.2.3.2.4.3.2.4 Obtención de la muestra: Punción y goteo de la muestra en el papel filtro

- Retire la lanceta del empaque estéril y aplíquela perpendicularmente al pie en la zona de punción de los lados del talón derecho.
- Presione el botón de liberación de la lanceta y mantenga la lanceta sobre el área de punción 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 AL BEBÉ EN POSICIÓN VERTICAL.**



**Gráfico N° 7** Aplicación de la lanceta

**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

- El momento de la extracción de la muestra extraída por punción o extracción se deja gotear desde una altura aproximadamente de 3 mm, 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 estar colocada en forma horizontal y suspendida en el aire.
- Observar que las gotas de sangre impregnen hasta la parte posterior de la tarjeta de papel filtro en la cartilla. Que la gota de sangre llene la totalidad de la circunferencia dibujada en el papel filtro y no se disperse hacia afuera ni que contenga grumos.



**Gráfico N° 8** Goteo de la punción del talón en el papel filtro

**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

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

circunferencias o en su defecto repetir 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 mojan o por insectos que se comieran parte de ella.

### **2.2.3.2.4.3.3 Alteraciones para la toma de muestras sangre para el tamizaje**

#### **2.2.3.2.4.3.3.1 Instrucciones detalladas para la toma de muestra de sangre de cordón umbilical**

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

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

#### **2.2.3.2.4.4 Secado de la muestra**

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

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



**Gráfico N° 9** Colocación de las cartillas en la torre de secado  
**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

#### **2.2.3.2.4.5 Identificación y trazabilidad de la muestra**

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

#### **Formularios y registros**

- a) Ficha de registro de paciente.

Cartilla del paciente, con un código, # de CI si la tuviera, # de código de la unidad, el área de salud, de la provincia y el # asignado a 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 envío y el resultado obtenido una vez procesada en el laboratorio.

- c) Ficha para el envío de muestra

En el sobre con el # de la cartilla y el código de la guía de envío.

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

#### **2.2.3.2.4.6 Manipulación y conservación de las muestras**

El método para el estudio se realiza en sangre impregnada sobre papel filtro cromatográfico, donde se pueden analizar los metabolitos específicos para cada enfermedad.

Las muestras 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 recolección, envío y análisis correcto de las muestras.

Las muestras de Muestra de Sangre Seca (MSS) son recolectadas por aplicación de una gota de sangre fresca, obtenida por punción con lanceta de talón o de cordón umbilical en neonatos aplicada sobre papel filtro especialmente manufacturado. Con la sangre se impregna completamente el área definida en el papel y se deja secar al ambiente por dos horas. Los especímenes con costra, aglutinados o roídos no son aceptables. La técnica de colección de la muestra y las especificaciones para el papel están publicadas como estándar nacional, por el National Committee for Clinical Laboratory Standards de los Estados Unidos de América.

Los materiales de recolección para muestras con propósito de tamizaje neonatal deben incluir un papel fuerte de cubierta para sobreponer al papel con la muestra seca. Estos son entonces guardados y sellados en un sobre de papel bond de alta calidad. La cubierta de papel y el sobre sellado proveen una barrera de doble capa que protege a los manipuladores casuales como embaladores, secretarias y otros de exposición accidental a especímenes de sangre seca y protege los especímenes de exposición al ambiente durante el envío.

Las muestras de sangre seca **no deben ser empacadas en bolsas plásticas de ninguna clase** porque la pérdida de intercambio de aire en el ambiente interno de la bolsa genera calor y humedad que pueden dañar la calidad de la muestra que va a ser analizada, o desprender compuestos químicos de la bolsa que pueden interferir con los resultados. La inclusión de material desecante en la bolsa previene algo de la humedad, pero las condiciones de correo no son controladas, entonces el desecante tendría utilidad limitada. Las muestras de mancha de sangre en papel filtro son secas, y en consecuencia no aplica la norma sobre rotulación con la marca de riesgo biológico en el sobre de envío. Pero se aclara que en casos específicos en que exista un riesgo identificado, por ejemplo un recién nacido de portadora de HIV, debe estar rotulado con la marca de **riesgo biológico**. Para todas las muestras se recomienda entonces colocar el rótulo con el nombre del recién nacido y los datos pertinentes al programa de tamizaje y añadir la frase **material biológico seco con bajo riesgo biológico**.

#### **2.2.3.2.4.7 Transporte de la 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 infecciosos. Las precauciones universales en la toma de la muestra, deben ser seguidas, lo mismo que durante el procedimiento de embalaje. El papel filtro con la muestra con su papel de cubierta debe ir cerrado y sellado **en un sobre de papel bond de alta calidad, extrafuerte, permeable al aire y resistente al agua**. Estos pasos proveen seguridad razonable de exposición ocupacional y mantienen óptima la integridad de la muestra.

#### **2.2.3.2.4.8 Envío de muestra**

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

El procesamiento en el laboratorio se efectuará el mismo día de arribo.

El resultado de las cuatro pruebas efectuadas en el laboratorio, será de inmediato publicado en la página de internet creada para este propósito. Cada unidad recuperará diariamente sus resultados por este medio de información y tomará las acciones correspondientes a la búsqueda, localización e información al paciente y sus familiares de la necesidad de realizarse nuevos exámenes y/o tratamiento que amerite el paciente.

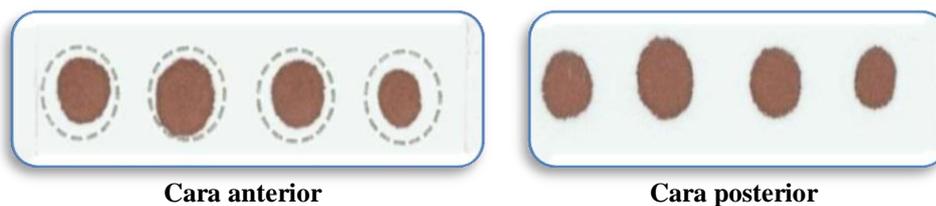
#### **2.2.3.2.5 Calidad de la muestra**

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 llene la totalidad de la circunferencia dibujada en el papel filtro y no se disperse hacia afuera ni que contenga grumos.

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

La muestra podrá ser repetida también si durante su trayecto al laboratorio se ve alterada por otros factores como accidentes que la mojan o por insectos que se comieran parte de ella, e igualmente habrá necesidad de repetirla.

#### 2.2.3.2.5.1 Muestras válidas o bien tomadas



**Gráfico N° 10** Calidad de la muestra: Muestra válida o bien tomada  
**Fuente:** Programa Nacional de Tamizaje Neonatal – ASTA –TI - 2011

Para considerar una muestra satisfactoria se tendrá en cuenta las siguientes características:

- Las manchas de las gotas de sangre deberán tener como mínimo de 0.5 a 1 cm de diámetro y al menos se debe tener tres manchas por papel de filtro. Una para el estudio de la TSH, otra de la PKU y una restante por si fuese necesario confirmar uno de los dos estudios.
- La distribución de la muestra debe ser de forma homogénea en ambas caras del papel, sin coágulos de sangre o rayados.
- La coloración característica es marrón-rojiza.

#### 2.2.3.2.5.2 Muestras Insatisfactorias

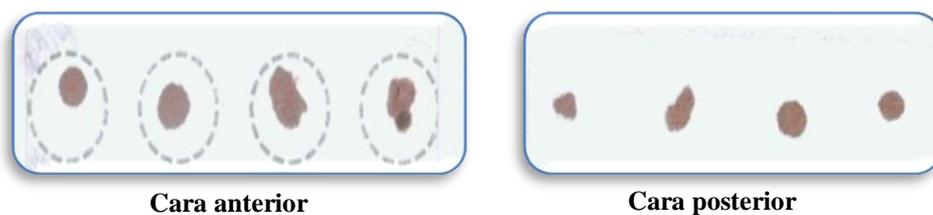
A continuación se detallan las características de las muestras insatisfactorias debido a diversos motivos y por los cuales una muestra debe ser rechazada. El procesamiento

por el laboratorio de una muestra insatisfactoria puede arrojar resultados no confiables.

El control de calidad de la muestra obliga a descartar aquellas que no llenen los requisitos establecidos, dejando constancia de ello en la base de datos y emitiendo una solicitud de nueva muestra.

Las muestras consideradas insatisfactorias y sus posibles causas son:

#### 2.2.3.2.5.2.1 Muestra Insuficiente

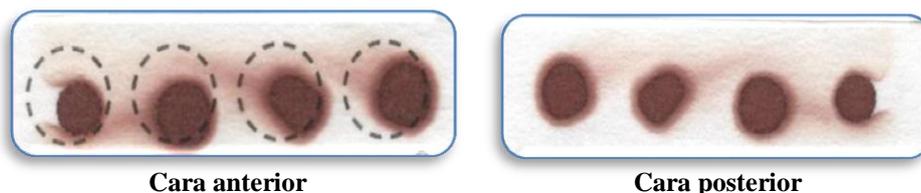


**Gráfico N° 11** Calidad de la muestra: Muestra insuficiente  
**Fuente:** Programa Nacional de Tamizaje Neonatal – ASTA –TI - 2011

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

#### 2.2.3.2.5.2.2 Muestras con tiempo insuficiente de secado

##### 2.2.3.2.5.2.2.1 Muestra Diluida

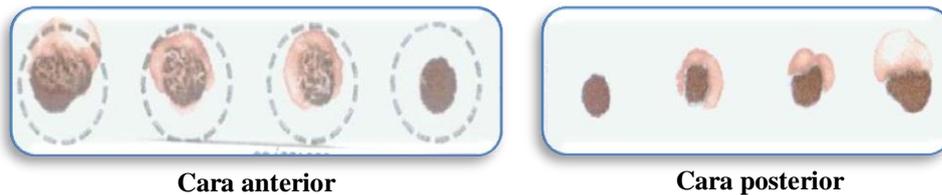


**Gráfico N° 12** Calidad de la muestra: Muestra diluida  
**Fuente:** Programa Nacional de Tamizaje Neonatal – ASTA –TI - 2011

Esta condición se produce porque la zona de punción contenía una solución contaminante (alcohol, productos químicos, líquido tisular, etc.) a la hora de tomarle

la muestra, o bien no se esperó a que la muestra se secase y se guardó en un sobre o junto a otras muestras, esta condición hace que la misma no sea apta para su análisis..

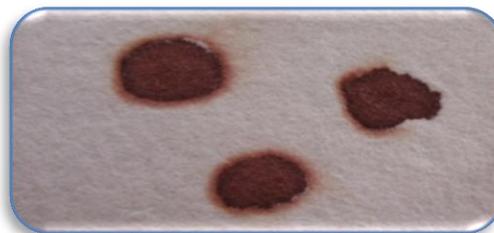
#### 2.2.3.2.5.2.2.2 Muestra Contaminada



**Gráfico N° 13** Calidad de la muestra: Muestra contaminada  
**Fuente:** Programa Nacional de Tamizaje Neonatal – ASTA –TI - 2011

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

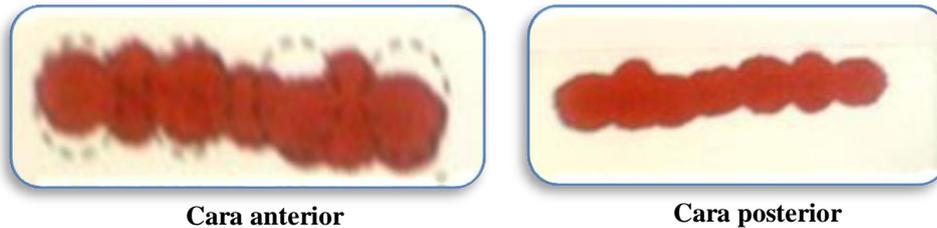
#### 2.2.3.2.5.2.2.3 Muestra con Anillo de Suero



**Gráfico N° 14** Calidad de la muestra: Muestra con anillo de suero  
**Fuente:** Programa Nacional de Tamizaje Neonatal – ASTA –TI - 2011

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

#### 2.2.3.2.5.2.3 Muestra Sobresaturada



**Gráfico N° 15** Calidad de la muestra: Muestra sobresaturada  
**Fuente:** Programa Nacional de Tamizaje Neonatal – ASTA –TI - 2011

Se denomina también muestra en exceso o superposición, y es aquella muestra que al momento de obtenerla se coloca gota sobre gota, lo que puede generar falsos positivos.

#### 2.2.3.2.5.2.4 Muestra con el papel de filtro dañado



**Gráfico N° 16** Calidad de la muestra: Muestra con el papel filtro dañado  
**Fuente:** Programa Nacional de Tamizaje Neonatal – ASTA –TI - 2011

Se define como aquella muestra que ha sufrido un deterioro físico del papel filtro, debido a humedad, ruptura, desgaste o acción mecánica sobre la misma, por lo que no es apta para realizarle los análisis.

#### 2.2.3.2.5.2.5 Muestra coagulada



**Gráfico N° 17** Calidad de la muestra: Muestra coagulada  
**Fuente:** Programa Nacional de Tamizaje Neonatal – ASTA – TI - 2011

La presencia de coágulos perjudica la uniformidad de la muestra y ocurre cuando la muestra fue colectada a ambos lados del papel de filtro o la muestra fue colectada varias veces en el mismo círculo.

**2.2.3.2.5.2.6 Muestra no eluye:** Se presenta cuando la muestra no logra ser extraída del papel de filtro para la realización de las pruebas. Las causas más frecuentes son el secado por acción del sol o calor o cuando la muestra es vieja, por demora en el envío, o cuando ha entrado en contacto con algún fijador como el alcohol.

**2.2.3.2.5.2.7 Muestras con fichas incompletas:** los datos de la ficha deben permitir identificar y localizar al niño, a su madre, el sitio y la persona responsable de la extracción. Una ficha incompleta podría impedir que un niño no reciba un tratamiento a tiempo.

#### **2.2.3.2.6 RESUMEN**

##### **Procedimiento de obtención de la muestra de talón:**

1. Llene cuidadosamente los datos de la cartilla. **LÁVESE LAS MANOS.** Puede usar guantes no estériles, para protección.
2. Colocarse al frente del bebé, con el talón del bebé a la altura de sus ojos.
3. Sostenga el talón del bebé entre el índice y el pulgar de la mano izquierda.
4. Caliente el talón del bebé mediante frotación leve o con una compresa tibia.
5. Limpie con alcohol la zona de punción, retirando el exceso de alcohol con un algodón seco. **NO SOPLE** el área de la muestra. No utilizar alcohol yodado.
6. Retire la lanceta del empaque estéril y aplíquela perpendicularmente al pie en la zona de punción del talón derecho. Presione el botón de liberación de la lanceta y mantenga la presión durante tres segundos.
7. Sostenga el pie sin presionar. La sangre capilar fluirá sola. Elimine la primera gota que aparece con una torunda seca de algodón. **MANTENGA AL BEBÉ EN POSICIÓN VERTICAL.**
8. Deje caer una gota en cada circunferencia de papel filtro de la cartilla, desde unos 3 mm de altura.

9. Mantenga la tarjeta de papel filtro en forma horizontal y suspendida en el aire.
10. Coloque las cartillas en las ranuras de la torre de secado alternativamente en dirección opuesta, que no se puedan tocar entre sí las muestras. En un área ventilada sin exceso de luz, sin exceso de humedad y a temperatura ambiente (entre 5 y 30° C), durante al menos dos horas, para su secado.
11. Para colocar en el sobre: Verifique el contenido de la cartilla, y colóquela en el sobre.

#### **2.2.3.2.7 PROCEDIMIENTOS ANALÍTICOS EN EL LABORATORIO DE TAMIZAJE NEONATAL: estrategia propuesta, equipos y reactivos, controles externos de calidad**

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

##### **2.2.3.2.7.1 Estrategia propuesta:**

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

El procesamiento en el laboratorio se efectuará el mismo día de arribo y sus resultados, salvo en caso de desperfecto del laboratorio, estarán listos el mismo día. Vía internet la comunicación será efectivizada el mismo día.

##### **2.2.3.2.7.2 Sistema de control de muestra que incluye la recepción 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 la correcta.
- d) Si las condiciones son las estipuladas (envase adecuado, conservación de muestra)

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

### **Formularios y registros**

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

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

### 2.2.3.2.7.3 Controles externos del Laboratorio de INH Salud Pública:

Auditorias de seguimiento continua y permanente con revisión integral anualmente.

### 2.2.3.2.7.4 Pruebas de tamizaje

En la siguiente tabla se establece las pruebas a desarrollarse, la edad que se realizará la toma de muestra y las técnicas empleadas en el laboratorio.

<b>PATOLOGÍAS INVESTIGADAS</b>	<b>EDAD AL ESTUDIO (Días)</b>	<b>PRUEBAS Y TÉCNICAS</b>	<b>PRUEBAS CONFIRMATORIAS</b>
<b>Hipotiroidismo congénito</b>	Nacimiento 4° día	TSH. ELISA, TSH	Gammagrafía tiroidea
<b>Fenilcetonuria (FCU)</b>	4° día	Fenilalanina. ELISA Tirosina	HPLC
<b>Galactosemia</b>	4° día	Galactosa Total ELISA	EM o Microfluorometría
<b>Hiperplasia suprarrenal congénita</b>	Nacimiento y/o 4° día	17 hidroxiprogesterona ELISA	HPLC

**Cuadro N° 3** Pruebas y Técnicas a Desarrollarse para el Tamizaje Neonatal

**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

### 2.2.3.2.7.5 Reporte y envío 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 del resultado 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 en riesgo la vida de la RN, tendrán tratamiento especial de envío y retorno urgentes de la muestra.

#### **2.2.3.2.7.6 Resultados fuera de rango**

Durante el procesamiento en el laboratorio, se pueden presentar valores de resultado alterados, que en primera instancia pueden considerarse producto de una muestra defectuosa, para el efecto, se verificará 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 de seguimiento de casos sospechosos o positivos.

### **NOTIFICACIÓN DE CASOS POSITIVOS**

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

La comunicación será efectivizada el mismo día de obtención del resultado, para esto, se colocará el resultado de laboratorio con su correspondiente código y una categorización de riesgo mediante una codificación particular que será reconocida por los usuarios en el portal de internet del Programa Nacional de Tamizaje Neonatal, y podrá ser consultada por los usuarios con las limitaciones propias de la confidencialidad del procedimiento.

### 2.2.3.3 CAPÍTULO TERCERO: USO DE LA INFORMACIÓN Y RESULTADOS

#### 2.2.3.3.1 USO INDIVIDUAL

El duplicado de la cartilla se archiva en la unidad operativa en una carpeta destinada específicamente para esta actividad. El original permanecerá dentro del sobre junto a las muestras y reposará en un archivo del laboratorio. El original se cotejará con la copia de referencia de la unidad operativa. Los resultados se asentarán en un archivo físico de papel (Libro de Registro) y en otro digital en el centro nacional de tamizaje neonatal y en la unidad operativa.

