



**UNIVERSIDAD ESTATAL DE BOLIVAR**  
**FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD Y DEL SER HUMANO**  
**ESCUELA DE ENFERMERIA**

**TESIS DE GRADO**

PREVIA A LA OBTENCIÓN DEL TÍTULO DE LICENCIADAS EN ENFERMERIA

**TEMA:**

EVALUACION DE LA APLICACIÓN DEL PROGRAMA “TAMIZAJE NEONATAL”  
RELACIONADO CON LA TECNICA Y PROCEDIMIENTO DESARROLLADOS POR  
PARTE DEL PERSONAL DE ENFERMERIA EN EL ÁREA DE SALUD 05D01, DE LA  
CUIDAD DE LATACUNGA, PROVINCIA COTOPAXI DURANTE EL PERIODO DE  
NOVIEMBRE DEL 2013 A JULIO DEL 2014.

**AUTORAS:**

JESSICA GEOVANA GUZMÁN BAYAS  
MERY YOLANDA PANATA TASGACHO

**DIRECTORA DE TESIS**  
LIC. GLADYS NARANJO

GUARANDA – ECUADOR  
2013-2014

## **DEDICATORIA**

EL SUGUIENTE TRABAJO DE TESIS ESTA DEDICADO PRINCIPALMENTE A DIOS POR FORJAR MI DESTINO, A MIS PADRES FREDDY Y MORAYMA POR HABERME BRINDADO SU APOYO INCONDICIONAL, MORAL Y ECONOMICO, GUIANDOME SIEMPRE POR EL CAMINO DEL BIEN, A MAGDA LEONOR QUIEN PERMANENTEMENTE ME A INCULCADO LOS VALORES DE LA VERDAD, LA HUMILDAD Y HONRADEZ, ADEMAS DE VALORES ESPIRITUALES FE Y CARIDAD, A TODOS QUIENES FORMARON PARTE DE MI VIDA Y FORMACION UNIVERSITARIA.

**JESSICA GUZMÁN**

EL PRESENTE TRABAJO INVESTIGATIVO VA DEDICADO ESPECIALMENTE A DIOS POR GUIARME SIEMRE POR EL BUEN CAMINO, A MIS PADRES VICTOR Y SARA Y A MIS DOS HERMANITOS ALEX Y EDWIN QUE SON LOS SERES MÁS MARAVILLOSOS QUE LA VIDA ME HA REGALADO, TAMBIEN A UNA PERSONA ESPECIAL ROLANDO L, ELLOS FUERON Y SERÁN EL PILAR FUNDAMENTAL EN MI VIDA YA QUE ME HAN APOYADO DURANTE TODA MI ETAPA UNIVERSITARIA, BRINDÁNDOME AMOR, CONFIANZA Y CARIÑO INCONDICIONAL YA QUE SIEMPRE FUERON PARTE DE MI CONSTANTE ESFUERZO Y DEDICACIÓN, UN CAMINO SIN DUDA LLENO DE ALEGRÍAS Y TRISTEZAS, PERO CON LA SATISFACCIÓN DE SIEMPRE HABER LUCHADO POR LA META QUE ME PROPUSE AL INICIAR MI ETAPA UNIVERSITARIA.

**MERRY PANATA**

## **AGRADECIMIENTO.**

II

UN EXTENSIVO AGRADECIMIENTO A LA UNIVERSIDAD ESTATAL DE BOLIVAR, A LAS AUTORIDADES DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD ESCUELA DE ENFERMERIA, Y UNA ETERNA GRATITUD A NUESTROS DOCENTES QUIENES CON SU DEDICACIÓN DIARIA NOS INCULCARON LA RESPONSABILIDAD, HUMILDAD, ESPIRITU DE LUCHA Y SOLIDARIDAD EN BENEFICIO DE LA HUMANIDAD.

AL AREA 05D01 LATACUNGA ESPECIAMENTE AL PERSONAL DE ENFERMERIA QUIENES SIEMPRE ESTUVIERON PENDIENTES DE NUESTRO BIENESTAR DURANTE NUESTRA LARGA ESTADIA EN DICHO LUGAR.

DE MANERA ESPECIAL A LA LIC. GLADYS NARANJO NUESTRA DIRECTORA DE TESIS, QUIEN CON SU APOYO INCONDICIONAL NOS AYUDO EN EL DESARROLLO Y FELIZ TÉRMINO DE LA MISMA.

Y A TODAS AQUELLAS PERSONAS QUIENES NOS BRINDARON APOYO EMOCIONAL INFLUYENDO POSITIVAMENTE EN EL DESARROLLO Y CULMINACIÓN DE NUESTRO TRABAJO.

## **CERTIFICACION**

Yo **LCDA. GLADYS NARANJO** en calidad de directora de la tesis de grado con el tema **EVALUACION DE LA APLICACIÓN DEL PROGRAMA “TAMIZAJE NEONATAL” RELACIONADO CON LA TECNICA Y PROCEDIMIENTO DESARROLLADOS POR PARTE DEL PERSONAL DE ENFERMERIA EN EL ÁREA DE SALUD 05D01, DE LA CUIDAD DE LATACUNGA, PROVINCIA COTOPAXI DURANTE EL PERIODO DE NOVIEMBRE DEL 2013 A JULIO DEL 2014.** Desarrollado por las Srtas. Jessica Guzmán y Mery Panata.

Certifico que una vez revisada la tesis de grado en su totalidad cumple con las exigencias académicas de la Escuela de Enfermera de la Universidad Estatal de Bolívar, por lo tanto autorizo su presentación.

**ATENTAMENTE**

.....  
LCDA. GLADYS NARANJO

**TEMA:**

“EVALUACION DE LA APLICACIÓN DEL PROGRAMA “TAMIZAJE NEONATAL” RELACIONADO CON LA TECNICA Y PROCEDIMIENTO DESARROLLADOS POR PARTE DEL PERSONAL DE ENFERMERIA EN EL ÁREA DE SALUD 05D01, DE LA CIUDAD DE LATACUNGA, PROVINCIA COTOPAXI DURANTE EL PERIODO DE NOVIEMBRE DEL 2013 A JULIO DEL 2014.”

## ÍNDICE GENERAL

<b>PORTADA</b>	<b>V</b>
<b>DEDICATORIA</b>	<b>II</b>
<b>AGRADECIMIENTO</b>	<b>III</b>
<b>CERTIFICACION DEL DIRECTOR</b>	<b>IV</b>
<b>TEMA</b>	<b>V</b>
<b>INDICE</b>	<b>VI</b>
INTRODUCCION	9
JUSTIFICACION	11
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	12
OBJETIVOS	13
HIPOTESIS	14
VARIABLES	15
OPERACIONALIZACION DE VARIABLES	16

### **CAPITULO I**

#### MARCO REFERENCIAL

1 HISTORIA Y DESCRIPCION DEL AREA 05D01	24
---	----

### **CAPITULO II**

#### MARCO TEORICO

2 TAMIZAJE NEONATAL HISTORIA	27
2.1 HISTORIA DEL TAMIZAJE NEONATAL A NIVEL MUNDIAL	27
2.2 HISTORIA DEL TAMIZAJE NEONATAL A NIVEL DEL ECUADOR	29
2.3 HISTORIA DEL TAMIZAJE NEONATAL A NIVEL DE LA PROVINCIA DE COTOPAXI	31

### **CAPITULO III**

#### **MARCO LEGAL**

VI

3.1 MARCO LEGAL SEGÚN EL SISTEMA JURIDICO ECUATORIANO	32
3.2 MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA	33
3.3 PROGRAMA NACIONAL TAMIZAJE NEONATAL	35
4 TAMIZAJE NEONATAL CONCEPTOS	38
4.1 CRITERIOS	39
4.2 OBJETIVOS	39
4.3 IMPORTANCIA	40
5 ENFERMEDADES DETECTADAS MEDIANTE EL TAMIZAJE NEONATAL EN EL ECUADOR	41
5.1 GALACTOSEMIA	41
5.2 FENILCETONURIA	49
5.3 HIPERPLASIA SUPRARRENAL	54
5.4 HIPOTIROIDISMO CONGENITO	59

### **CAPITULO IV**

6 TECNICA Y PROCEDIMIENTO	64
6.1 TECNICA Y PROCEDIMIENTO EN ENFERMERIA CONCEPTOS	64
6.2 RESPONSABLES	65
6.3 FUNDAMENTO	66
6.4 TECNICA Y PROCEDIMIENTO PARA LA TOMA DE LA MUESTRA DEL TAMIZAJE NEONATAL	67
6.4.1 IDENTIFICACION DEL PACIENTE: TARJETA DE RECOLECCION	67
6.4.2 INSTRUCCIONES PARA LA TOMA DE LA MUESTRA	68
6.4.3 TOMA DE MUESTRA DE SANGRE DE TALON	68
6.4.4 IDENTIFICACION Y TRAZABILIDAD DE MUESTRAS	71
7. CONDICIONES AMBIENTALES DE LAS UNIDADES DE SALUD	72
7.1 CALIDAD DE TOMA MUESTRA	72
7.2 MANIPULACION Y CONSERVACION DE LAS MUESTRAS	76
7.2.1 TRANSPORTE DE MUESTRA	76

7.3 ENVIO DE MUESTRAS	77
7.4 RESUMEN PROCEDIMIENTO DE OBTENCION DE LA MUESTRA DE TALON	VII
8. VALORES DE PKU TSH T4 GALACTOSA E INTERPRETACION DE RESULTADOS	79
8.1 TSH (HIPOTIROIDISMO CONGENITO)	79
8.2 GALACTOSEMIA	79
8.3 PKU (FENILCETONURIA)	80
8.4 HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA	81

### **CAPITULO V**

9. DISEÑO METODOLÓGICO	82
9.1 TIPO DE ESTUDIO	82
9.2 UNIVERSO	83
9.3 TECNICAS DE RECOLECCIÓN DE DATOS	84
9.4 INSTRUMENTOS DE INVESTIGACION	85
9.5 TECNICA DE PROCESAMIENTO Y ANALISIS DE LA INFORMACIÓN	85

### **CAPITULO VI**

ANALISIS Y PRESENTACION DE RESULTADOS	86
COMPROBACION HIPOTESIS	109
CONCLUSIONES	110
RECOMENDACIONES	111
<b>BIBLIOGRAFIA</b>	112

### **CAPITULO VII**

PROPUESTA	119
<b>ANEXOS</b>	149



## INTRODUCCION

La historia del escrutinio de los recién nacidos para identificar errores graves del metabolismo inicio con las ideas de Garrol en 1902 quien señalo la posibilidad de la herencia de defectos químicos específicos en el metabolismo. La fenilcetonuria, anormalidad descrita en 1934, fue la primera enfermedad que se buscó identificar en forma temprana durante la infancia, inicialmente a través de tamizaje de la orina utilizando cloruro férrico. En 1961 el Dr. Robert Guthrie desarrollo la prueba de tamiz mediante la recolección de gotas de sangre en papel filtro para la detección de fenilcetonuria, su empleo fue inmediato aplicándose la prueba de tamiz neonatal en los Estados Unidos de Norteamérica ese mismo año. Asimismo, desde 1964 se cuentan con métodos para el tamizaje masivo de recién nacidos para galactosemia.

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.

En Ecuador el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal “Con Pie Derecho, la Huella del Futuro”, impulsado por la Vicepresidencia de la República y ejecutado por el Ministerio de Salud Pública fue inaugurado por el Segundo Mandatario, Lenin Moreno, el 2 de diciembre del 2011, desde entonces se realiza en todas las unidades de salud la toma de muestras para la detección en recién nacidos entre el cuarto y veintiochoavo día de nacido, de cuatro errores del metabolismo, causantes de discapacidad mental y muerte precoz (fenilcetonuria, galactosemia, hiperplasia suprarrenal, hipotiroidismo congénito) garantizando, además, el tratamiento y seguimiento de los casos que resulten positivos, por medio de los profesionales en el área de acuerdo a la enfermedad detectada para llegar a la ayuda inmediata hacia el niño.

En la provincia de Cotopaxi en el área 05 correspondiente al distrito 01 mediante el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal, acuden con los neonatos a las diferentes unidades que constan en el primer nivel de atención de salud como son los centros y

subcentros de salud: Centro de Salud Latacunga, Colatoa, Lasso, Loma Grande, Belisario Quevedo, San Buenaventura, Patatán, las Pampas, Mulaló, Palo Quemado, José Guango Alto, José Guango Bajo, a la realización de la toma de muestras para observar la detección oportuna de dichas enfermedades, siendo el personal de enfermería el designado para la toma de la muestra.

El presente trabajo consta de 7 capítulos los cuales se presentan de la siguiente manera:

En el capítulo I hablamos acerca de historia y descripción del área 05d01.

En el capítulo II hablamos acerca de tamizaje neonatal, historia a nivel Mundial, a nivel del Ecuador, a nivel de la provincia de Cotopaxi.

En el capítulo III tenemos el marco legal según el sistema jurídico ecuatoriano, hablamos acerca del ministerio de salud pública, programa nacional tamizaje neonatal, tamizaje neonatal conceptos, criterios, objetivos, importancia, enfermedades detectadas mediante el tamizaje neonatal en el ecuador: galactosemia, fenilcetonuria, hiperplasia suprarrenal, hipotiroidismo congénito.

En el capítulo IV hablamos acerca de técnica y procedimiento en enfermería, responsables, Fundamento, técnica y procedimiento para la toma de la muestra del tamizaje neonatal, identificación del paciente: tarjeta de recolección, instrucciones para la toma de la muestra, toma de muestra de sangre de talón, identificación y trazabilidad de muestras, condiciones ambientales de las unidades de salud, calidad de toma muestra, manipulación y conservación de las muestras, transporte de muestras, envío de muestras, resumen procedimiento de obtención de la muestra de talón, valores de PKU TSH T4 galactosa e interpretación de resultados

En el capítulo V presentamos el diseño metodológico, tipo de estudio, universo, técnicas de recolección de datos, instrumentos de investigación, técnica de procesamiento y análisis de la información.

En el capítulo VI hablamos acerca del análisis y presentación de resultados, comprobación hipótesis, conclusiones, recomendaciones, bibliografía.

En el capítulo VII presentamos la propuesta y anexos.

## JUSTIFICACION

El tamizaje neonatal en el Ecuador sirve para prevenir la discapacidad intelectual, representando un ahorro para el país de 10 millones de dólares anuales, según Alex Camacho, asesor en Salud de la Vicepresidencia de la República, que lleva adelante el proyecto junto con el Ministerio de Salud Pública (MSP), como parte de la Misión Manuela Espejo (MME).

Según estudios de la Misión Manuela Espejo, de las 294 166 personas con discapacidad que hay en el Ecuador, el 23, 3%, es decir unas 68 500 personas tienen discapacidad intelectual. Con el tamizaje se busca prevenir 251 casos por año, hasta el momento se ha hecho la prueba a 21 553 niños en todo el país, el cual consiste en la extracción de 6 gotas de sangre del talón del neonato para la detección oportuna de cuatro errores metabólicos y congénitos.

En el Área de Salud 05 Distrito 01 Latacunga, la toma de la muestra fue encomendada al personal de enfermería, como disposición del Director Distrital al considerar que el personal de enfermería es sutil en la atención proporcionada al bebe además de poseer mejor desenvolvimiento en el manejo de la asepsia y antisepsia, aunque sin previa capacitación, motivo por el cual han surgido inconvenientes como: muestras mal tomadas, desperdicio de material (tarjetas de Guthrie), mal manejo de las muestras tomadas y como resultando repeticiones en la toma de muestras, carencia de material para el procedimiento. De acuerdo a lo antes mencionado el propósito de nuestro estudio de investigación es asegurar una atención de calidad que evite cometer errores en la toma y manejo de muestras, que pongan en riesgo la efectividad de los resultados.

La presente investigación tiene como beneficiarios directos, el personal de enfermería del área, ya que necesitan una constante capacitación y evaluación por ser los responsables de la toma la muestra y los usuarios que acuden al área para la toma de las muestras. Una vez culminado nuestro proyecto será de gran beneficio para el personal de enfermería ya que mediante capacitaciones sobre la técnica y manejo del tamizaje se evitara errores en las muestras, haciendo más efectivos los resultados para que no haya la necesidad de tomar nuevamente la muestra al neonato ya que estás evitan la detección oportuna y retrasan el tratamiento en caso de ser positivos.

## **PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.**

¿Cómo influye la técnica y procedimiento para la toma de las muestras para el programa de tamizaje neonatal en la efectividad de los resultados esperados en el Área de salud 05D01, de la ciudad de Latacunga, provincia Cotopaxi?

## **OBJETIVOS**

### **GENERAL:**

Evaluar la aplicación correcta de la técnica y el procedimiento desarrollados, por el personal de enfermería en la toma de la muestra para el programa de tamizaje neonatal en el área 05D01 de la ciudad de Latacunga, Provincia Cotopaxi durante el periodo de noviembre del 2013 a julio del 2014.

### **ESPECIFICOS:**

- ❖ Evaluar la aplicación de la técnica y procedimiento en la toma de muestra para el programa de tamizaje neonatal.
- ❖ Determinar las limitaciones del personal de enfermería en la aplicación de la técnica y el procedimiento.
- ❖ Proponer un plan de mejoramiento (capacitación y guía didáctica) de acuerdo a la situación encontrada como resultado de la investigación.

## **HIPOTESIS**

La técnica y el procedimiento correctos en la toma de muestras para el programa de tamizaje neonatal, proporciona resultados confiables y oportunos.

## **VARIABLES**

### **INDEPENDIENTE**

Programa de tamizaje neonatal relacionado con la técnica y procedimiento.

### **DEPENDIENTE**

Aplicación de la técnica y procedimiento para la toma de la muestra.





	<p>Condiciones óptimas para la toma de la muestra.</p>	<p>Las enfermedades congénitas son:  Hiperplasia suprarrenal, hipotiroidismo</p> <p>Dispone de insumos y materiales para la toma de muestra como:  Parche adhesivo  Torundas con alcohol  Lanceta estéril  Guantes estériles</p> <p>Dispone de torres de secado para las muestras tomadas.</p> <p>Cuenta con número suficiente de tarjetas de Guthrie.</p>	<p>Si ( )  No ( )</p> <p>Si - No  Si - No  Si - No  Si - No</p> <p>Si ( )  No ( )</p> <p>Si ( )  No ( )</p>
--	--	--	---

		<p>Área física ventilada</p> <p>Sin exceso de luz</p> <p>Temperatura entre 5°C – 30 °C.</p> <p>Informa a la madre sobre la importancia de la toma de esta muestra.</p>	<p>Si – No</p> <p>Si – No</p> <p>Si – No</p> <p>Siempre ( )</p> <p>Casi siempre ( )</p> <p>Nunca ( )</p>
<p>TECNICA Y PROCEDIMIENTO</p> <p>Una <b>técnica</b> es un conjunto de reglas, normas o protocolos que tiene como objetivo obtener un resultado determinado. La técnica requiere destrezas manuales como intelectuales,</p>	<p>Técnica correcta para la toma de la muestra del tamizaje neonatal</p>	<p>Lleva el equipo y material completo antes de tomar la muestra.</p> <p>Se realiza el lavado de manos antes y después del procedimiento.</p>	<p>Si ( )</p> <p>No ( )</p> <p>Observaciones ( )</p> <p>Si ( )</p> <p>No ( )</p> <p>Observaciones ( )</p>



		<p>Sujeta el área de punción del talón del niño con su dedo índice y pulgar.</p>	<p>Si ( ) No ( ) Observaciones</p>
		<p>Limpia con algodón y alcohol el sitio de punción.</p>	<p>Si ( ) No ( ) Observaciones</p>
		<p>Deja evaporar el alcohol de la zona de punción.</p>	<p>Si ( ) No ( ) Observaciones</p>
		<p>Punciona perpendicularmente con la lanceta estéril, en un movimiento continuo y seguro.</p>	<p>Si ( ) No ( ) Observaciones</p>

		<p>Elimina la primera gota de sangre que fluye con una torunda seca.</p>	<p>Si ( ) No ( ) Observaciones</p>
		<p>Deja caer una gota de sangre en el centro de cada circunferencia del papel filtro de la cartilla.</p>	<p>Si ( ) No ( ) Observaciones</p>
		<p>Observa la distancia de 3 milímetros de altura desde la gota de sangre al papel filtro.</p>	<p>Si ( ) No ( ) Observaciones</p>
		<p>Mantiene la tarjeta de papel filtro horizontal suspendido en el aire y el niño en sentido vertical.</p>	<p>Si ( ) No ( ) Observaciones</p>

		<p>Limpia con una torunda con alcohol la zona de punción.</p>	<p>Si ( ) No ( ) Observaciones</p>
		<p>Coloca el parche adhesivo.</p>	<p>Si ( ) No ( ) Observaciones</p>
		<p>Corroborar que la gota de sangre haya pasado el papel filtro.</p>	<p>Si ( ) No ( ) Observaciones</p>
		<p>Observa que no esté contaminado con alcohol o suero alrededor de las gotas.</p>	<p>Si ( ) No ( ) Observaciones</p>

		<p>Coloca las cartillas en la ranura de la torre de secado alternadamente en dirección opuesta.</p> <p>Deja secar de 2 3 horas la muestra.</p> <p>Envía la muestra dentro de las 24 horas de tomada.</p>	<p>Si ( ) No ( ) Observaciones</p> <p>Si ( ) No ( ) Observaciones</p> <p>Si ( ) No ( ) Observaciones</p>
--	--	--	--

# CAPITULO I

## MARCO REFERENCIAL

### 1. HISTORIA Y DESCRIPCION DEL AREA 05 D 01

#### CENTRO DE SALUD DE LATACUNGA

**Latacunga** es una ciudad del Ecuador, capital de la provincia de Cotopaxi y cabecera cantonal del cantón homónimo. Conocida como **Latacunga Romántica**, se encuentra en la Sierra centro del país, en las estribaciones de la cordillera de los Andes en Ecuador, cerca del volcán Cotopaxi en la hoya de Pataté. Se encuentra a 2750 metros sobre el nivel del mar y tiene una temperatura promedio de 12 grados centígrados.

Es una ciudad que en el siglo XXI que ha demostrado un desarrollo sostenido que la ha colocado entre las ciudades más importantes de la sierra ecuatoriana en la actualidad. Todos los atributos históricos, arquitectónicos y culturales que posee Latacunga le han permitido ser considerada como Ciudad Patrimonial de la Nación. Según el censo nacional de 2010 la ciudad tiene 63 842 habitantes, mientras que todo el cantón Latacunga suma un total de 170 489 habitantes.

Alrededor de la ciudad de Latacunga se encuentran un importante número de industrias florícolas que han dinamizado su economía convirtiéndola en el motor económico y generador de divisas de la Sierra Centro, además de eso Latacunga cuenta con industria minera de caliza y cemento, industrias metalúrgicas liviana y pesada, agroindustria, industria lechera y ganadera, posee un aeropuerto internacional y en la parte urbana se están construyendo grandes mercados y centros comerciales modernos que la convertirán en el centro comercial de la nación ecuatoriana.

La Jefatura de Salud de Cotopaxi, funcionaba hace unos 70 años en la casa donada por las Hermanas Páez que además eran Maternidad, aislamiento, vacunación, control sanitario, consulta externa de odontología y atención a la mujer.

Posteriormente todos los servicios médicos pasan al Hospital General de Latacunga, quedando en el edificio de la Jefatura de Salud: la parte administrativa, control sanitario y vacunación en este edificio; todas las actividades administrativas, estaban



centralizadas: la Jefatura de Salud pagaba los salarios, adquiría insumos y medicinas para toda la provincia. Las campañas de vacunación para toda la provincia también era su responsabilidad.

En 1980 un incipiente Centro de Salud es adaptado en un área de aproximadamente 200 mts<sup>2</sup>, con los servicios de pediatría, Gineco obstetricia, odontología, farmacia y enfermería. No se disponía de estadística por lo que los pacientes sacaban la Historia Clínica en el hospital y de ahí derivados al Centro de Salud. Se disponía de un médico director que fue el Dr. Rodrigo Paredes, 1 médico tratante Dra. Flérida Donoso, 1 obstetrix, 1 odontólogo, 1 enfermera, 6 auxiliares de enfermería, 1 Auxiliar de farmacia, 1 secretaria.