Los resultados del tamizaje neonatal positivos, dudosos o negativos, se anotarán en forma individualizada en la TARJETA DEL RECIÉN NACIDO para:

1. Explicación a los padres o cuidadores del bebé para que sean recuperados los exámenes en el sitio de internet con su número/código, el mismo que constará en la tarjeta del recién nacido.
2. Comunicación y búsqueda activa de los casos positivos.
3. La unidad que está realizando el seguimiento al niño por patología o por control del niño sano

**TARJETA DE IDENTIFICACIÓN DE RECIÉN NACIDOS**

Nombre de la madre: \_\_\_\_\_  
Cama N °: \_\_\_\_\_  
Fecha: \_\_\_\_\_ Hora: \_\_\_\_\_  
Tipo de Parto: \_\_\_\_\_ Sexo: \_\_\_\_\_  
N° Historia Clínica de la Madre: \_\_\_\_\_  
Obstetra: \_\_\_\_\_  
N° Afiliación: \_\_\_\_\_

HOSPITAL –DR. ENRIQUE GARCÉS-  
Servicio de Pediatría  
Unidad de Neonatología

**Anverso**

Peso: \_\_\_\_\_ gr Talla: \_\_\_\_\_ cm  
P.C.: \_\_\_\_\_ cm P.B.: \_\_\_\_\_ cm  
Apgar: 1` \_\_\_\_\_ 5` \_\_\_\_\_ 10` \_\_\_\_\_  
Edad gestacional semanas: \_\_\_\_\_  
Observaciones: \_\_\_\_\_

VACUNA BCG		TAMIZAJE NEONATAL Código:			
SI	NO	Tomada	+	-	Referencia
AUDITIVO		Hipotiroidismo Congénito			
Pasa	No Pasa	Fenilcetonuria			
		Hiperplasia Suprarrenal C			
		Galactosemia			
Fecha _____ de _____		alta:			
Lugar _____ de _____		Control:			
Fecha _____ de _____		Control:			
Nombre del Médico: _____					

**Transverso**

**Gráfico N° 18** Tarjeta de Identificación de Recién Nacidos  
**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

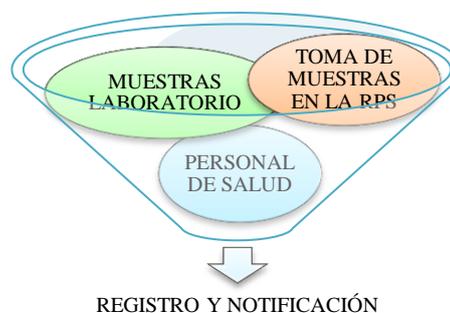
**2.2.3.3.2 SISTEMA DE INFORMACIÓN – SISTEMA DE VIGILANCIA EPIDEMIOLÓGICO DEL TAMIZAJE NEONATAL**

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

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

Actividades del sistema de Información

- a. Registro
- b. Análisis
- c. Reporte



**Gráfico N° 19** Registro y Notificación  
**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

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

Nombre RN	CI RN	EDAD	HCU RN	Nombre Madre	HCU Madre	Teléfonos	Dirección	Fecha de toma	Código de muestra	Diagnóstico

**Cuadro N° 4** Formato Provisional de Cuaderno de Seguimiento de Muestras de Tamizaje Neonatal

**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

**2.2.3.3.2.2 AGREGACIÓN DE LA INFORMACIÓN:** La información obtenida se agrega en los niveles de la Red Pública de Salud, tanto de sus unidades de salud hospitalarias y/o ambulatorias así como de los casos atendidos por los servicios de salud privados. El reporte es mensual y la información se agrega progresivamente en el nivel regional y nacional a partir de la información obtenida en las unidades de salud públicas y privadas. Diariamente se registran los datos de los niños y niñas que son sujetos del tamizaje neonatal para su progresiva agregación en el sistema, en el siguiente formato de parte diario de reporte.

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

En la Coordinación Distrital se agrega la información proveniente de todas las unidades de la RPS y también de las privadas, obteniéndose así la información

distrital consolidada, la misma que se reporta a la Dirección Regional correspondiente.

La información de cada una de los distritos, se agregan en la Dirección Regional correspondiente, eso permite el reconocimiento de la magnitud del problema y sus posibilidades de manejo acorde a los planes y programas Regionales y Distritales.

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

#### SISTEMA DE VIGILANCIA: AGREGACIÓN DE LA INFORMACIÓN

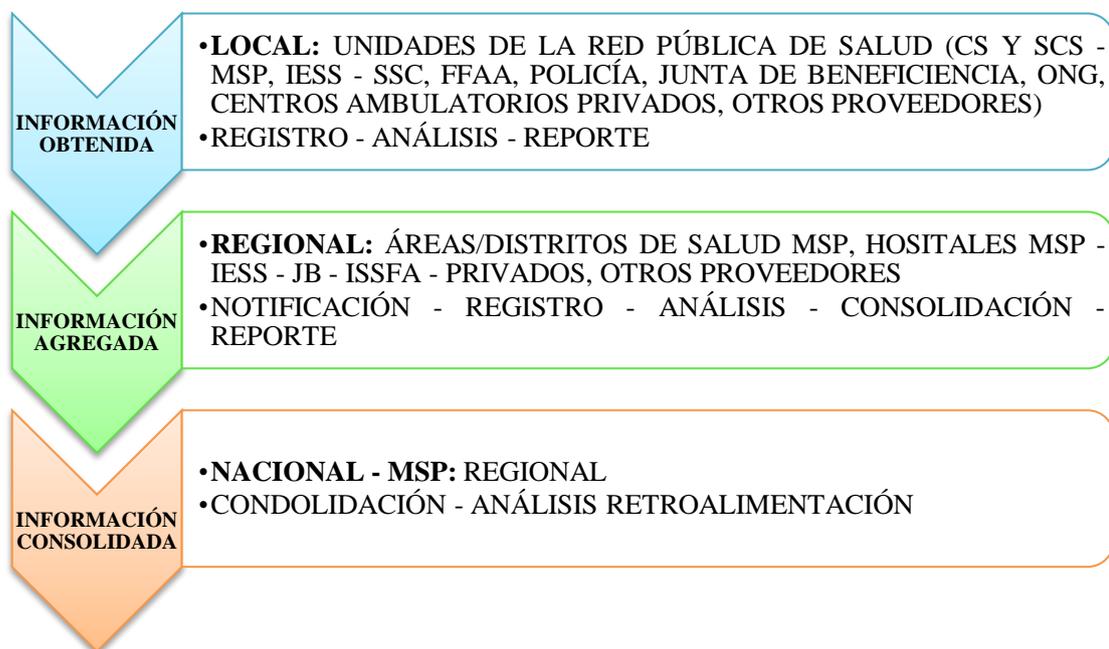


Gráfico N° 20 Sistema de Vigilancia: Agregación de la Información  
Fuente: MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

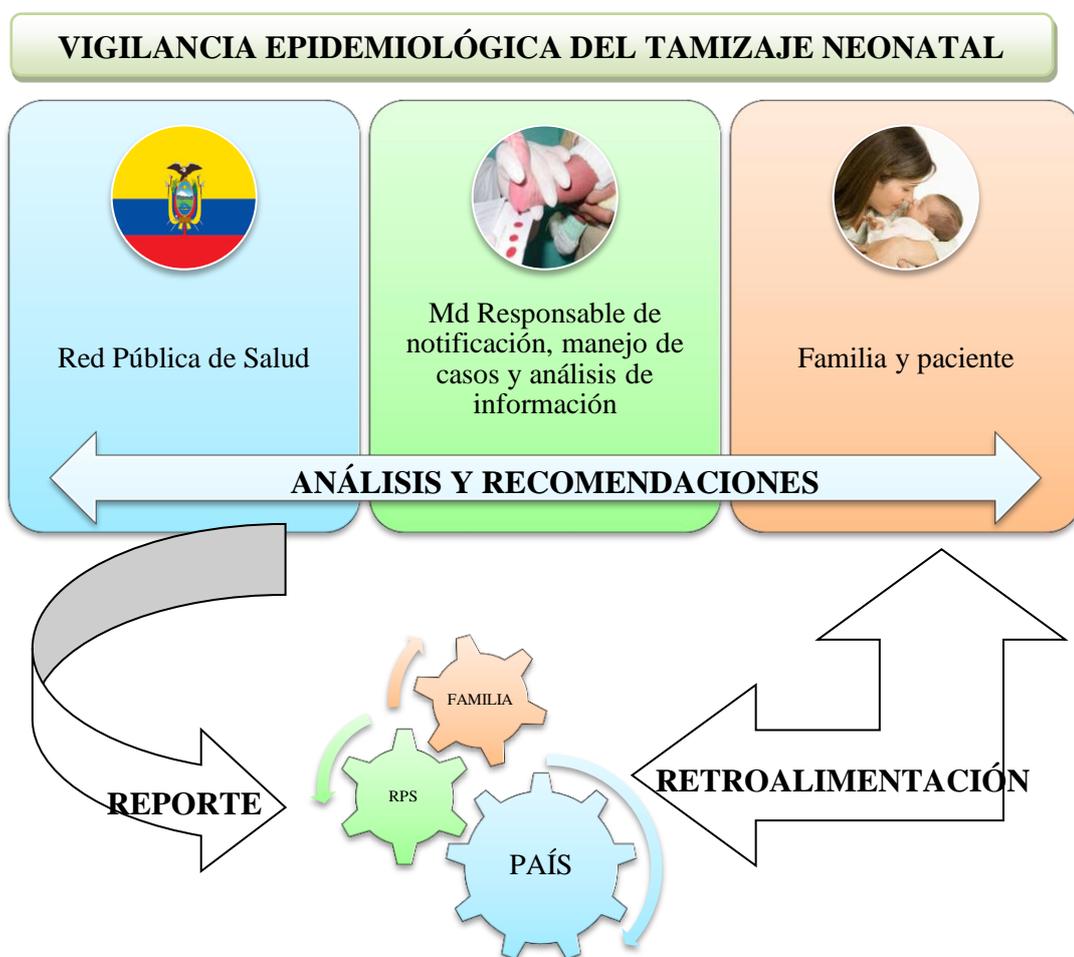
#### 2.2.3.3.2.3 ANÁLISIS DE LA INFORMACIÓN

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

- a. Análisis individual y recomendaciones de manejo
- b. Análisis colectivo y reajustes de programa

**2.2.3.3.2.3.1** En el aspecto individual, se realiza el triaje del caso positivo para su manejo especializado por el equipo multidisciplinario más cercano, con el correspondiente registro y seguimiento por parte del Centro Nacional de Tamizaje.

**2.2.3.3.2.3.2** El análisis de la información agregada, permite establecer conclusiones que retroalimenten el Programa Nacional de Tamizaje para que se realicen las modificaciones de calidad y de control de errores del Programa, en beneficio del mejoramiento constante del cumplimiento de este derecho a la salud y a una vida libre de discapacidad.



**Gráfico N° 21** Vigilancia Epidemiológica del Tamizaje Neonatal  
**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

#### **2.2.3.4 CAPÍTULO CUARTO: TRIAJE Y MANEJO DE CASOS POSITIVOS, SOSPECHOSOS Y CONFIRMADOS**

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

**TODOS RESULTADOS FUERA DE RANGO DE LA NORMALIDAD, SE REPETIRÁ MEDIANTE REPORTE A LA UNIDAD DE ORIGEN, LOCALIZACIÓN DEL CASO, AVISO A LA MADRE Y FAMILIA DEL NIÑO O NIÑA COMPROMETIDO Y TOMA DE NUEVA MUESTRA QUE SE ENVIARÁ DE INMEDIATO AL LABORATORIO, AL MISMO TIEMPO QUE SE REFIERE EL CASO AL EQUIPO MULTIDISCIPLINARIO MÁS CERCANO, ADEMÁS DE REGISTRO EN EL SISTEMA NACIONAL DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL.**

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

**CASO POSITIVO:** Es el que cumple con todos los parámetros reconocidos para el diagnóstico de la patología de tamizaje metabólico neonatal.

##### **2.2.3.4.1 RED DE ATENCIÓN A CASOS CONFIRMADOS Y EN PROCESO DE DIAGNÓSTICO**

###### **2.2.3.4.1.1 ÁREA DE TRIAJE EN EL CENTRO NACIONAL DE TAMIZAJE NEONATAL**

Constará de un profesional en capacidad de orientar los casos positivos al equipo multidisciplinario más cercano. Desde el momento mismo del diagnóstico en el cual

podrá establecer tratamiento de emergencia y referencia inmediata a los especialistas correspondientes dependiendo de la necesidad.

#### 2.2.3.4.1.2 TRIAJE EN EL NIVEL REGIONAL

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

#### 2.2.3.4.1.3 ATENCIÓN EN HOSPITAL DE ESPECIALIDADES POR EQUIPO MULTIDISCIPLINARIO

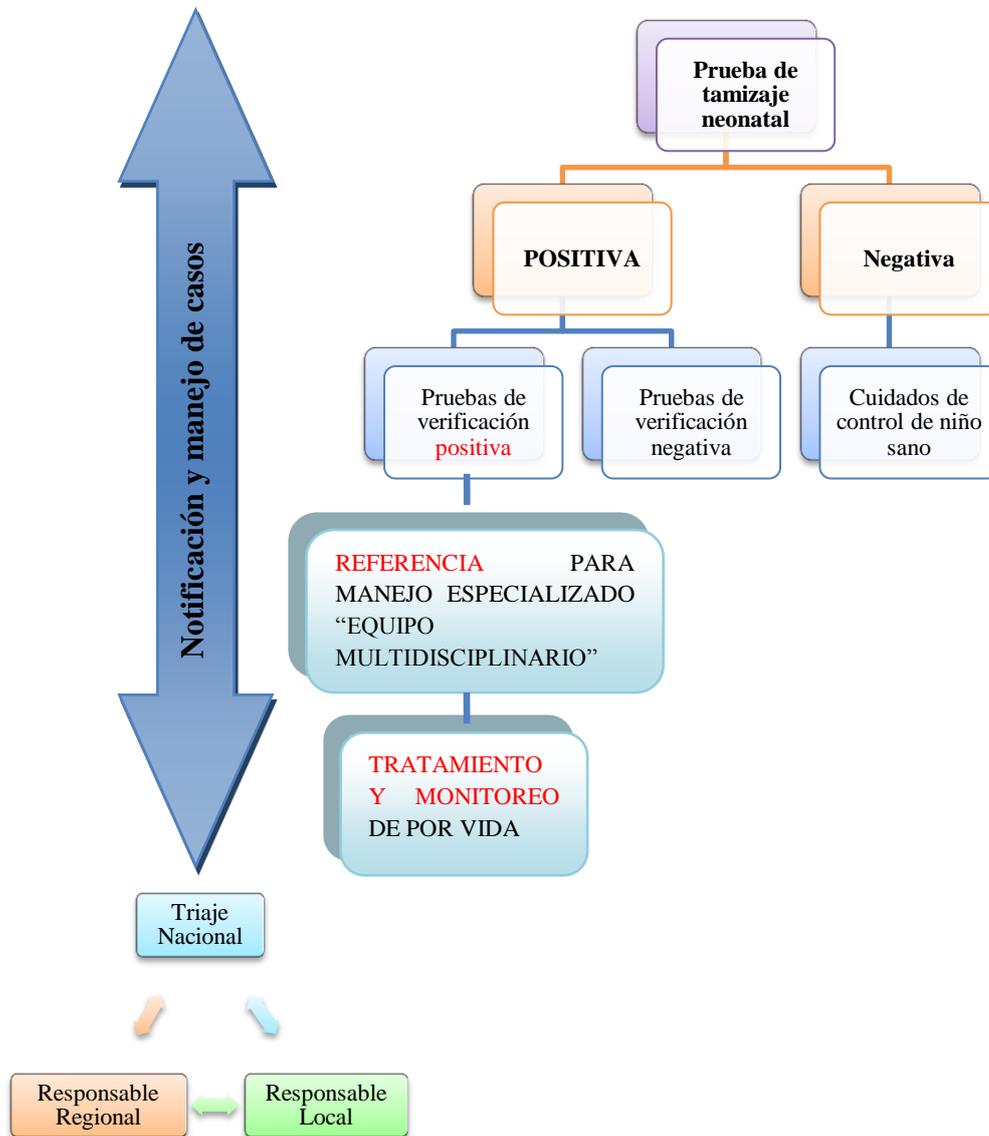
Para la atención integrada e integral a los pacientes portadores de la patología de tamizaje neonatal, y estará conformada por:

1. Pediatra especialista encargado del seguimiento de estos niños.
2. Especialista en nutrición
3. Neurólogo infantil
4. Endocrinólogo infantil
5. Psicólogo (evaluación del CI, apoyo psicológico a padres, hermanos)
6. Trabajadora social: educación, apoyo social para adquirir el tratamiento.
7. Genetista: valoración del paciente y consejo genético.
8. LABORATORIO ESPECIALIZADO, que realice los exámenes confirmatorios.
9. Disponibilidad de equipo para cintigrafía de tiroides, para detectar aplasia, hipoplasia o ectopia tiroidea que es la causa más frecuente de hipotiroidismo congénito.

#### 2.2.3.4.2 NIVEL DE RIESGO

Toda la patología de tamizaje metabólico neonatal es una emergencia vital, dada la urgencia de su tratamiento inmediato con el fin de obtener la detención del proceso mórbido, por acumulación de metabolitos nocivos para la función cerebral (GE Y

FCU), la falta de desarrollo cerebral (HC) y el riesgo de muerte por crisis adrenal (HSC).



**Gráfico N° 22** Análisis y manejo de los casos de Tamizaje Neonatal según resultados de laboratorio  
**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

En vista de que el daño acontece dentro de un plazo máximo del primer mes de vida, la detección de la persona con resultado de tamizaje sospechoso o positivo es motivo de movilización urgente y con máxima prioridad de los recursos del Programa Nacional de Tamizaje y de los mecanismos de control epidemiológico del Sistema Nacional de Salud, para su ubicación y manejo inmediato.

## 2.2.3.4.3 SEGUIMIENTO DE CASOS POSITIVOS Y PORTADORES

### 2.2.3.4.3.1 HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

Para los niños nacidos a término se han considerado los siguientes valores (se resaltan aquellos que corresponden al tiempo estimado de realización del tamizaje neonatal):

PUNTO DE CORTE ESTABLECIDO PARA EL INICIO DEL PROGRAMA NACIONAL DE TAMIZAJE NEONATAL EN EL ECUADOR, TANTO DE MUESTRA DE TALÓN COMO DE CORDÓN UMBILICAL:

- $<10 \mu\text{UI/L}$  de TSH = Negativo para Hipotiroidismo Congénito
- $>10 \mu\text{UI/L}$  y  $<20 \mu\text{UI/L}$  de TSH = Sospechoso para Hipotiroidismo Congénito
- $>20 \mu\text{UI/L}$  de TSH = Positivo para Hipotiroidismo Congénito

Valores de las hormonas tiroideas en niños nacidos a término		
	T4 total ug/dL (= DE)	TSH uUI/L
Sangre de cordón	8,2 (1,8)	2,4 – 20
12 – 72 horas de edad	19,0 (2,1)	
2 – 4 días de edad		20 – 25
3 – 10 días de edad	15,9 (3)	
11 – 20 días de edad	12,2 (2)	
21 – 45 días de edad	12,1 (1,5)	
46 – 90 días de edad	10,2 (1,9)	
6 semanas de edad		$< 2,5 – 6,3$
6 – 20 semanas de edad		1,7 – 9,1

**Cuadro N° 5** Valores de las hormonas tiroideas en niños RN a término

**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

Los prematuros tienen referencias diferentes

## MANEJO CLÍNICO DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

### INDICACIONES DE MANEJO

**Inmediato** en caso de presentar diagnóstico positivo. Cada semana posterior a la semana sexta de vida disminuye en 3 puntos el Cociente Intelectual (CI).

Si la evaluación sérica de la función tiroidea indicara concentraciones bajas de T4 y concentraciones altas de TSH se confirmará el diagnóstico de hipotiroidismo primario. La conducta que se tomará con los resultados obtenidos será la siguiente.

- Si los valores de T4 están bajos para el punto de corte escogido y los valores de TSH están elevados ( $>20 \mu\text{UI/L}$ ), se repetirá el análisis sérico tan pronto como sea posible, si los resultados se mantienen, se diagnostica HC y se inicia el tratamiento.
- Si los valores de T4 están bajos para el punto de corte escogido y los valores de TSH están ligeramente elevados ( $> 10$  y  $< 20 \mu\text{UI/L}$ ), se repetirá el análisis sérico tan pronto como sea posible, si los valores de T4 siguen bajos y la TSH sigue elevada ( $> 20 \mu\text{UI/L}$ ), se diagnostica HC y se inicia el tratamiento. En cambio, si los valores de T4 Y TSH resultan normales, se diagnostica hipotiroidismo transitorio que no requiere tratamiento.
- Si los valores de T4 están bajos para el punto de corte escogido y el valor de TSH es normal, debe repetirse el análisis sérico tan pronto como sea posible, si los resultados se repiten debe considerarse hipotiroxinemia transitoria, hipotiroidismo central, deficiencia de tiroglobulina o déficit aislado de T4, tiene que vigilarse al niño estrechamente y si la clínica es consistente con hipotiroidismo central, iniciarse tratamiento.
- Si los valores de T4 son normales para el punto de corte escogido y el valor de TSH está elevado debe considerarse: hipotiroidismo congénito transitorio o permanente leve, deterioro en la maduración del eje hipotálamo-hipofisario, resistencia a la TH o síndrome de Down, debe volverse a determinar el análisis sérico en dos semanas y, si los valores de TSH se normalizan, no dar tratamiento. Si persiste la elevación de TSH ( $> 20 \mu\text{UI/L}$ ), aún con T4 normal, se diagnostica HC y se inicia el tratamiento.

- Si los valores de T4 están bajos ( $< 3 \text{ ug/dL}$ ) debe considerarse si se trata de un niño de bajo peso al nacimiento ( $< 1500\text{g}$ ) o de muy bajo peso al nacimiento ( $1000\text{g}$ ), verificar su edad gestacional o el estado de salud del niño (patologías intercurrentes), repetir el análisis sérico en dos semanas y, en caso de persistir los niveles deprimidos de T4 y de haber aumentado la TSH en relación al valor inicial del screening, diagnosticar HC y empezar el tratamiento.
- Todos los niños con valores sospechosos ( $> 10 \text{ } \mu\text{UI/L}$ ) serán remitidos INMEDIATAMENTE desde cualquier nivel de atención a un especialista de endocrinología pediátrica.
- Debe volverse a realizar una historia clínica completa que trate de incluir el estado tiroideo prenatal de la madre y la historia familiar, así como un nuevo examen físico.
- Debe darse especial énfasis en la educación continuada a los padres y al personal de salud que maneja niños.

El tratamiento de elección es la hormona tiroidea. El estado eutiroideo del niño en cuestión debe tratarse de conseguirse tan pronto como sea posible, ya que el pronóstico cognitivo depende de que tan oportunamente se haya empezado la terapéutica, esto es particularmente crítico para los casos severos de HC (T4 total  $< 5 \text{ ug/dL}$ ).

La meta del tratamiento es normalizar el valor de T4 en alrededor de dos semanas y la TSH en alrededor de un mes. La dosis inicial recomendada es de  $10\text{-}15 \text{ ug/kg}$  de levotiroxina (dependiendo de la severidad del hipotiroidismo inicialmente detectado). En el largo plazo, la evaluación del desarrollo cognitivo es fundamental para evidenciar el reflejo de la terapia tiroidea de sustitución. Durante el tratamiento, el valor sérico total de T4 debe mantenerse por encima de la mitad del rango de referencia para la edad durante los primeros tres años de

vida. Así mismo, durante esos tres años, los valores de TSH deben mantenerse entre 0,5 – 2,0  $\mu$ UI/L.

Durante el seguimiento, el examen clínico incluye la valoración del crecimiento y desarrollo y debe hacerse mensualmente durante los primeros tres años de vida. Debe considerarse que estos niños parecen tener un riesgo ligeramente incrementado de presentar otras anomalías congénitas (10% en comparación con el 3 % de la población general) y esas deben investigarse. Entre las de mayor importancia se citan las cardiovasculares: estenosis pulmonar, defectos del septum auricular y ventricular, entre las más frecuentes.

Estos niños requieren someterse frecuentemente a determinaciones de laboratorio seriadas de hormonas tiroideas. Se recomienda proceder así:

- Luego del inicio del tratamiento: primera, segunda y cuarta semana
- Después, cada 1 ó 2 meses durante los primeros 6 meses de vida
- Más adelante, cada 3 ó 4 meses entre los 6 meses y tres años de edad,
- Luego cada 6 a 12 meses hasta que se complete el crecimiento.
- Finalmente, con intervalos más cortos de los descritos, si los resultados obtenidos son anormales, ha cambiado la dosis o la fuente de origen de la medicación, Cuando se hayan hechos cambios en la dosificación de levotiroxina, la determinación sérica de T4 y TSH debe hacerse a las cuatro semanas.

#### **2.2.3.4.3.2 GALACTOSEMIA**

La primera descripción detallada de Galactosemia Clásica fue realizada por Goppert en 1917. En 1977 (H. Levy y Shurin S.), describen infecciones severas en recién nacidos afectados por galactosemia. Al igual que en nuestro medio, la mayoría de neonatos con bacteriemia y meningitis mueren por sepsis severísima por E. coli. De esta manera una sepsis puede enmascarar una galactosemia y viceversa y el niño fallecer sin el diagnóstico adecuado. Se postuló que el metabolismo energético es esencial para la fagocitosis normal y que desórdenes metabólicos, especialmente en

la glicogenólisis en pacientes galactosémicos, podrían explicar la susceptibilidad de dichas personas a contraer infecciones severas, como, septicemia y meningitis.

El compromiso hepático del galactosémico se manifiesta por ictericia, con predominio de bilirrubina directa, puede presentarse también hepatomegalia, insuficiencia hepatocelular y prolongación del tiempo de coagulación.

El paciente con deficiencia de galactosa-1-fosfato uridil transferasa presenta un cuadro clínico no muy diferente al de la intolerancia a la fructosa y la tirosinemia. En el diagnóstico diferencial de proteinurias y aminoacidurias de origen oscuro, debe también tenerse presente ésta entidad.

En caso de sospecha de galactosemia, se debe ordenar una prueba de azúcares reductores en orina (Benedict); si ésta es positiva se puede tratar de glucosa, fructosa, pentosa o galactosa. La glucosuria se descarta con la tira reactiva; la fructosa mediante la prueba de Selivanoff y las pentosurias son generalmente asintomáticas.

Si las pruebas anteriores conducen a la sospecha de galactosemia, se pueden retirar de la dieta del paciente los productos lácteos; si luego de esto el Benedict se negativiza y se hace positivo cuando se restaura la dieta láctea, existe una altísima probabilidad de que se trate de una galactosemia.

Los recién nacidos, pueden presentar galactosuria de hasta 60 mg/dL durante la primera semana; por lo tanto, en estos casos la galactosuria no se considera patognomónica. Además, en los niños de bajo peso al nacer no es infrecuente encontrar galactosuria asociada con melituria; en consecuencia el diagnóstico de galactosemia no se debe hacer en base a la presencia de galactosa en orina solamente.

En el laboratorio se realiza luego la cromatografía en capa fina para la identificación de la galactosa en orina y si ésta es positiva, se procede a los análisis enzimáticos, para definir de cuál de los tres tipos de galactosemia se trata.

Además, existen dos exámenes paraclínicos fundamentales, uno cuantitativo y otro cualitativo. El más sencillo, como tamiz genético, es la determinación cualitativa de

la deficiencia en los glóbulos rojos de la galactosa-1-P-uridil-transferasa. La muestra sigue la vía del proceso de tamizaje neonatal metabólico.

En el examen cualitativo, al incubar la muestra con el sustrato y una coenzima, ésta se vuelve fluorescente dependiendo de la presencia o ausencia de la enzima galactosa-1-fosfato uridil transferasa. En portadores heterocigotos, se observa una fluorescencia débil.

El examen cuantitativo confirma el diagnóstico de la galactosemia congénita por deficiencia de uridil transferasa. Si la prueba de transferasa es normal, se procede a hacer las determinaciones de epimerasa y de galactocinasa.

**TRATAMIENTO:** El contenido de lactosa en la leche es de 4-6%, y en el yogur de 2-3%; el 40% de la lactosa que contienen estos alimentos se convierte en galactosa; por tanto, el tratamiento se debe orientar a la supresión de éstos alimentos, así como de aquellos productos artificiales que contienen galactosa. Para prevenir la acumulación de galactosa-1-fosfato y sus metabolitos en los tejidos, es indispensable una dieta estricta carente de lactosa. Se puede sugerir la dieta modelo que aparece a continuación, porque en una investigación ejecutada con 41 niños galactosémicos demostró ser eficaz para el tratamiento de éste tipo de pacientes. Es indispensable considerar que productos como galletas, embutidos, helados, chocolates, pasteles, contienen leche y deben ser suprimidos de la dieta

Los bebés pueden ser alimentados con:

- Fórmulas maternizadas a base de soya
- Fórmula a base de carne o Nutramigen (una fórmula a base de hidrolizado de proteína)
- Otras leches maternizadas libres de lactosa.

Se recomiendan ciertos suplementos de calcio.

Existen opiniones contradictorias, sobre la utilización de la leche de soya, para el tratamiento de la galactosemia. Schwars afirma que la leche de soya contiene

carbohidratos complejos, alfa galactósidos, tales como la estaquiosa y rafinosa, los cuales en su metabolismo final se convierten en galactosa generando altos niveles de galactosa-1-fosfato; opinión contraria tienen Gitzelmann, Brenemann, Bonilla, Salazar, quienes han demostrado suficientemente que no hay acumulación de galactosa-1-fosfato en eritrocitos, a niveles peligrosos.

Finalmente, podemos destacar otras terapéuticas adicionales, que consisten en controlar las infecciones y hemorragias, corregir desequilibrios hidroelectrolíticos y buscar el equilibrio emocional del paciente.

Estudios a largo plazo en pacientes galactosémicos han demostrado que la utilización de una dieta libre de lactosa, lleva a que el paciente adquiera patrones normales en cuanto al desarrollo físico y psíquico.

Se ha encontrado que las lesiones renales y hepáticas con el tratamiento dietético, regresan en cuatro o cinco meses.

El tratamiento precoz produce muy buenos resultados con respecto al desarrollo intelectual y de la personalidad. El seguimiento de 45 niños galactosémicos durante 23 años, le permitió concluir a Fischler que en una dieta carente de lactosa, iniciada precozmente en niños galactosémicos, hay desarrollo excelente del intelecto y de la personalidad.

El tratamiento debe instaurarse antes del primer mes de vida y mantenerse indefinidamente o como mínimo hasta que se haya alcanzado un desarrollo físico y neurológico adecuado. El pronóstico cuando la galactosemia es transitoria es casi siempre favorable, pero los pacientes deben seguirse al menos durante un año, para vigilar la posible aparición de complicaciones hepáticas a largo plazo que ocurren en aproximadamente un 6% de los casos. Además, los resultados a largo plazo son algo desalentadores en lo que se refiera al C.I. que se mantiene bajo a pesar de un tratamiento precoz y adecuado. En algún caso aislado, se ha utilizado el metilfenidato (10 mg dos veces al día) para el tratamiento de la hiperactividad y

déficit de la atención, pero no hay estudios clínicos controlados que apoyen este tratamiento.

En la prevención, se consideran los antecedentes familiares, una vez que se hace el diagnóstico de galactosemia, se recomienda la asesoría genética para los otros miembros de la familia esto les ayudará a tomar decisiones informadas sobre planificación familiar y embarazo les orientará además a realizarse de ser posible la detección prenatal del trastorno y detección de heterocigotos portadores.

Experimentalmente se ha demostrado la toxicidad de la galactosa transplacentaria en ratas; por tanto, se recomienda restringir el consumo de leche a las madres de hijos galactosémicos, con el fin de evitar el riesgo de daño cerebral en el útero.

Otro dato interesante es que la lactosuria es un hallazgo común en las mujeres embarazadas debido a la biosíntesis de la lactosa secretada por las glándulas mamarias al inicio del 2º trimestre de embarazo.

Una dieta muy estricta contiene unos 40 mg de galactosa al día, y en función del tamaño corporal, la ingesta diaria probablemente no debería contener nunca más de 50 mg de galactosa en el lactante contraindicándose la lactancia materna inclusive, 150 – 200 mg en el niño y 250 – 300 mg en el adulto, pero puesto que no se conoce exactamente la cantidad de galactosa que puede ingerirse sin que resulte tóxica para el hígado, el riñón o el sistema nervioso central, debe procurarse que los pacientes organicen su dieta para ingerir la menor cantidad posible de galactosa.

Recomendaciones generales para el uso de alimentos en la dieta de la galactosemia.

ALIMENTOS DE LIBRE UTILIZACIÓN	ALIMENTOS PARA USAR BAJO CONTROL	ALIMENTOS PROHIBIDOS
<b>BEBIDAS</b>		
Café, vino, cerveza, té	Bebidas carbónicas	Cualquier bebida con leche, lactosa, caseinato cálcico, caseinato sódico.
<b>LECHE Y DERIVADOS</b>		
Fórmulas lácteas sin lactosa y cuyas proteínas proceden de la soya	Productos confeccionados con harina de soya	Leche y derivados (Flanes, cremas, yogurts, quesos, etc.)

		Bebidas con leche
<b>CEREALES</b>		
<b>Trigo, cebada, avena, centeno,</b> maíz, avena, arroz. Toda pasta manufacturada sin leche: (fideos, macarrones, espaguetis), pan, canguil sin mantequilla, etc.	Harina de soya	Todos los manufacturados con leche
<b>REPOSTERIA</b>		
Gelatina, todos los manufacturados con productos sin leche		Todos los manufacturados con leche o derivados de la leche.
<b>HUEVOS</b>		
Todos		Recetas con leche
<b>GRASAS</b>		
Tocino, manteca de cerdo, margarina sin leche, aceites vegetales		Mantequilla. Nata. Margarina con leche. Productos con caseinato. Mantequilla de cacahuete con leche
<b>VERDURAS</b>		
Alcachofa, espárrago, calabacín, remolacha, coliflor, apio, cardo, col, lechuga, champiñón, perejil, rábano, berenjena, zanahoria, cebolla, brócoli, repollo, pepino, nabo, papa, espinaca, vainita.	Calabaza, col de Bruselas, pimientos, puerro, tomate.	Arvejas
<b>AZÚCARES/ENDULCORANTES</b>		
Azúcar de caña, Jarabe de maíz, miel, mermeladas de frutas permitidas, jarabe de arce, sacarina	Mermeladas de frutas a controlar, cacao	Jarabe y melaza de manzana Edulcorantes con lactosa Mermeladas de frutas prohibidas Caramelos “toffe”
<b>CARNES / PESCADOS/ AVES</b>		
Res, pollo, ternera, cordero, cerdo, jamón, pescado, marisco		Conservas y cocinados con leche (vigilar embutidos, jamón York, etc.) Vísceras: sesos, riñones, hígado, páncreas, garbanzo.
<b>LEGUMBRES/SEMILLAS</b>		
Cacahuetes, nueces. Aceitunas	Pipas de girasol, de zambo y de zapallo	Leguminosas. Garbanzos, lentejas, frejoles. Avellanas
<b>FRUTAS/JUGOS</b>		
Todos los jugos sin lactosa, o de frutas no prohibidas. Albaricoque, aguacate, cereza, melón, limón, naranja, manzana, mango, plátano, pera, melocotón, fresa, toronja, uva.	Arándano, ciruela, kiwi, papaya, sandía.	Todas las conservas con lactosa: dátiles secos, higos, ciruelas pasas, papaya, pasas.

**Cuadro N° 6** Guía Dietética para Niños con Galactosemia.

**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

Alimentos libres de galactosa: Carnes, pescados, huevos, grasas, aceites vegetales, cereales, miel, sacarosa, mermeladas, margarinas sin leche, aguas minerales, bebidas carbónicas, té, y café, no contienen galactosa o lo hacen en cantidades insignificantes, por lo que si no son cocinados con leche o derivados, o edulcorantes con lactosa, pueden ser utilizados sin restricciones en la dieta diaria de los pacientes.

Productos manufacturados con contenido desconocido de galactosa: Es frecuente la presencia de lactosa como edulcorante en los medicamentos especialmente homeopáticos y por ello debe comprobarse su composición en la etiqueta también en algunos productos como el lactobionato de calcio o en forma de saborizantes o edulcorantes artificiales. Los medicamentos con lactosa pueden ser usados en períodos muy cortos, si fueren indispensables.

#### **2.2.3.4.3.3 FENILCETONURIA**

Antes de iniciar un tratamiento nutricional debe confirmarse el diagnóstico bioquímico con métodos cuantitativos para la determinación de fenilalanina. Debe realizarse estudios para descartar déficit de bipterina y pterinas.

El tratamiento dietético se usó por primera vez en la FCN en 1951 (Bickel 1953). Al poco tiempo, se hizo evidente que el tratamiento era eficaz en la prevención o reducción de la incapacidad mental (Bickel 1954; Murphy 1959; Woolf 1955) y que era aconsejable el tratamiento temprano (Hudson 1970; Smith 1974).

La fenilalanina se encuentra en cantidades significativas en alimentos como la leche, los huevos y otros alimentos comunes. Además se encuentra en el edulcorante Nutrasweet (aspartamo). El tratamiento consiste en una dieta restringida de FA y el uso de una fórmula especial para bebés con fenilcetonuria que se puede usar durante toda la vida como fuente de proteína, con un contenido extremadamente bajo en fenilalanina y balanceada con respecto a los aminoácidos esenciales restantes, excluyendo de forma permanente todos los alimentos de origen animal y derivados de éstos.

Lofenalac es una leche en polvo infantil para bebés con fenilcetonuria que se puede usar durante toda la vida como fuente de proteína, con un contenido extremadamente bajo en fenilalanina y balanceada con respecto a los aminoácidos esenciales restantes. Existen otras fórmulas sin fenilalanina como son PHENEX 1 Y PHENEX 2 o MAXAMAID – MAXAMUN.

- El tratamiento nutricional inicial debe basarse en los niveles de fenilalanina en sangre: FA <6 mg/dl en sangre al diagnóstico: LECHE MATERNA EXCLUSIVA (LME) con controles de FA sangre cada semana.
- FA 6 a 10 mg/dl en sangre: restricción de proteínas al 50%. LME o maternizada 50% y leche libre de FA (LLFA) 50%, controles de FA en sangre cada semana.
- FA >10mg/dl en sangre: suspender LM ó Leche maternizada y dar LLFA. Controles semanales de FA; cuando el valor alcance a 5mg/dl se introduce la FA y se seguirá de acuerdo a la tabla nutricional de estos pacientes.
- Es necesario suplementar minerales y vitaminas (Vit D, Hierro, Zinc Calcio).

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.