En el año 1982 por la imposibilidad de llegar con el Programa Ampliado de Inmunizaciones, desde la Jefatura de Salud a toda la población de la provincia, se entrega esta responsabilidad a las Unidades Operativas dotándoles de cadena de frío y capacitando a todo el personal, siendo su responsabilidad la vacunación a población infantil y la búsqueda de estrategias para alcanzar las coberturas propuestas por el MSP. En este año se inicia con las campañas masivas de vacunación.

En el año 1983 gracias a las Gestiones del Director Provincial de Salud Dr. Ramiro Parreño, se reconstruye la parte oriental del edificio de las Hermanas Páez y se adecua para el Centro de Salud de Latacunga, el mismo que empieza a funcionar en forma independiente con su propia estadística y aperturas de historias clínicas convirtiéndose en un **Centro de Salud materno infantil**, desde el mes de mayo de 1983; el personal es escaso y se cubre los servicios con profesionales rurales, se encarga el servicio de estadística a una auxiliar de enfermería.

En 1990, la provincia de Cotopaxi inicia como plan piloto para la descentralización y se inicia con el Programa Ampliado de Inmunizaciones, entregándole al Centro de Salud de Latacunga la coordinación de 10 Unidades Operativas del Cantón Latacunga por la facilidad de acceso y coordinación.

Más tarde en marzo de 1995 el Ministerio de Salud establece la descentralización técnica y administrativas, se crean las Áreas de Salud, Distritos y la cabecera del Área 1 Latacunga es el Centro de Salud de Latacunga, al que se le va dando una nueva

estructura; cuenta con departamentos técnicos, con un coordinador de área, odontólogo y enfermera de área, contabilidad, recursos humanos, servicios institucionales, farmacia, caja y control sanitario; los recursos humanos para esta nueva estructura es trasladado desde la Dirección de Salud hacia las áreas.

En el Distrito 5 Latacunga dentro del proceso de regionalización de los servicios de salud, se le entrega como área de influencia y responsabilidad Administrativa Financiera las siguientes unidades operativas o circuitos de salud:

- CS Latacunga
- SCS Mulalo
- SCS José Guango Bajo
- SCS José Guango Alto
- SCS Belisario Quevedo
- SCS Las Pampas – Cantón Sigchos
- PS Palo Quemado – Cantón Sigchos
- SCS Colatoa

Posteriormente se crean las Unidades operativas:

- SCS San Buenaventura
- SCS Patután
- SCS Lasso
- CS Loma Grande <sup>1</sup>

---

<sup>1</sup> Documento facilitado por la Lic. Miryam Fernández directora del área 05d01 Latacunga (20-09-2013)

## **CAPITULO II**

### **MARCO TEORICO**

#### **2 TAMIZAJE NEONATAL HISTORIA**

##### **2.1 HISTORIA DEL TAMIZAJE NEONATAL A NIVEL MUNDIAL**

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

La fenilcetonuria, anormalidad descrita en 1934, fue la primera enfermedad que se buscó identificar en forma temprana durante la infancia. En 1961, el Dr. Robert Guthrie desarrolló la prueba de tamiz mediante la recolección de gotas de sangre en papel filtro para la detección de fenilcetonuria.<sup>2</sup>

La prueba se basa en un ensayo de inhibición bacteriana, utilizando un anti metabolito análogo de la fenilalanina. Posteriormente, el mismo principio fue empleado para identificar otras anormalidades del metabolismo de histidina y aminoácidos como: metionina, lecitina y tirosina.

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

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

En México, el tamiz neonatal para enfermedades metabólicas se realizó por primera vez en 1973. Este programa fue cancelado en 1977, a pesar de que se demostró su factibilidad y de que tuvo como resultado el descubrimiento y tratamiento oportuno de varios niños con estas enfermedades.<sup>3</sup>

---

<sup>2</sup> Revista Peruana de medicina experimental y salud pública. (2013). [On line] No.4 disponible en:

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

<sup>3</sup>Revista Mexicana de Patología Clínica. (2004). [On line] No.3 Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/patol/pt-2004/pt043b.pdf> [4-02-2014 /22h00].

Actualmente, Japón, Alemania y Costa Rica son los países que manejan los programas de tamizaje más completos en el mundo; en Latinoamérica, Costa Rica, Brasil, Cuba, Chile, y Uruguay cuentan con programas nacionales, y México, Argentina, Venezuela, Panamá, Ecuador y Colombia, los han implementado en forma parcial.

Un referente en Latinoamérica es Costa Rica, que alcanzó en 2007 una de las coberturas de tamizaje neonatal más altas del mundo (98,9%). En este país, el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal y de Alto Riesgo (PNT) se inició en 1990, con la detección de tres enfermedades: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria y la enfermedad de la orina del jarabe de arce; en 2002, se agregó el tamizaje para dos enfermedades más: la galactosemia y la hiperplasia suprarrenal congénita; posteriormente, en 2004, se logró incorporar trece enfermedades más, que incluyeron cinco defectos de  $\beta$ -oxidación y ocho acidemias orgánicas. En 2005 se incorpora el análisis de anemias hereditarias con la detección de seis defectos de hemoglobinopatías, siendo un total de 24 enfermedades detectadas con una inversión de 18 USD (dólares americanos) por recién nacido, en Costa Rica, esto demuestra que con esfuerzo, voluntad política y trabajo conjunto se puede lograr un programa de tamizaje exitoso.<sup>4</sup>

---

<sup>4</sup> Revista Peruana de medicina experimental y salud pública. (2013). [On line] No.4 disponible en:[http://www.scielo.org.pe/scielo.php?pid=S1726-46342013000400035&script=sci\\_arttext](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?pid=S1726-46342013000400035&script=sci_arttext)

## 2.2 HISTORIA DEL TAMIZAJE NEONATAL A NIVEL DEL ECUADOR

Existen (68 687) personas con discapacidad intelectual, en el cual 32 784 personas presentan discapacidad de origen prenatal (48%). De ellas, el 28,45% es de origen prenatal genético, es decir, afectaciones de diferentes grados en el genoma, motivo por el cual <sup>5</sup>el proyecto comienza en el Ecuador el 02 de diciembre de 2011, después de un largo proceso de selección con la ayuda de Cuba la cual tiene un 100% de cobertura de salud en los recién nacidos, a través de un convenio con el Ministerio de Salud Pública del Ecuador y Tecno Suma Internacional que cuenta con más de 27 años de experiencia en patologías de errores congénitos del metabolismo y es utilizada en Venezuela, México, Brasil, Argentina, Colombia, y ahora en nuestro país.

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

El Estado aspira prevenir anualmente alrededor de 251 casos de discapacidad intelectual, a través del Programa Nacional de Tamizaje Neonatal “Con Pie Derecho, la Huella del Futuro”, impulsado por la Vicepresidencia de la República, (Lenin Moreno) y ejecutado por el Ministerio de Salud Pública. El objetivo de este programa, es detectar de manera temprana cuatro enfermedades a los recién nacidos: el hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria, la galactosemia e hiperplasia suprarrenal congénita

El Tamizaje Neonatal tiene un presupuesto asignado de 17 millones de dólares hasta el 2014, lo que incluye la implementación, el desarrollo y la sostenibilidad del programa. El Estado invirtió \$55,69 dólares por el examen de cada niño/a. <sup>6</sup>

---

<sup>5</sup>Revista ecuatoriana Ecuador Ama la Vida Vicepresidencia de la República del Ecuador. (2011). [On line] Disponible en: <http://www.vicepresidencia.gob.ec/el-tamizaje-neonatal-aspira-prevenir-251-casos-de-discapacidad-intelectual-al-ano/> [8-02-2014 /10h00].

<sup>6</sup>Publicado por administrador. (2013). [On line]. Disponible en: <http://www.vicepresidencia.gob.ec/author/administrador/page/54/> [4-02-2014 /18h00].

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

La meta de Ecuador en el año 2012 en el tema de Tamizaje metabólico neonatal era llegar a una cobertura del 50% es decir 111.925 tamizajes en el año, deduciendo que por lo menos 5 de cada 10 niños accedieran a este examen. Pero el plan superó en un 38% esa meta, teniendo 286.446 tamizajes realizados hasta noviembre del 2012.

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

En el 2011 fueron tamizados 10.340 niños en menos de un mes, de los cuales se detectaron 6 casos positivos (hiperplasia suprarrenal 1; hipotiroidismo 3, galactosemia 1 y fenilcetonuria 1). En el 2012 se tamizaron a 166.000 niños, detectando 41 casos positivos (hiperplasia suprarrenal 6 hipotiroidismo 32, galactosemia 2, fenilcetonuria 1).

Para el 2013, se superó nuevamente las metas establecidas, ya que se realizó la prueba a 225.436 niños, previniendo discapacidad intelectual en 114 niños (hiperplasia suprarrenal 26, hipotiroidismo 76, galactosemia 4, fenilcetonuria 8).

En total, 161 niños presentaron casos positivos durante estos tres años.

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

La cobertura consiste en control médico, terapia, medicamentos y supervisión alimenticia. Recibe un tratamiento integral, con una atención y servicios de salud gratuitos, con calidad y calidez, un seguimiento permanente de la salud, así como también reciben medicina de manera continua en el centro de salud más cercano a su domicilio.

#### **TAMIZAJES REALIZADOS EN EL ECUADOR**

<b>Numero de tamizajes</b>	<b>Casos positivos</b>	<b>Año</b>
10.340	6	2011
166.000	41	2012
225.436	114	2013

## **2.3 HISTORIA DEL TAMIZAJE NEONATAL A NIVEL DE LA PROVINCIA DE COTOPAXI**

### **En la provincia de Cotopaxi**

Entre diciembre de 2011 y febrero de 2012, en Cotopaxi, 900 niños participaron del proceso de tamizaje, sin arrojar –en ningún caso- resultados positivos de las enfermedades señaladas. Sin embargo, el nivel de respuesta de las madres no satisface a la autoridades sanitarias.<sup>7</sup>

Miriam Fernández responsable del Distrito de salud Latacunga dijo que el programa tiene una aceptación del 100% entre las madres de familia quienes acuden con sus hijos recién nacidos a realizar la prueba en las unidades de salud.

El objetivo del programa es disminuir las discapacidades entre la población, es decir, buscar que los ecuatorianos tengamos una mejor calidad de vida y que se detecte a tiempo la discapacidad en las personas, para que la misma sea tratada a tiempo, señaló la funcionaria Fernández, que dentro del área del cantón Latacunga, aproximadamente 1200 niños son atendidos al año con la realización del tamizaje, el promedio mensual es de 260 recién nacidos atendidos en las unidades de salud del cantón Latacunga, la responsable del Distrito de Salud Latacunga, informo que de los más de 2000 niños atendidos con la realización del tamizaje neonatal, han sido detectados dos casos positivos, uno conocido como galactosemia (intolerancia a la leche materna). La menor de edad está recibiendo el tratamiento respectivo, por parte de los galenos del Ministerio de Salud y la misma está respondiendo al tratamiento de forma positiva.

El otro caso corresponde a la enfermedad conocida como hiperplasia, la menor de igual manera está recibiendo el tratamiento respectivo por los profesionales de la salud, y la entrega de los medicamentos, además señaló que el tamizaje neonatal debe desarrollarse entre los 4 y 28 días de haber nacido.<sup>8</sup>

---

<sup>7</sup> Tamizaje neonatal se aplicó a 900 niños ente diciembre y febrero (2012).  
[On line] Disponible en:  
<http://www.cotopaxinoticias.com/seccion.aspx?sid=13&nid=7169> [6-02-2014 /10h00].

<sup>8</sup>Tamizaje neonatal, tiene una aceptación del 100% entre las madres de familia. (2013).[On line]  
Disponible en: [http://issuu.com/lagaceta1967/docs/27oct013\\_gaceta/10](http://issuu.com/lagaceta1967/docs/27oct013_gaceta/10) [6-02-2014 /10h00].

## **CAPITULO III**

### **MARCO LEGAL**

#### **3.1 MARCO LEGAL SEGÚN EL SISTEMA JURIDICO ECUATORIANO**

##### **FUNDAMENTACION LEGAL DE PROGRAMA**

#### **La constitución de la república del Ecuador manda:**

**Art. 11.-** El ejercicio de los derechos se registrara por los siguientes principios:

1. Los derechos se podrán ejercer, promover y exigir de forma individual o colectiva ante las autoridades competentes; estas autoridades garantizaran su cumplimiento.
2. Todas las personas somos iguales y gozaran de los mismos derechos, deberes y oportunidades. Nadie podrá ser discriminado por razones de etnia, lugar de nacimiento, edad, sexo, identidad de género, identidad cultural, estado civil, idioma, religión, ideología, filiación política, pasado judicial, condición socio-económica, condición migratoria, orientación sexual, estado de salud, portar VIH, discapacidad, diferencia física; ni por cualquier otra distinción, personal o colectiva, temporal o permanente que tenga por objeto o resultado menoscabar o anular el reconocimiento, goce o ejercicio de los derechos. La ley sancionará toda forma de discriminación.

**Art. 32.-** La salud es un derecho que garantizara el Estado, cuya realización se vincula al ejercicio de otros derechos, entre ellos el derecho al agua, la alimentación, la educación, la cultura física, el trabajo, la seguridad social, los ambientes sanos y otros que sustentan el buen vivir.

El Estado garantizará este derecho mediante políticas económicas, sociales, culturales, educativas y ambientales; y el acceso permanente, oportuno y sin exclusión a programas, acciones y servicios de promoción y atención integral de salud, salud sexual y salud reproductiva. La presentación de los servicios de salud se regirá por los principios de equidad, universalidad, solidaridad, interculturalidad, calidad, eficiencia, eficacia, precaución y bioética, con enfoque de género y generacional.<sup>9</sup>

---

<sup>9</sup>Efrén Avilés Pino. La constitución de la república del ecuador (2014).[On line] Disponible en: [https://aplicaciones.msp.gob.ec/upload/upload/2\\_0000012\\_2012\\_ct\\_0000012\\_2012.pdf](https://aplicaciones.msp.gob.ec/upload/upload/2_0000012_2012_ct_0000012_2012.pdf) [ 15-7-2014 /18h00].



### **3.2 MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA**

Fue creado por la Asamblea Constituyente de 1967, mediante decreto 084 publicado en el Registro Oficial No. 149 del 6 de junio de ese mismo año, durante el gobierno del Dr. Otto Arosemena Gómez.

Anteriormente las funciones de la salud formaban parte del Ministerio de Previsión Social y Trabajo, y el primer paso para su creación se dio en 1963, cuando se creó la Subsecretaría de Salud, que dependía del mismo Ministerio.

Entre los fines y objetivos del Ministerio de Salud Pública están la coordinación e integración progresiva de los servicios de salud con miras a aumentar su cobertura; llegar a todos los estratos sociales y lograr una descentralización administrativa; la intensificación de los programas de agua potable y alcantarillado, especialmente en las zonas marginales; el impulso y desarrollo de la medicina preventiva y la educación sanitaria; la regionalización de los servicios de salud; el abaratamiento de las medicinas mediante la reducción de impuestos, control de precios, producción de drogas genéricas y la instalación de farmacias populares; investigación y educación nutricional y el desarrollo de programas de alimentación básica para la madre embarazada, el recién nacido y los niños en edad escolar; el apoyo a la investigación científica; etc.<sup>10</sup>

#### **Misión**

Ejercer la rectoría, regulación, planificación, coordinación, control y gestión de la Salud Pública ecuatoriana a través de la gobernanza y vigilancia y control sanitario y garantizar el derecho a la Salud a través de la provisión de servicios de atención individual, prevención de enfermedades, promoción de la salud e igualdad, la gobernanza de salud, investigación y desarrollo de la ciencia y tecnología; articulación de los actores del sistema, con el fin de garantizar el derecho a la Salud.

---

<sup>10</sup>Efrén Avilés Pino. Ministerio de Salud Pública (2013). [On line]. Disponible en: <http://www.encyclopediadelecuador.com/temasOpt.php?Ind=1431&Let> [15-7-2014 /18h00].

## **Visión**

El Ministerio de Salud Pública, ejercerá plenamente la gobernanza del Sistema Nacional de Salud, con un modelo referencial en Latinoamérica que priorice la promoción de la salud y la prevención de enfermedades, con altos niveles de atención de calidad, con calidez, garantizando la salud integral de la población y el acceso universal a una red de servicios, con la participación coordinada de organizaciones públicas, privadas y de la comunidad.

## **Valores**

- ✓ Respeto.- Entendemos que todas las personas son iguales y merecen el mejor servicio, por lo que nos comprometemos a respetar su dignidad y a atender sus necesidades teniendo en cuenta, en todo momento, sus derechos.
- ✓ Inclusión.- Reconocemos que los grupos sociales son distintos y valoramos sus diferencias.
- ✓ Vocación de servicio.- Nuestra labor diaria lo hacemos con pasión.
- ✓ Compromiso.- Nos comprometemos a que nuestras capacidades cumplan con todo aquello que se nos ha confiado.
- ✓ Integridad.- Tenemos la capacidad para decidir responsablemente sobre “nuestro comportamiento”.
- ✓ Justicia.- Creemos que todas las personas tienen las mismas oportunidades y trabajamos para ello.
- ✓ Lealtad.- Confianza y defensa de los valores, principios y objetivos de la entidad, garantizando los derechos individuales y colectivos.<sup>11</sup>

---

<sup>11</sup> Ministerio de Salud Pública. (2013). [On line]. Disponible en: <http://www.salud.gob.ec/el-ministerio/> [6-7-2014 /17h00].

### 3.3 PROGRAMA NACIONAL TAMIZAJE NEONATAL

El Tamizaje Metabólico Neonatal es un programa del Ministerio de Salud Pública del Ecuador, cuyo objetivo es la prevención de la discapacidad intelectual y la muerte precoz en los recién nacidos, mediante la detección temprana y manejo de errores del metabolismo.

Se previene la aparición de cuatro enfermedades:

- ✓ Hiperplasia Suprarrenal (Discapacidad intelectual y muerte precoz)
- ✓ Hipotiroidismo (Discapacidad intelectual)
- ✓ Galactosemia (Discapacidad intelectual y muerte precoz)
- ✓ Fenilcetonuria (Discapacidad intelectual)

#### Presupuesto del programa

AÑOS	DÓLARES
2011	1'460.316,93
2012	3'739.546,15
2013	3'573.869,74
2014	3'920.622,66

## **Misión y visión del programa**

### **Misión**

Estamos comprometidos con la salud y la vida de nuestros niños y niñas, previniendo la discapacidad intelectual y la muerte precoz, mediante la detección temprana de errores congénitos del metabolismo, aseguramos su manejo integral y tratamiento oportuno, superando las metas establecidas, con un servicio de calidad y manejando los recursos de manera honesta, reafirmamos nuestro compromiso con el bienestar y crecimiento de quienes conformamos este equipo.

### **Visión**

Para el año 2018 seremos el programa más sólido de América del Sur, certificados con normas internacionales y desarrollando investigaciones científicas que aportaran a la mejora de la calidad de vida de la humanidad.

### **Valores**

- ✓ Excelencia: Sobrepasamos las expectativas de satisfacción de quienes servimos.
- ✓ Innovación: Somos creadores o modificadores de soluciones técnicas y responsables de su implementación.
- ✓ Lealtad: Es la virtud que nos permite cumplir con nuestros compromisos, frente a circunstancias cambiantes o adversas.
- ✓ Solidaridad: Es la herramienta fundamental para alcanzar nuestros objetivos mediante el apoyo, ayuda y empatía de cada uno de los miembros del equipo.

## Metas

- ✓ Implementar la trazabilidad de la muestra.
- ✓ Implementar el Tamizaje en la Red Pública de Salud.
- ✓ Llegar al -1% de muestras mal tomadas.
- ✓ Tamizar a 280.000 niños.
- ✓ Implementar la Certificación con normativa internacional. (norma ISO).<sup>12</sup>

---

<sup>12</sup> Proyecto de tamizaje metabólico neonatal (2013). [On line]. Disponible en: <http://www.salud.gob.ec/proyecto-de-tamizaje-metabolico-neonatal/> [16-07-2014 / 16h00].

#### 4. TAMIZAJE NEONATAL CONCEPTOS

1.-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.<sup>13</sup>

2.- Es un estudio con fines preventivos, que debe practicarse a todos los recién nacidos. Su objetivo es descubrir y tratar oportunamente enfermedades graves e irreversibles que no se pueden detectar al nacimiento, ni siquiera con una revisión médica muy cuidadosa.

Dado que la mayoría de los pacientes con errores del metabolismo, parecen normales al nacimiento, ha sido necesario desarrollar métodos de diagnóstico que permitan "descubrir" a los afectados. Una de estas estrategias es el Tamiz Neonatal cuyo uso se ha generalizado en todos los países con altos niveles de salud.

El Tamiz Neonatal es un examen que se viene realizando desde hace unos años en forma rutinaria a los recién nacidos y consiste en el análisis de unas gotas de sangre (cinco gotas) extraídas del cordón umbilical o del talón del bebé, colectadas en un papel filtro especial (la llamada "Tarjeta de Guthrie") que se envía al laboratorio.

3.-El tamiz neonatal es una prueba que sirve para detectar a recién nacidos portadores de alguna patología endocrina, infecciosa o errores del metabolismo, antes de que la enfermedad se manifieste.

El Tamiz Neonatal, que también recibe el nombre de pesquisa, búsqueda o tría, consiste en analizar algunos de los factores indicadores de alteración en la sangre de los recién nacidos. Cuando se encuentra algún cambio se considera que el recién nacido es "sospechoso" de algún trastorno del metabolismo. Este caso sospechoso debe confirmarse a través de otros estudios.<sup>14</sup>

---

<sup>13</sup> Seminario con pie derecho la huella del futuro (2011). Tamizaje metabólico neonatal, vicepresidencia de la república del Ecuador, Ministerio de salud pública.

<sup>14</sup> Tamiz neonatal (2010). [On line]. Disponible en: <http://www.mipediatra.com/folletos/tamiz-neonatal.htm> [14-7-2014 /14h00].

#### 4.1 CRITERIOS

- ✓ Morbilidad mental o física severa y/o mortalidad al no ser diagnosticada en el periodo neonatal.
- ✓ No identificable en el periodo neonatal.
- ✓ Tratamiento efectivo disponible.
- ✓ Tratamiento antes del 1<sup>er</sup> mes, mejora el pronóstico.
- ✓ La enfermedad tiene una incidencia relativamente elevada.
- ✓ Existe un examen fiable y de bajo costo.
- ✓ Necesita ser incorporado a las prestaciones del Sistema Nacional de Salud.
- ✓ El Costo/ beneficio es muy favorable.
- ✓ Debe ser de evaluación permanente.
- ✓ Necesita ser parte de la educación pública y profesional<sup>15</sup>

#### 4.2 OBJETIVOS:

ENFERMEDAD	OBJETIVO
HIPOTIROIDISMO CONGENITO	Prevención de Discapacidad intelectual.
FENILCETONURIA	Prevención de Discapacidad intelectual.
GALACTOSEMIA	Prevención de Discapacidad intelectual y muerte precoz.
HIPERPLASIA SUPRARENAL CONGENITA	Prevención de muerte precoz por crisis suprarrenal y de la Asignación incorrecta del sexo

<sup>15</sup> Seminario con pie derecho la huella del futuro. Tamizaje metabólico neonatal, vicepresidencia de la república del Ecuador, Ministerio de salud pública.

### 4.3 IMPORTANCIA

- ✓ Si las enfermedades son diagnosticadas y tratadas durante el primer mes de vida se evitan lesiones neurológicas irreversibles.
- ✓ Por ser enfermedades genéticas, tienen alto riesgo de repetición en la familia y el diagnóstico adecuado permite el asesoramiento genético familiar.
- ✓ La inversión comparada con los costos de las enfermedades es mínima.
- ✓ Es obligatorio en muchos países<sup>16</sup>

---

<sup>16</sup>Ministerio de Salud Pública. Tamizaje metabólico neonatal, Santiago Echeverría, MD, MSc. Responsable nacional del proyecto de tamizaje neonatal.