Actualmente se recomienda que esta dieta sea mantenida de por vida (MRC 1993; NIH 2000). El objetivo de la dieta es lograr concentraciones de fenilalanina en sangre dentro de los niveles recomendados (MRC 1993) y promover un crecimiento y desarrollos normales. La dieta de FCN consta usualmente de:

- 1) Exclusión de alimentos con alto contenido proteico – entre ellos, los alimentos que contienen concentraciones elevadas de fenilalanina, por ejemplo la carne vacuna, el pescado, el queso, la soja y las nueces.
- 2) Libre uso de alimentos que contienen cantidades mínimas de fenilalanina – estos incluyen grasas, azúcares, algunas frutas y hortalizas y productos especiales de prescripción bajos en proteína. Estos proporcionan fibra, variedad y energía esencial en la dieta.
- 3) Intercambios de 50 mg de fenilalanina – la fenilalanina es un aminoácido esencial y no puede ser excluida totalmente de la dieta. Los alimentos que contienen concentraciones inferiores de fenilalanina, por ejemplo la papa y los productos de cereal son medidos cuidadosamente para proporcionar la fenilalanina en la dieta. La tolerancia a la fenilalanina es variable, según el grado individual de actividad de fenilalanina hidroxilasa y se mide a través de análisis de sangre frecuentes. En los niños pequeños con FCN, esta tolerancia puede ser de sólo tres intercambios por día, equivalentes a 150 mg de fenilalanina o 1,5 g de proteína.
- 4) Sustituto proteico – para asegurar que se consuma un sustituto proteico que, conjuntamente con la dieta, promoverá un crecimiento y desarrollo normales, prevendrá la descomposición de la proteína corporal (catabolismo) y permitirá la estabilización del nivel de fenilalanina. También se ha demostrado que el sustituto proteico excesivo puede contribuir a la obesidad. Los sustitutos proteicos son costosos y de sabor desagradable; por consiguiente, es importante evaluar su dosificación y la distribución a lo largo de un período de 24 horas.

Para los niños con FCN, las guías del Reino Unido y USA actuales recomiendan una cantidad total de ingesta de aminoácidos de al menos 3 g/kg/día en los niños menores de 2 años de edad y de 2 g/kg/día en los niños mayores de 2 años de edad, que son mayores que las recomendadas para la

población en general por varios factores: la absorción y oxidación rápida de los aminoácidos (Gropper 1993); y la proteína corporal reducida en los niños con FCN (Allen 1996), para prevenir un mayor transporte de fenilalanina a través de la barrera hematoencefálica (Pietz 1999) y para reducir los niveles de fenilalanina en sangre.

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

**Cuadro N° 7** Guía Dietética para Niños con Fenilcetonuria.

**Fuente:** MSP - Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal - 2011

Se ha postulado que los niños y niñas fenilcetonúricos pueden dejar su dieta especial al llegar a la edad escolar dado que el sistema nervioso ya está desarrollado y los niveles altos de fenilalanina no pueden dañarlo. Otros estudios han mostrado que algunos niños y niñas que han dejado la dieta a esta edad muestran descenso en los tests de inteligencia.

Se pueden aplicar recursos sencillos como la comparación con el semáforo, para recomendar o evitar alimentos de la dieta.

Ante la limitación en la ingesta de proteínas de alta calidad biológica es necesario utilizar fórmulas comerciales formadas por mezclas de aminoácidos pero exentas de fenilalanina.

Existen diferentes preparados en el mercado. Estos sustitutos de proteínas son un componente integral para el éxito del tratamiento.

La lactancia materna asociada al tratamiento con fórmulas específicas ha probado ser adecuado para el control de niveles de fenilalanina y del crecimiento.

LA VACUNACIÓN, LOS CUADROS INFECCIOSOS Y QUIRÚRGICOS producen stress fisiológicos y por ende inducen un aumento en los niveles plasmáticos por el catabolismo proteico que producen.

#### **2.2.3.4.3.4 HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA**

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

El equipo multidisciplinario evaluará e informará a los padres o cuidadores, acerca del sexo de un bebé con genitales ambiguos mediante los exámenes que se requieran. Se deben practicar varias cirugías correctivas a niñas con genitales externos de apariencia masculina a partir del primer mes para corregir la apariencia anormal.

Los padres de niños con este trastorno deben ser conscientes de los efectos colaterales de la terapia con esteroides. Deben informar al médico sobre cualquier signo de infección y estrés porque el niño puede necesitar más medicamentos. Los esteroides no se pueden suspender de manera súbita, ya que puede provocar insuficiencia suprarrenal.

## **Tamizaje**

Dosaje de 17 hidroxiprogesterona (17-OHP) en sangre sobre papel filtro, preferentemente entre los 2-4 días de vida. (Los prematuros tienen valores normales más altos). En sangre de cordón los valores normales son de hasta 170 nmol/L. A los 3 días de vida descienden a menos de 3 nmol/L. Los RN afectados presentan más de 200 nmol/L.

Las formas perdedoras de sal tienen valores más altos de 17-OHP. Las formas no clásicas de HSC tienen valores normales de 17-OHP. El diagnóstico se realiza con una prueba de estimulación con corticotrofina. Hay que tener presente los resultados falsos positivos y negativos. Cuando la embarazada recibió más de un esquema completo de corticoides para maduración pulmonar, se aconseja repetir el tamizaje durante la segunda semana de vida del prematuro.

## **TRATAMIENTO:**

Reemplazo hormonal, inhibidores de los andrógenos y cirugía estética de las niñas virilizadas alrededor de los 6 meses de edad.

Grupos de apoyo:

- [www.medhelp.org/nadf/](http://www.medhelp.org/nadf/)
- [www.magicfoundation.org](http://www.magicfoundation.org)
- [www.caresfoundation.org](http://www.caresfoundation.org)

## **Expectativas (pronóstico):**

Las personas que padecen esta afección generalmente gozan de buena salud. Sin embargo, pueden ser de talla corta, incluso con tratamiento.

Los hombres tienen una fertilidad normal, las mujeres pueden mostrar disminución en el tamaño de la abertura de la vagina y disminución de la fertilidad. Las personas con este trastorno deben tomar medicamento de por vida.

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

### **Complicaciones**

- Genitales externos anómalos en las mujeres (los órganos internos son normales).
- Crisis suprarrenal con hiponatremia (por pérdida aguda de sodio) y shock (especialmente en recién nacidos).
- Desarrollo prematuro de características sexuales masculinas.
- Hipertensión arterial
- Hipoglucemia
- Talla corta, a pesar del crecimiento temprano y rápido durante la infancia.
- Efectos secundarios de corticoesteroides usados como tratamiento.
- Tumores en los testículos de hombres adultos.

### **Situaciones que requieren asistencia médica**

La persona debe consultar con el médico si su hijo presenta síntomas de este trastorno. Si la persona tuvo un niño con este trastorno o tiene antecedentes familiares de la enfermedad y planea tener otros hijos, debe hablar con el médico antes de concebir. La asesoría genética es importante si tiene antecedentes de hiperplasia suprarrenal congénita.

### **2.2.3.4.4 ASPECTOS DE PROMOCIÓN DE LA SALUD Y DE EDUCACIÓN PARA CAMBIO DE COMPORTAMIENTO**

**2.2.3.4.4.1 PROMOCIÓN DE LA SALUD.-** Sobre el concepto de promover hábitos de vida y ambientes saludables, se debe desplegar una consejería general a la población con el afán de concientizar en su conocimiento para la aplicación y demanda efectiva del derecho a la salud plena y buen vivir, limitando la presencia de los efectos deletéreos de la patología tributaria del tamizaje neonatal y su manejo eficiente en la perspectiva de una población libre o controlando los efectos de

discapacidades prevenibles por las acciones desarrolladas en el programa nacional de tamizaje neonatal (PNTN).

#### **2.2.3.4.2 COMUNICACIÓN PARA CAMBIOS DE COMPORTAMIENTO**

El empoderamiento de la población, de los conocimientos provenientes del PNTN, para ejercer el autocuidado y la demanda de su derecho a la atención integral a los trastornos prevenibles por el tamizaje neonatal, es motivo de una propuesta de intervención comunicacional, tanto en los niveles en los que se realiza el TN, como en los niveles de información general de la población, con énfasis en las nuevas generaciones que serán quienes confronten individual y colectivamente la presencia de la patología prevenible a través del TN.

Para desarrollar paulatinamente la inclusión del criterio de promoción.

### **2.3 DEFINICIONES DE TÉRMINOS BÁSICOS**

**Acción:** Actividad utilizada para realizar una función o producir un efecto.

**Afección:** Proceso patológico que afecta a todo o parte del cuerpo humano.

**Análisis:** Separación de sustancias en las partes que las integran y determinación de la naturaleza, propiedades y composición de sus elementos.

**Casuística:** Registro y estudio de los casos de cualquier enfermedad.

**Diagnóstico:** Identificación de un proceso o enfermedad mediante la evaluación específica de signos clínicos, síntomas, anamnesis, pruebas del laboratorio y técnicas especiales.

**Discapacidad:** Pérdida, ausencia o reducción observable y medible de la capacidad física o mental.

**Disgenesia:** Formación anormal o defectuosa de un órgano o parte del mismo, sobre todo durante el desarrollo embrionario.

**Ejecución:** Categoría del comportamiento de enfermería, en la que se inician y completan las acciones necesarias para cumplir el plan de asistencia sanitaria.

**Enfermedad:** Estado anómalo de la función vital de cualquier estructura, parte o sistema del organismo.

**Enzima:** Proteína producida por las células vivas que cataliza las reacciones químicas de la materia orgánica.

**Esplenomegalia:** Aumento anormal del tamaño del bazo, como el asociado a hipertensión portal, anemia hemolítica, enfermedad de Niemann-Pick o paludismo.

**Extracción de sangre:** Procedimiento médico, para la detección de posibles enfermedades al realizar los oportunos análisis a la muestra de sangre obtenida.

**Fenilalanina:** Aminoácido esencial necesario para el crecimiento normal y desarrollo de lactantes y niños y para el metabolismo proteico normal durante toda la vida.

**Galactosa:** Azúcar simple presente en la forma dextrógira en la lactosa (azúcar de la leche), membranas de las células nerviosas, remolacha azucarera, gomas y algas marinas y, en su forma levógira, en el mucílago de linaza.

**Genitales Ambiguos:** Genitales externos que no son normales ni presentan las características morfológicas típicas de ninguno de los dos sexos, como sucede en el pseudohermafroditismo.

**Hiperactividad:** Cualquier actividad aumentada anormalmente que afecta a todo el organismo o a un órgano determinado, como el corazón o el tiroides.

**Hipoglucemia:** Concentración de glucosa plasmática inferior a la normal causada habitualmente por la administración de insulina en exceso, por una secreción excesiva de insulina desde los islotes pancreáticos o por una deficiencia dietética.

**Hiponatremia:** Concentración de sodio plasmático inferior a la normal, causada por la excreción inadecuada de agua o por un exceso de agua circulante en el torrente sanguíneo

**Hipotonía:** Alteración caracterizada por un tono o tensión disminuidos que puede afectar a cualquier estructura corporal.

**Ictericia:** Coloración amarillenta de piel, mucosas y esclerótica, producida por una cantidad de bilirrubina en sangre superior a la normal.

**Irritabilidad:** Estado caracterizado por excitabilidad o sensibilidad anormales.

**Letargo:** Estado o cualidad de ser indiferente, apático o adormecido.

**Metabolito:** Sustancia producida por acción del metabolismo o que es necesaria para un proceso metabólico. Un metabolito esencial es aquel que es necesario para un proceso metabólico vital.

**Microcefalia:** Anomalía congénita caracterizada por las dimensiones anormalmente reducidas de la cabeza en relación al resto del cuerpo, y por el hipodesarrollo del cerebro, produciendo cierto grado de retraso mental.

**Morbilidad:** Cantidad de individuos que son considerados enfermos o que son víctimas de enfermedad en un espacio y tiempo determinados.

**Mortalidad:** Tasa de fallecimiento, que refleja el número de muertes por unidad de población en una determinada región, grupo de edad, enfermedad u otra clasificación, normalmente expresada como muertes por 1.000, 10.000 o 100.000.

**Neonatal:** Período de tiempo que cubre los primeros 28 días siguientes al nacimiento.

**Prevención:** Cualquier acción dirigida a prevenir la enfermedad y a favorecer la salud para evitar la necesidad de una asistencia sanitaria primaria, secundaria o terciaria.

**Programa:** Secuencia de instrucciones, escritas en lenguaje informático de programación, que controla la función de un ordenador.

**Punción:** Herida u orificio realizado al puncionar.

**Registro:** El acto de la recogida de datos en los registros o gráficos

**Resultado:** Estado de un paciente al final del tratamiento o de un proceso de enfermedad, en el que se incluyen el grado de bienestar y la necesidad de continuar siendo cuidado, medicado, apoyado, aconsejado o educado.

**Seguimiento:** Categoría del comportamiento de enfermería, en la que se inician y completan las acciones necesarias para cumplir el plan de asistencia sanitaria.

**Tamizaje:** Denominado también Screening o Cribado, es utilizado para indicar una estrategia aplicada sobre una población para detectar una enfermedad en individuos sin signos o síntomas de esa enfermedad. La intención del screening es identificar enfermedades de manera temprana dentro de una comunidad. Esto permite la rápida gestión e intervención con la esperanza de que se reduzcan los efectos (dolor, fallecimiento) provocados por la enfermedad.

**Técnica:** Método y detalles que se siguen en la realización de un procedimiento, tales como los empleados en la realización de una prueba de laboratorio, en una exploración física, en una entrevista psiquiátrica, en una operación quirúrgica o en cualquier proceso que requiera ciertas habilidades o una secuencia ordenada de acciones.

**Tratamiento:** Asistencia y cuidados proporcionados a un paciente para combatir, mejorar o prevenir la enfermedad, trastorno o lesión.

## **2.4 HIPÓTESIS Y VARIABLES**

### **2.4.1 HIPÓTESIS**

El Manejo del Programa de Tamizaje Neonatal por el Personal de Enfermería influye directamente en la efectividad de la muestra de la prueba preventiva realizada a los neonatos, en la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo – Riobamba

### **2.4.2 VARIABLES**

#### **Variable Independiente**

El Manejo del Programa de Tamizaje Neonatal por el Personal de Enfermería

#### **Variable Dependiente**

Efectividad de la muestra de la prueba preventiva

## 2.5 OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

VARIABLE	CONCEPTO	CATEGORIA	INDICADORES	TÉCNICAS E INSTRUMENTOS
<b>INDEPENDIENTE</b> Manejo del Programa de Tamizaje Neonatal por el Personal de Enfermería	Son acciones de salud pública que consiste en obtener una muestra de sangre del talón del bebé al cuarto día de nacido, tomada por el personal de salud capacitado en la realización de dicho procedimiento.	Acciones  Personal de salud capacitado.	Preventiva  Curativa  Médico  Enfermera  Internos de medicina y/o enfermería	Encuesta  Guía de Observación
<b>DEPENDIENTE</b> Efectividad de la muestra de la prueba	Se basa en la aplicación de la técnica adecuada al momento de la obtención de la muestra para la prueba de Tamizaje	Técnica	<b>Correcta</b> ➤ Identificación del paciente: Tarjeta de recolección ➤ Lavado de manos	

preventiva	Neonatal, obteniendo de esa manera un determinado resultado a partir de una acción.		<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Utilización de guantes de manejo</li> <li>➤ Posición del bebé</li> <li>➤ Sostener el talón del bebé</li> <li>➤ Calentar el talón del bebé</li> <li>➤ Limpieza del sitio de punción</li> <li>➤ Lugar de punción</li> <li>➤ Punción y goteo de la muestra en papel filtro</li> <li>➤ Secado de la muestra</li> <li>➤ Identificación y trazabilidad de las muestras</li> <li>➤ Manipulación y conservación de las muestras</li> <li>➤ Transporte de la muestra</li> <li>➤ Envío de la muestra</li> </ul>	
			<p><b>Incorrecta</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ No limpian el área de punción</li> <li>➤ No eliminan la primera gota de</li> </ul>	

			<p>sangre</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Colocan la tarjeta de recolección de datos sobre una superficie</li> <li>➤ La altura de la entre la cartilla y el talón no es la apropiada</li> <li>➤ No colocan las cartillas en forma aleatoria en la torre de secado</li> <li>➤ Las cartillas no son colocadas en el sobre correspondiente</li> <li>➤ Calidad de muestra: <ul style="list-style-type: none"> <li>Muestra sobresaturada</li> <li>Muestra insuficiente</li> <li>Muestra inconsistente</li> <li>Muestra con insuficiente tiempo de secado</li> <li>Muestra coagulada</li> <li>Sin causa determinada</li> </ul> </li> </ul>	
--	--	--	---	--

## CAPÍTULO III

### 3. MARCO METODOLÓGICO

#### 3.1 MÉTODO

➤ **Tipo de la Investigación**

En la siguiente investigación se aplicó los métodos de tipo inductivo, analítico y epidemiológico.

El método inductivo permitió estudiar los fenómenos o problemas desde las partes hacia el todo, para llegar a un fin. El método analítico ayudó a conocer la naturaleza del fenómeno y objeto que se estudia para comprender su esencia. Finalmente es epidemiológico ya que estuvo estrechamente relacionado con la situación de salud de la población neonatal.

➤ **Diseño de la Investigación**

**De campo:** La investigación se realizó en el lugar de los hechos es decir donde ocurre los fenómenos estudiados.

**Documental:** La investigación se basó en los resultados estadísticos obtenidos por el sistema informático TAMEN.

**Cuasi Experimental:** En la investigación se determinó la efectividad de las muestras recolectadas para el Tamizaje Neonatal.

➤ **Tipo de Estudio**

**Transversal:** Porque permitió estimar la magnitud del fenómeno en un momento dado sin importar por cuanto tiempo mantendrán esta característica.

**Retrospectiva:** Porque la información se recolectó en tiempo pasado.

**Prospectiva:** Porque se registró la información según ocurrieron los fenómenos, mediante la observación directa de la técnica que aplican para la Obtención de Muestra del Tamizaje Neonatal.

## 3.2 POBLACIÓN

### 3.2.1 POBLACIÓN

La población implicada en la presente investigación está constituida por los siguientes involucrados:

POBLACIÓN	NÚMERO
Personal de Enfermería de las Unidades de Salud	50
Muestras tomadas a los RN para la prueba de Tamizaje Neonatal	2380
<b>TOTAL</b>	<b>2430</b>

### 3.3 TÉCNICAS E INSTRUMENTOS DE RECOLECCIÓN DE DATOS

- **Técnica:** Encuesta, Observación directa.
- **Instrumento:** Cuestionario, Guía de Observación.
- **Otro:** Se elaboró una Matriz de Recolección de Datos sobre Muestras Tomadas del Tamizaje Neonatal en el periodo de Enero a Diciembre del 2012.

### 3.4 TÉCNICAS PARA EL ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS

Para el procesamiento y análisis de datos se utilizó técnicas estadísticas y lógicas.

Para el procesamiento de datos se utilizó el paquete informático de Microsoft Office Excel, mediante el cual se llegó a establecer frecuencias y porcentajes exactos del procesamiento de datos.

La interpretación de los datos estadísticos se los realizó a través de la inducción y el análisis.

## CAPÍTULO IV

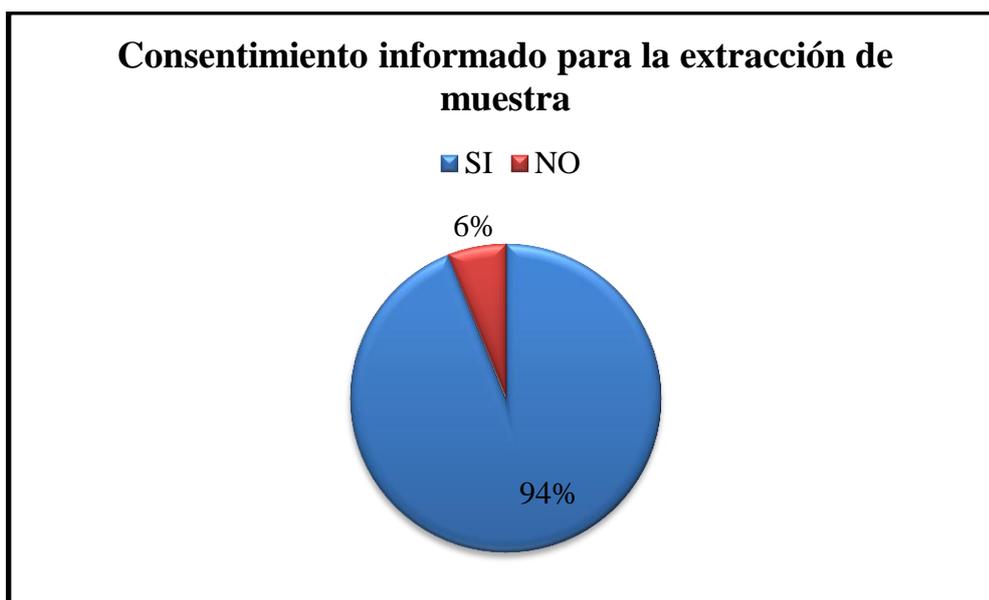
### 4. ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS

#### 4.1 La extracción de la muestra del Tamizaje Neonatal se realiza previo consentimiento informado?

CUADRO N° 13 Encuesta

PARÁMETROS	FRECUENCIA	PORCENTAJE
SI	47	94%
NO	3	6%
<b>TOTAL</b>	<b>50</b>	<b>100%</b>

GRÁFICO N° 28



**Fuente:** Encuesta Dirigida al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01  
**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

**CUADRO N° 19 Guía de Observación**

PARÁMETROS	PORCENTAJE
SI	58%
NO	42%
<b>TOTAL</b>	<b>100%</b>

**GRÁFICO N° 34**



**Fuente:** Guía de Observación Realizada al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01  
**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

### **ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN**

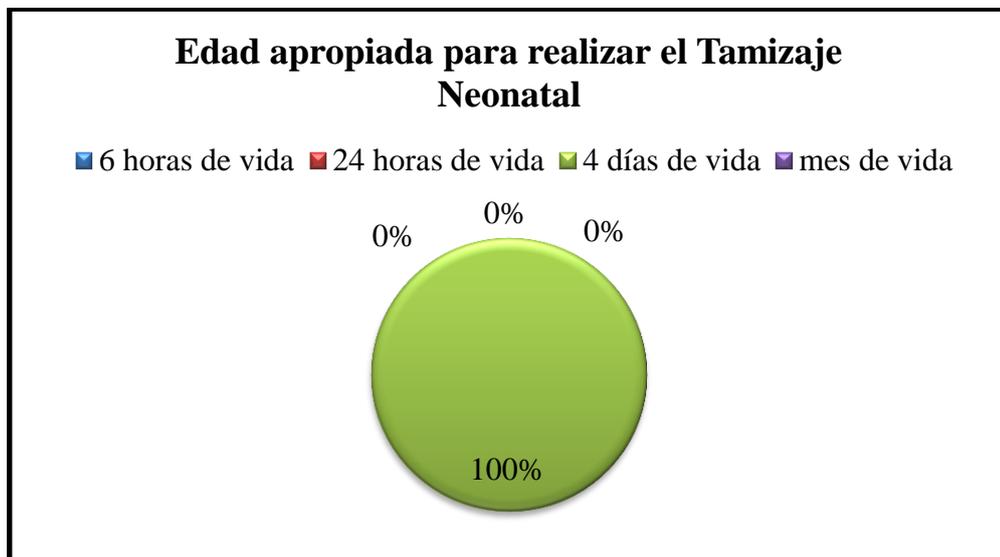
El 94% afirman que la extracción de la muestra del Tamizaje se realiza previo consentimiento informado, sin embargo mediante la guía de observación se pudo detectar que solo un 58% realizan la prueba previo consentimiento informado y que el 42% no cumple con esta actividad, por lo que se determina que se está violando con un derecho importante con el que cuenta la población.

**4.2 Para realizar el Tamizaje Neonatal cuál es la edad apropiada para la toma de muestra?**

**CUADRO N° 14 Encuesta**

PARÁMETROS	FRECUENCIA	PORCENTAJES
6 horas de vida	0	0%
24 horas de vida	0	0%
4 días de vida	50	100%
mes de vida	0	0%
<b>TOTAL</b>	<b>50</b>	<b>100%</b>

**GRÁFICO N° 29**



**Fuente:** Encuesta Dirigida al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01  
**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

### CUADRO N° 20 Guía de Observación

PARÁMETROS	PORCENTAJE
Cuarto día	100%
Otro	0%
<b>TOTAL</b>	<b>100%</b>

### GRÁFICO N° 35



**Fuente:** Guía de Observación Realizada al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01  
**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

### ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN

Tanto en la encuesta realizada como en la guía de observación se evidencia que el personal de enfermería da un total cumplimiento a este parámetro, permitiendo que las muestras sean en la cantidad correcta y en el momento oportuno garantizando los resultados que se obtendrán posteriormente.

**4.3 En su unidad de salud se cuenta con los insumos necesarios para realizar la prueba de Tamizaje Neonatal?**

**CUADRO N° 15 Encuesta**

PARÁMETROS	FRECUENCIA	PORCENTAJE
SI	49	98%
NO	1	2%
<b>TOTAL</b>	<b>50</b>	<b>100%</b>

**GRÁFICO N° 30**

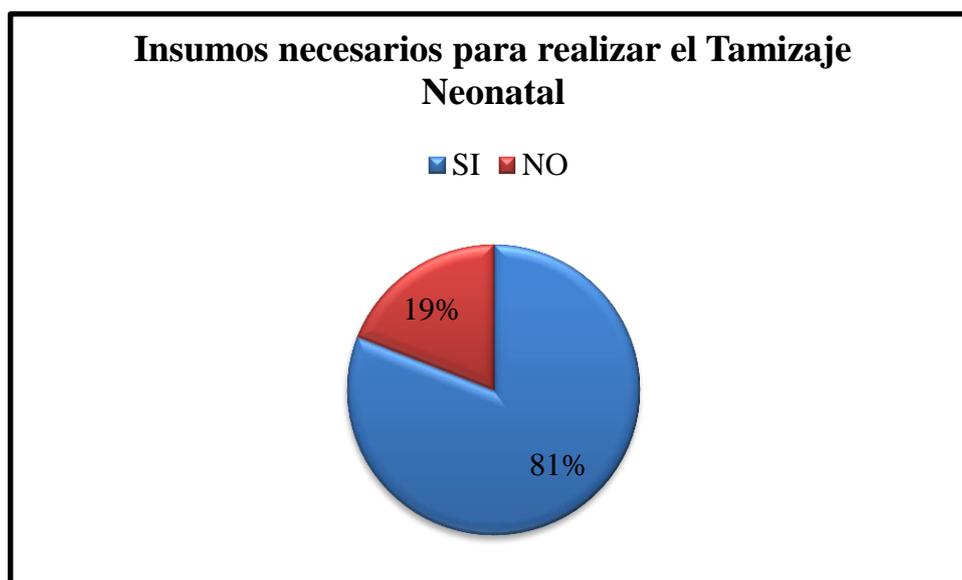


**Fuente:** Encuesta Dirigida al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01  
**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

**CUADRO N° 21 Guía De Observación**

<b>PARÁMETROS</b>	<b>PORCENTAJE</b>
SI	81%
NO	19%
<b>TOTAL</b>	<b>100%</b>

**GRÁFICO N° 36**



**Fuente:** Guía de Observación Realizada al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01  
**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

### **ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN**

De las encuestas aplicadas el 2% afirman no contar con los insumos necesarios, sin embargo mediante la guía de observación se identificó a un 9% de unidades que no cuentan con los insumos necesarios, debido a la falta de gestión de las unidades operativas para la obtención de los materiales necesarios en tiempos oportunos.

**4.4 Reconoce cuando la toma de la muestra del Tamizaje Neonatal fue tomada de manera correcta e incorrecta?**

**CUADRO N° 17 Encuesta**

<b>PARÁMETROS</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>PORCENTAJE</b>
SI	48	96%
NO	2	4%
<b>TOTAL</b>	<b>50</b>	<b>100%</b>

**GRÁFICO N° 32**



**Fuente:** Encuesta Dirigida al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01  
**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

### CUADRO N° 22 Guía de Observación

PARÁMETROS	PORCENTAJE
SI	69%
NO	31%
<b>TOTAL</b>	<b>100%</b>

### GRÁFICO N° 37



**Fuente:** Guía de Observación Realizada al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01  
**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

### ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN

El 96% de los encuestados reconocen cuando una prueba está tomada de manera correcta e incorrecta en base a las características que se observan, pero según la guía de observación se detecta que solamente el 69% reconoce cuando una prueba está tomada de manera correcta e incorrecta, sin embargo las muestras que son tomadas de manera incorrecta son enviadas al laboratorio para que realicen su respectivo análisis, sin extraer una nueva muestra, lo que interfiere a obtener un resultado favorable.

**4.5 MATRIZ DE RECOLECCIÓN DE DATOS SOBRE MUESTRAS TOMADAS DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL PERÍODO DE ENERO A DICIEMBRE DEL 2012 EN LAS UNIDADES OPERATIVAS DE LA DIRECCIÓN DISTRITAL DE SALUD N° 06D01 CHAMBO - RIOBAMBA**

**CUADRO N° 23**

MES	PRUEBAS RECOLECTADAS			PRUEBAS MAL TOMADAS						Total
	M	F	Total	Muestra en mal estado/ Sin determinación de causa	La muestra está sobresaturada	La cantidad de muestra es insuficiente	Tiempo de muestra inconsistente	La muestra no tuvo suficiente tiempo de secado	La muestra está coagulada	
Enero	32	21	53	23	14	7				44
Febrero	24	28	52		11	7	3	1		22
Marzo	69	51	120		36	15	10	1	1	63
Abril	93	110	203		49	1	2	1		53
Mayo	139	96	235		48	3	2			53
Junio	98	80	178		34		2		1	37
Julio	145	120	265		64	2	5			71
Agosto	113	105	218		50		3			53
Septiembre	129	113	242		69	2	1			72
Octubre	139	127	266		76	6	1	2	1	86
Noviembre	138	141	279		46	1		6		53
Diciembre	118	151	269		48		4	1		53
<b>TOTAL</b>	<b>1237</b>	<b>1143</b>	<b>2380</b>	<b>23</b>	<b>545</b>	<b>44</b>	<b>33</b>	<b>12</b>	<b>3</b>	<b>660</b>

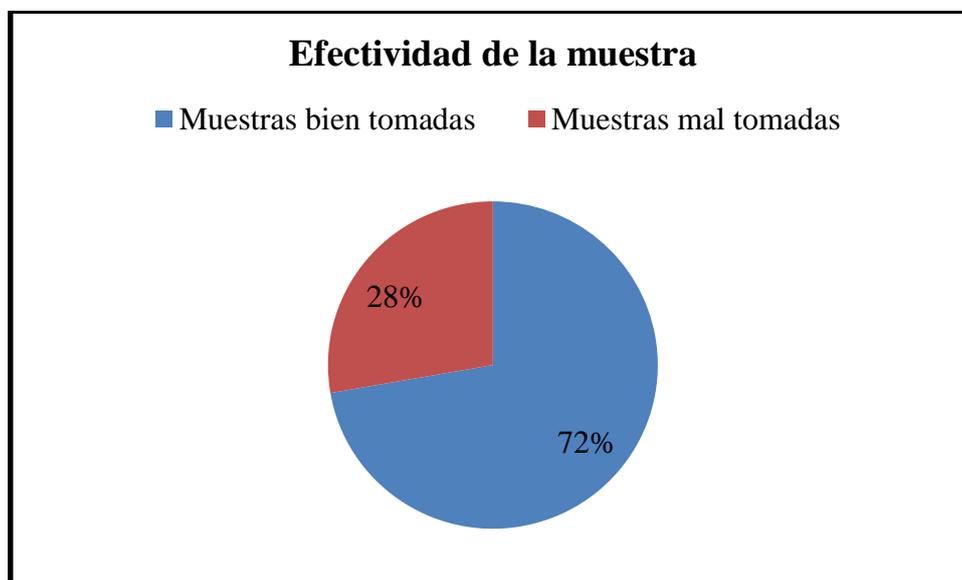
**Fuente:** Consolidados Mensuales de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01

**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

## ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN

En las Unidades Operativas que conforman la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo - Riobamba se tomaron durante el periodo de Enero a Diciembre del 2012 un total de 2380 muestras de las cuales 72% fueron muestras correctamente tomadas, mientras que el 28% corresponden a pruebas inefectivas por las diferentes causas las mismas que se mencionaron anteriormente. Este resumen detallado es la matriz de recolección de datos, fue la base para sustentar el estudio que se realizó, tomando de base al talento humano que lo efectúa siendo en su mayoría el Personal de Enfermería, evidenciándose mayores falencias en los primeros meses en los que se iniciaba con este protocolo en el país.

**GRÁFICO N° 38**



**Fuente:** Consolidados Mensuales de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01

**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

#### **4.6 Comprobación de Hipótesis**

La hipótesis planteada en este trabajo investigativo es: El manejo del Programa de Tamizaje Neonatal por el Personal de Enfermería influye directamente en la efectividad de la muestra de la prueba preventiva realizada a los neonatos, en la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo – Riobamba, la misma que se comprueba en base a los resultados obtenidos en las encuestas aplicadas al Personal de Enfermería, la observación directamente realizada en las distintas Unidades Operativas, y adicionalmente con la información estadística basada en los consolidados mensuales, detectando que el 28% de muestras fueron fallidas debido al manejo inadecuado del Programa de Tamizaje Neonatal por parte del Personal de Enfermería en algunos de los parámetros al momento de la extracción de la muestra, los mismos que no permiten obtener una muestra efectiva influyendo directamente en el resultado obtenido.

## CAPÍTULO V

### 5. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

#### 5.1 CONCLUSIONES

- El manejo del Programa de Tamizaje Neonatal por parte del Personal de Enfermería influye directamente en los resultados de las muestras extraídas en las unidades operativas, se demostró al constatar un 28% de pruebas fallidas por diferentes causas: Muestra en mal estado/ Sin determinación de causa, La muestra está sobresaturada, La cantidad de muestra es insuficiente, El tiempo de muestra es inconsistente, La muestra no tuvo suficiente tiempo de secado, y La muestra está coagulada.
- Se determinó que dentro de las actividades que realiza el Personal de Enfermería de acuerdo al Protocolo de Tamizaje Neonatal son: informar acerca del protocolo a los usuarios, solicitar el previo consentimiento para la toma de muestra, aplicar la técnica correcta para la extracción, manipulación, conservación, transporte y envío de las muestras obtenidas, verificando con la guía de observación que ciertas actividades se cumplían parcialmente.
- De acuerdo a la investigación realizada no existe un adecuado Manejo del Protocolo de Tamizaje Neonatal por parte del Personal de Enfermería de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo - Riobamba, debido a la falta de capacitación, supervisión, autoformación, y falta de compromiso del cumplimiento de la norma por el personal de salud.
- Las determinantes que influyen directamente en los resultados de la prueba preventiva están ligadas principalmente a la técnica aplicada en forma incorrecta por el personal de salud al momento de la extracción de la muestra, entre algunas determinantes tenemos: no utilizan medidas de bioseguridad, lavado de manos (28%), utilización de guantes de manejo (44%), no limpian el sitio de punción (11%), la posición y la altura de la cartilla no son las

adecuadas (69%), las cartillas no son colocadas en forma aleatoria en la torre de secado (33%), no cuentan con el material necesario para la obtención de la muestra (19%), estas determinantes influyen principalmente en la calidad de la muestra alterando su resultado y evitando su detección y tratamiento oportuno.

- El Manual de Bolsillo será una guía en el Procedimiento de Obtención de la Muestra para Tamizaje Neonatal y para la aplicación por parte del Personal de Enfermería

## **5.2 RECOMENDACIONES**

- El personal líder de la Dirección Distrital de Salud y de cada unidad operativa debe concientizar acerca de la importancia de un correcto Manejo del Protocolo de Tamizaje Neonatal, para lo cual deberá realizar acciones correctivas inmediatas a cada uno de los inconvenientes encontrados en esta investigación, en lo que se refiere a control, capacitación y manejo del programa.
- Se debe realizar un control más estricto de las actividades que realiza el Personal de Enfermería, para dar cumplimiento a lo establecido en la normativa del protocolo de tamizaje neonatal.
- Con la finalidad de obtener resultados más efectivos se debería iniciar una campaña de capacitaciones emergentes a todo el personal de salud responsable de la toma de muestras.
- Difundir la utilización del Manual de Bolsillo para conseguir mejores resultados en la aplicación de la técnica en la Obtención de la muestra para Tamizaje Neonatal.

## CAPÍTULO VI

### 6. PROPUESTA

#### 6.1 Elaboración del Manual de Bolsillo sobre el Procedimiento de Obtención de la muestra para Tamizaje Neonatal

La elaboración de este manual de bolsillo tiene como finalidad ser una guía en el Procedimiento de Obtención de la Muestra para Tamizaje Neonatal y para la aplicación por parte del Personal de Enfermería que labora en las unidades que conforman la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo – Riobamba

Además con este manual se pretende lograr cumplir con el objetivo del Programa Nacional de Tamizaje Neonatal, aclarando dudas sobre el procedimiento y de esa manera contribuir para conseguir mejores resultados al momento de la obtención de la muestra para Tamizaje Neonatal





**UNIVERSIDAD NACIONAL  
DE CHIMBORAZO**

CARRERA DE ENFERMERÍA

MANUAL DE BOLSILLO  
PROCEDIMIENTO DE  
OBTENCIÓN DE LA  
MUESTRA PARA  
TAMIZAJE NEONATAL

AUTORA:  
ANA MONSERRATH  
LÓPEZ YUQUILEMA

RIOBAMBA  
2013

**“Lo importante no es lo que  
nos hace el destino, sino  
lo que nosotros  
hacemos de él”**

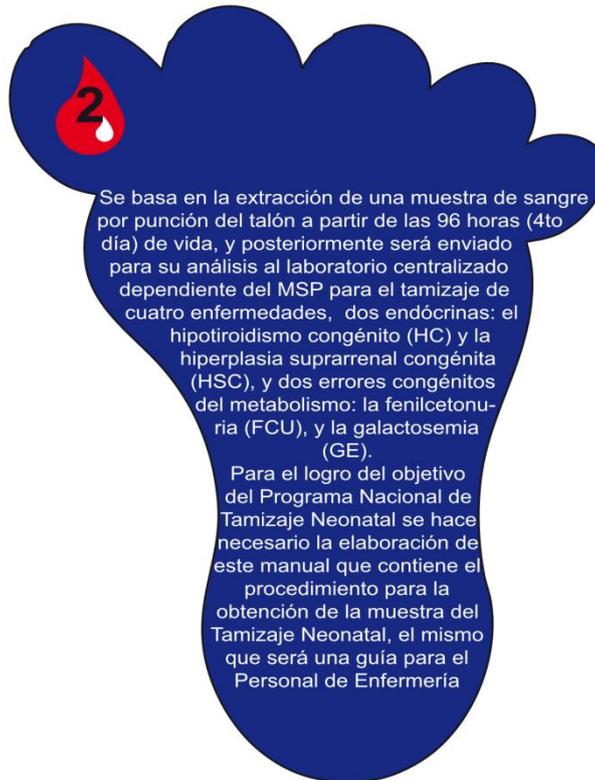
**Florence  
Nightingale**

**INDICE**

<b>CONTENIDO</b>	<b>PÁG</b>
Introducción	1
<b>Objetivos</b>	
Objetivo General	3
Objetivo Específico	
Procedimiento de Obtención de la muestra de Tamizaje Neonatal	4
Bibliografía	10

**1 INTRODUCCIÓN**

“Con pie derecho la huella del futuro” es el nombre que la Vicepresidencia de la República del Ecuador le dio al tamizaje neonatal. El tamizaje neonatal es una acción de medicina preventiva con el propósito de búsqueda de alguna enfermedad existente desde el momento del nacimiento cuyo diagnóstico y tratamiento precoces disminuyen la morbilidad, la mortalidad y evita las discapacidades. El Programa Nacional de Tamizaje Neonatal tiene como objetivo principal la prevención de discapacidades asociadas a enfermedades congénitas mediante su identificación precoz y la intervención sanitaria correspondiente para evitar el daño neurológico y reducir la morbilidad así como las posibles discapacidades asociadas a dichas enfermedades.