## 5 ENFERMEDADES DETECTADAS MEDIANTE EL TAMIZAJE NEONATAL EN EL ECUADOR

### 5.1 GALACTOSEMIA



La galactosemia es una enfermedad hereditaria causada por una deficiencia enzimática y se manifiesta con incapacidad de utilizar el azúcar simple galactosa, lo cual provoca una acumulación de éste dentro del organismo, produciendo lesiones en el hígado y el sistema nervioso central.<sup>17</sup>

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

#### HISTORIA

Van Reus (Viena, 1908), describe el primer paciente. Gopper (Viena, 1919), encuentra cuatro niños en una misma familia. Opitz refiere que Fanconi en 1932, expuso en el Congreso de Pediatría de Viena en el año 1932, el caso del niño H.K. de 9 años con cataratas recurrentes, y designa la enfermedad con el nombre de "Galactosa Diabetes"; luego de muchos años, en 1980, Gitzelmann lo estudia exhaustivamente cuando ya está ciego y encuentra en el paciente un déficit de galacticol que excluye del diagnóstico de galactosemia. Lytt menciona que Schwartz, en 1955 demuestra el acúmulo de galactosa

---

<sup>17</sup>Galactosemia (2014). [On line]. Disponible en: [http://es.wikipedia.org/wiki/Galactosemia.\[9-02-2014/20h00\]](http://es.wikipedia.org/wiki/Galactosemia.[9-02-2014/20h00]).

El fosfato y su toxicidad en eritrocitos de niños galactosémicos, Kalkar en 1956 descubre el error metabólico por la falta de la enzima uridyl transferasa. Beutler y Baluda en 1966, describen un examen sencillo para detectar esta enfermedad en los recién nacidos. En los años setenta, Levy y Shi practican estudios masivos en cinco millones novecientos mil niños, con el beneficio de la prevención del retardo mental y las graves infecciones que padecen estos niños, Merrill en 1970, por medio de ingeniería genética, usando un bacteriófago Lambafago Transductor, reemplaza al gene anormal por uno sano.

Fensom en 1979, practica amniocentesis para diagnóstico prenatal. Gitzelmann en el XVI Simposio de Errores Congénitos del Metabolismo, actualiza la secuencia metabólica de la galactosa. Boskowa en el XVI Congreso Mundial de Pediatría, relaciona el nivel de galactosa-I-fosfato y la evolución clínica.<sup>18</sup>

.

## **CAUSAS**

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

Ocurre aproximadamente en 1 de cada 60,000 nacimientos entre personas de origen caucásico. La deficiencia de cualquiera de las tres enzimas involucradas en el metabolismo de la galactosa, la uridiltransferasa, la galactocinasa o la epimerasa conducen a una acumulación de galactosa y por tanto se conocen tres tipos de galactosemia, asociadas con la deficiencia de una de estas tres enzimas. La galactosa acumulada en exceso toma una ruta secundaria con formación del azúcar galactitol, el cual no es metabolizado y al acumularse en el ojo es causante de las cataratas que se observan en los pacientes sin tratar.

---

<sup>18</sup> Pautas de alimentación en las galactosemias (2009). [On line]. Disponible en: [http://anmdecolombia.net/pdf/Ultima%20y%20Actual%20Etapa,%20Cambia%20a%20Revista%20Medicina/Vol%207%20\(1012\)%3B%20May.%20a%20Nov.%201985/No.%2012,%20Nov.%201985/Galactosemia.%20P.%2025-31.PDF](http://anmdecolombia.net/pdf/Ultima%20y%20Actual%20Etapa,%20Cambia%20a%20Revista%20Medicina/Vol%207%20(1012)%3B%20May.%20a%20Nov.%201985/No.%2012,%20Nov.%201985/Galactosemia.%20P.%2025-31.PDF) [10-02-2014/22h00].

## **TIPOS**

Existen 3 formas de la enfermedad: Deficiencia de galactosa-1-fosfatouridil transferasa (denominada galactosemia clásica, la forma más común y la más grave). Deficiencia de galactosa cinasa, y deficiencia de Uridindifosfato galactosa 4 epimerasa.

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

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

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

## **GALACTOSEMIA CLÁSICA**

La galactosemia clásica ocurre cuando los bebés no tienen cantidades suficientes de la enzima GALT. Los bebés comienzan a mostrar efectos en la salud después de algunos días de alimentarse con leche materna o fórmulas que contengan leche. Casi todos los casos de galactosemia clásica, pueden detectarse mediante las pruebas de detección sistemática en el recién nacido.

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

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

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

- ✓ Dificultad para aumentar de peso o crecer.
- ✓ Mala alimentación y reflejo de succión deficiente.
- ✓ Letargo.
- ✓ Irritabilidad.

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

- ✓ Hipoglucemia.
- ✓ Convulsiones.

- ✓ Aumento del tamaño del hígado que no funciona correctamente.
- ✓ Ictericia.
- ✓ Hemorragia.

Infecciones graves en la sangre que podrían causar choque o la muerte;

Cataratas a edad temprana, que ocurre en alrededor del 10% de los niños.

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

Los niveles altos de amoníaco y la hipoglucemia pueden llevar al coma y, si no se tratan, pueden causar la muerte.

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

### **GALACTOSEMIA LEVE**

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

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

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

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

## **SINTOMAS**

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

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

Además septicemia por *Echerichacoli* por inhibición de actividad bactericida de los leucocitos. Además presentara:

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

## **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.

### **Recomendaciones de alimentos permitidos, ocasionales y prohibidos en esta patología.**

En el recién nacido conviene retirar la leche materna o lactancia artificial que contenga lactosa desde el primer momento del diagnóstico. La leche puede sustituirse por una leche especial en la que la lactosa se sustituya por fructosa, glucosa o dextrinomaltosa y las proteínas que proceden de leche de vaca por soya.

En la infancia la alimentación complementaria se debe introducir de forma similar a los demás niños, pero eliminando los productos que contienen galactosa (especialmente leche y derivados). Hay que evitar los alimentos manufacturados en los que se desconocen el contenido en galactosa (en forma de edulcorante o saborizante) en concentraciones difícilmente comprobables. También muchos medicamentos contienen lactosa como excipiente, que es fácilmente comprobable en la información adjunta sobre la composición de los mismos.

Por otra parte, dada la restricción dietética de productos lácteos, pueden ser necesarios suplementos de calcio y vitamina D, que favorece su absorción.

**Lista de alimentos clasificados según su contenido en galactosa:**

Grupos de alimentos	Permitidos	Ocasionales	Prohibidos
<b>Cereales y harinas</b>	Todos los cereales no integrales y sin adición de leche.	Cereales de desayuno.	Todas las harinas y cereales integrales, cereales o pan que contenga leche, harina de soja, de girasol, pasteles envasados, de pastelería, bollería industrial
<b>Leche y derivados</b>	Fórmula especial sin lactosa. Fórmula de soya	Sucedáneos de leche y derivados de soya, quesos sin lactosa.	Leche materna, leche de vaca y derivados como yogures, queso etc.
<b>Carne, pescado y huevos</b>	Buey, ternera, pollo, cordero, cerdo, jamón. Pescado azul, blanco y mariscos. Huevos todos siempre de forma fresca y sin aditivos		Conservas y cocinados con leche tipo croquetas, canelones, lasañas. Vísceras, hamburguesas, salchichas y patés con lactosa como aditivo

<b>Verduras, hortalizas y legumbres</b>	Remolacha, rábano, pepino, espárragos, patata blanca, espinacas, alcachofas, champiñones, coliflor, apio, calabacín, col, lechuga, maíz dulce	Nabo, berenjenas, cebolla, zanahoria, calabaza, brócoli, moniato, col de Bruselas, patata dulce, guisante	Tomate, garbanzos, judías secas, lentejas, guisantes, habas y soya en grano.
<b>Frutas</b>	Aguacate, albaricoque, olivas verdes, uva verde, cerezas, pomelo, mango, naranja dulce. Cacahuete y crema de cacahuete	Fresas, melocotón, naranja, pera, manzana, kiwi, plátano, frambuesa, ciruela (morada)	
<b>Aceites y grasas</b>	Aceite de oliva, tocino, manteca de cerdo, margarina sin leche y aceites de semillas vegetales (soya, girasol, cacahuete).		Mantequilla, nata o crema de leche, margarina con leche, productos con agregados de caseínas o caseinatos. Mantequilla de cacahuete con agregado de leche
<b>Azúcares y dulces</b>	Azúcar de caña, miel, mermelada de albaricoque, cereza, bebidas gaseosas, gelatinas, tabletas de chocolate negro	Mermelada de frutas, cacao en polvo con la máxima pureza	Edulcorantes con agregado de lactosa, productos que lo contengan. Helados de leche, caramelos y toffees. Chocolate con leche, crema de cacao y avellana. Zumos de frutas comerciales <sup>19</sup>

<sup>19</sup> Pautas de alimentación en las galactosemias (2009). [On line]. Disponible en: <http://www.guiametabolica.org/consejo/pautas-de-alimentacion-en-las-galactosemias> [10-07-2014 /21h00].

## **POSIBLES COMPLICACIONES.**

- ✓ Cataratas
- ✓ Cirrosis hepática
- ✓ Retraso en el desarrollo del lenguaje
- ✓ Insuficiencia ovárica
- ✓ Discapacidad intelectual
- ✓ Sepsis por E. coli
- ✓ Muerte en el periodo neonatal
- ✓ Temblores
- ✓ Anomalías motoras
- ✓ Ataxia en la adolescencia <sup>20</sup>

---

<sup>20</sup> Guyton, A., Hall J. (2006) Tratado de fisiología médica décimo primera edición.  
España: Editorial Elsevier Inc.



## 5.2 FENILCETONURIA



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

La fenilcetonuria (del inglés phenylketonuria = PKU) es un trastorno del metabolismo; el cuerpo no metaboliza adecuadamente un aminoácido, la fenilalanina, por la deficiencia o ausencia de una enzima llamada fenilalanina 25 hidroxilasa. Como consecuencia, la fenilalanina se acumula y resulta tóxica para el sistema nervioso central, ocasionando daño cerebral.

“Tiene una incidencia aproximada de 1 en 10.000 casos. Si bien no es frecuente, es fundamental detectarla y tratarla apenas los bebés nacen, para poder comenzar el tratamiento. Puede detectarse fácilmente con un análisis de sangre simple, que se obtiene con una punción en el talón a las 48 horas de vida (obligatorio por ley).<sup>21</sup>

### HISTORIA

Fue en 1934 cuando Fölling realiza la descripción de una enfermedad que causaba un grave daño cerebral, en la que estaba implicada una sustancia originaria de las proteínas denominada fenilalanina; la denominó “imbecillitas phenylpyruvica” u oligofrenia fenilpirúvica, también conocida como enfermedad de Fölling. Tres años más tarde,

---

<sup>21</sup> Qué es la fenilcetonuria. (2012). [On line] Disponible en: <http://www.fenilcetonuria.8k.com/about.html> [10-02-2014 /20h00].

Penrose y Quastel sugieren que se denomine a esta enfermedad fenilcetonuria nombre con el que se conoce hoy en día.

En 1947 Jervis observó que cuando se daba fenilalanina a individuos sanos, en éstos se producía un aumento de otra sustancia llamada Tirosina. Pero cuando suministraba fenilalanina a individuos fenilcetonúricos no presentaban tal elevación. Tras varios años de investigación Jervis concluyó finalmente que en la enfermedad conocida como fenilcetonuria se produce un fallo en la transformación de la fenilalanina en tirosina y que dicha transformación en los individuos sanos tiene lugar en el hígado. Los avances en el tratamiento de la enfermedad no se iniciaron hasta 1953 cuando Bickel publica sus primeros trabajos en los que demuestra la efectividad de una dieta especial restringida en fenilalanina para el tratamiento de la fenilcetonuria.

En 1983, Woo aísla e identifica por primera vez el gen donde se dan las instrucciones para la fabricación de la fenilalanina hidroxilasa, responsable de la enfermedad.<sup>22</sup>

## CAUSAS

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

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

---

<sup>22</sup> Julio Sánchez. La fenilcetonuria (2009). [On line] Disponible en: <http://www.asfega.es/wp-content/uploads/2009/01/trabajosobrelafenilcetonuria.pdf> [11-02-2014 /10h00].

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

Sin la enzima, los niveles de fenilalanina y dos sustancias estrechamente relacionadas se acumulan en el cuerpo. Estas sustancias son dañinas para el sistema nervioso central y ocasionan daño cerebral.<sup>23</sup>

## SINTOMAS

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

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

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

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

Si la afección se deja sin tratamiento o si no se evitan los alimentos que contienen fenilalanina se puede detectar un olor a ratón o moho en el paciente tanto en su aliento como en su piel y orina. Este olor inusual se debe a la acumulación de metabolitos de fenilalanina en el organismo.<sup>24</sup>

En niños mayores aparecen grados de trastornos de conducta como:

- Agresividad
- Rabietas

---

<sup>23</sup> Fenilcetonuria (2011). [On line] Disponible en: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001166.htm> [12-02-2014 /10h00].

<sup>24</sup> Fenilcetonuria causas (2012) [On line] Disponible en: <http://fundacionbelen.org/base-datos/fenilcetonuria/> [13-02-2014 /16h00].

- Hiperactividad
- Actitudes autistas

## **TRATAMIENTO**

La fenilcetonuria es una enfermedad que se puede tratar. El tratamiento comprende una dieta extremadamente baja en fenilalanina, especialmente cuando el niño está creciendo. La dieta se tiene que seguir en forma estricta, lo cual requiere la supervisión exhaustiva por parte del médico o del dietista certificado y la cooperación de los padres y del niño. Aquellos pacientes que continúen con la dieta hasta la vida adulta tendrán una mejor salud física y mental. Una “dieta para la vida” se ha convertido en la pauta recomendada por la mayoría de los expertos y es especialmente importante antes de la concepción y durante todo el embarazo.

La fenilalanina se encuentra en cantidades significativas en alimentos como la leche, los huevos y otros alimentos comunes, razón por la cual se deben evitar.

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

Lofenalac es una leche en polvo infantil especial hecha 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.

## **PRONÓSTICO**

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

Si no se evitan las proteínas que contengan fenilalanina, la fenilcetonuria puede conducir a retardo mental hacia el final del primer año de vida.<sup>25</sup>

---

<sup>25</sup> Fenilcetonuria definición (2010). [On line] Disponible en: <http://averaorg.adam.com/content.aspx?productId=118&pid=5&gid=001166> [14-02-2014 /19h00].

## COMPLICACIONES

Si este trastorno no recibe tratamiento, se presenta discapacidad intelectual grave. El trastorno de hiperactividad y déficit de atención (ADHD, por sus siglas en inglés) parece ser el problema más común que se observa en quienes no siguen estrictamente una dieta muy baja en fenilalanina.<sup>26</sup>

**Consejo genético:** Es importante que las mujeres portadoras de FCU (fenilcetonuria) 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.<sup>27</sup>

## PREVENCIÓN

Un análisis enzimático puede determinar si los padres son portadores del gen de la fenilcetonuria (FCU). Asimismo, se puede tomar una muestra vellosidades coriónicas durante el embarazo para examinar el feto en búsqueda de esta enfermedad.

Es muy importante que las mujeres con fenilcetonuria sigan estrictamente una dieta baja en fenilalanina, tanto antes de quedar embarazadas como a través de todo el embarazo, ya que la acumulación de esta sustancia le causará daño al bebé en desarrollo, incluso sin que éste haya heredado el gen defectuoso.<sup>28</sup>

---

<sup>26</sup>Fenilcetonuria (2011). [On line] Disponible en:  
<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001166.htm> [12-02-2014 /10h00].

<sup>27</sup> Yuri Lema. Impacto del programa tamizaje.(2013)[On line] Disponible en:  
<http://repositorio.utn.edu.ec/bitstream/123456789/1999/1/06%20ENF%20518%20TESIS%20LISTA%20ENERO%202013.pdf> [14-02-2014 /19h00].

<sup>28</sup>Fenilcetonuria (2011). [On line] Disponible en:  
<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001166.htm> [12-02-2014 /10h00].]

### 5.3 HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA



La hiperplasia suprarrenal congénita (abreviado HSC en español) es un trastorno que afecta las glándulas suprarrenales. Las glándulas suprarrenales producen hormonas, como el cortisol, la aldosterona e incluso las hormonas sexuales. Una persona con HSC no produce suficiente cantidad de las hormonas cortisol y aldosterona, y produce demasiado andrógeno, que es una hormona que da características masculinas<sup>29</sup>

La hiperplasia suprarrenal congénita es un trastorno endocrino hereditario causado por un déficit de enzima esteroidogénica que se caracteriza por una insuficiencia suprarrenal y grados variables de manifestaciones híper o hipo androgénicas, dependiendo del tipo y de la gravedad de la enfermedad.<sup>30</sup>

#### CAUSAS

Las personas tienen dos glándulas suprarrenales, una localizada en la parte superior de cada uno de los riñones. Estas glándulas producen las hormonas cortisol y aldosterona

---

<sup>29</sup> Hiperplasia suprarrenal congénita (2014). [On line] Disponible en: [http://es.wikipedia.org/wiki/Hiperplasia\\_suprarrenal\\_cong%C3%A9nita](http://es.wikipedia.org/wiki/Hiperplasia_suprarrenal_cong%C3%A9nita) [16-02-2014 /10h00].

<sup>30</sup> Hiperplasia suprarrenal congénita (2012). [On line] Disponible en: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=418](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=418) [16-02-2014 /19h00].

que son esenciales para la vida. Las personas con hiperplasia suprarrenal congénita carecen de una enzima que la glándula suprarrenal necesita para producir las hormonas.

Al mismo tiempo, el cuerpo produce más andrógenos, un tipo de hormona sexual masculina, lo cual ocasiona la aparición temprana (o inapropiada) de características masculinas (masculinización de fetos femeninos) y una potencial pérdida de sodio en ambos sexos.

La hiperplasia suprarrenal congénita puede afectar tanto a los niños como a las niñas. Alrededor de 1 de cada 10,000 a 18,000 niños nacen con esta enfermedad.<sup>31</sup>

Hay un déficit de hormonas (cortisol, aldosterona) y, por otro lado, por un exceso de hormonas masculinas.

### **TIPOS DE HIPERPLASIA SUPRARENAL**

La hiperplasia suprarrenal congénita se divide en dos tipos según su evolución: la Hiperplasia Suprarrenal Congénita clásica y la no clásica.

#### **HIPERPLASIA SUPRARENAL CONGÉNITA CLASICA**

En la HSC clásica, los síntomas se observan ya en el recién nacido. La HSC clásica puede ser “simple”, es decir, sólo se ve alterada la producción de cortisol, o bien “HSC perdedora de sal”, en la que se ven afectadas tanto la producción de cortisol como la de aldosterona.

#### **HIPERPLASIA SUPRARENAL CONJENITA NO CLASICA**

La HSC no clásica aparece en la mayoría de los casos en la pubertad o en la edad adulta y tiene una evolución mucho más leve. La HSC no clásica incluye la de comienzo tardío (los síntomas aparecen más tarde) y la HSC críptica (sin síntomas significativos durante toda la vida).<sup>32</sup>

---

<sup>31</sup> Hiperplasia suprarrenal congénita (2014). [On line] Disponible en: <http://westernbaptist.adam.com/content.aspx?productId=118&pid=5&gid=000411> [17-02-2014 /19h00].

<sup>32</sup> Redacción Onmeda Hiperplasia suprarrenal congénita y tratamiento (2011). [On line] Disponible en: [http://www.onmeda.es/enfermedades/hiperplasia\\_suprarrenal\\_congenita-tratamiento-1554-9.html](http://www.onmeda.es/enfermedades/hiperplasia_suprarrenal_congenita-tratamiento-1554-9.html) [16-02-2014 /22h00].

## SÍNTOMAS

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

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

Los niños pueden presentar:

- ✓ Pene agrandado
- ✓ Testículos pequeños
- ✓ Músculos bien desarrollados

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

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<sup>33</sup>

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

---

<sup>33</sup>Programa Nacional de Tamizaje Neonatal (2011). [On line] Disponible en: [http://www.tamizajecr.com/profesionales/enfermedades/defectos\\_endocrino/hiperplasia.html](http://www.tamizajecr.com/profesionales/enfermedades/defectos_endocrino/hiperplasia.html) [17-02-2014 /19h00].



## **TRATAMIENTO**

El tratamiento de la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) depende del tipo de hiperplasia. En la HSC clásica es necesario una terapia de sustitución: los afectados deben tomar, de por vida, la hormona que les falta es decir, el (glucocorticoide cortisol) mediante fármacos, que son normalmente comprimidos.

Puesto que el cortisol es la hormona del estrés, el cuerpo la necesitará en situaciones de estrés corporal. Por eso, será necesario aumentar la dosis de ciertos fármacos en situaciones como infecciones con fiebre, operaciones o grandes esfuerzos físicos. En la HSC con pérdida de sal también se debe reemplazar la hormona que es deficitaria, es decir, la aldosterona. Esto también se puede tratar con comprimidos.

En casos de virilización de los genitales externos en las niñas (hipertrofia del clítoris y apertura vaginal de tamaño reducido) los especialistas pueden corregir este problema mediante una intervención quirúrgica. Este tratamiento se aplica generalmente en el primer año de vida.<sup>34</sup>

## **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.<sup>35</sup>

---

<sup>34</sup>Redacción Onmeda Hiperplasia suprarrenal congénita y tratamiento (2011). [On line] Disponible en: [http://www.onmeda.es/enfermedades/hiperplasia\\_suprarrenal\\_congenita-tratamiento-1554-9.html](http://www.onmeda.es/enfermedades/hiperplasia_suprarrenal_congenita-tratamiento-1554-9.html) [16-02-2014 /22h00].

<sup>35</sup> Chad Haldeman-Englert. Hiperplasia suprarrenal congénita (2014). [On line] Disponible en: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000411.htm> [18-02-2014 /20h00].

## **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 <sup>36</sup>

---

<sup>36</sup> Síntomas de la Hiperplasia Suprarrenal (2014). [On line] Disponible en: <http://www.clinicadam.com/salud/5/000411.html> [18-02-2014 /21h00].

## 5.4 HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO



Se define el hipotiroidismo como la situación resultante de una disminución de la actividad biológica de las hormonas tiroideas a nivel tisular, bien por una producción deficiente o bien por resistencia a su acción en los tejidos diana, alteración de su transporte o de su metabolismo.<sup>37</sup>

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

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

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

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

<sup>37</sup> Hipotiroidismo congénito (2013). [On line] Disponible en: [http://www.sergas.es/Docs/Avalia-t/PDFHTML\\_v.01.00/h\\_concepto\\_h.html](http://www.sergas.es/Docs/Avalia-t/PDFHTML_v.01.00/h_concepto_h.html) [13-02-2014 /24h00].

El hipotiroidismo congénito tiene una importancia extraordinaria en el niño por su potencial repercusión sobre su desarrollo intelectual, dado que las hormonas tiroideas son imprescindibles para el desarrollo cerebral durante las etapas prenatales y postnatal. Durante la primera mitad de la gestación las hormonas tiroideas son de procedencia exclusivamente materna a través de su transferencia placentaria. Durante la segunda mitad, a partir de la semana 20 de gestación, que es cuando el tiroides fetal empieza a sintetizar hormonas tiroideas, su procedencia es mixta, materna y fetal. Si el feto 21 padece un hipotiroidismo las hormonas tiroideas maternas siguen protegiendo el desarrollo cerebral de la mayoría de los fetos hasta el nacimiento, momento en el que desaparece la protección materna.

## **EPIDEMIOLOGÍA**

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

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

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

## **SINTOMAS**

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

En las primeras semanas los muy afectados se manifiestan pasado el mes de edad, con:

- ✓ Fontanelas amplias
- ✓ Cara de apariencia hinchada
- ✓ Mirada triste, macroglosia
- ✓ Llanto ronco
- ✓ Fontanela posterior abierta
- ✓ Ictericia prolongada y esta apariencia generalmente se desarrolla a medida que progresa la enfermedad.