**4**

**- PROCEDIMIENTO DE OBTENCIÓN DE LA MUESTRA PARA TAMIZAJE NEONATAL**

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



**- LÁVESE LAS MANOS.**  
Puede usar guantes no estériles, para protección.



**5**

- Colocarse al frente del bebé, con el talón del bebé a la altura de sus ojos.



- Sostenga el talón del bebé entre el índice y el pulgar de la mano izquierda



6

- Caliente el talón del bebé mediante frotación leve o con una compresa tibia.



- Limpie con alcohol la zona de punción, retirando el exceso de alcohol con un algodón seco. NO SOPLE el área de la muestra. No utilizar alcohol yodado

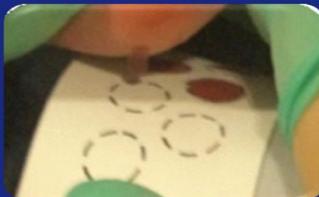


7

- Retire la lanceta del empaque estéril y aplíquela perpendicularmente al pie en la zona de punción de talón derecho. Presione el botón de la liberación lanceta y mantenga la presión durante tres segundos



- Deje caer una gota en cada circunferencia de papel filtro de la cartilla, desde unos 3 mm de altura.
- Mantenga la tarjeta de papel filtro en forma horizontal y suspendida en el aire.



- Coloque las cartillas en las ranuras de la torre de secado alternativamente en dirección opuesta, que no se puedan tocar entre sí las muestras. En un área ventilada sin exceso de luz, sin exceso de humedad y a temperatura ambiente (entre 5 y 30° C), durante al menos dos horas, para su secado.



9

- Para colocar en el sobre: Verifique el contenido de la cartilla, y colóquela en el sobre.



- Los sobre con las muestras serán enviadas en forma inmediata al laboratorio asignado. El envío de muestras tiene prioridad en el sistema de correo, y no deberá tardarse más de 72 horas para llegar al laboratorio.





10

## BIBLIOGRAFÍA

Dr. Hinojosa M (Coordinador de Proyectos Vicepresidencia de la Republica), MSP, Vicepresidencia de la República, "Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal", Quito Diciembre 2011.

## **BIBLIOGRAFÍA**

1. Dr. Hinojosa M (Coordinador de Proyectos Vicepresidencia de la Republica), MSP, Vicepresidencia de la República, “Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal”, Quito Diciembre 2011.
2. Villanueva R, Diccionario Mosby: de medicina, enfermería y ciencias de la salud, Ediciones Harcourt 2000, Quinta Edición
3. Instituto Nacional Materno Perinatal Maternidad de lima, Programa de Tamizaje Neonatal, revisado 17/04/2013, disponible en: <http://www.inmp.gob.pe/contenidoPagina.php?idSector=1idEstructura=180&idPagina=214>
4. Jaime E. Bernal Villegas., MD, PhD Martalucía Tamayo F., MD, MSc Juan Manuel García Gómez., MD, Vicente Rodríguez Montoya., MD, Juan Carlos Prieto., MD., MSc, Colección Derecho a Vivir en Desventaja, La importancia del Tamizaje Neonatal, revisado 17/04/2013, disponible en: [http://puj-portal.javeriana.edu.co/portal/page/portal/Facultad%20de%20Medicina/1documentos/colecc\\_der/Tamizaje%20neonatal.pdf](http://puj-portal.javeriana.edu.co/portal/page/portal/Facultad%20de%20Medicina/1documentos/colecc_der/Tamizaje%20neonatal.pdf)
5. Ministerio Coordinador de Desarrollo Social, Día Internacional de las personas con discapacidad se conmemoró con primer año de ejecución del Programa de Tamizaje Neonatal, revisado 17/04/2013, disponible en: <http://www.desarrollosocial.gob.ec/tag/tamizaje-neonatal/>
6. Vicepresidencia de la República del Ecuador, MSP, Manuela Espejo, La Revolución Ciudadana Avanza, Con Pie Derecho La Huella del Futuro, Programa Nacional de Tamizaje Neonatal, revisado 25-10-2013, disponible en: <http://www.conpiederecho.com.ec/index.php>.
7. Vicepresidencia de la República del Ecuador, MSP, Con Pie Derecho La Huella del Futuro, Tamizaje Metabólico Neonatal, Neonatal, revisado 25-10-

2013, disponible en: <http://es.slideshare.net/linabravo/capacitacin-tmn-2011-santa-elena-1>

8. Programa Nacional de Tamizaje Neonatal "Gotita de sangre, tesoro de vida", revisado 25-10-2013, disponible en: <http://www.tamizajecr.com/profesionales/muestra/rechazo.html>
9. Arocha, Yorgelys, Torres, Karina, Información que poseen las embarazadas que asisten a la consulta de alto riesgo obstétrico sobre el perfil neonatal y alteraciones metabólicas (hipotiroidismo) en la maternidad concepción palacios, dto. Capital, caracas, durante el tercer trimestre del 2008, revisado en 25-10-2013, disponible en: <http://saber.ucv.ve/jspui/bitstream/123456789/2118/1/TESIS%20M2009%20A769%20CD.pdf>
10. Natassia Camacho Matamoros, Sergio Obando Rodríguez, Propuesta de una estrategia para la mejora continua del proceso de toma de la muestra de tamizaje neonatal mediante la aplicación de la metodología seis sigma, enero 2011, revisado en 25-10-2013, disponible en: [http://biblioteca.icap.ac.cr/BLIVI/TESIS/2011/camacho\\_matamoros\\_natassia\\_2011\\_sa.pdf](http://biblioteca.icap.ac.cr/BLIVI/TESIS/2011/camacho_matamoros_natassia_2011_sa.pdf)
11. Lema Chiza Yuri Pakarina, Morquecho Montaleza Andrea Gabriela, "Impacto del programa de tamizaje metabólico neonatal en madres con niños menores de 1 mes de edad que asisten a la consulta médica en el centro de salud N° 1 de la ciudad de Ibarra en el periodo de enero a septiembre 2012", revisado en: 25-10-2013, disponible en: <http://repositorio.utn.edu.ec/bitstream/123456789/1999/1/06%20ENF%20518%20TESIS%20LISTA%20ENERO%202013.pdf>

12. Wikipedia, la enciclopedia libre, modificado el 9 septiembre 2013, Extracción de sangre, revisado en 25-10-2013, disponible en: [http://es.wikipedia.org/wiki/Extracci%C3%B3n\\_de\\_sangre](http://es.wikipedia.org/wiki/Extracci%C3%B3n_de_sangre)
  
13. Wikipedia, la enciclopedia libre, modificado el 9 septiembre 2013, Morbilidad, revisado en 25-10-2013, disponible en: <http://es.wikipedia.org/wiki/Morbilidad>
  
14. Wikipedia, la enciclopedia libre, modificado el 9 septiembre 2013, Screening (Medicina), revisado en 25-10-2013, disponible en: [http://es.wikipedia.org/wiki/Screening\\_%28medicina%29](http://es.wikipedia.org/wiki/Screening_%28medicina%29)

**ALEXOS**

## ANEXO 1 INSTRUMENTOS DE RECOLECCIÓN DE DATOS

### 1. ENCUESTA



**UNIVERSIDAD NACIONAL DE CHIMBORAZO**  
**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**  
**ESCUELA DE ENFERMERÍA**

Encuesta dirigida al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo - Riobamba

La encuesta se realiza con el fin de recopilar datos y elaborar la tesina para la Obtención del Título de Licenciada en Enfermería

**OBJETIVO:** Determinar cómo influye el Manejo del Programa de Tamizaje por el Personal de Enfermería en los resultados en la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo - Riobamba

**INSTRUCCIONES:** Sírvase seleccionar una de las alternativas de cada una de las preguntas, marcando con una x la respuesta que sea conveniente.

#### **CUESTIONARIO:**

##### **1.-Conoce acerca del Programa de Tamizaje Neonatal**

SI ( )

NO ( )

##### **2.- Considera usted que la prueba de tamizaje neonatal es de carácter:**

Preventiva ( ) Curativa ( ) Todas ( ) Ninguna ( )

**3.- El Tamizaje Neonatal permite detectar enfermedades de tipo:**

Metabólico ( )

Cardíaco ( )

**4.- A través de la toma de muestra del Tamizaje se previenen discapacidades?**

SI ( )

NO ( )

**5.- En su área de salud quienes son los encargados de tomar la muestra?**

Médicos ( ) Enfermeras ( ) IRE ( ) IRM ( ) Otros ( )

**Especificar:**.....

**6.- La extracción de la muestra del Tamizaje Neonatal se realiza previo consentimiento informado**

SI ( )

NO ( )

**7.- Para realizar el Tamizaje Neonatal cual es la edad apropiada para la toma de muestra**

a) 6 horas de vida ( )

b) 24 horas de vida ( )

c) 4 días de vida ( )

d) mes de vida ( )

**8.- En su unidad de Salud se cuenta con los insumos necesarios para realizar la prueba de Tamizaje Neonatal?**

SI ( )

NO ( )

**Si la respuesta es no especifique los materiales**

.....

**9.- En su unidad de salud se han detectado pruebas fallidas del Tamizaje Neonatal?**

SI ( )

NO ( )

**Especifique la causa:**.....

**10.- Reconoce cuando la toma de la muestra del Tamizaje Neonatal fue tomada de manera correcta e incorrecta?**

SI ( )

NO ( )

**11.- Ha participado en capacitaciones sobre el Tamizaje Neonatal y la técnica a aplicarse**

SI ( )

NO ( )

**Especifique la frecuencia**.....

**GRACIAS POR SU COLABORACIÓN**

.....

**Firma**

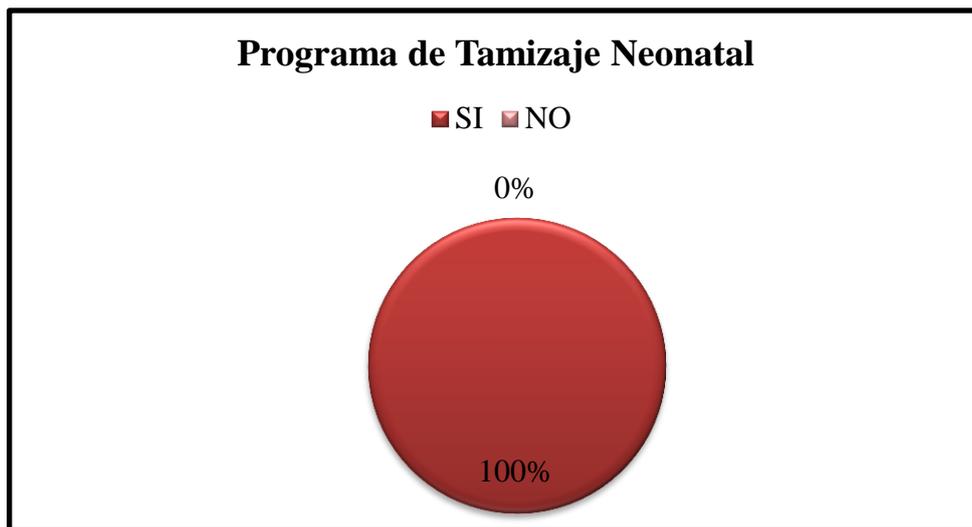
## 1.1 RESULTADOS DE LAS ENCUESTAS APLICADAS AL PERSONAL DE ENFERMERÍA DE LA DIRECCIÓN DISTRITAL DE SALUD N° 06D01 CHAMBO - RIOBAMBA

### 1. Conoce acerca del Programa de Tamizaje Neonatal?

CUADRO N° 8

PARÁMETROS	FRECUENCIA	PORCENTAJE
SI	50	100%
NO	0	0%
<b>TOTAL</b>	<b>50</b>	<b>100%</b>

GRÁFICO N° 23



**Fuente:** Encuesta Dirigida al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital N° 06D01  
**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

## ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN

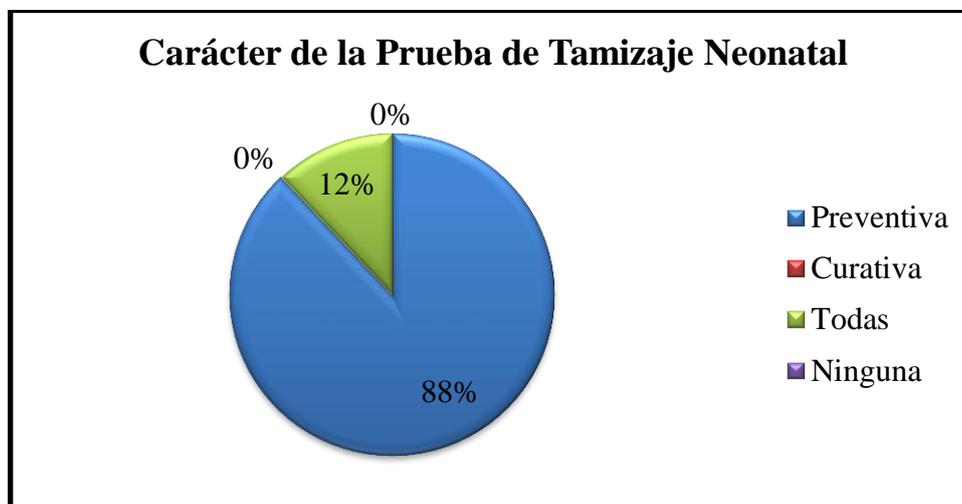
El 100% del Personal de Enfermería afirman conocer acerca del Programa de Tamizaje Neonatal, lo que nos llevaría a pensar que el manejo del protocolo y la técnica deberían ser aplicados en forma adecuada ya que el personal sustenta tener las bases suficientes para hacerlo, por lo cual se pensaría que el margen de error debería ser mínimo o nulo.

### 2. Considera usted que la prueba de tamizaje neonatal es de carácter:

CUADRO N° 9

PARÁMETROS	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Preventiva	44	88%
Curativa	0	0%
Todas	6	12%
Ninguna	0	0%
<b>TOTAL</b>	<b>50</b>	<b>100%</b>

GRÁFICO N° 24



**Fuente:** Encuesta Dirigida al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital N° 06D01  
**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

## ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN

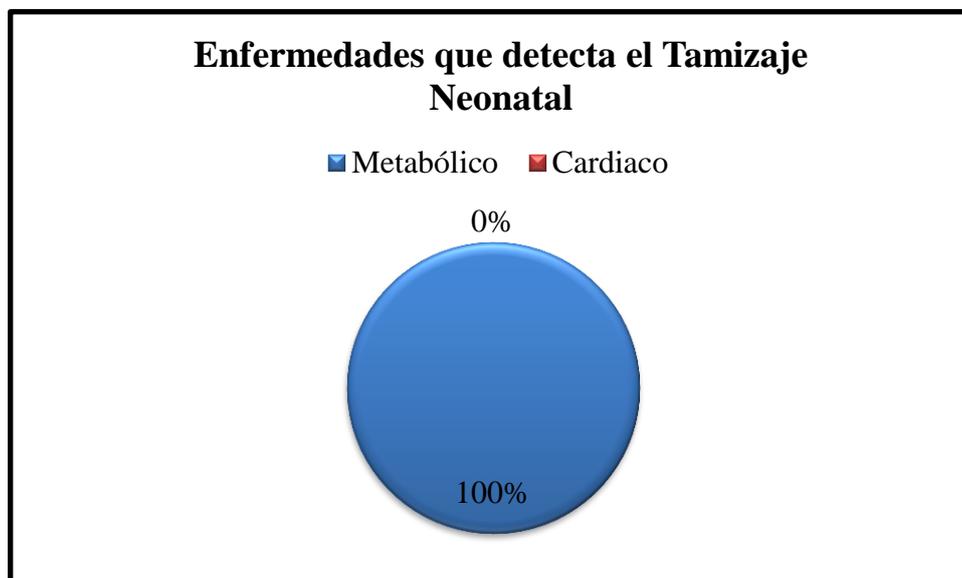
Del 100% del Personal de Enfermería, el 88% considera que la Prueba de Tamizaje Neonatal es de carácter preventiva, mientras que el 12% considera que la Prueba de Tamizaje Neonatal es de carácter preventiva y curativa, lo que significa que existen Profesionales que desconocen el objetivo principal del Programa de Tamizaje Neonatal, lo que podría influir en el momento de dar a conocer información acerca del programa a los padres y a la comunidad que se interesa sobre esta prueba.

### 3. El Tamizaje Neonatal permite detectar enfermedades de tipo:

CUADRO N° 10

PARÁMETROS	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Metabólico	50	100%
Cardiaco	0	0%
<b>TOTAL</b>	<b>50</b>	<b>100%</b>

GRÁFICO N° 25



**Fuente:** Encuesta Dirigida al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital N° 06D01

**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

## ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN

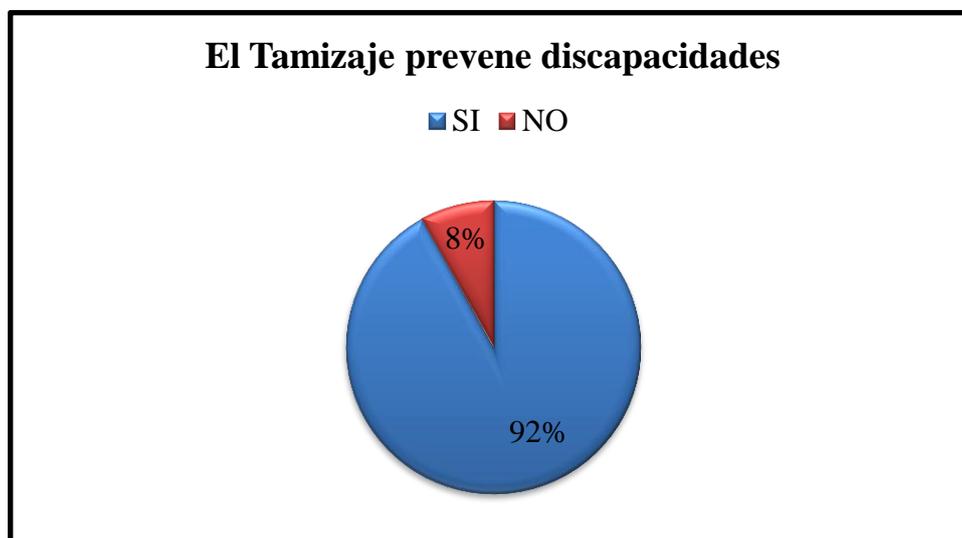
El 100% del Personal de Enfermería afirman que el Tamizaje Neonatal detecta enfermedades de tipo metabólico, lo que significa que el Personal de Enfermería conoce las cuatro enfermedades metabólicas detectadas por el Tamizaje Neonatal: Hipotiroidismo congénito, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Fenilcetonuria y Galactosemia.