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

- ✓ Cabello seco y frágil

- ✓ Baja implantación del cabello
- ✓ Tinte icterico de la piel
- ✓ Episodios de asfixia
- ✓ Hipotonía muscular
- ✓ Estreñimiento
- ✓ Somnolencia
- ✓ Estatura baja
- ✓ Braquidactilia
- ✓ Voz ronca
- ✓ Retardo del crecimiento de la dentición y del desarrollo sexual.<sup>38</sup>

## **CLASES DE HIPOTIROIDISMO DEL RECIEN NACIDO**

### **Hipotiroidismo Absoluto**

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

### **Hipotiroidismo Parcial**

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

### **Hipotiroidismo Transitorio**

- ❖ Por tratamiento de la madre con antitiroideos durante la gestación.

---

<sup>38</sup> Yuri Lema. Impacto del programa tamizaje (2013). [On line] Disponible en: <http://repositorio.utn.edu.ec/bitstream/123456789/1999/1/06%20ENF%20518%20TESIS%20LISTA%20ENERO%202013.pdf> [12-02-2014 /24h00].

## **TRATAMIENTO**

El tratamiento de sustitución con Levo-Tiroxina debe comenzarse en cuanto se ha realizado el diagnóstico y debe informarse a los padres de la necesidad de mantenerlo de forma continuada y del excelente pronóstico del niño. El tratamiento debe de comenzarse independientemente de que los estudios de gammagrafía se retrasen unos 5 ó 6 días, ya que no interfiere con dichas pruebas.

Se recomienda una dosis inicial de Levo-Tiroxina del orden de 10 – 15 microgramos por kilo de peso hasta que se normalicen los niveles de TSH y posteriormente puede reajustarse, quizá un poco hacia abajo. No existe Levo-Tiroxina en gotas, ya que es una forma de preparación muy inestable, por lo que deberá de triturarse la fracción de comprimido. Esto es un tema que el pediatra se encargará de explicar muy bien.<sup>39</sup>

## **PRONOSTICO**

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

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

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

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

---

<sup>39</sup> Hipotiroidismo del recién nacido (2012). [On line] Disponible en: <http://www.tiroides.net/neonatal.htm> [13-02-2014 /24h00].

## 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:

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

El Tamizaje neonatal comienza con la toma de muestra y termina con la confirmación de caso. Una vez se confirme un caso, debe ser remitido a pediatría y al equipo multidisciplinario de atención, para iniciar el manejo acorde con el protocolo correspondiente.<sup>40</sup>

---

<sup>40</sup>Digeorge A., Lafranchi, S. (2009). Nelson Tratado de pediatría, Hipotiroidismo 18<sup>a</sup> Ed. Barcelona – España: Editorial Elsevier Saunders.

## CAPITULO IV

### 6. TECNICA Y PROCEDIMIENTO

#### 6.1 TECNICA Y PROCEDIMIENTO EN ENFERMERIA CONCEPTOS

**TECNICA:** La palabra técnica proviene de *téchne*, un vocablo de raíz griega que se ha traducido al español como “arte” o “ciencia”. Esta noción sirve para describir a un tipo de acciones regidas por normas o un cierto protocolo que tiene el propósito de arribar a un resultado específico.<sup>41</sup>

Las técnicas de enfermería, que van desde la higiene del paciente hasta los primeros auxilios y otros procesos complejos, sirven como instrumentos para el enfermero (a), para que este pueda tratar a aquellos que se encuentren bajo sus cuidados. Aprender, dominar y practicar las técnicas básicas de enfermería es de suma importancia, en aras de poder desempeñar en mejor medida la función primordial del enfermero(a): cuidar de los pacientes.

El enfermero(a) debe ser en exceso meticuloso al poner en práctica las técnicas, pues de estas podría depender, en relación a la gravedad de la condición de salud del paciente, la vida de una persona.

El enfermero(a), por tanto, debe manejar a la perfección todas y cada una de las técnicas de enfermería, pues, evidentemente, no existe lugar para el error al tratar con vidas humanas, por lo que el aprendizaje, la preparación y el dominio de dichas técnicas es un proceso que el enfermero debe acatar con suma dedicación, compromiso y empeño. Sólo así, empleadas por un enfermero(a) capacitado y diligente, las técnicas de enfermería cobran su efectividad real, y son empleadas a plenitud, ya que, después de todo, las técnicas de enfermería son solo herramientas que tienen valor directamente proporcional a la pericia con la que las utiliza el usuario.<sup>42</sup>

---

<sup>41</sup> Definición de técnica (2012). [On line] Disponible en: <http://definicion.de/tecnica/> [16-02-2014 /20h00].

<sup>42</sup> Técnicas de enfermería (2013). [On line] Disponible en: <http://www.aulaenfermeria.org/categoria/tecnicas-enfermeria.html> [17-02-2014 /18h00].



**PROCEDIMIENTO:** Es un conjunto de acciones u operaciones que tienen que realizarse sistemáticamente y de la misma forma para obtener siempre el mismo resultado, bajo las mismas circunstancias.<sup>43</sup>

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 programa nacional de tamizaje neonatal.

## 6.2 RESPONSABLES

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.

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

Cada unidad asignará las o los responsables de la toma de muestras y sus funciones: Ya sean estos (Enfermera/o, personal médico o internos de estas disciplinas).

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

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

La persona responsable del programa en la unidad de atención debe:

- ✓ Verificación diaria del llenado adecuado del libro de registro.
- ✓ Registro diario de los envíos de muestras.

---

<sup>43</sup> Procedimiento (2014). [On line] Disponible en: <http://es.wikipedia.org/wiki/Procedimiento> [13-02-2014 /24h00].

- ✓ Revisión diaria de los resultados publicados en la página web del laboratorio con el código correspondiente de la Unidad.
- ✓ Informe semanal, durante el primer día hábil de la semana, de los envíos y reportes de las muestras del Tamizaje Neonatal, con prioridad y énfasis de los casos sospechosos o positivos de la Unidad.
- ✓ Activar el sistema de búsqueda activa de los casos sospechosos o positivos para su tratamiento y seguimiento.
- ✓ Asegurar el funcionamiento del Sistema de Vigilancia del Tamizaje Metabólico Neonatal.
- ✓ Mantener la coordinación constante con su nivel inmediato superior del Programa Nacional del Tamizaje, unidad local, área o distrito de salud, dirección provincial o regional, centro nacional de Tamizaje neonatal.<sup>44</sup>

### **6.3 FUNDAMENTO**

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

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

Para el Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal las muestras de sangre seca (MSS) se recogen en papel filtro, en los siguientes momentos, los mismos que se recomiendan por razones operativas y con el fin de asegurar la detección del mayor número de los casos posibles.<sup>45</sup>

---

<sup>44</sup>Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Video de capacitación capítulo3, Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal, 2011.

<sup>45</sup> Ministerio de Salud Pública el Ecuador. Vicepresidencia de la República del Ecuador. Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal. Quito - Ecuador, diciembre 2011.

## 6.4 TECNICA Y PROCEDIMIENTO PARA LA TOMA DE LA MUESTRA DEL TAMIZAJE NEONATAL

### 6.4.1 IDENTIFICACION DEL PACIENTE: TARJETA DE RECOLECCION

PROYECTO NACIONAL DE TAMIZAJE NEONATAL - FICHA DE RECOLECCIÓN DE MUESTRAS

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

Nombre Unidad \_\_\_\_\_ Persona que toma la muestra \_\_\_\_\_  
Teléfono \_\_\_\_\_ Ubicación Geográfica \_\_\_\_\_

**Datos del Niño o Niña**

Primer Apellido \_\_\_\_\_ Segundo Apellido \_\_\_\_\_ Nombre \_\_\_\_\_  
Fecha de Nacimiento \_\_\_\_\_ Sexo  M  F HCl [ ]  
Dónde Nació \_\_\_\_\_ Peso al Nacer [ ] gr. Tiempo de Gestación [ ] semanas

Fecha de toma de Muestra \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ Alimentación  Materna  Fórmula Neonatal  Mista  Leche de Vaca  Pastoreada  Otra

Tipo de Muestra  Primera  Pda. Tratamiento  Gemelar  Hospitalizado  Transfundido  Repetición

**Datos de la Madre**

Primer Apellido \_\_\_\_\_ Segundo Apellido \_\_\_\_\_ Nombre \_\_\_\_\_  
Fecha de Nacimiento \_\_\_\_\_ Cédula  Pasaporte  Otro [ ]  
Teléfono Celular \_\_\_\_\_ Mail \_\_\_\_\_ Provincia \_\_\_\_\_ Cantón \_\_\_\_\_ Ciudad \_\_\_\_\_  
Ubicación Exacta \_\_\_\_\_

Observaciones \_\_\_\_\_

CÓDIGO [ ]

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

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

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

Como parte de la cartilla esta una lámina de papel filtro en la que se encuentran impresas cinco circunferencias de 1,5cm de diámetro, las mismas que estas diseñadas para alojar las muestras de sangre en su interior.<sup>46</sup>

<sup>46</sup> Todo sobre la prueba del talón en R.N. (2013). [On line] Disponible en: <http://www.enfermerapediatricasevilla.es/2013/04/todo-sobre-la-prueba-del-talon-en.html> [10-03-2014 /18h00].

## **6.4.2 INSTRUCCIONES PARA LA TOMA DE LA MUESTRA**

### **MOMENTO DE LA OBTENCION DE LA MUESTRA**

**EXTRACCION IDEAL:** Se realiza a partir de las 96 horas de vida del neonato, con alimentación proteica instaurada, ya sea por vía enteral o parenteral. Este espécimen se utiliza para la detección de hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia y eventualmente fibrosis quística. Se realiza en toda las Unidades de Red Pública de Salud en las que se atiendan niños durante su primer control o vacunación. Cuando llegue fuera de tiempo ideal, se tomara de igual manera la muestra inclusive hasta el primer año de vida.

**EXTRACCION OPORTUNA:** Se realiza la extracción de sangre del talón al momento del alta de la Unidad donde se produjo el nacimiento, independientemente de la edad del neonato, considerando esta oportunidad ineludible para la toma de muestra dadas las características de la población atendida. Esta muestra no evita una segunda toma a partir de las 96 horas, por cualquier circunstancia que fuera necesaria. En los prematuros < 35 semanas de edad gestacional, la toma de la muestra debe realizarse al 7 día de vida para disminuir los falsos negativos y podría repetirse una segunda muestra a los 15 días.

## **6.4.3 TOMA DE MUESTRA DE SANGRE DE TALON.**

### **MATERIALES**

Preparar el material completo antes de realizar el procedimiento.

Los insumos y materiales que la unidad de salud debe tener son:

- ✓ Parche adhesivo
- ✓ Torundas con alcohol
- ✓ Lanceta estéril
- ✓ Guantes estériles
- ✓ Tarjeta de Guthrie
- ✓ Paneles de secado
- ✓ Consentimiento informado

## POSICION DEL NIÑO



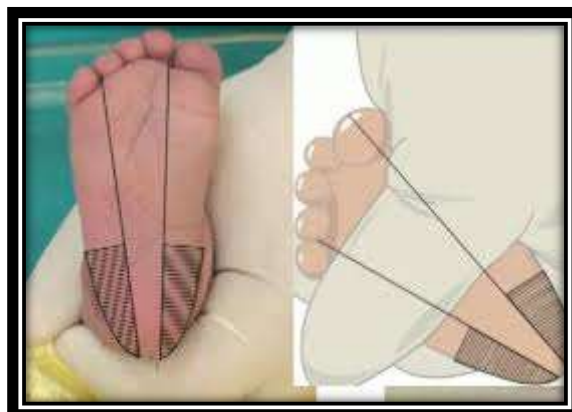
Él bebe debe colocarse frente al operador que le va a tomar la muestra, con el talón del bebe a la altura de los ojos del operador y la cabeza del bebe a la altura del hombro de la persona que le sostiene.

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

## LIMPIEZA DEL SITIO DE PUNCION

- ✓ Correcto lavado de manos.
- ✓ Colocación de guantes.
- ✓ Limpie con alcohol isopropilico al 70% la zona de punción, esperar que evapore. Se debe recomendar No Soplar el área de la muestra y no utilizar alcohol yodado.

## LUGAR DE PUNCION



Localizar las zonas laterales del talón derecho.

Evitar la punción en la zona media del talón por el riesgo de lesionar el hueso calcáneo con riesgo de provocar osteomielitis.

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

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

- ✓ Retire la lanceta del empaque estéril y aplíquela perpendicularmente al pie, en la zona de punción del talón derecho. Presione el botón de liberación de la lanceta y mantenga ligera presión sobre el talón por tres segundos.
- ✓ Sostenga el pie sin presionar. La sangre capilar fluirá sola. Elimine la primera gota que aparece con una torunda seca de algodón. Mantener el bebe en posición vertical.
- ✓ Al momento de la extracción de la muestra extraída por punción se deja gotear desde una altura aproximada de 3mm, ejerciendo ligera presión y depositando una gota en cada circunferencia de papel filtro en la cartilla.
- ✓ En el momento de depositar las gotas de sangre, la tarjeta de papel filtro deberá ser colocada en forma horizontal y suspendida en el aire.
- ✓ Observar que las gotas de sangre impregnen hasta la parte posterior de la tarjeta de papel filtro en la cartilla. Que la gota de sangre llena la totalidad de la circunferencia dibujada en el papel filtro y no se disperse hacia afuera ni que contenga grumos.

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

## **SECADO DE LA MUESTRA**

- ✓ Con la sangre se impregna completamente el área definida en el papel y se deja sacar al ambiente por dos horas cuando menos.
- ✓ Coloque las cartillas en la Torre de secado, donde se evita su contacto. Además, las cartillas son colocadas alternativamente en dirección opuesta, de manera que las circunferencias de papel filtro ya embebidas en la muestra de sangre no se puedan tocar entre sí.
- ✓ Conservar las muestras en un área ventilada sin exceso de luz, sin exceso de humedad y a temperatura ambiente (entre 5 y 30 C), donde permanecerá durante al menos dos horas para su secado.

### **6.4.4 IDENTIFICACION Y TRAZABILIDAD DE MUESTRAS**

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

Formularios y Registros:

- a) Ficha de registro del paciente. Cartilla del paciente, con un código, número de Cedula si la tuviera, número de código de la unidad, el área de salud de la provincia y el número asignado de la muestra.
- b) Libro de registro de muestras enviadas y sus resultados. Libro de toma de muestra en el que se anota el código de la tarjeta, el momento de envió y el resultado obtenido una vez procesada en el laboratorio.
- c) Ficha para el envió de muestra.

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

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

## 7. CONDICIONES AMBIENTALES DE LAS UNIDADES DE SALUD.

Para la realización de la toma de muestras del tamizaje neonatal las unidades de salud deben cumplir ciertas condiciones y parámetros como lo son:

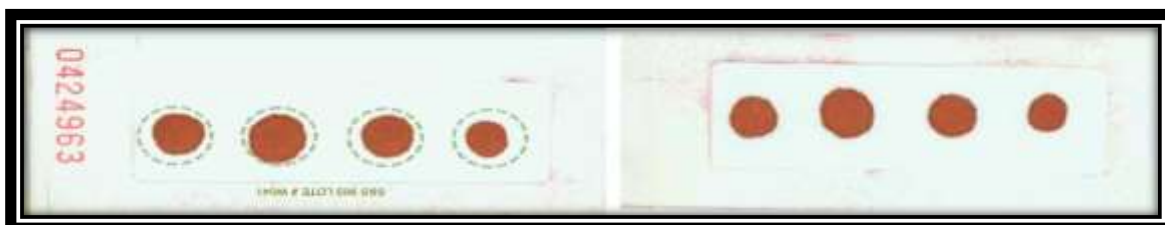
- ✓ Lugar o área ventilada y sin exceso de luz.
- ✓ La temperatura ambiente debe oscilar entre 5 a 30 grados centígrados.
- ✓ El lugar debe estar limpio.
- ✓ Área sin exceso de humedad.<sup>47</sup>

### 7.1 CALIDAD DE TOMA MUESTRA

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

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

### MUESTRA ADECUADA O SATISFACTORIA



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

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

- Las manchas de las gotas de sangre deberán tener como mínimo 0.5 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.

<sup>47</sup> Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Video de capacitación capítulo3, Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal, 2011.



## **MUESTRA INADECUADA O 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.

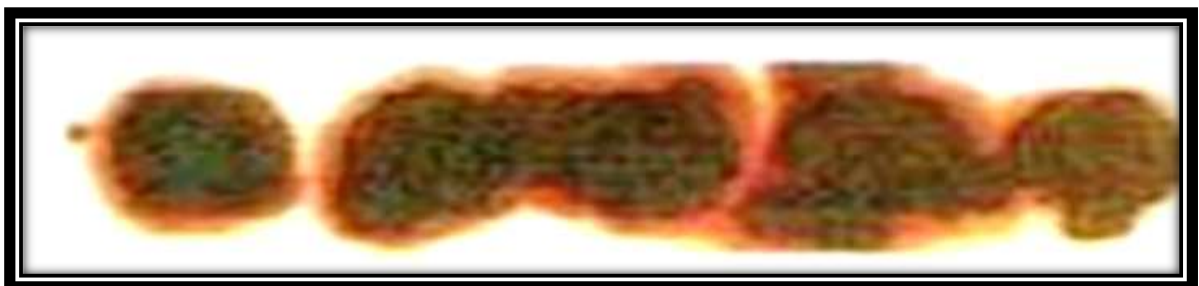
Las muestras consideradas insatisfactorias y sus posibles causas son:

### **Muestra insuficiente**



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

### **Muestra diluida**



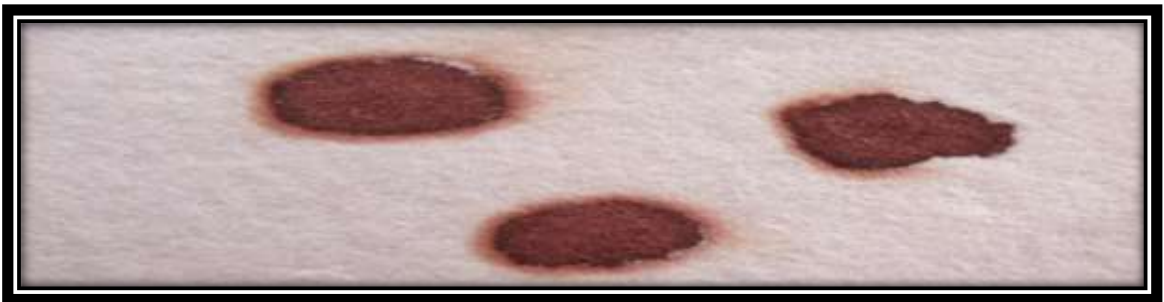
La cantidad de muestra es menor por acción del diluyente que puede ser alcohol, productos químicos, líquido tisular, etc.

### **Muestra contaminada**



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

### **Muestra con anillo de suero**



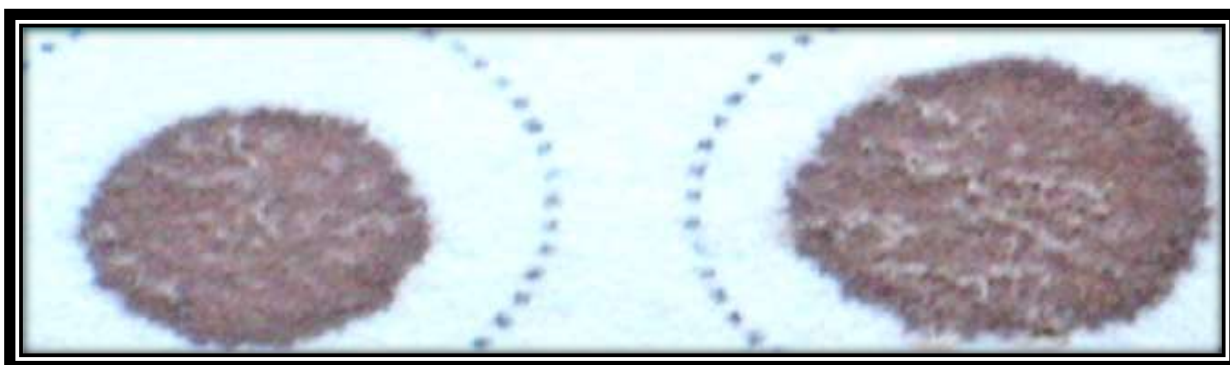
Ocurre cuando no se ha retirado el exceso de alcohol del talón, la muestra se almacena sin secar, se utilizan capilares para la colecta o se presiona de más el talón del recién nacido en el momento de la colecta. Esto afecta la uniformidad de la cantidad de sangre.

### **Muestra sobresaturada**



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

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



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

### **Muestra con coágulos**



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

**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.<sup>48</sup>

---

<sup>48</sup> Dra. Esperanza Martínez. Programa de prevención del retardo mental (2009). [On line] Disponible en: <http://piecito.org/web/wp-content/uploads/2010/03/guia-Toma-de-Muestra.pdf> [5-03-2014 /10h00].

## **7.2 MANIPULACION Y CONSERVACION DE LAS MUESTRAS**

### **7.2.1 TRANSPORTE DE MUESTRA**

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

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

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

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

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

Correos del ecuador recogerá por cada centro de pre acopio las muestras y entregara en la ciudad de Quito en el Laboratorio Nacional Metabólico Neonatal Izquieta Pérez operativamente será el centro de acopio de las muestras de Tamizaje Neonatal.<sup>49</sup>

---

<sup>49</sup>Ministerio de Salud Pública el Ecuador. Vicepresidencia de la República del Ecuador. Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal. Quito - Ecuador, diciembre 2011.

### **7.3 ENVIO DE MUESTRAS**

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

### **7.4 RESUMEN PROCEDIMIENTO DE OBTENCION DE LA MUESTRA DE TALON.**

1. Llene cuidadosamente la cartilla, no utilice estilógrafo ni máquina de escribir, ni impresora. Confirma la identidad del paciente y los datos requeridos en la ficha. Llenar la hoja de Consentimiento Informado.
2. Lleve el equipo y material completo antes de tomar la muestra.
3. Lávese las manos antes y después del procedimiento. Aplicar la técnica correcta.
4. Colocar en posición correcta al niño con el talón del pie a la altura de sus ojos.
5. Caliente el talón del bebe mediante frotación leve o mediante una compresa tibia.
6. Colóquese guantes estériles.
7. Seleccione el área correcta de punción en el talón derecho.
8. Sujete el área de punción del talón del niño con su dedo índice y pulgar.
9. Limpie con algodón y alcohol el sitio de punción, no utilice alcohol yodado.
10. Deje evaporar el alcohol de la zona de punción, no sople el área de la muestra.
11. Retire la lanceta del empaque estéril, aplíquela perpendicularmente al pie, la zona de punción del talón derecho, presione el botón de liberación de la lanceta y mantenga ligera presión sobre el talón por tres segundos en un movimiento continuo y seguro.
12. El bebe debe permanecer en posición vertical sostenga el pie sin presionar, la sangre capilar fluirá sola, elimine la primera gota que aparezca con una torunda seca de algodón. Mantenga el bebe en posición vertical.
13. Deja caer una gota de sangre en cada circunferencia del papel filtro de la cartilla.

14. Observe la distancia de 3 milímetros de altura desde la gota de sangre al papel filtro.
15. Mantenga la tarjeta de papel filtro horizontal suspendido en el aire y el niño en sentido vertical.
16. Limpie con una torunda con alcohol la zona de punción.
17. Coloque el parche adhesivo en el sitio de punción.
18. Corrobore que las gotas de sangre hayan pasado el papel filtro.
19. Observe que no esté contaminado con alcohol o suero alrededor de las gotas.
20. Coloque la cartilla en la ranura de la torre de secado, alternativamente en dirección opuesta, en un área física ventilada, sin exceso de luz a una temperatura ambiente entre 5 y 30 ° C. Deje secar de 2 3 horas la muestra.
21. Coloque la cartilla en el sobre y verifique el contenido de la cartilla. Registre en el libro de toma de muestras el código de la tarjeta y demás datos. Escriba los demás datos en el sobre y entregue al Correo correspondiente del transporte. Envíe la muestra dentro de las 24 horas de tomada.<sup>50</sup>

---

<sup>50</sup> Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Video de capacitación capítulo3, Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal, 2011.

## **8. VALORES DE PKU, TSH, T4, GALACTOSA E INTERPRETACION DE RESULTADOS.**

### **8.1 TSH (HIPOTIROIDISMO CONGENITO)**

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

< 10 U UI/ L de TSH =Negativo

>10 U UI/ L Y < 20 U UI/ L de TSH = Sospechoso

>20 U UI/ L de TSH = Positivo

### **MANEJO CLINICO**

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

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

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

Determinaciones de laboratorio seriadas de hormonas tiroideas que se realizaran en la primera, segunda y cuarta semana después cada uno o dos meses durante los primeros seis meses de vida más adelante cada tres o cuatro meses entre los seis meses y tres años de edad, luego cada seis o doce meses hasta que se complete el crecimiento.<sup>51</sup>

### **8.2 GALACTOSEMIA**

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

El compromiso hepático del niño con esta patología se manifiesta:

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

---

<sup>51</sup> Ministerio de Salud Pública el Ecuador. Vicepresidencia de la República del Ecuador. Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal. Quito - Ecuador, diciembre 2011.

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

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

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

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

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

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

### **8.3 PKU (FENILCETONURIA)**

Se considera como punto de corte normal de fenilalanina niveles iguales o inferiores a 2.0 mg/dl, cualquiera sea la técnica usada en la determinación.<sup>52</sup>

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

#### **FENILALANINA**

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

---

<sup>52</sup> Ministerio de salud, subsecretaría de salud pública. Guía clínica examen medicina preventiva (2008). [On line] Disponible en: <http://www.neopuertomontt.com/Temas/Pku-TSH.pdf> [14-02-2014 /21h00].



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

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

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

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

#### **8.4 HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA.**

El objetivo del tratamiento es normalizar los niveles hormonales tomando diariamente una forma de cortisol como la hidrocortisona + fludrocortisona pero necesitan dosis adicionales del medicamento durante momentos de estrés como: enfermedades graves y cirugías, sin tratamiento la crisis suprarrenal puede llevar a la muerte en cuestiones de 1 a 6 semanas luego del nacimiento. El equipo multidisciplinario evalúa e informa a los padres o cuidadores acerca del sexo de un bebé con genitales ambiguos mediante los exámenes que se requieren. Se debe practicar varias cirugías correctivas a niñas con genitales externos de apariencia masculina a partir del primer mes, para corregir la apariencia anormal las personas que padecen esta afección generalmente gozan de buena salud sin embargo pueden ser de talla corta e incluso con el tratamiento y deben tomar medicamentos de por vida.<sup>53</sup>

---

<sup>53</sup>M. Ruiz Pons, F Sánchez ,Valverde Visus, J Dalmau Serra.(2004). Tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo. Madrid: Editorial Ergon

## **CAPITULO V**

### **9. DISEÑO METODOLÓGICO**

#### **9.1 TIPO DE ESTUDIO**

La presente investigación es de tipo:

#### **MÉTODO DESCRIPTIVO**

Está dirigido a determinar “cómo es” o “como está” la situación de las variables que se estudian en una población. La presencia o ausencia de algo, la frecuencia con que ocurre un fenómeno (prevalencia o incidencia), y en quienes, donde y cuando se está presentando determinado fenómeno.

#### **MÉTODO TRANSVERSAL**

Porque se estudió las variables programa de tamizaje neonatal relacionado con la técnica y procedimiento y la aplicación de la técnica y procedimiento para la toma de la muestra en determinado momento, haciendo un corte en el tiempo.

\* De noviembre del 2013 a julio del 2014.

#### **INVESTIGACION DE CAMPO**

Por qué acudimos a recabar información en el lugar donde se producen los hechos mediante la aplicación de encuestas y guía de observación para así poder actuar en el contexto y transformar una realidad.

#### **INVESTIGACION APLICADA**

También recibe el nombre de práctica. Se caracteriza por que busca la aplicación o utilización de conocimientos adquiridos. A través de aplicación del programa educativo y la elaboración de la guía didáctica sobre el programa de tamizaje neonatal y procedimiento de la toma de muestra para el personal de enfermería.

## 9.2 UNIVERSO

El universo para esta investigación está formado por un total de 45 personas, entre enfermeras de planta, enfermeras rurales y auxiliares de enfermería que conforman el personal de enfermería de los 12 centros y subcentros de salud del área, los cuales son:

<b>CENTRO, SUBCENTRO DE SALUD.</b>	<b>ENFERMERAS DE PLANTA</b>	<b>ENFERMERAS RURALES</b>	<b>AUXILIARES DE ENFERMERÍA</b>
CENTRO DE SALUD LATACUNGA	4	6	5
CENTRO DE SALUD COLATOA	0	1	1
CENTRO DE SALUD LASSO	1	3	4
CENTRO DE SALUD DE LOMA GRANDE	2	2	0
CENTRO DE SALUD BELISARIO QUEVEDO	1	0	1
CENTRO DE SALUD SAN BUENAVENTURA	0	2	1
CENTRO DE SALUD PATUTAN	1	3	0
CENTRO DE SALUD LAS PAMPAS	0	1	1
CENTRO DE SALUD MULALO	0	1	1
CENTRO DE SALUD PALO QUEMADO	0	1	0
CENTRO DE SALUD JOSE GUANGO ALTO	0	0	1
CENTRO DE SALUD JOSE GUANGO BAJO	1	0	0
SUBTOTAL	10	20	15
<b>TOTAL</b>			45

### 9.3 TECNICAS DE RECOLECCIÓN DE DATOS

La recolección de datos se realiza por fuentes primarias:

- **Encuestas**

Aplicadas al personal de enfermería que labora en el área 05d01. A un total de 45 personas que laboran en los diferentes centros y subcentros de salud y que realizan la toma de la muestra para tamizaje neonatal.

- **Guía de observación**

La guía de observación la aplicamos en el área 05d0, en los centros y subcentros de salud:

CS. Latacunga, SCS. Colatoa, CS. Lasso, CS. Loma Grande, SCS. Belisario Quevedo, CS. San Buenaventura, SCS. Patután, SCS. Las Pampas, SCS. Mulalo, SCS. Palo Quemado, SCS. José Guango Alto, SCS. José Guango Bajo, a licenciadas en enfermería, enfermeras rurales, y auxiliares de enfermería que en ellos labora. La guía se la aplicara durante tres meses consecutivos, mayo, junio y julio a 45 personas, 6 guías observación mensuales, con un total de 270 observaciones realizadas.

- **Fuentes secundarias**

Revisión bibliográfica.

Internet.

#### **9.4 INSTRUMENTOS DE INVESTIGACION**

Formulación de encuestas acerca de la técnica y procedimiento de la toma de muestra

Formulación guía de observación.

Se validó la encuesta y guía de observación con una prueba piloto aplicada en el centro de salud Cordero Crespo de la Ciudad de Guaranda.

#### **9.5 TECNICA DE PROCESAMIENTO Y ANALISIS DE LA INFORMACIÓN**

Se procesara utilizando el software Excel, el cual nos ayudara a realizar gráficos para el análisis del impacto del proyecto.

#### **Análisis y presentación de los resultados:**

- ❖ En la presentación del análisis de los resultados aplicaremos cuadros gráficos de barras, las cuales nos indicara el porcentaje del conocimiento sobre la aplicación correcta de la técnica y procedimiento en la toma de muestra para tamizaje neonatal.

**CAPITULO VI**  
**ANALISIS Y PRESENTACION DE RESULTADOS**

**TABLA # 1**

**1. QUÉ EDAD TIENE?**

ALTERNATIVA	FRECUENCIA (f)	PORCENTAJE (%)
16-20 años	0	0
21-25 años	22	48,8
26-30 años	9	20
31 y más	14	31,1
<b>TOTAL</b>	<b>45</b>	<b>99.9</b>

**FUENTE:** Encuestas aplicadas al personal de enfermería del área 05D01.

**ELABORADO POR:** IRE Jessica Guzmán, Mery Panata.

**FECHA:** Julio -2014

**GRAFICO No. 1**



**ANALISIS:**

Mediante la encuesta aplicada al personal de enfermería se puede identificar claramente que el 69% es de 21 a 25 y 26 a 30 años de edad por lo que se concluye que hay un predominio de personal joven laborando en estas unidades de salud.

**TABLA #2**

**2. CUÁL ES SU GRADO DE ESCOLARIDAD?**

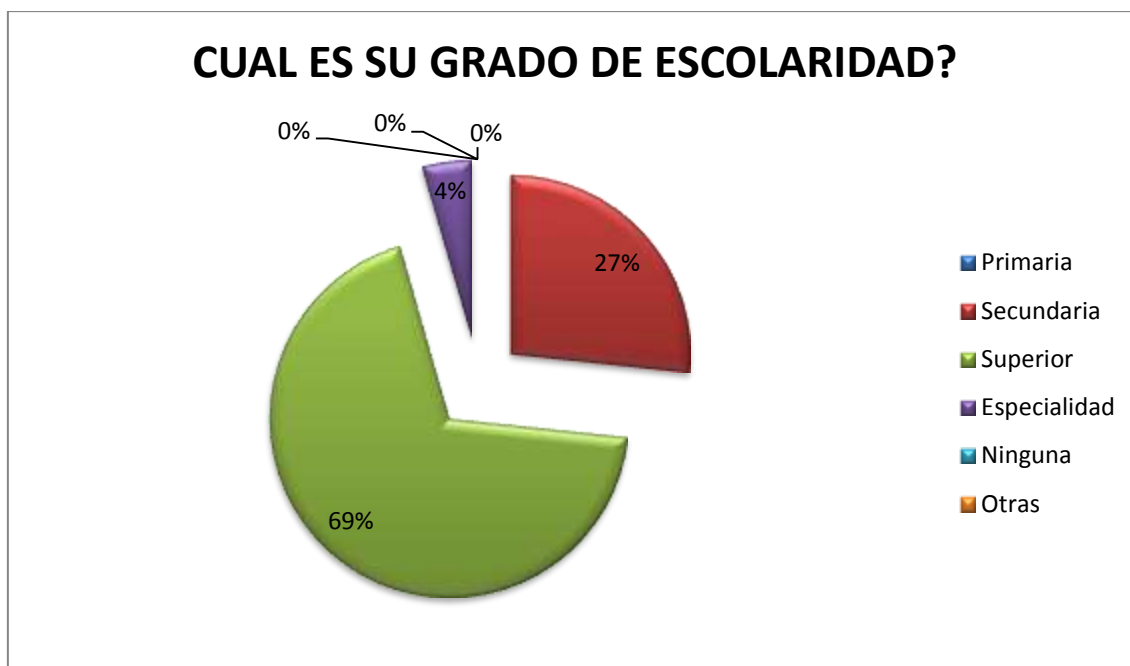
<b>ALTERNATIVA</b>	<b>FRECUENCIA (f)</b>	<b>PORCENTAJE (%)</b>
Primaria	0	0
Secundaria	12	26,6
Superior	31	68,8
Especialidad	2	4,4
Ninguna	0	0
Otras	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>45</b>	<b>99,8</b>

**FUENTE:** Encuestas aplicadas al personal de enfermería del área 05D01.

**ELABORADO POR:** IRE Jessica Guzmán, Mery Panata.

**FECHA:** Julio -2014

**GRAFICO NO.2**



**ANALISIS**

Del total de encuestas realizadas al personal de enfermería se puede deducir que el 73% cuenta con un tercer y cuarto nivel académico, personal que teniendo el conocimiento teórico y técnico en este programa del Ministerio de Salud Pública, sin embargo no aplican en forma correcta la técnica de la toma de muestra para el tamizaje neonatal.

**TABLA #3**

**3.-CONOCE UD. QUE ES EL TAMIZAJE NEONATAL**

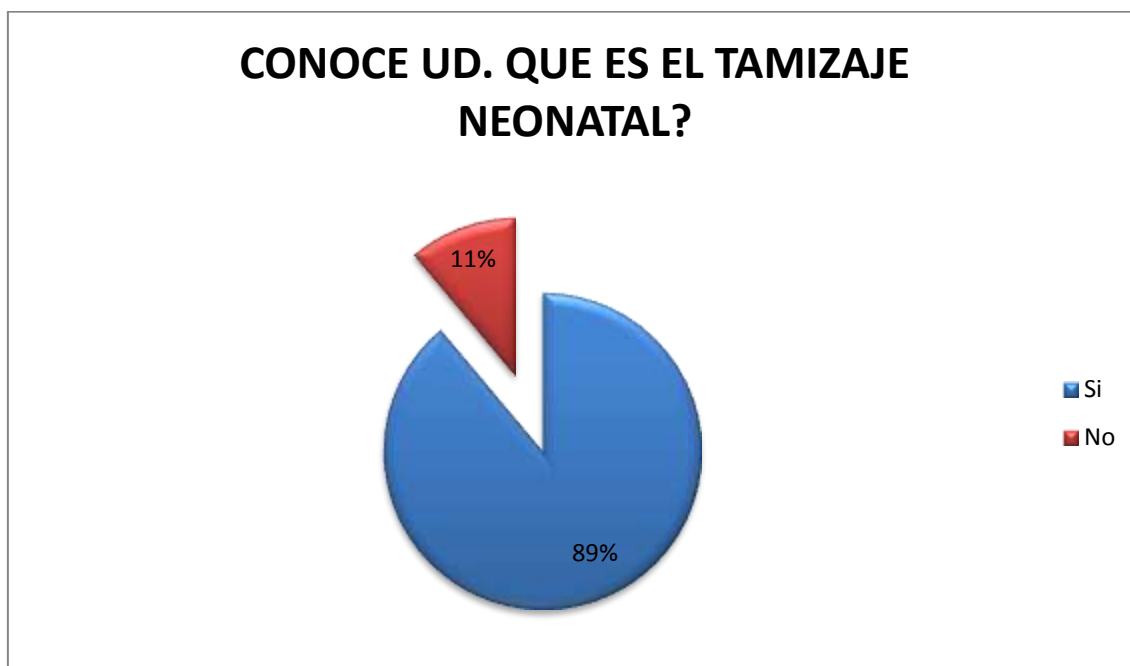
<b>ALTERNATIVA</b>	<b>FRECUENCIA (f)</b>	<b>PORCENTAJE (%)</b>
Si	40	88,8
No	5	11,1
<b>TOTAL</b>	45	99,9%

**FUENTE:** Encuestas aplicadas al personal de enfermería del área 05D01.

**ELABORADO POR:** IRE Jessica Guzmán, Mery Panata.

**FECHA:** Julio -2014

**GRAFICO No.3**



**ANALISIS**

En el análisis se evidencia que el personal de enfermería en un 89% conoce el programa de tamizaje neonatal, solamente su conceptualización, pero no de las enfermedades que se previenen (fenilcetonuria, galactosemia, hiperplasia suprarrenal, hipotiroidismo congénito) y la técnica adecuada de recolectar las muestras.



**TABLA # 4**

**4.-LA EDAD DEL NIÑO PARA LA TOMA DE LA MUESTRA ES:**

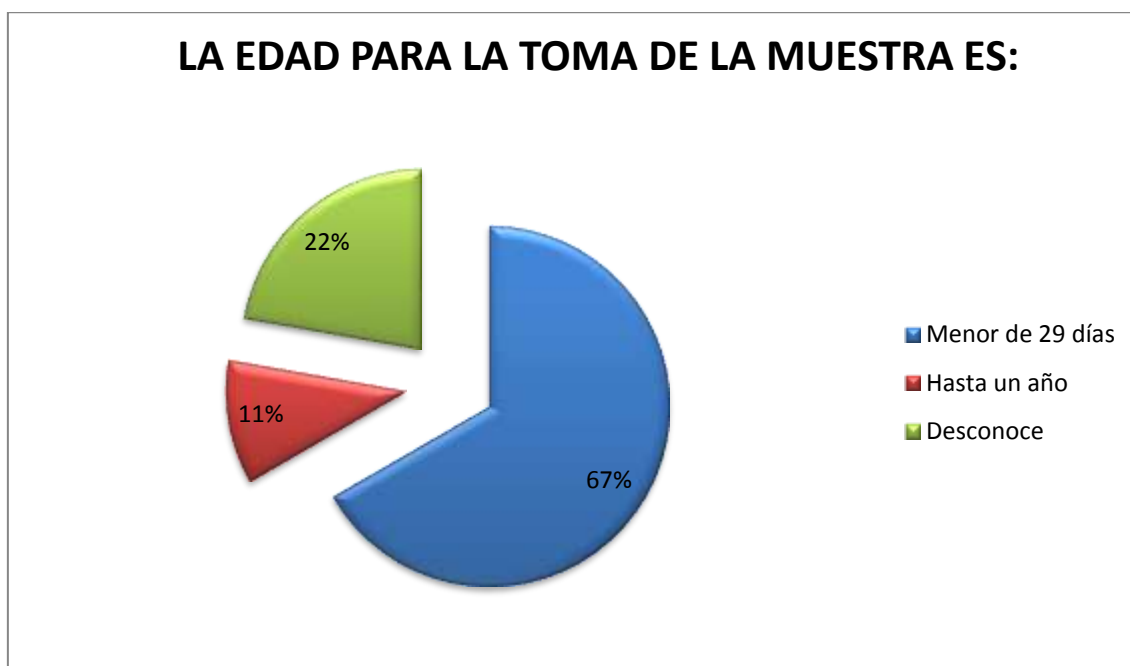
<b>ALTERNATIVA</b>	<b>FRECUENCIA (f)</b>	<b>PORCENTAJE (%)</b>
Menor de 29 días	30	66,6
Hasta un año	5	11,1
Desconoce	10	22,2
<b>TOTAL</b>	<b>45</b>	<b>99,9</b>

**FUENTE:** Encuestas aplicadas al personal de enfermería del área 05D01.

**ELABORADO POR:** IRE Jessica Guzmán, Mery Panata.

**FECHA:** Julio -2014

**GRAFICO No.4**



**ANALISIS**

Del total de las encuestas realizadas al personal de enfermería 67% tiene conocimiento que la edad del niño(a) para la toma de la muestra del tamizaje neonatal es menor de 29 días.

**TABLA # 5**

**5.-LAS ENFERMEDADES QUE SE DETECTAN CON EL TAMIZAJE NEONATAL SON METABÓLICAS Y CONGÉNITAS**

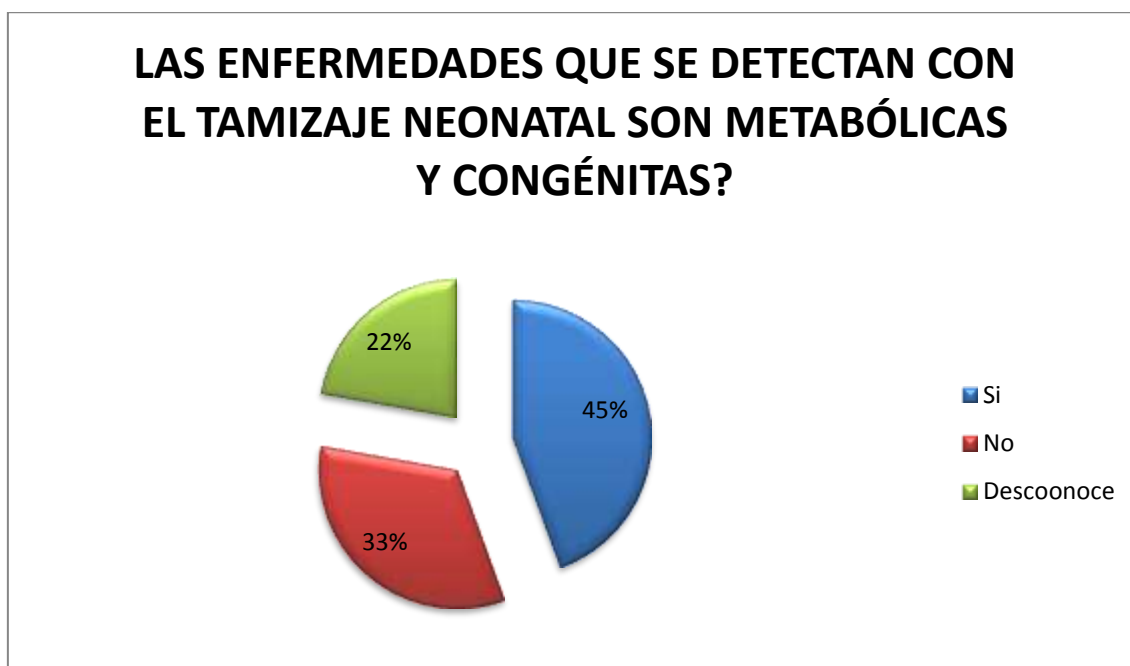
ALTERNATIVA	FRECUENCIA (f)	PORCENTAJE (%)
Si	20	44,4
No	15	33,3
Desconoce	10	22,2
<b>TOTAL</b>	45	99,9

**FUENTE:** Encuestas aplicadas al personal de enfermería del área 05D01.

**ELABORADO POR:** IRE Jessica Guzmán, Mery Panata.

**FECHA:** Julio -2014

**GRAFICO No.5**



**ANALISIS**

Según datos obtenidos por medio de las encuestas podemos destacar que el 56% del personal de enfermería encuestado no sabe y desconoce las enfermedades metabólicas y congénitas que se detectan con el tamizaje neonatal, este dato es alarmante debido a que es este el personal encargado de la realización del procedimiento, además de informar y educar a la madre acerca del tema.

**TABLA # 6**

**6.-LAS ENFERMEDADES HORMONALES SON GALACTOSEMIA Y FENILCETONURIA.**

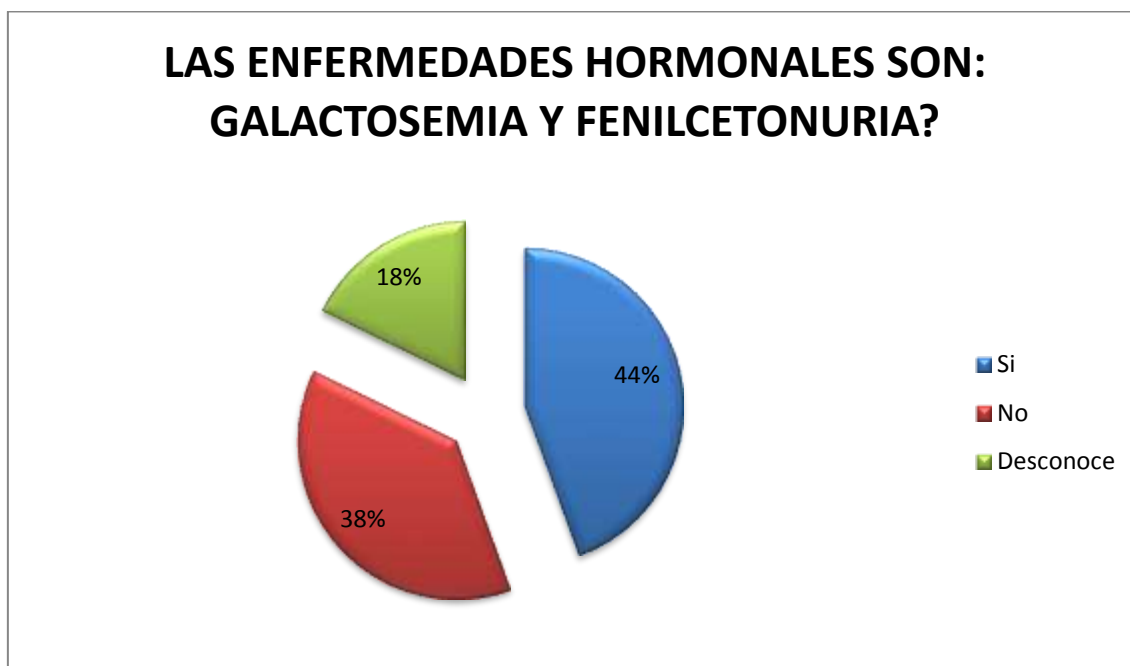
<b>ALTERNATIVA</b>	<b>FRECUENCIA (f)</b>	<b>PORCENTAJE (%)</b>
Si	20	44,4
No	17	37,7
Desconoce	8	17,7
<b>TOTAL</b>	<b>45</b>	<b>99,8%</b>

**FUENTE:** Encuestas aplicadas al personal de enfermería del área 05D01.

**ELABORADO POR:** IRE Jessica Guzmán, Mery Panata.

**FECHA:** Julio -2014

**GRAFICO No.6**



**ANALISIS**

Del análisis de estos datos podemos indicar que el 55,4 % del personal de enfermería del área no identifica o desconoce las enfermedades metabólicas (fenilcetonuria y galactosemia), detectadas mediante el programa de tamizaje neonatal, con lo cual se evidencia el limitado conocimiento teórico acerca de las mismas.