### 4. A través de la toma de muestra del Tamizaje se previenen discapacidades?

CUADRO N° 11

PARÁMETROS	FRECUENCIA	PORCENTAJE
SI	46	92%
NO	4	8%
<b>TOTAL</b>	<b>50</b>	<b>100%</b>

GRÁFICO N° 26



**Fuente:** Encuesta Dirigida al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital N° 06D01  
**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

## ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN

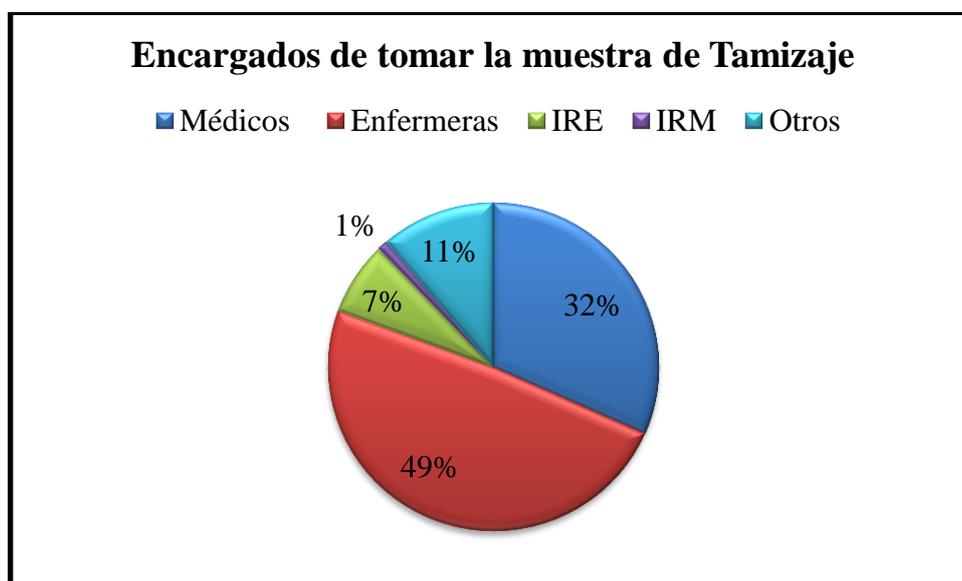
De los 50 Profesionales de Enfermería encuestados, el 92% afirman que el Tamizaje Neonatal previene discapacidades, mientras que el 8% desconoce acerca de esta temática lo que es preocupante ya que la información que se brinda a los representantes de los pacientes no es verídica por lo tanto este podría generar confusiones en la población.

### 5. En su área de salud quienes son los encargados de tomar la muestra?

CUADRO N° 12

PARÁMETROS	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Médicos	31	32%
Enfermeras	48	49%
IRE	7	7%
IRM	1	1%
Otros	11	11%
<b>TOTAL</b>	<b>98</b>	<b>100%</b>

**GRÁFICO N° 27**



**Fuente:** Encuesta Dirigida al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital N° 06D01  
**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

### **ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN**

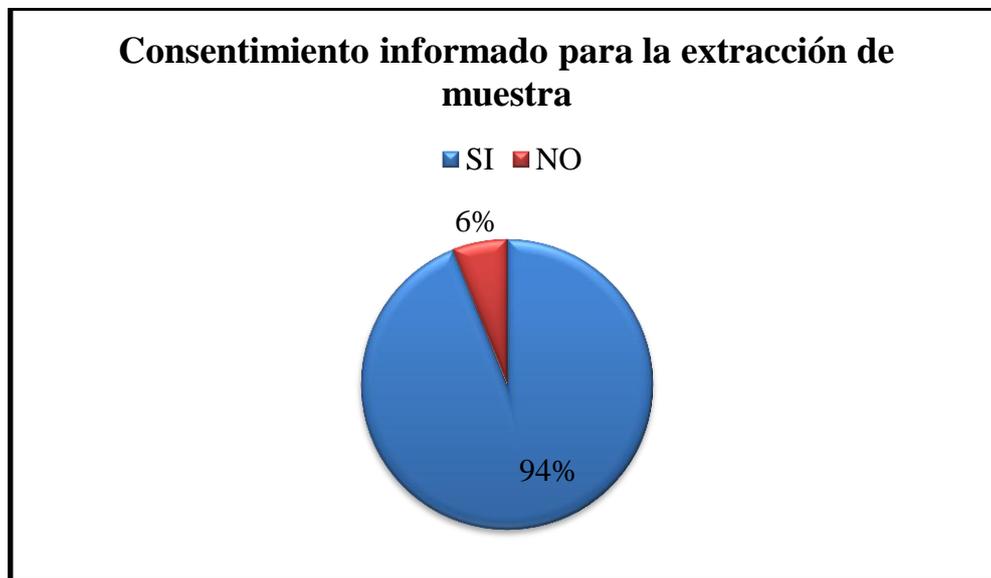
Del 100% del Personal de Enfermería, el 32% ha expresado que los encargados de tomar la muestra de Tamizaje es el personal médico, el 49% de las tomas de muestra son encargadas las Enfermeras, el 7% de las tomas de muestras son encargadas por las IRE, el 1% de la toma de muestra son encargados por los IRM y el 11% mencionan que es realizado por otras personas que laboran en la unidad de salud como el personal Auxiliar de Enfermería, todos quienes conforman el equipo médico e inclusive el o la asistente administrativo, siendo preocupante encontrar estos casos, ya que los Protocolos del Programa de Tamizaje Neonatal señalan que los responsables de la toma de muestras será el personal de salud (médicos, enfermeras, Interno/a de Medicina, Interno/a de Enfermería) únicamente.

6. La extracción de la muestra del Tamizaje Neonatal se realiza previo consentimiento informado?

CUADRO N° 13

PARÁMETROS	FRECUENCIA	PORCENTAJE
SI	47	94%
NO	3	6%
<b>TOTAL</b>	<b>50</b>	<b>100%</b>

GRÁFICO N° 28



**Fuente:** Encuesta Dirigida al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital N° 06D01  
**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

## ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN

En lo referente a esta pregunta el 94% afirman que la extracción de la muestra del Tamizaje se realiza previo consentimiento informado, sin embargo existen casos en los que no se realiza el procedimiento previo consentimiento de la madre o padre del niño o niña, aunque representa únicamente el 6% según la encuesta realizada nos

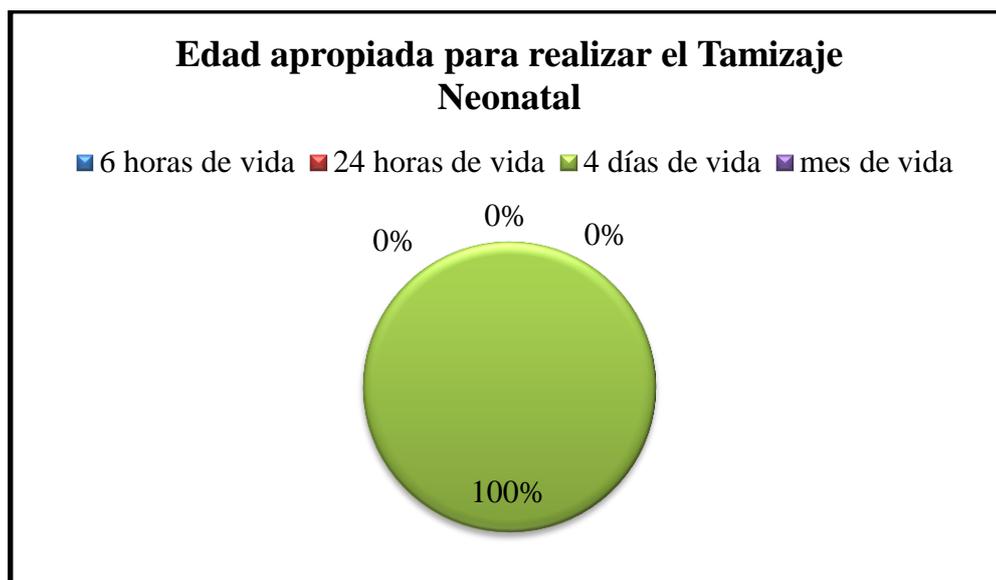
damos cuenta que se está violentando un derecho importante con la que cuenta la población.

**7. Para realizar el Tamizaje Neonatal cuál es la edad apropiada para la toma de muestra?**

**CUADRO N° 14**

<b>PARÁMETROS</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>PORCENTAJES</b>
6 horas de vida	0	0%
24 horas de vida	0	0%
4 días de vida	50	100%
mes de vida	0	0%
<b>TOTAL</b>	<b>50</b>	<b>100%</b>

**GRÁFICO N° 29**



**Fuente:** Encuesta Dirigida al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital N° 06D01

**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

## ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN

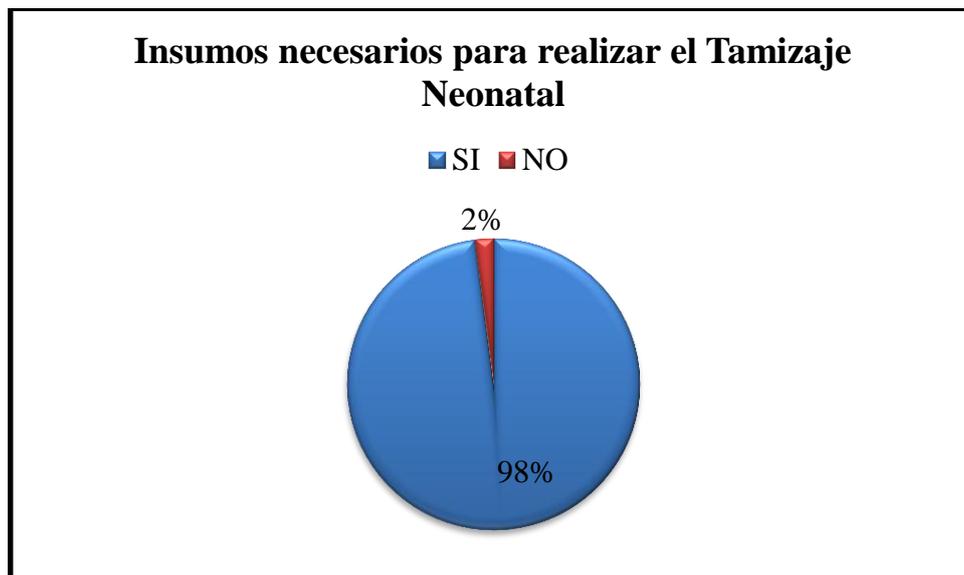
Dentro del protocolo establecido para el cumplimiento de este programa se menciona que la edad apropiada para la realización de este test es el cuarto día de nacido, según el estudio que he realizado se ha podido evidenciar un total cumplimiento con este parámetro en el 100% de las muestra tomadas para el tamizaje neonatal.

**8. En su unidad de salud se cuenta con los insumos necesarios para realizar la prueba de Tamizaje Neonatal?**

**CUADRO N° 15**

PARÁMETROS	FRECUENCIA	PORCENTAJE
SI	49	98%
NO	1	2%
<b>TOTAL</b>	<b>50</b>	<b>100%</b>

**GRÁFICO N° 30**



**Fuente:** Encuesta Dirigida al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital N° 06D01  
**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

## ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN

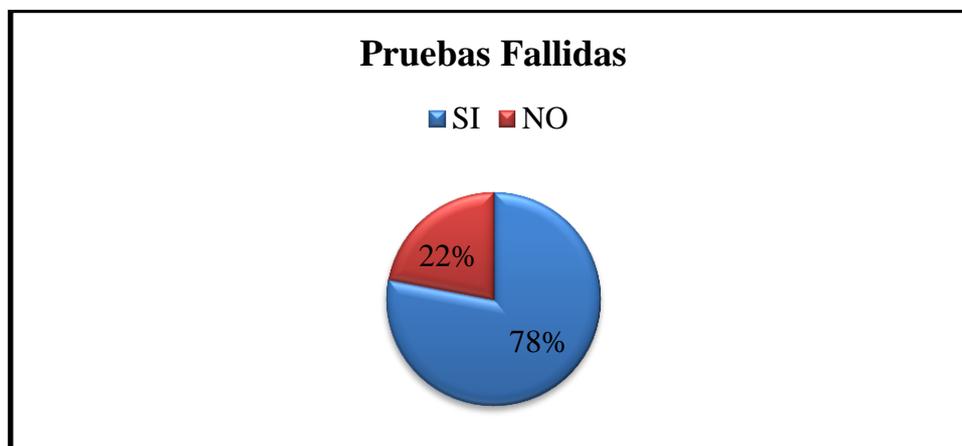
La Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Riobamba – Chambo dota de los materiales necesarios para la realización del tamizaje neonatal a todas sus unidades de salud (98%), sin embargo en las encuestas realizadas el 2% de unidades operativas afirman que no se contaba con aquello, lo que puede deberse a la falta de gestión de las unidades operativas para obtención de los materiales necesarios en tiempos oportunos, y/o interés de las autoridades encargadas de verificar la existencia de materiales en estos lugares.

### 9. En su unidad de salud se han detectado pruebas fallidas del Tamizaje Neonatal?

CUADRO N° 16

PARÁMETROS	FRECUENCIA	PORCENTAJE
SI	39	78%
NO	11	22%
<b>TOTAL</b>	<b>50</b>	<b>100%</b>

GRÁFICO N° 31



**Fuente:** Encuesta Dirigida al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital N° 06D01  
**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

## ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN

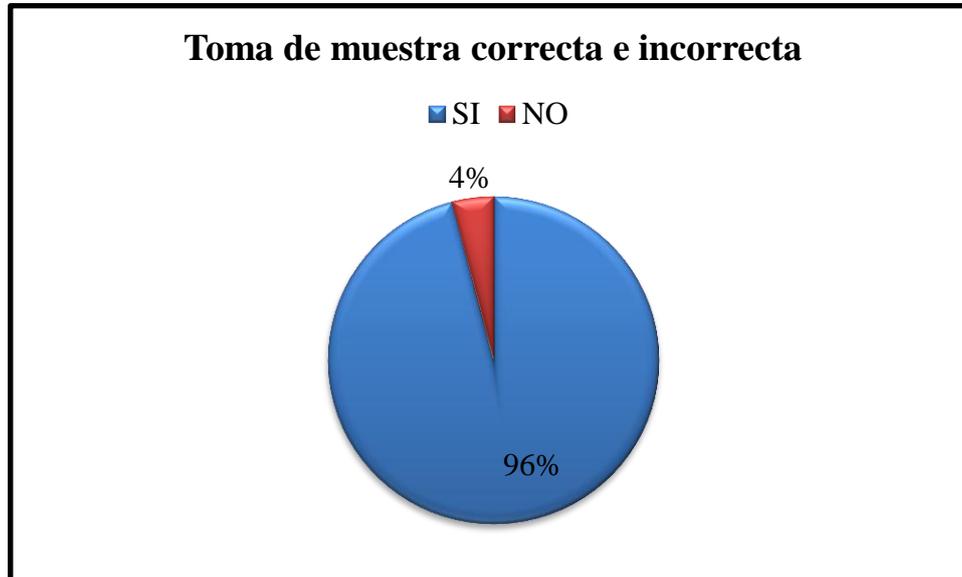
Aplicar correctamente la técnica establecida para la toma de muestras es sin duda imprescindible a la hora de obtener los resultados deseados, en los tiempos correctos para garantizar la prevención de enfermedades de tipo metabólico y sus nefastas consecuencias a través del tamizaje neonatal. Los resultados de las encuestas obtenidas indican que el 78% de unidades operativas detectaron pruebas fallidas por las diferentes causas conocidas (29% es por mala toma, el 10% por la cantidad insuficiente de muestra, el 7% porque aplican mala técnica, el 3% por falta de secado de las muestras, 2% porque la tarjeta de identificación está mal llenada, 20% porque la muestra está sobresaturada, el 2% porque el talón del bebé no está caliente, 7% porque la madre no colabora durante el procedimiento, y otro 20% no especifican la causa de las pruebas fallidas), y el porcentaje restante 22%, no indicaron haber detectado pruebas fallidas. Estos resultados son quizás los que más nos preocupan, por lo expuesto anteriormente en cuanto a los resultados y no solo eso, ya que se crea la necesidad de hacer nuevas tomas de muestra al paciente lo que implica mayores gastos y utilización de recursos humanos y materiales para efectuarlos.

### 10. Reconoce cuando la toma de la muestra del Tamizaje Neonatal fue tomada de manera correcta e incorrecta?

CUADRO N° 17

PARÁMETROS	FRECUENCIA	PORCENTAJE
SI	48	96%
NO	2	4%
<b>TOTAL</b>	<b>50</b>	<b>100%</b>

**GRÁFICO N° 32**



**Fuente:** Encuesta Dirigida al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital N° 06D01  
**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

### **ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN**

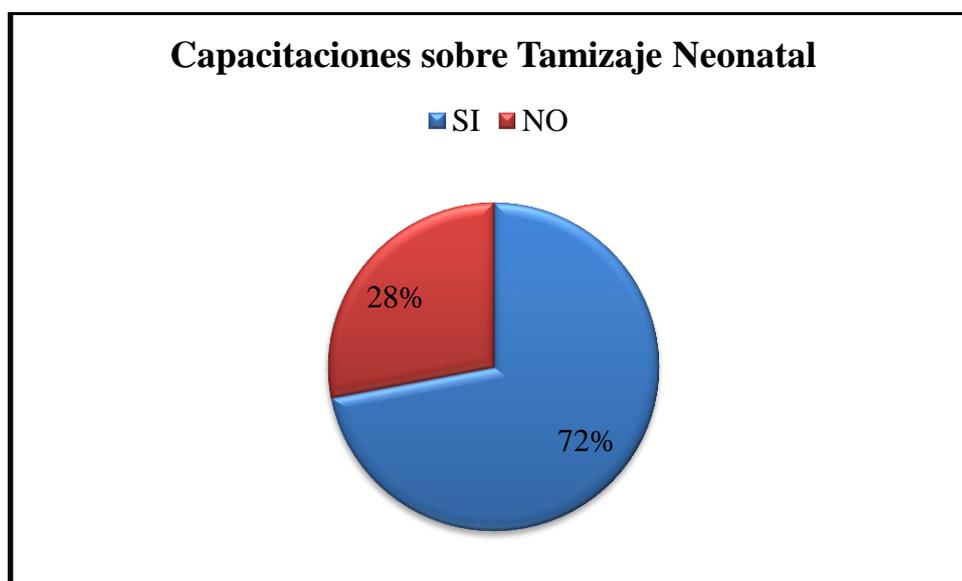
El 96% de encuestados dicen reconocer una prueba correctamente tomada en base a las características que se observan y el 4% no lo reconocen, sin embargo las muestras son enviadas en esas condiciones para su análisis, lo que interfiere en los tiempos dedicados a la toma de muestra así como a la emisión de un resultado favorable, sin necesidad de la obtención posterior de segundas muestras por esta causa.

**11. Ha participado en capacitaciones sobre el Tamizaje Neonatal y la técnica a aplicarse?**

**CUADRO N° 18**

<b>PARÁMETROS</b>	<b>FRECUENCIA</b>	<b>PORCENTAJE</b>
SI	36	72%
NO	14	28%
<b>TOTAL</b>	<b>50</b>	<b>100%</b>

**GRÁFICO N° 33**



**Fuente:** Encuesta Dirigida al Personal de Enfermería de la Dirección Distrital N° 06D01  
**Autora:** Ana Monserrath López Yuquilema

### **ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN**

La capacitación permanente, oportuna y frecuente al personal de salud, permitiría disminuir los errores que se pudieran realizar a la hora de aplicar la técnica, así como corregir las falencias detectadas. Aun que 72% de encuestados han recibido capacitaciones, no se ajustan a las necesidades requeridas, ya que el 17% reciben capacitaciones una vez al año, el 28% recibieron capacitaciones una sola vez, el 5% reciben capacitaciones cada semana, el 3% reciben capacitaciones solo en CD, el 3% reciben capacitaciones de forma mensual, el 3% reciben capacitaciones de forma trimestral y finalmente el 41% no especificaron la frecuencia de capacitaciones. Existe un 28% que indicaron según las encuestas no recibir capacitación alguna.