**TABLA # 7**

**7.-LAS ENFERMEDADES CONGÉNITAS SON: HIPERPLASIA SUPRARRENAL, HIPOTIROIDISMO**

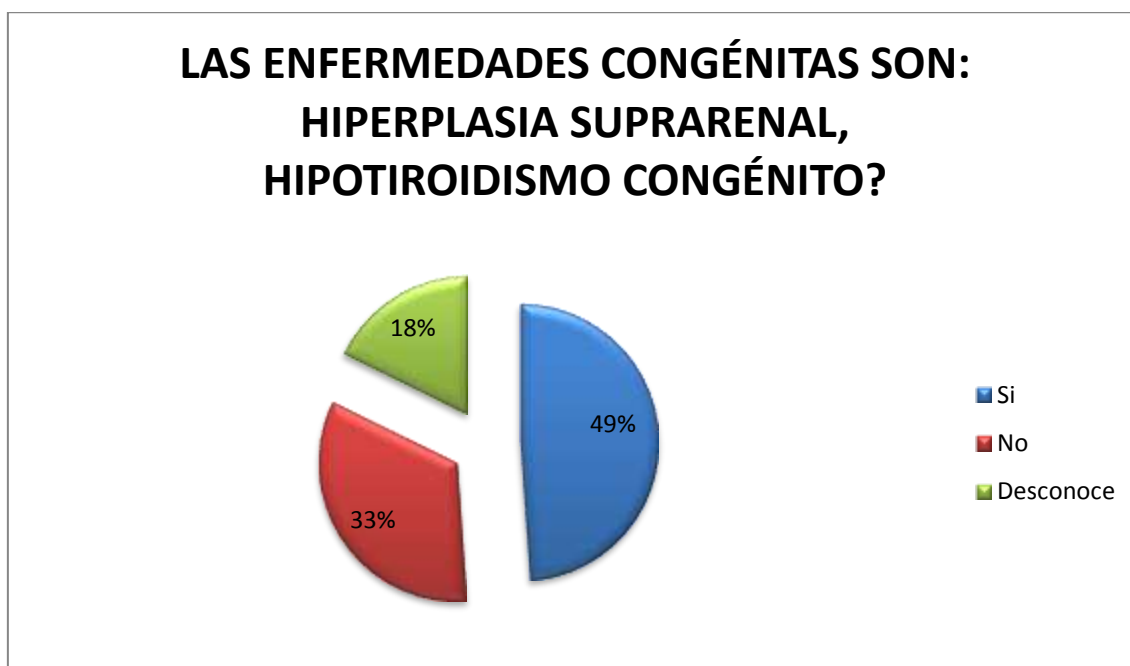
ALTERNATIVA	FRECUENCIA (f)	PORCENTAJE (%)
Si	22	48,8
No	15	33,3
Desconoce	8	17,7
<b>TOTAL</b>	<b>54</b>	<b>100</b>

**FUENTE:** Encuestas aplicadas al personal de enfermería del área 05D01.

**ELABORADO POR:** IRE Jessica Guzmán, Mery Panata.

**FECHA:** Julio -2014

**GRAFICO No.7**



**ANALISIS**

En el grafico anterior podemos observar que el 51% del personal de enfermería del área 05d01 no saben o desconocen que las enfermedades congénitas (hiperplasia suprarrenal e hipotiroidismo congénito) son detectadas mediante el tamizaje neonatal, sin embargo un 49% del personal tienen conocimiento de estas enfermedades, concluyéndose que es una limitante para una adecuada información a la madre del niño.

**TABLA # 8**

**8.-DISPONE DE INSUMOS Y MATERIALES PARA LA TOMA DE LA MUESTRA COMO SON:**

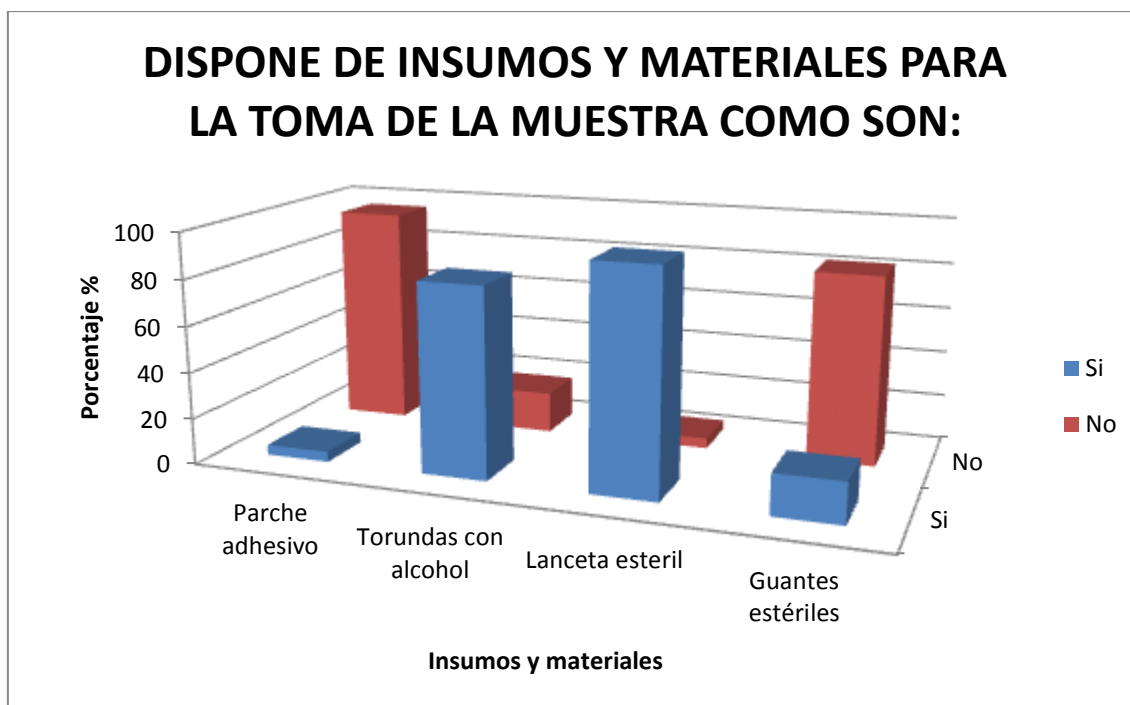
ALTERNATIVA	FRECUENCIA (SI)	PORCENTAJE (SI)	FRECUENCIA (NO)	PORCENTAJE (NO)
<b>Parche adhesivo</b>	2	4,4	43	95,5
<b>Torundas con alcohol</b>	37	82,2	8	17,7
<b>Lanceta estéril</b>	43	95,5	2	4,4
<b>Guantes estériles</b>	8	17,7	37	82,2
<b>TOTAL DE FRECUENCIA</b>				270
<b>TOTAL DE PORCENTAJE</b>				100%

**FUENTE:** Encuestas aplicadas al personal de enfermería del área 05D01.

**ELABORADO POR:** IRE Jessica Guzmán, Mery Panata.

**FECHA:** Julio -2014

**GRAFICO No.8**



## ANALISIS

En los resultados del personal encuestado se evidencia lo siguiente:

El personal de enfermería de las unidades de salud del área afirma que: no existe parche adhesivo para la realización del procedimiento en un 95,5%, los cuales son necesarios e importantes al momento de la toma de la muestra ya que sirven como soporte y protección del sitio de punción. Cuentan con torundas y alcohol para el procedimiento en un 82,2%, lo ideal sería que cuenten con dicho material en un 100% ya que es indispensable para mantener la asepsia en el sitio de punción. Además un 95,5 % afirma tener cantidades suficientes de lancetas estériles, material necesario para la realización de una buena punción y goteo adecuado para la toma de la muestra.

En un 82,2% dicen no tener disponibilidad de guantes estériles para la realización del procedimiento del tamizaje neonatal. Esto es una debilidad del área limitando la técnica correcta en el procedimiento de la toma de la muestra, además de exponer a un alto nivel de contaminación al personal, niño y muestras.

**TABLA # 9**

**9.-DISPONE DE PANELES DE SECADO PARA LAS MUESTRAS TOMADAS**

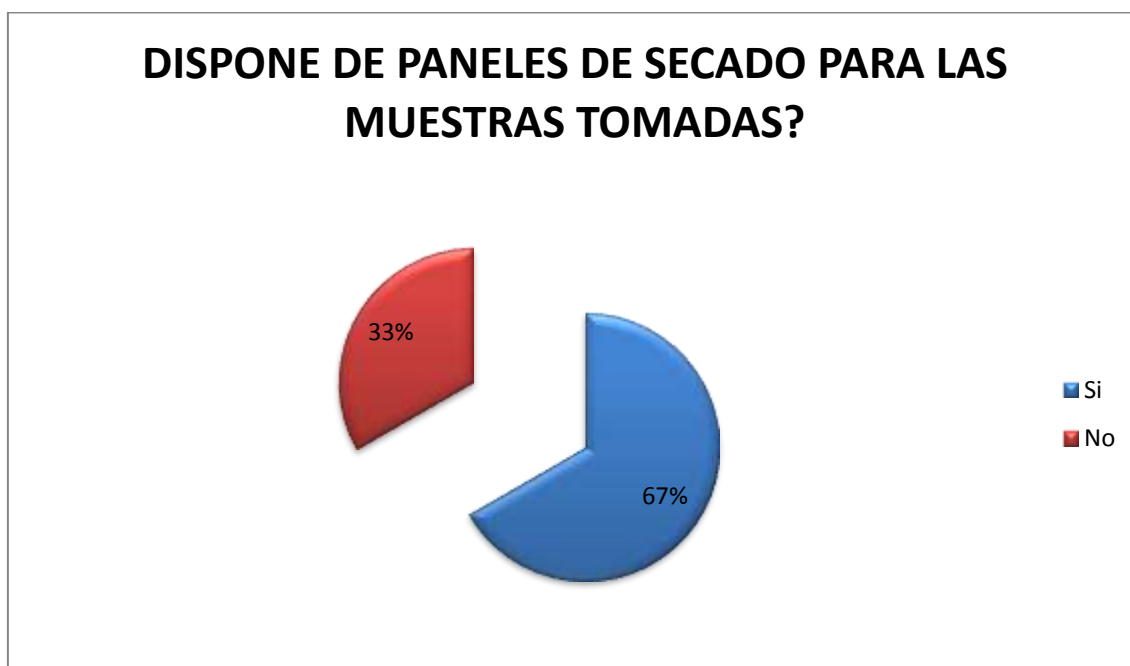
ALTERNATIVA	FRECUENCIA (f)	PORCENTAJE (%)
Si	30	66,6
No	15	33,3
<b>TOTAL</b>	45	100

**FUENTE:** Encuestas aplicadas al personal de enfermería del área 05D01.

**ELABORADO POR:** IRE Jessica Guzmán, Mery Panata.

**FECHA:** Julio -2014

**GRAFICO No.9**



**ANALISIS**

Del personal de Enfermería encuestado podemos evidenciar que tienen paneles de secado en un 66,6%, lo correcto es que todas las unidades de salud del área cuenten con paneles de secado, por ser necesarios para el secado de la muestra. Al no disponer en un 33,3% de los mismos, en estas unidades de salud hace que no haya una buena ventilación para su correcto secado.

En las unidades que no cuentan con paneles de secado se secan las muestras en escritorios o ventanas, lo cual no es una técnica correcta.

**TABLA # 10**

**10.-CUENTA CON NÚMERO SUFICIENTE DE TARJETAS DE GUTHRIE**

<b>ALTERNATIVA</b>	<b>FRECUENCIA (f)</b>	<b>PORCENTAJE (%)</b>
Si	28	62,2
No	17	37,7
<b>TOTAL</b>	45	100

**FUENTE:** Encuestas aplicadas al personal de enfermería del área 05D01.

**ELABORADO POR:** IRE Jessica Guzmán, Mery Panata.

**FECHA:** Julio -2014

**GRAFICO No.10**



**ANALISIS**

Según el grafico podemos observar que el 62% dispone de un número suficiente de tarjetas de Guthrie, y un porcentaje considerable 38% no cuenta con número suficiente lo cual limita la toma de la muestra en forma oportuna al neonato contribuyendo al riesgo de que no vuelva para la toma de la muestra en una próxima cita y que se pueda detectar y tratar a tiempo estas enfermedades.



**TABLA # 11**

**11.-CUENTA CON UNA ÁREA FÍSICA VENTILADA, SIN EXCESO DE LUZ, TEMPERATURA ENTRE 5 – 30 °C.**

ALTERNATIVA	FRECUENCIA (f)	PORCENTAJE (%)
Si	25	55,5
No	15	33,3
Desconoce	5	11,1
<b>TOTAL</b>	45	99,9

**FUENTE:** Encuestas aplicadas al personal de enfermería del área 05D01.

**ELABORADO POR:** IRE Jessica Guzmán, Mery Panata.

**FECHA:** Julio -2014

**GRAFICO No.11**



**ANALISIS**

Mediante el análisis de los datos podemos determinar que las unidades de salud en las cuales se realiza el procedimiento de la toma de muestra para el tamizaje, el 56% cuenta con una área física ventilada, sin exceso de luz y una temperatura entre 5-30°C, sin embargo el 33% no cuenta con dichas condiciones ya que las instalaciones de las Unidades de Salud son viejas y deterioradas, además los espacios físicos para el procedimiento son improvisados.

**TABLA # 12**

**12.-INFORMA A LA MADRE SOBRE LA IMPORTANCIA DE LA TOMA DE ESTA MUESTRA**

<b>ALTERNATIVA</b>	<b>FRECUENCIA (f)</b>	<b>PORCENTAJE (%)</b>
Siempre	30	66.6
Casi siempre	14	31,1
Nunca	1	2,2
<b>TOTAL</b>	<b>45</b>	<b>100</b>

**FUENTE:** Encuestas aplicadas al personal de enfermería del área 05D01.

**ELABORADO POR:** IRE Jessica Guzmán, Mery Panata.

**FECHA:** Julio -2014

**GRAFICO No.12**



**ANALISIS**

En la tabla anterior se puede observar que el 67% del personal de enfermería siempre informa a la madre o familiar sobre la importancia de la toma de la muestra y el 33% afirma que lo hace casi siempre o no lo hace, debiendo el personal de enfermería estar capacitado e informar a la madre o familiar la importancia de la toma de esta muestra en un 100%.

**RESULTADOS DE LA GUIA DE OBSERVACION APLICADA AL PERSONAL  
DE ENFERMERIA DEL AREA 05D01  
DURANTE EL PERIODO DE MAYO A JULIO DEL 2014**

Observación	Frecuencia (SI)	Porcentaj e (SI)	Frecuencia (NO)	Porcentaje (NO)
<b>PREPARACION PREVIA A LA OBTENCION DE LA MUESTRA</b>				
Lleva el equipo y material completo antes de tomar la muestra	243	90%	27	10%
¿Se realiza el lavado de manos antes y después del procedimiento?	27	10%	243	90%
¿Aplica la técnica correcta del lavado de manos?	19	7%	251	93%
¿Coloca en posición correcta al niño con el talón del pie a la altura de los ojos de la persona que toma la muestra?	200	74%	70	26%
¿Se coloca guantes estériles?	0	0%	270	100%
¿Selecciona el área correcta de punción en el talón derecho?	210	77,7%	60	22,2%
¿Sujeta el área de punción del talón del niño con su dedo índice y pulgar?	189	70%	81	30%
<b>EXTRACCION DE LA MUESTRA</b>				
¿Limpia con algodón y alcohol el sitio de punción?	249	92,2%	21	7,7%
¿Deja evaporar el alcohol de la zona de punción?	81	30%	189	70%
¿Punciona perpendicularmente con la lanceta estéril, en un movimiento continuo y seguro?	200	74%	70	26%
¿Elimina la primera gota de sangre que fluye con una torunda seca?	218	80,7%	52	19,2%

¿Deja caer una gota de sangre en cada circunferencia del papel filtro de la cartilla?	190	70,3%	80	29,6%
¿Observa la distancia de 3 milímetros de altura desde la gota de sangre al papel filtro?	27	10%	243	90%
¿Mantiene la tarjeta de papel filtro horizontal suspendido en el aire y el niño en sentido vertical?	249	92,2%	21	7,7%
<b>MANEJO FINAL Y ENVIO DE LA MUESTRA</b>				
¿Limpia con una torunda con alcohol la zona de punción?	170	62,9%	100	37%
¿Coloca el parche adhesivo?	0	0%	270	100%
¿Corroboras que la gota de sangre haya pasado el papel filtro?	60	22,2%	210	77,7%
¿Observa que no esté contaminado con alcohol o suero alrededor de las gotas?	200	74%	70	26%
¿Coloca las cartillas en la ranura de la torre de secado alternadamente en dirección opuesta?	79	29,2%	191	70,7%
¿Deja secar de 2 a 3 horas la muestra?	100	37%	170	63%
¿Envía la muestra dentro de las 24 horas de tomada?	151	55,9%	119	44%
<b>TOTAL DE FRECUENCIA</b>				270
<b>TOTAL DE PORCENTAJE</b>				100%

**FUENTE:** Guía de observación aplicada al personal de enfermería del área 05D01.

**ELABORADO POR:** IRE Jessica Guzmán, Mery Panata.

**FECHA:** mayo- julio del 2014.

GRAFICO # 13

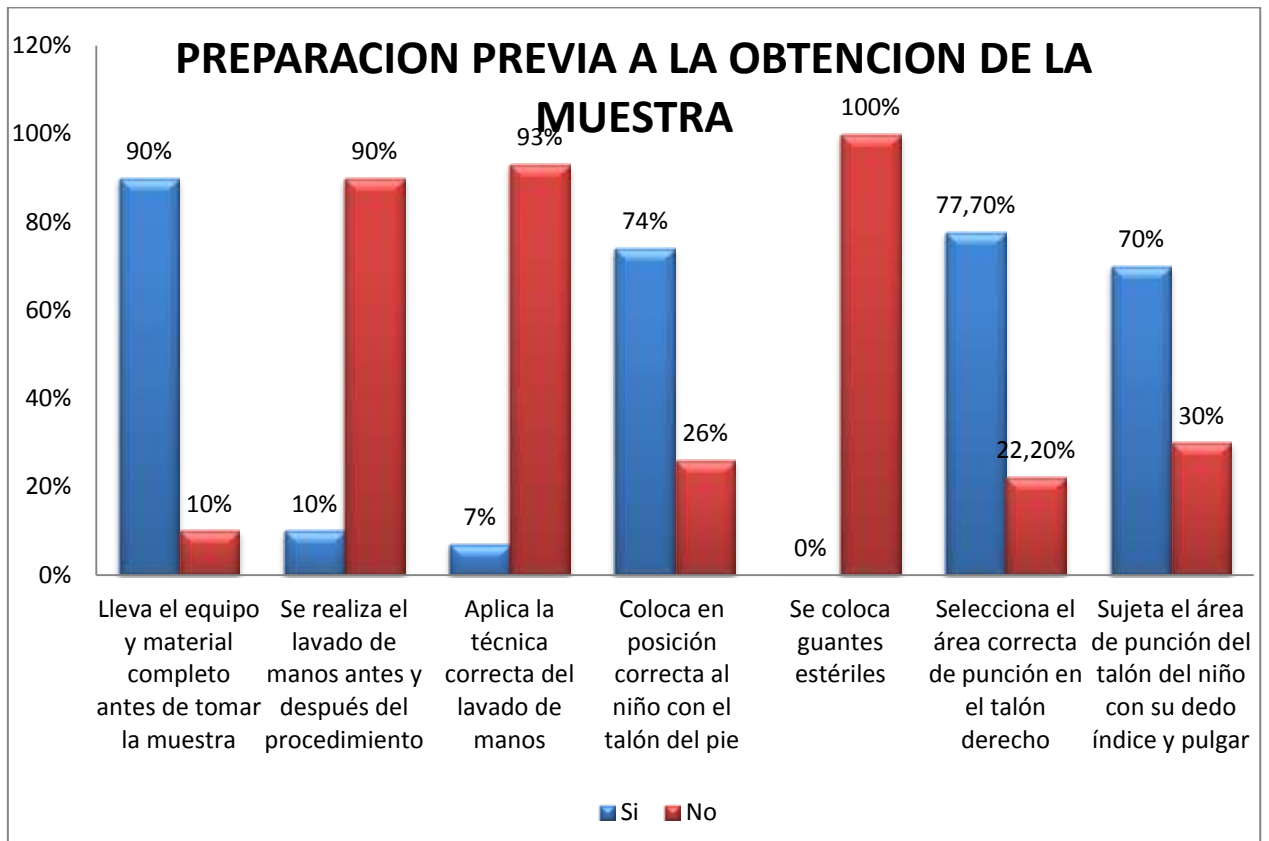


GRAFICO # 14

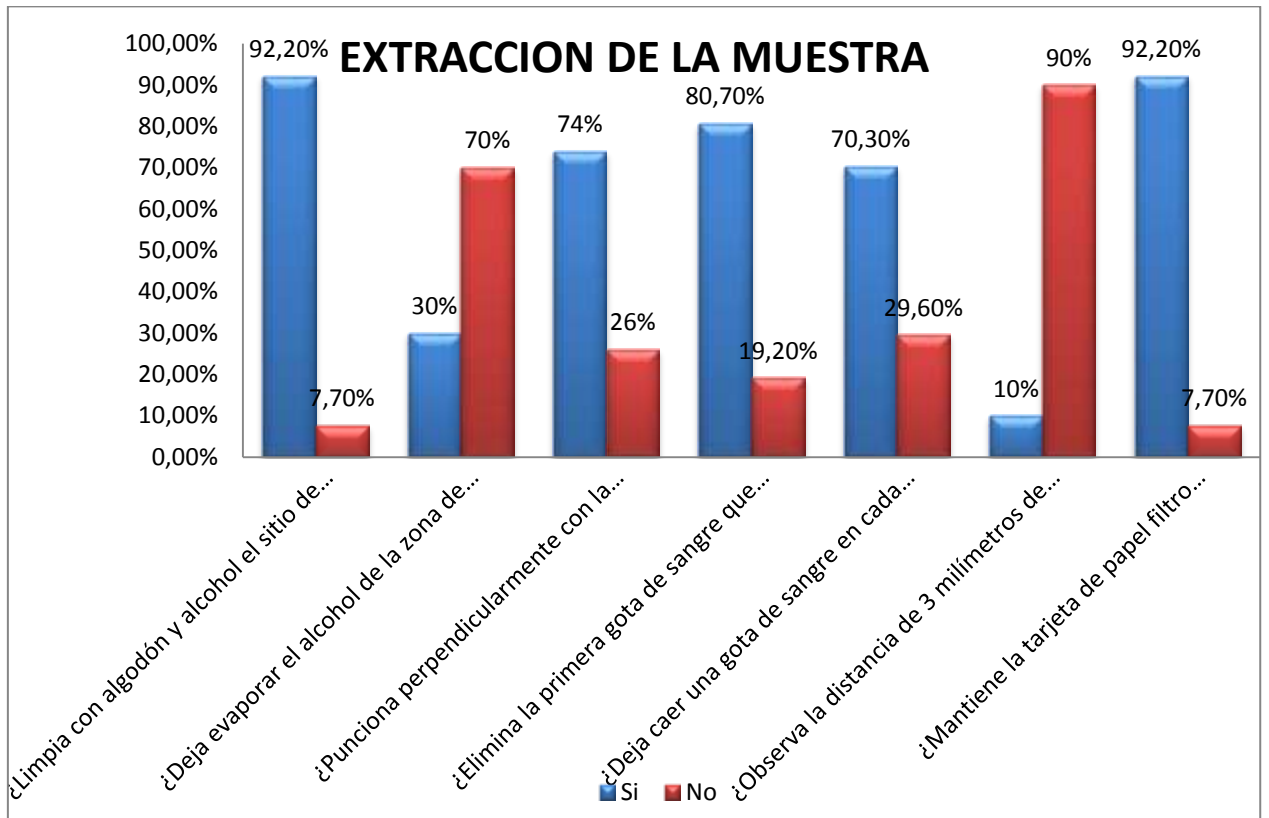
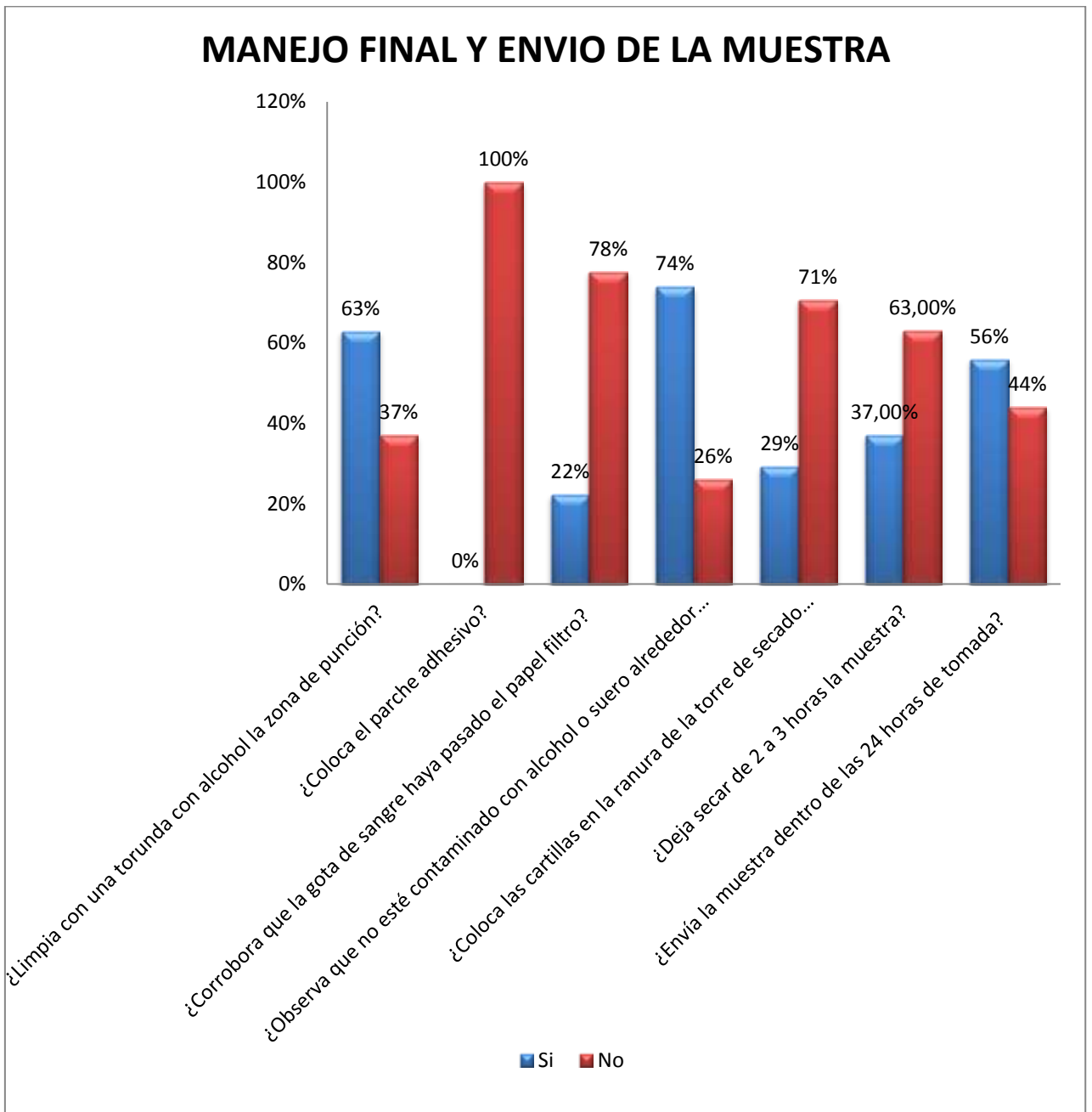


GRAFICO # 15



## ANÁLISIS DE LA GUIA DE OBSERVACIÓN REALIZADA EN EL AREA DE SALUD 05DO1 LATACUNGA

Los resultados obtenidos muestran que desde un 30% hasta un 70% del personal de enfermería que labora en las unidades si cumplen con la técnica de la toma de la muestra de tamizaje neonatal en las siguientes actividades:

- ✚ Sujetan el área de punción del talón del niño con su dedo índice y pulgar.
- ✚ Dejan caer una gota de sangre en cada circunferencia del papel filtro de la cartilla.
- ✚ Limpian con una torunda de alcohol la zona de punción.
- ✚ Dejan secar de 2 a 3 horas la muestra.
- ✚ Envían la muestra dentro de las 24 horas de tomada.

Mientras que desde el 70% al 100% no cumplen o no realizan las siguientes actividades:

- ✚ Lavado de manos antes y después del procedimiento.
- ✚ La técnica correcta del lavado de manos.
- ✚ Colocación guantes estériles.
- ✚ Evaporación del alcohol de la zona de punción.
- ✚ Observación de la distancia de 3 milímetros de altura desde la gota de sangre al papel filtro.
- ✚ Colocación el parche adhesivo.
- ✚ Corrobora que la gota de sangre haya pasado el papel filtro.
- ✚ Colocación las cartillas en la ranura de la torre de secado alternadamente en dirección opuesta.

Se evidencia que de los 21 pasos de la técnica y procedimiento de la toma de muestra de tamizaje neonatal 8 parámetros no se cumplen adecuadamente por el personal de enfermería que labora en esta área con limitadas normas asépticas, no garantizando los resultados óptimos de las muestras tomadas para el tamizaje neonatal.

**TABLA # 14**  
**TAMIZAJES REALIZADOS SEGÚN SEXO DEL BEBE**

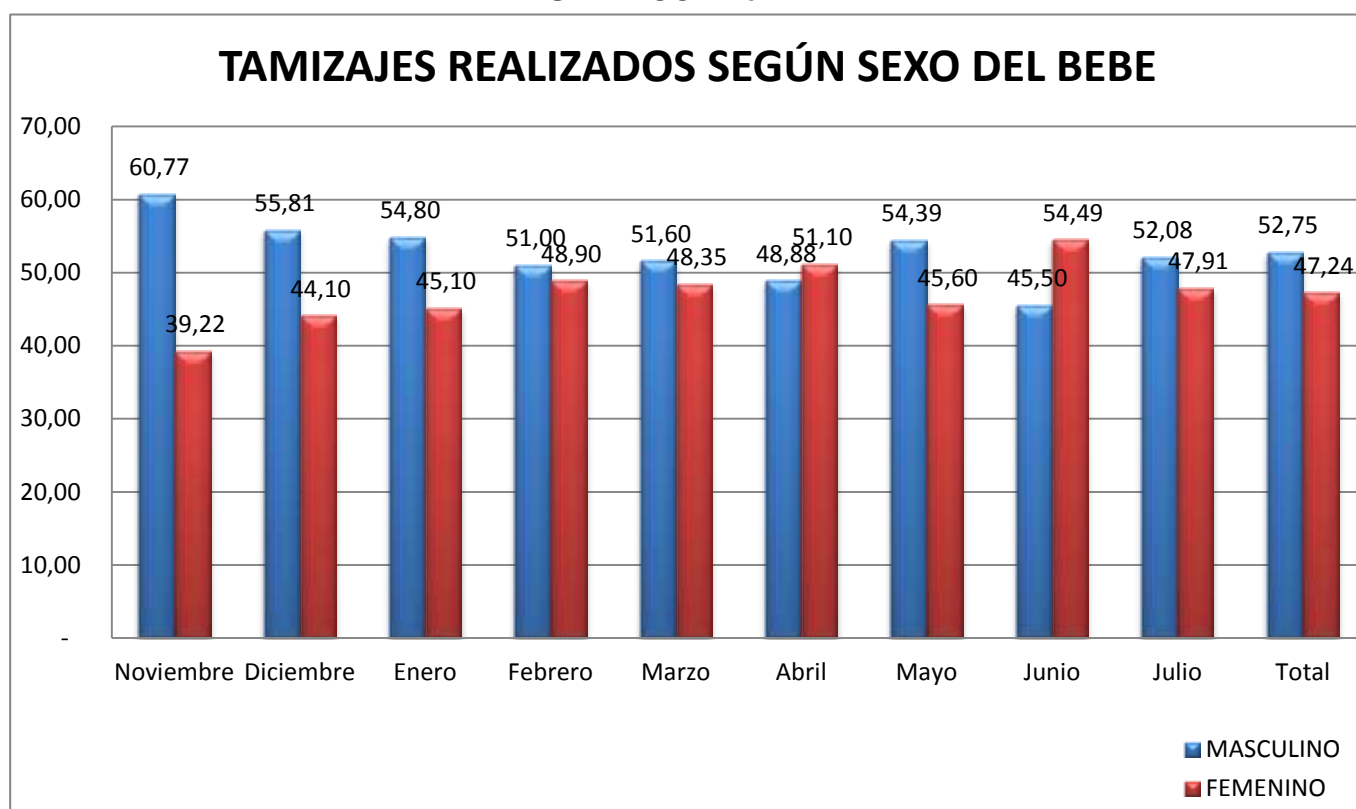
MES	SEXO				SUB TOTAL
	MASCULINO		FEMENINO		
	FRECUENCIA	PORCENTAJE	FRECUENCIA	PORCENTAJE	
Noviembre	110	60,77	71	39,22	181
Diciembre	96	55,81	76	44,1	172
Enero	114	54,80	94	45,1	208
Febrero	98	51	94	48,9	192
Marzo	94	51,6	88	48,35	182
Abril	110	48,88	115	51,1	225
Mayo	99	54,39	83	45,6	182
Junio	76	45,5	91	54,49	167
Julio	75	52,08	69	47,91	144
<b>TOTAL</b>	872	52,75	781	47,24	1653

**FUENTE:** Informe mensual del programa.

**ELABORADO POR:** IRE Jessica Guzmán, Mery Panata.

**FECHA:** Julio -2014

**GRAFICO # 16**





## ANALISIS

Mediante la información recolectada del programa en el área se puede identificar claramente que el 52,75% de bebés tamizados son de sexo masculino y el 47,24% son de sexo femenino por lo que se concluye que hay un predominio de bebés tamizados de sexo masculino en el área.

**TABLA # 15**  
**MUESTRAS BIEN TOMADAS Y MAL TOMADAS PARA EL PROGRAMA DE TAMIZAJE**

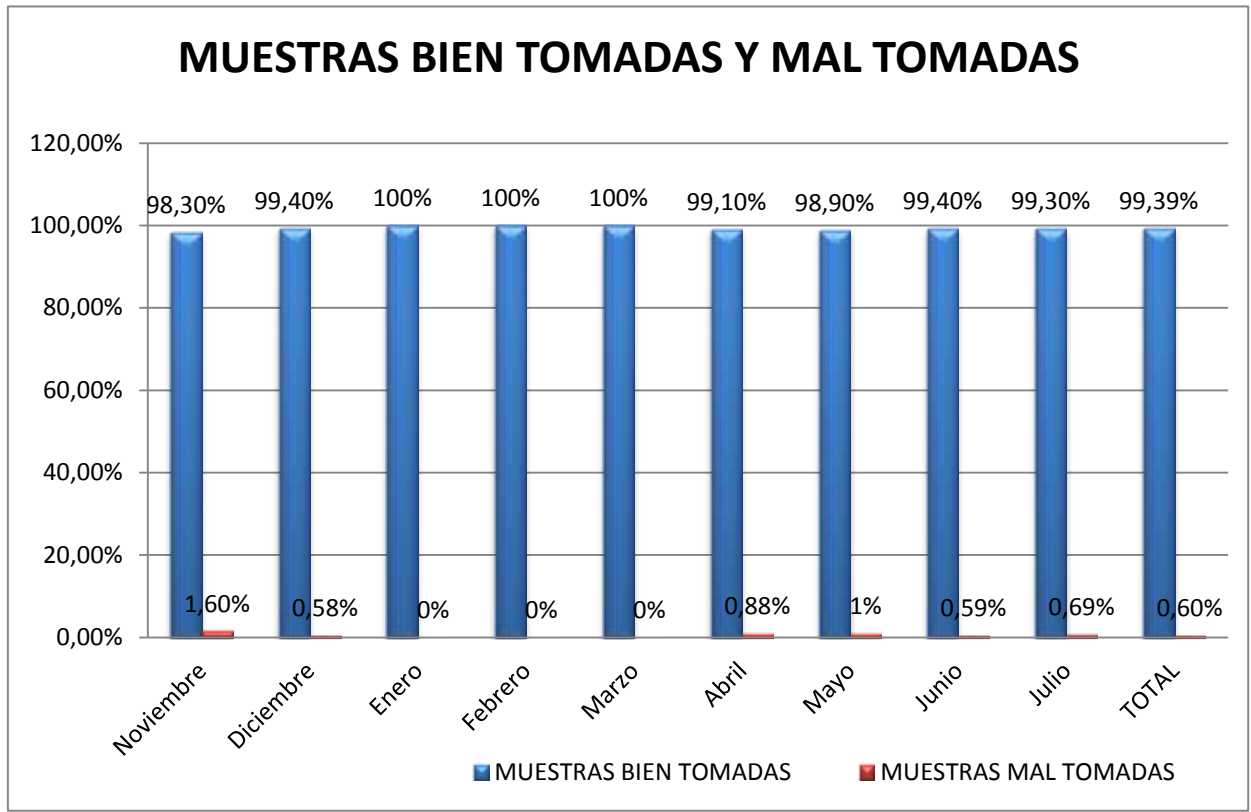
MES	MESTRAS BIEN TOMADAS		MUESTRAS MAL TOMADAS		SUB TOTAL
	FRECUENCIA	PORCENTAJE	FRECUENCIA	PORCENTAJE	
Noviembre	178	98,3%	3	1,6%	181
Diciembre	171	99,4%	1	0,58%	172
Enero	208	100%	0	0%	208
Febrero	192	100%	0	0%	192
Marzo	182	100%	0	0%	182
Abril	223	99,1%	2	0,88%	225
Mayo	180	98,9%	2	1%	182
Junio	166	99,4%	1	0,59%	167
Julio	143	99,3%	1	0,69%	144
<b>TOTAL</b>	1643	99,39%	10	0,6%	1653

**FUENTE:** Información recopilada del sistema de tamizaje

**ELABORADO POR:** IRE Jessica Guzmán, Mery Panata.

**FECHA:** Julio -2014

GRAFICO # 17



### ANALISIS

Mediante la información recolectada del programa en el área se puede apreciar que durante nuestro periodo de investigación el 99,39% de las muestras son bien tomadas y el 0,60% son muestras mal tomadas lo ideal para el programa seria que no hubiera existencia de muestras mal tomadas ya que dentro de las muestras mal tomadas podría existir casos positivos lo cual afectaría directamente al bebe retrasando su tratamiento.

**TABLA # 16**  
**DIAGNOSTICOS DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE**

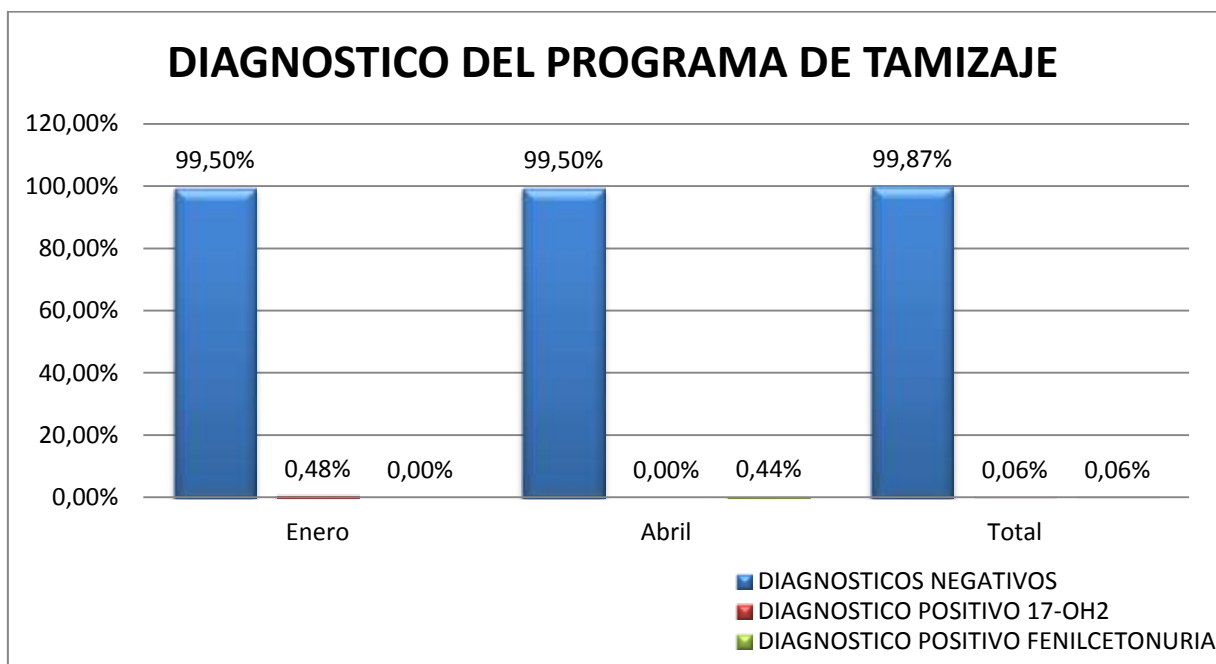
MES	DIAGNOSTICOS NEGATIVOS		DIAGNOSTICOS POSITIVOS				SUB TOTAL
			17-OH	PORCENTAJE	FENILCETONURIA	PORCENTAJE	
Noviembre	181	100%	0	0%	0	0%	181
Diciembre	172	100%	0	0%	0	0%	172
Enero	207	99,5%	1	0.48%	0	0%	208
Febrero	192	100%	0	0%	0	0%	192
Marzo	182	100%	0	0%	0	0%	182
Abril	224	99,5%	0	0%	1	0.44%	225
Mayo	182	100%	0	0%	0	0%	182
Junio	167	100%	0	0%	0	0%	167
Julio	144	100%	0	0%	0	0%	144
<b>Total</b>	1651	99,87%	1	0.06%	1	0.06%	1653

**FUENTE:** Entrevista realizada a la Lic. Paola Mena líder del Centro de Salud Latacunga

**ELABORADO POR:** IRE Jessica Guzmán, Mery Panata.

**FECHA:** Julio -2014

GRAFICO # 18



**ANALISIS:**

Mediante la información recolectada del programa en el área se puede identificar que en el mes de enero se presenta un 0,48% de casos positivos de hiperplasia suprarrenal congénita, mientras que en el mes de abril se presenta un 0,44 % de casos diagnosticados de fenilcetonuria. Esto nos da un total de 99,87% de diagnósticos negativos y un 0,12% de diagnósticos positivos durante nuestro periodo de estudio. Lo cual es de gran importancia ya que mediante esta detección precoz los bebés con diagnósticos positivos podrán recibir un tratamiento oportuno.

## COMPROBACION HIPOTESIS

Del análisis de los datos obtenidos y de la información que se recopiló a través de la encuesta y de la guía de observación al personal de enfermería que labora en las diferentes unidades del Área 05d01 Latacunga, se puede determinar que de los 21 pasos de la toma de la muestra para tamizaje neonatal 8 no se cumplen en forma correcta y son los siguientes:

El lavado de manos antes y después del procedimiento (90%), la técnica correcta del lavado de manos (93%), colocación guantes estériles (100%), dejan evaporar el alcohol de la zona de punción (70%), distancia de 3 milímetros de altura desde la gota de sangre al papel filtro (90%), colocación del parche adhesivo (100%), corrobora que la gota de sangre haya pasado el papel filtro (77,7%), colocación de las cartillas en la ranura de la torre de secado alternadamente en dirección opuesta (70,7 %). Evidenciándose que la técnica y procedimiento de la toma de la muestra de tamizaje neonatal no lo realizan correctamente.

Por todo lo analizado se puede manifestar que la hipótesis planteada, “al realizar una correcta técnica de la toma de la muestra para el tamizaje neonatal” garantizaría un resultado óptimo de las muestras tomadas en el Área 05d01 de Latacunga durante el periodo de noviembre del 2013 a julio del 2014; será comprobada a largo plazo con capacitación continua al personal de enfermería y la utilización de la guía de tamizaje neonatal; ya que al utilizar las técnicas correctas y principios básicos de asepsia contribuirán a disminuir las complicaciones en este personal.

## CONCLUSIONES

Después de haber realizado la presente investigación sobre la evaluación de la aplicación del programa “tamizaje neonatal” relacionado con la técnica y procedimiento desarrollados por parte del personal de enfermería en el área de salud 05d01, podemos llegar a las siguientes conclusiones:

- ❖ Luego del análisis de datos se evidencia que el 56% no sabe o desconoce que el tipo de enfermedades detectadas mediante el tamizaje neonatal son metabólicas y hormonales y el 53% no tiene conocimiento teórico específicamente acerca de las siguientes enfermedades: fenilcetonuria, galactosemia, hiperplasia suprarrenal, hipotiroidismo congénito como consecuencia es una limitante para proporcionar una adecuada información a la madre acerca del tema.
- ❖ Las unidades de salud no disponen de insumos y materiales necesarios tales como: parche adhesivo 95,5%, guantes estériles 82,2%, tarjetas de Guthrie 38%, paneles de secado 33,3 % limitando la correcta realización del procedimiento de la toma de muestras.
- ❖ En la guía de observación se evidencia que de los 21 pasos del procedimiento para la toma de la muestra del tamizaje neonatal 8 no se cumplen de forma adecuada con limitados conocimientos teóricos o por rutina del personal.
- ❖ Se evidencia que el 90% del personal de enfermería no realiza el lavado de manos antes ni después del procedimiento de la toma de muestra y el 93% no aplica la técnica correcta en este procedimiento, siendo esta una medida básica para evitar las infecciones, contaminación de las muestras tomadas y enfermedades que se transmiten a través del contacto.

## RECOMENDACIONES

Una vez concluido el trabajo de investigación se recomienda:

- Que a través del departamento de talento humano y de enfermería se realice capacitaciones continuas al personal de enfermería sobre el programa de tamizaje neonatal.
- Que el Director Distrital Econ. Gustavo Recalde realice las gestiones pertinentes para mantener el Distrito 01 completamente dotados de insumos y materiales necesarios en el programa de Tamizaje Neonatal.
- Que se utilice la guía didáctica de tamizaje neonatal en la cual se especifica la importancia de aplicar las medidas asépticas para este procedimiento.
- Que a través del internado rotativo de enfermería de la Universidad Estatal de Bolívar se fortalezca las capacitaciones en forma continua para de esta manera mantener actualizado los conocimientos en este tema.
- Que los catedráticos de la Facultad de Ciencias de la Salud, Escuela de Enfermería fortalezcan el conocimiento de los programas existentes en el Ministerio de Salud Pública específicamente en este nuevo programa implementado, Tamizaje Metabólico Neonatal, con pie derecho la huella del futuro.
- Que se dé seguimiento y evaluación continua al personal de enfermería de estas unidades sobre el contenido de la guía de tamizaje neonatal implementado.

## BIBLIOGRAFIA

### LIBROS

- M. Ruiz Pons, F Sánchez ,Valverde Visus, J Dalmau Serra.(2004). Tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo. Madrid: Editorial Ergon.
- Guyton, A., Hall J. (2006) Tratado de fisiología médica décimo primera edición. España: Editorial Elsevier Inc.
- Digeorge A., Lafranchi, S. (2009). Nelson Tratado de pediatría, Hipotiroidismo 18ª Ed. Barcelona – España: Editorial Elsevier Saunders.
- BergoglioM., Mestman H. (2005). Manual Operativo para la Ejecución del Programa Nacional de Pesquisa Neonatal, Acta bioquímica clínica primera edición. Argentina: Editorial Labcam.
- Espada M., Dulín E. (2001). Procedimiento para la obtención y recogida de muestras de sangre sobre papel de filtro en los programas de detección precoz neonatal de errores congénitos del metabolismo primera edición. Barcelona: Editorial Paidos Ibérica.
- Céspedes Montealegre C., Saborío Rocafort M., Trejos Montero R., Casco Porras T. (2011).Prevención del Retardo Mental y otras discapacidades por Tamizaje Neonatal segunda edición. Costa Rica: Editorial Lexus S.A.,



## **REVISTAS:**

- Campos Hernández D. (2010) “Tamizaje neonatal por espectrometría de masas en tándem”, Revista Panama Salud Pública.Vol 27, N. 4. Print version ISSN 1020-4989, Pag. 309–315.
- Martínez L., Torres R., Villarreal J. (2003) El tamiz neonatal, detección oportuna de los errores innatos del metabolismo. Revista imbiomed. Mexico. Vol 5, N. 18, Pag 25-29.