## 2 GUÍA DE OBSERVACIÓN



**UNIVERSIDAD NACIONAL DE CHIMBORAZO**

**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**

**ESCUELA DE ENFERMERÍA**

**GUÍA DE OBSERVACIÓN**

Observación dirigida al Personal de Enfermería de las Unidades Operativas que conforman la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo - Riobamba

**Observadora:** Ana López

**Desempeño a evaluar:** Manejo del Programa de Tamizaje Neonatal por el personal de enfermería de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo - Riobamba

### **CONDICIONES DE OPERACIÓN:**

- Esta guía de observación deberá ser aplicada en el lugar de la investigación (Unidades operativas de salud de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01 Chambo - Riobamba)

- Anotar las acciones a evaluar.

**INSTRUCCIONES:** Observe si la ejecución de las actividades que se enuncian las realiza el evaluado y marcar con una "X" el cumplimiento o no en la columna correspondiente, así mismo es importante anotar las observaciones pertinentes.

Nº	ACCIÓN A EVALUAR	ESCALA		OBSERVACIÓN
		SI	NO	
1	La enfermera es la responsable de la toma de muestra del tamizaje neonatal			
2	Brinda información necesaria a los usuarios acerca del programa de tamizaje neonatal			
3	La enfermera antes de realizar el procedimiento pide consentimiento informado a los padres del recién nacido.			
4	La enfermera toma en cuenta la edad del paciente.			
5	<p>La enfermera aplica correctamente la técnica para la toma de muestra.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Identificación del paciente: Tarjeta de recolección</li> <li>➤ Lavado de manos</li> <li>➤ Utilización de guantes de manejo</li> <li>➤ Posición del bebé</li> <li>➤ Sostener el talón del bebé</li> <li>➤ Calentar el talón del bebé</li> <li>➤ Limpieza del sitio de punción</li> <li>➤ Lugar de punción</li> <li>➤ Punción y goteo de la muestra en papel filtro</li> <li>➤ Secado de la muestra</li> <li>➤ Identificación y trazabilidad de las muestras</li> </ul>			

	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Manipulación y conservación de las muestras</li> <li>➤ Transporte de la muestra</li> <li>➤ Envío de la muestra</li> </ul>			
<b>6</b>	La enfermera utiliza el material adecuado para la toma de muestra.			
<b>7</b>	La unidad operativa cuenta con el material necesario para la toma de muestra en el tamizaje neonatal			
<b>8</b>	La enfermera reconoce cuando una muestra está mal tomada.			
<b>9</b>	Se informa al usuario como y cuando obtener los resultados del tamizaje neonatal.			
<b>10</b>	La unidad operativa cuenta con el protocolo de tamizaje neonatal.			

## 2.2 RESULTADOS DE LAS GUÍAS DE OBSERVACIÓN REALIZADAS A LAS ENFERMERAS EN LAS UNIDADES OPERATIVAS DE LA DIRECCIÓN DISTRITAL DE SALUD N° 06D01 CHAMBO - RIOBAMBA

Adicionalmente a la encuesta efectuada se realizó una observación directa al personal encargado de la toma de muestras en las unidades operativas de la Dirección Distrital de Salud N° 06D01, la misma que se analiza a continuación

N°	ACCIÓN A EVALUAR	ESCALA		OBSERVACIÓN
		SI	NO	
1	La enfermera es la responsable de la toma de muestra del tamizaje neonatal	97%	3%	En la mayoría de los casos si es el personal de enfermería el directamente encargado de la toma de muestras para el Tamizaje neonatal, sin embargo se observó la participación de otros miembros del equipo de salud, como lo indica el protocolo, aunque en el personal de enfermería tiene mayor experiencia no se evidencio una supervisión directa para garantizar este proceso por parte de los/as enfermeras. Esta supervisión contribuiría para disminuir el porcentaje de errores detectados.
2	Brinda información necesaria a los usuarios	61%	39%	Se ha observado que la mayoría de unidades

	acerca del programa de Tamizaje Neonatal			operativas, no se brinda información sobre el programa de Tamizaje Neonatal a los padres de los niños/as e incluso en ocasiones para la recolección de la muestra no existe la participación por parte de los padres del paciente.
<b>3</b>	La enfermera antes de realizar el procedimiento pide consentimiento informado a los padres del recién nacido.	58%	42%	El consentimiento informado es una derecho esencial que tiene la población, Durante este proceso de observación se determinó que no se cumple completamente con este derecho, solo se realiza la toma de la muestra para tamizaje sin previo consentimiento ni información alguna.
<b>4</b>	La enfermera toma en cuenta la edad del paciente.	100%	0%	La edad del paciente en todas las unidades operativas es correctamente considerada a partir del 4 día de nacido. Lo que permite que las muestras sean en la cantidad correcta y en el momento oportuno garantizando los resultados que se obtendrán posteriormente.

5	La enfermera aplica correctamente la técnica para la toma de muestra.			
	<p>➤ Identificación del paciente: Tarjeta de recolección</p>	100%	0%	El Personal de Enfermería llena cuidadosamente y por completo los datos de la cartilla. Esto facilita al personal que analiza los resultados para ubicar prontamente a los responsables del paciente en caso de existir un caso sospechoso, pudiéndose realizar la confirmación inmediata, así como iniciar el tratamiento oportuno.
	<p>➤ Lavado de manos</p>	72%	28%	El cumplimiento de las normas de bioseguridad, es un factor importante en el momento de la toma de muestras y su repercusión en los resultados de la misma. Pero se pudo observar que en algunos casos se descuida esta parte importante de la salud. Lo que puede deberse a descuido del personal que participa en la toma de muestras.

	<p>➤ Utilización de guantes de manejo</p>	56%	44%	<p>De la observación realizada, se ha determinado que la mayor parte utiliza guantes de manejo para recolectar la muestra, sin embargo se observa que en ocasiones utilizan los mismos guantes para realizar otros procedimientos, El 44% no utiliza esta medida de bioseguridad lo que es preocupante ver que no se da la importancia necesaria al trabajo que se realiza en nuestro medio.</p>
	<p>➤ Posición del bebé</p>	72%	28%	<p>Mediante a la observación realizada se ha detectado que la mayor parte del Personal de Enfermería coloca al bebé de manera adecuada para recolectar la muestra, mientras que al otro porcentaje se ha podido observar que no coloca el bebé en posición correcta ya que al bebé lo colocan en forma horizontal y en ocasiones el talón del bebé no está a altura de los ojos del operador. Esto hace notar que si existe falta de preparación</p>

			por parte del personal. Las autoridades son las responsables de controlar estas actividades, así como corregir errores oportunamente.
➤ Sostener el talón del bebé	42%	58%	<p>Se ha observado que la mayor parte del Personal no sostiene el talón del bebé de manera correcta es decir entre el índice y el pulgar de la mano izquierda, en contraposición utilizan las 2 manos para realizar el procedimiento.</p> <p>Este podría generar riesgo de lesiones en el talón del bebe, por lo que es necesario corregir inmediatamente.</p>
➤ Calentar el talón del bebé	39%	61%	<p>La mayor parte del personal no utilizan la técnica adecuada para calentar el talón del bebé, como opciones utilizan soluciones salinas calentadas en microondas, compresas calientes que colocan entre 45 a 60 min en el talón del bebé, y otra de las opciones que con frecuencia se utiliza es un guante de manejo que contenga agua caliente. Este es otro</p>

				riesgo potencial de lesión (quemaduras) en el niño/a, al que se los somete con la finalidad de obtener rápidamente la muestra. Sin darse el tiempo para cumplir con lo que se establece en el protocolo de tamizaje neonatal.
	➤ Limpieza del sitio de punción	89%	11%	Se ha observado que la mayor utiliza una técnica adecuada para realizar la limpieza del sitio de punción, El 11% utiliza torundas secas, este podría coincidir con la falta de conocimiento de la técnica, falta de interés en la autopreparación, e incluso en la poca o nula capacitación que recibe el personal.
	➤ Lugar de punción	100%	0%	Se ha logrado observar que el personal reconoce el lugar correcto de punción para la toma de muestra. Esto favorece el resultado de los análisis que se realizan así como evita lesiones y posibles complicaciones por una punción inadecuada (lesión del hueso calcáneo, osteomielitis)

<p>➤ Punción y goteo de la muestra en papel filtro.</p>	<p>31%</p>	<p>69%</p>	<p>Mediante la observación se ha detectado mayor cantidad de falencias en la punción y goteo de la muestra debido que el Personal no elimina la primera gota de sangre, presiona el talón del bebé para la extracción de la muestra, coloca la tarjeta encima de una superficie e inclusive la altura de la cartilla no es la apropiada (3mm). Este es el principal factor que interviene en los resultados de las muestras que se obtienen. Siendo necesaria pautar nuevas estrategias de capacitación al personal para disminuir de esta forma el porcentaje de errores.</p>
<p>➤ Secado de la muestra</p>	<p>67%</p>	<p>33%</p>	<p>Las cartillas no son colocadas de manera aleatoria en la torre de secado. Esto influye negativamente ya que podría existir contacto entre muestras lo que afecta el trabajo realizado. Pudiéndose notar que es necesario corregir estos pequeños errores, mediante supervisiones directas, nuevas</p>

				capacitaciones que nos permitan realizar un buen desarrollo del protocolo de tamizaje neonatal.
	➤ Identificación y trazabilidad de las muestras	50%	50%	<p>Gracias a la observación realizada se ha detectado unidades que no contienen formularios, ni registros de toma ni envío de muestras.</p> <p>Este genera dificultades a la hora de contactar a los casos sospechosos, por lo que se debe realizar un trabajo más ordenado y coordinado permitiría cumplir satisfactoriamente con lo requerido en el tamizaje neonatal.</p>
	➤ Manipulación y conservación de las muestras	72%	28%	Se observa que en su mayoría aplican una buena técnica en la manipulación y conservación de las muestras, sin embargo existe un porcentaje que coloca la torre de secado cerca a la ventana exponiendo la misma al sol, para el envío de las tarjetas no son colocadas en sobre, y no realizan la adecuada rotulación de la

				muestra, generándose de igual forma inconvenientes en los resultados que se obtienen.
	➤ Transporte de la muestra	75%	25%	En su mayoría realizan un adecuado transporte de la muestra, sin embargo se detecta que un porcentaje se acerca a la Dirección Distrital a ingresar en el sistema los datos con las tarjetas de identificación transportas en carpetas o fundas plásticas y no en los sobres como se indica en el protocolo con lo que se somete a las muestras a contaminación, influyendo en los resultados.
	➤ Envío de la muestra	94%	6%	Se observa que en su mayoría las muestras son enviadas de manera inmediata, sin embargo se detecta unidades que se tardan más de las 72 horas, lo que influye en el deterioro de la muestra obtenida.  Sin tomar en cuenta que en el resultado se podría generar pérdidas de tiempo, para la posible obtención de una nueva muestra, incluso en la

				iniciación oportuna de los tratamientos que se requieran.
<b>6</b>	La enfermera utiliza el material adecuado para la toma de muestra.	89%	11%	Se ha podido observar que un pequeño porcentaje no utiliza el material adecuado debido que para la limpieza del talón únicamente usan torundas de algodón secas, en otros casos no se utiliza lancetas si no agujas, lo que aumenta el riesgo de lesiones.
<b>7</b>	La unidad operativa cuenta con el material necesario para la toma de muestra en el tamizaje neonatal	81%	19%	Se ha detecta que existen unidades que no cuentan con el material requerido para dicho procedimiento ya que no se acercan a la Dirección Distrital a retirar suficientes materiales. Esta falta de gestión retrasa el trabajo que debe realizarse en cada unidad operativa por lo que captar a la población se vuelve dificultoso ya que en las comunidades lejanas muchas veces el usuario/a ya no retornan para la realización de tamizajes. Con lo que se tendrán casos en lo que probablemente no se podrán evitar futuras discapacidades.

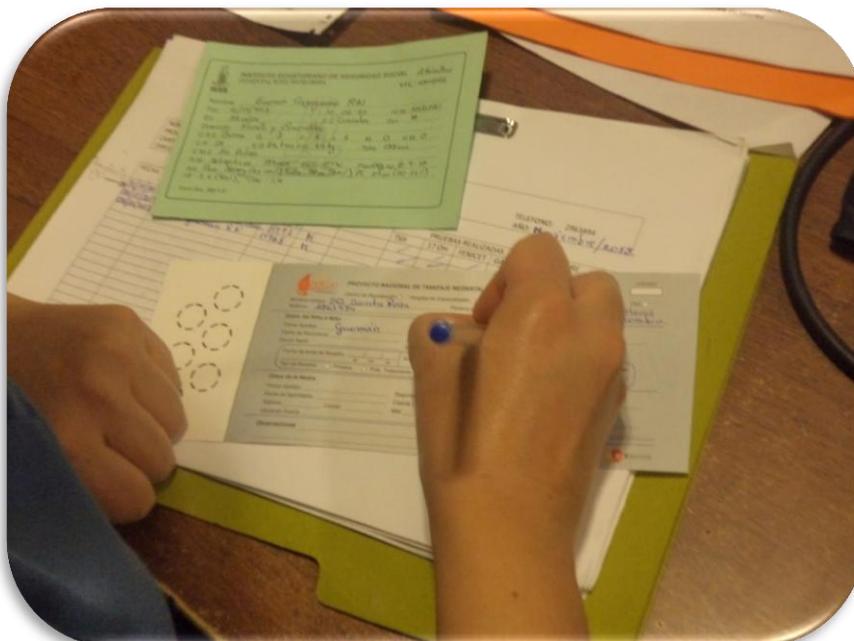
<b>8</b>	La enfermera reconoce cuando una muestra está mal tomada.	69%	31%	Se observa que la mayor parte del personal reconoce cuando la muestra se encuentra mal tomada, sin embargo para su respectivo análisis envían dicha prueba, sin obtener una nueva muestra, retrasándose en los resultados e incluso afectando los mismos.
<b>9</b>	Se informa al usuario como y cuando obtener los resultados del tamizaje neonatal.	31%	69%	La información que se otorga a los usuarios es poca o nula, según nuestra guía de observación. Además en varios ocasiones la poca información que se da es errada, por lo que es común ver usuarios frecuentemente con esta inquietud por conocer los resultados del test que se le realiza a su niño/a.
<b>10</b>	La unidad operativa cuenta con el protocolo de tamizaje neonatal.	58%	42%	En la mayoría de las entidades de salud se observa el CD del protocolo de tamizaje neonatal, el mismo que pocas veces es utilizado. Sería útil que cada unidad operativa cuente con un impreso que permita el pronto acceso a la información que se requiera.



## ANEXO 3 EVIDENCIAS

### Técnica Aplicada para la toma de muestra

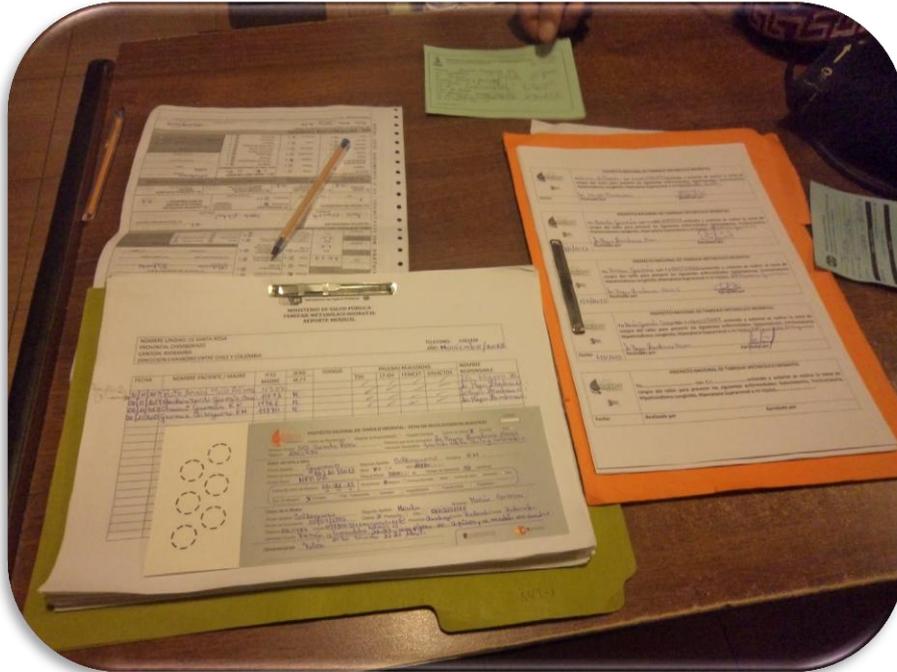
#### 3.1 Identificación del paciente: Tarjeta de recolección





### 3.2 Consentimiento informado y registro en formularios





### 3.3 Lavado de manos



### 3.4 Utilización de guantes de manejo

#### 3.4.1 Forma correcta



### 3.4.2 Forma incorrecta



### **3.5 Posición del bebé**

#### **3.5.1 Forma Correcta**



#### **3.5.2 Forma Incorrecta**



### 3.6 Sostener el talón del bebé

#### 3.6.1 Forma Correcta

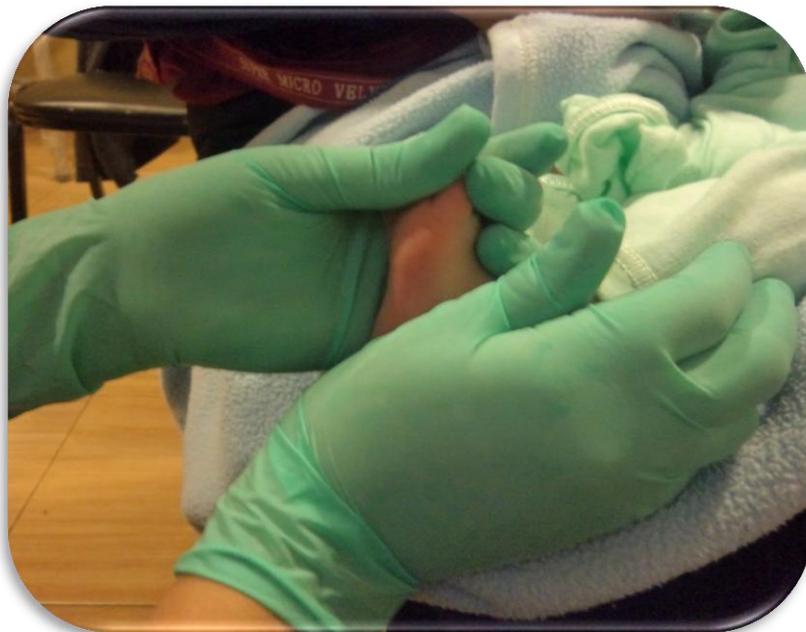


#### 3.6.2 Forma Incorrecta



### 3.7 Calentar el talón del bebé

#### 3.7.1 Forma Correcta



### 3.7.2 Forma Incorrecta



### 3.8 Limpieza del sitio de punción



### 3.9 Lugar de punción



### 3.10 Punción y goteo de la muestra en papel filtro

#### Forma Correcta



#### Forma Incorrecta



### 3.11 Secado de la muestra

#### 3.11.1 Forma Correcta



#### 3.11.2 Forma Incorrecta



### 3.12 Identificación y trazabilidad de las muestras



### 3.13 Manipulación y conservación de las muestras

#### 3.13.1 Forma Correcta