## **LINKOGRAFIA:**

- Revista Peruana de medicina experimental y salud pública. (2013). [On line] No.4 disponible en:  
[http://www.scielo.org.pe/scielo.php?pid=S1726-46342013000400035&script=sci\\_arttext](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?pid=S1726-46342013000400035&script=sci_arttext)  
<http://www.inmp.gob.pe/contenidoPagina.php?idSector=1idEstructura=180&idPagina=214>. [ 2-02-2014 /16h00]
- Revista Mexicana de Patología Clínica. (2004). [On line] No.3 Disponible en:  
<http://www.medigraphic.com/pdfs/patol/pt-2004/pt043b.pdf> [4-02-2014 /22h00].
- Publicado por administrador. (2013). [On line]. Disponible en:  
<http://www.vicepresidencia.gob.ec/autor/administrador/page/54/> [4-02-2014 /18h00].
- Efrén Avilés Pino. Ministerio de Salud Pública (2013). [On line]. Disponible en:  
<http://www.encyclopediadelecuador.com/temasOpt.php?Ind=1431&Let> [15-7-2014 /18h00].

- Revista ecuatoriana Ecuador Ama la Vida Vicepresidencia de la República del Ecuador. (2011). [On line] Disponible en: <http://www.vicepresidencia.gob.ec/el-tamizaje-neonatal-aspira-prevenir-251-casos-de-discapacidad-intelectual-al-ano/> [8-02-2014 /10h00]
  
- Tamizaje neonatal se aplicó a 900 niños ente diciembre y febrero (2012). [On line] Disponible en: <http://www.cotopaxinoticias.com/seccion.aspx?sid=13&nid=7169> [6-02-2014 /10h00].
  
- Tamizaje neonatal, tiene una aceptación del 100% entre las madres de familia. (2013).[On line] Disponible en: [http://issuu.com/lagaceta1967/docs/27oct013\\_gaceta/10](http://issuu.com/lagaceta1967/docs/27oct013_gaceta/10) [6-02-2014 /10h00]
  
- Efrén Avilés Pino. La constitución de la republica del ecuador (2014).[On line] Disponible en: [https://aplicaciones.msp.gob.ec/upload/upload/2\\_0000012\\_2012\\_ct\\_0000012\\_2012.pdf](https://aplicaciones.msp.gob.ec/upload/upload/2_0000012_2012_ct_0000012_2012.pdf) [ 15-7-2014 /18h00]
  
- Ministerio de Salud Pública. (2013). [On line]. Disponible en: <http://www.salud.gob.ec/el-ministerio/> [6-7-2014 /17h00].
  
- Proyecto de tamizaje metabólico neonatal (2013). [On line]. Disponible en: <http://www.salud.gob.ec/proyecto-de-tamizaje-metabolico-neonatal/> [16-07-2014 / 16h00].
  
- Tamiz neonatal (2010). [On line]. Disponible en: <http://www.mipediatria.com/folletos/tamiz-neonatal.htm> [14-7-2014 /14h00].
  
- Galactosemia (2014). [On line]. Disponible en: <http://es.wikipedia.org/wiki/Galactosemia> [9-02-2014 /20h00].

- Pautas de alimentación en las galactosemias (2009). [On line]. Disponible en: <http://www.guiametabolica.org/consejo/pautas-de-alimentacion-en-las-galactosemias> [10-07-2014 /21h00].
- Pautas de alimentación en las galactosemias (2009). [On line]. Disponible en: [http://anmdecolombia.net/pdf/Ultima%20y%20Actual%20Etapa,%20Cambia%20a%20Revista%20Medicina/Vol%207%20\(1012\)%3B%20May.%20a%20Nov.%201985/No.%2012,%20Nov.%201985/Galactosemia.%20P.%2025-31.PDF](http://anmdecolombia.net/pdf/Ultima%20y%20Actual%20Etapa,%20Cambia%20a%20Revista%20Medicina/Vol%207%20(1012)%3B%20May.%20a%20Nov.%201985/No.%2012,%20Nov.%201985/Galactosemia.%20P.%2025-31.PDF)
- Qué es la fenilcetonuria. (2012). [On line] Disponible en: <http://www.fenilcetonuria.8k.com/about.html> [10-02-2014 /20h00].
- Julio Sánchez. La fenilcetonuria (2009). [On line] Disponible en: <http://www.asfega.es/wp-content/uploads/2009/01/trabajosobrelafenilcetonuria.pdf> [11-02-2014 /10h00].
- Fenilcetonuria (2011). [On line] Disponible en: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001166.htm> [12-02-2014 /10h00].]
- Fenilcetonuria causas (2012) [On line] Disponible en: <http://fundacionbelen.org/base-datos/fenilcetonuria/> [13-02-2014 /16h00]
- Fenilcetonuria definición (2010). [On line] Disponible en: <http://averaorg.adam.com/content.aspx?productId=118&pid=5&gid=001166> [14-02-2014 /19h00].
- Sameer Patel. Fenilcetonuria (2013). [On line] Disponible en: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001166.htm> [14-02-2014 /19h00].

- Yuri Lema. Impacto del programa tamizaje.(2013)[On line] Disponible en:  
<http://repositorio.utn.edu.ec/bitstream/123456789/1999/1/06%20ENF%20518%20TESIS%20LISTA%20ENERO%202013.pdf> [14-02-2014 /19h00].
  
- Fenilcetonuria (2013). [On line] Disponible en:  
<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001166.htm> [15-02-2014 /21h00].
  
- Hiperplasia suprarrenal congénita (2014). [On line] Disponible en:  
[http://es.wikipedia.org/wiki/Hiperplasia\\_suprarrenal\\_cong%C3%A9nita](http://es.wikipedia.org/wiki/Hiperplasia_suprarrenal_cong%C3%A9nita) [16-02-2014 /10h00].
  
- Hiperplasia suprarrenal congénita (2012). [On line] Disponible en:  
[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=418](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=418) [16-02-2014 /19h00].
  
- Hiperplasia suprarrenal congénita (2014). [On line] Disponible en:  
<http://westernbaptist.adam.com/content.aspx?productId=118&pid=5&gid=000411> [17-02-2014 /19h00]. ]
  
- Redacción Onmeda Hiperplasia suprarrenal congénita y tratamiento (2011). [On line] Disponible en:  
[http://www.onmeda.es/enfermedades/hiperplasia\\_suprarrenal\\_congenita-tratamiento-1554-9.html](http://www.onmeda.es/enfermedades/hiperplasia_suprarrenal_congenita-tratamiento-1554-9.html) [16-02-2014 /22h00].
  
- Programa Nacional de Tamizaje Neonatal (2011). [On line] Disponible en:  
[http://www.tamizajecr.com/profesionales/enfermedades/defectos\\_endocrino/hiperplasia.html](http://www.tamizajecr.com/profesionales/enfermedades/defectos_endocrino/hiperplasia.html) [17-02-2014 /19h00].
  
- Redacción Onmeda. Hiperplasia Suprarrenal Congenita (2011). [On line] Disponible en:  
[http://www.onmeda.es/enfermedades/hiperplasia\\_suprarrenal\\_congenita-tratamiento-1554-9.html](http://www.onmeda.es/enfermedades/hiperplasia_suprarrenal_congenita-tratamiento-1554-9.html) [18-02-2014 /19h00].

- Chad Haldeman-Englert. Hiperplasia suprarrenal congénita (2014). [On line] Disponible en: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000411.htm> [18-02-2014 /20h00].
  
- Síntomas de la Hiperplasia Suprarrenal (2014). [On line] Disponible en: <http://www.clinicadam.com/salud/5/000411.html> [18-02-2014 /21h00].
  
- Hipotiroidismo congénito (2013). [On line] Disponible en: [http://www.sergas.es/Docs/Avalia-t/PDFHTML\\_v.01.00/h\\_concepto\\_h.html](http://www.sergas.es/Docs/Avalia-t/PDFHTML_v.01.00/h_concepto_h.html) [13-02-2014 /24h00].
  
- Yuri Lema. Impacto del programa tamizaje (2013). [On line] Disponible en: <http://repositorio.utn.edu.ec/bitstream/123456789/1999/1/06%20ENF%20518%20TESIS%20LISTA%20ENERO%202013.pdf> [12-02-2014 /24h00].
  
- Hipotiroidismo del recién nacido (2012). [On line] Disponible en: <http://www.tiroides.net/neonatal.htm> [13-02-2014 /24h00].
  
- Definición de técnica (2012). [On line] Disponible en: <http://definicion.de/tecnica/> [16-02-2014 /20h00].
  
- Técnicas de enfermería (2013). [On line] Disponible en: <http://www.aulaenfermeria.org/categoria/tecnicas-enfermeria.html> [17-02-2014 /18h00].
  
- Procedimiento (2014). [On line] Disponible en: <http://es.wikipedia.org/wiki/Procedimiento> [13-02-2014 /24h00].
  
- Todo sobre la prueba del talón en R.N. (2013). [On line] Disponible en: <http://www.enfermerapediatricasevilla.es/2013/04/todo-sobre-la-prueba-del-talon-en.html> [10-03-2014 /18h00]

- Dra. Esperanza Martínez. Programa de prevención del retardo mental (2009). [On line] Disponible en: <http://piecito.org/web/wp-content/uploads/2010/03/guia-Toma-de-Muestra.pdf> [5-03-2014 /10h00].
- Ministerio de salud, subsecretaria de salud pública. Guía clínica examen medicina preventiva (2008). [On line] Disponible en: <http://www.neopuertomontt.com/Temas/Pku-TSH.pdf> [14-02-2014 /21h00].

### **MANUALES CON NORMAS TECNICAS DEL M.S.P.**

- Ministerio de Salud Pública el Ecuador. Vicepresidencia de la República del Ecuador. Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal. Quito - Ecuador, diciembre 2011
- Ministerio de Salud Pública el Ecuador. Vicepresidencia de la República del Ecuador. Protocolo de Tamizaje Metabólico Neonatal. Quito - Ecuador, diciembre 2011.
- Ministerio de Salud Pública del Ecuador.(2011) Video de capacitación capítulo3, Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal, 2011 .
- Documento facilitado por la Lic. Miryam Fernández directora del área 05d01 Latacunga.
- Seminario con pie derecho la huella del futuro. Tamizaje metabólico neonatal, vicepresidencia de la república del Ecuador, Ministerio de salud pública.
- Ministerio de Salud Pública. Tamizaje metabólico neonatal, Santiago Echeverria, MD, MSc. Responsable nacional del proyecto de tamizaje neonatal.



**UNIVERSIDAD ESTATAL DE BOLÍVAR**

**FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD Y DEL SER HUMANO**

**ESCUELA DE ENFERMERÍA**

**PROGRAMA EDUCATIVO A TRAVEZ DE LA ELAVORACION DE LA GUIA  
DIDACTICA SOBRE EL PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL Y  
PROCEDIMIENTO DE LA TOMA DE MUESTRA PARA EL PERSONAL DE  
ENFERMERÍA DEL AREA 05D01.**

**RESPONSABLES DE PROPUESTA:**

**JESSICA GUZMÁN**

**MERY PANATA**

**DIRECTORA DE TESIS:**

**LIC. GLADYS NARANJO**

## **CAPITULO VII**

### **PROPUESTA**

#### **TITULO**

**PROGRAMA EDUCATIVO A TRAVEZ DE LA ELAVORACION DE LA GUIA DIDACTICA SOBRE EL PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL Y PROCEDIMIENTO DE LA TOMA DE MUESTRA PARA EL PERSONAL DE ENFERMERÍA DEL AREA 05D01.**

#### **DATOS DE IDENTIFICACION**

**PROVINCIA:** COTOPAXI.

**CANTÓN:** LATACUNGA.

**LUGAR:** ÁREA 05D01.

**RESPONSABLES:** JESSICA GUZMÁN, MERY PANATA.

**BENEFICIARIOS:** PERSONAL DE ENFERMERÍA.



## **INTRODUCCION**

En la actualidad existen errores metabólicos y hormonales los cuales no se manifiestan clínicamente desde el nacimiento y sin un tratamiento precoz y oportuno evolucionan provocando consecuencias graves y letales. Debido a ello en algunos países se están desarrollando los Programas de Tamizaje Neonatal que son estrategias de Salud Pública, esencialmente preventivas, que permiten identificar precozmente una patología que puede llevar potencialmente a un grave problema de salud como: el retardo mental, daño neurológico y metabólico entre otros, inclusive la muerte.

Ante esto, la Vicepresidencia de la República del Ecuador también implementa el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal “Con Pie Derecho, la Huella del Futuro”, ejecutado por el Ministerio de Salud Pública, con el cual se detecta oportunamente errores metabólicos y hormonales los cuales son: galactosemia, fenilcetonuria, hiperplasia suprarrenal congénita e hipotiroidismo congénito, teniendo como objetivo principal brindar toda la asesoría necesaria a los padres del niño/a que hayan sido detectado con una de estas enfermedades e iniciar de inmediato el tratamiento respectivo.

Al realizar nuestra investigación en el área de Salud 05 Distrito 01 ubicado en la provincia de Cotopaxi, que se encuentra en el primer nivel de atención, en donde el personal de enfermería realiza el examen de tamizaje neonatal a aproximadamente 260 neonatos mensualmente, determinamos que no realizan una adecuada aplicación de la técnica y procedimiento para la toma de la muestra.

Nuestra propuesta va dirigida al personal de enfermería con el propósito de educar a través de la elaboración de una guía didáctica sobre el programa de tamizaje neonatal y procedimiento de la toma de muestra, lo cual será de gran ayuda para el área mejorando así la calidad de la toma de muestras por parte de este personal.

## **JUSTIFICACION**

De acuerdo al análisis de los resultados obtenidos en el trabajo de investigación se comprueba que un número determinado del personal de enfermería desconocen o tiene un conocimiento teórico erróneo o equivocado del tamizaje neonatal además no aplican correctamente la técnica y procedimiento de la toma de la muestra, motivo por el cual se hace necesario la realización e implementación de una guía didáctica sobre el programa de tamizaje neonatal y procedimiento de la toma de muestra, con el fin fortalecer conocimientos en el personal de enfermería sobre el programa de tamizaje neonatal implementado en el área de salud 05d01 de la provincia de Cotopaxi.

Es por ello que nosotras como internas rotativas de enfermería hemos visto la necesidad de contribuir al programa de tamizaje neonatal a través de la realización de la guía didáctica dirigida al personal de enfermería del área con la finalidad de fortalecer los conocimientos del programa de tamizaje neonatal y lo más importante que se realice la toma de las muestras aplicando la técnica y procedimiento correctamente, esto permitirá que la calidad de las muestras tomadas sean adecuadas o satisfactorias sin desperdicio de tarjetas y por ende con resultados confiables para dar un tratamiento oportuno al neonato.

## **OBJETIVOS**

### **GENERAL:**

Fortalecer los conocimientos sobre la técnica y el procedimiento correcto en la toma de la muestra para el programa de tamizaje neonatal en el personal de enfermería.

### **ESPECIFICIOS:**

- ✓ Socializar la guía de tamizaje neonatal al personal de enfermería para la correcta toma de la muestra de los niños en este programa.
- ✓ Actualizar los conocimientos sobre el Programa de Tamizaje Neonatal y la técnica y procedimiento.
- ✓ Disminuir los riesgos de contaminación para el personal de enfermería y el usuario causado por una inadecuada técnica de lavado de manos.

### CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES DE LA PROPUESTA

Actividades	Julio				Agosto				Septiembre			
	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4
Recolección de información y selección de técnica para la guía.			X	X								
Diseño de la guía didáctica y trípticos.					X	X	X					
Capacitación de la guía.									X	X		
Entrega de la guía a la Lic. Gloria Racines.										X		

- **RECURSOS HUMANOS:**

- Directivos del Área 05d01.
- Responsables de gestión de enfermería.
- Personal de enfermería del área.

- **RECURSOS MATERIALES:**

- Guías didácticas.
- Computador.
- Papel A4.
- Papel bon.

- **PRESUPUESTO:**

<b>RECURSOS Y MATERIALES</b>	<b>CANTIDAD</b>	<b>VALOR UNITARIO</b>	<b>VALOR TOTAL</b>
Impresión de las guías didácticas.	11	10	110.00
Trípticos	50	50	25.00
Refrigerios	270	2	540.00
<b>SUBTOTAL</b>			675.00
<b>IMPREVISTOS 5%</b>			33.75
<b>TOTAL</b>			708.75

### **Viabilidad**

Está claro que para aplicar nuestra guía didáctica sobre el programa de tamizaje neonatal y procedimiento de la toma de muestra al personal de enfermería, parte de las debilidades existentes que se ha evidenciado a través de las guías de observación y encuestas, los datos del análisis e interpretación nos ha llevado a determinar la necesidad de desarrollar nuestra guía didáctica sobre el programa de tamizaje neonatal y procedimiento de la toma de muestra ya que en su mayoría no aplican la técnica y procedimiento correctamente además de su limitado conocimiento teórico acerca del tema.

Por lo tanto la propuesta es viable en virtud de que se puede obtener resultados favorables a largo plazo con la entrega de esta guía. El apoyo de los directivos de esta área y de la gestión de enfermería garantiza la viabilidad de la propuesta.

### **Sostenibilidad**

La guía para la aplicación de correcta de la técnica de la toma de la muestra está encaminada a ofrecer al personal de enfermería que labora en esta área una orientación permanente en relación a las enfermedades que se pueden detectar con el tamizaje neonatal, así como alcanzar una aplicación del procedimiento de la toma de la muestra de una forma correcta.

CUADERNO DE TAMIZAJE

NEONATAL

**ELABORADO POR:**

LIC. GLADYS NARANJO  
I.R.E. JESSICA GUZMAN  
I.R.E. MERY PANATA



LATACUNGA - ECUADOR





### Signos clínicos pasado del mes de edad:

- Fontanelas amplias
- Cara de apariencia hinchada
- Mirada triste
- Macroglosia
- Llanto ronco
- Fontanela posterior amplia
- Ictericia prolongada

Sin tratamiento se produce una pérdida del cociente de inteligencia de 3 puntos por semana.

Los bebés que son diagnosticados y tratados durante el primer mes de vida suelen desarrollarse con inteligencia normal.

### Sus complicaciones son:

Discapacidad intelectual grave, retraso de crecimiento y problemas cardiacos.

### TSH (HIPOTIROIDISMO CONGENITO)

< 10 U UI/ L de TSH =Negativo  
>10 U UI/ L Y < 20 U UI/ L de TSH =  
Sospechoso  
>20 U UI/ L de TSH = Positivo

### Tratamiento:

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

28



### CONTENIDO:

QUE ES EL TAMIZAJE NEONATAL  
IMPORTANCIA.

ENFERMEDADES A SER DETECTADAS.

OBJETIVOS DEL TAMIZAJE NEONATAL.

ENFERMEDADES.

TÉCNICA Y PROCEDIMIENTO DEL TAMIAJE.

METABÓLICO NEONATAL.

MATERIALES.

TECNICA DE LAVADO DE MANOS.

CALIDAD DE LA TOMA DE LA MUESTRA.

INTERPRETACION DE RESULTADOS Y  
TRATAMIENTO.



1



## ¿QUE ES EL TAMIZAJE NEONATAL?

ES UN ESTUDIO CON FINES PREVENTIVOS QUE DEBE PRACTICARSE A TODOS LOS RECIÉN NACIDOS PARA EL DIAGNOSTICO PRECOZ Y TRATAMIENTO OPORTUNO DE CUATRO ERRORES DEL METABOLISMO, PARA ASI DISMINUIR LA MORBIMORTALIDAD, PREVENIR DISCAPACIDAD INTELECTUAL Y OTRAS DISCAPACIDADES.

### IMPORTANCIA:

SI LAS ENFERMEDADES SON DIAGNOSTICADAS Y TRATADAS DURANTE EL PRIMER MES DE VIDA SE EVITAN LESIONES NEUROLÓGICAS IRREVERSIBLES.

### ENFERMEDADES A SER DETECTADAS

Enfermedades metabólicas:

- ☒ Fenilcetonuria
- ☒ Galactosemia

2

## HIPOTIROIDISMO CONGENITO



Es la disminución o la falta de producción de la hormona tiroidea en un recién nacido y es la causa más común de retardo mental prevenible

Puede ser causado por:

- Ausencia o desarrollo anormal de la glándula tiroides.
- Insuficiencia hipofisaria para estimular la tiroides.
- Formación defectuosa o anormal de las hormonas tiroideas.

27

## HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA.

### Tratamiento:

El objetivo del tratamiento es normalizar los niveles hormonales lo cual se hace tomando diariamente una forma de cortisol, esto es Hidrocortisona más fludrocortizona.

Las personas necesitan dosis adicionales durante momentos de estrés como por ejemplo enfermedades graves o cirugía.

Se deben practicar varias cirugías correctivas a niñas con genitales ambiguos.



Las personas con este trastorno deben tomar medicamentos de por vida

26

### Enfermedades congénitas:

- Hipotiroidismo Congénito
- Hiperplasia Suprarrenal Congénita

### OBJETIVOS DEL TAMIZAJE NEONATAL

ENFERMEDAD	OBJETIVO
HIPOTIROIDISMO CONGENITO	Prevención de discapacidad intelectual.
FENILCETONURIA	Prevención de discapacidad intelectual.
GALACTOSEMIA	Prevención de discapacidad intelectual y muerte precoz.
HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA	Prevención de muerte precoz por crisis suprarrenal y de la asignación incorrecta del sexo

3



## TÉCNICA Y PROCEDIMIENTO DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

### Materiales:

Preparar el material completo antes de realizar el procedimiento.  
Los insumos y materiales que la unidad de salud debe tener son:

- ✓ Parche adhesivo
- ✓ Torundas con alcohol
- ✓ Lanceta estéril
- ✓ Guantes estériles
- ✓ Tarjeta de Guthrie
- ✓ Paneles de secado
- ✓ Consentimiento informado.

### PROCEDIMIENTO DE LA TOMA DE MUESTRA

1. Llene cuidadosamente la cartilla, no use estilógrafo ni máquina de escribir ni impresora, confirme la identidad de paciente y los datos requeridos en la ficha. **LÁVESE LAS MANOS.**

### Las niñas generalmente tendrán:

- Órganos reproductores femeninos internos normales y periodos menstruales anormales.
- Voz gruesa
- Aparición temprana de vello púbico y axilar
- Crecimiento excesivo de cabello y vello facial.
- Amenorrea
- Genitales ambiguos
- Clítoris agrandado

### Los niños pueden presentar:

- Pene agrandado
  - Testículos pequeños
  - Músculos bien desarrollados
- Talla corta en hombres y mujeres.

Sin tratamiento la crisis suprarrenal puede llevar a la muerte en cuestión de 1 a 6 semanas después del nacimiento, alteraciones de la fertilidad y el crecimiento, dificultad para la asignación del sexo y necesidad de cirugía correctiva.

## HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA



Es un trastorno que afecta las glándulas suprarrenales. Puede afectar a los dos sexos y carece 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:

Ocasiona crisis suprarrenal en el recién nacido en ambos sexos debido a la pérdida de sal con arritmias cardiacas deshidratación y vómitos.

24

## TECNICA DEL LAVADO DE MANOS OBJETIVOS

Remover la suciedad, el material orgánico y disminuir la concentración de bacterias o flora transitoria, adquiridas por contacto reciente con pacientes o fómites.



### Importancia:

El lavado de manos es la medida básica más importante, y a la vez más simple, para prevenir las IIH, debiendo ser realizado eficazmente por todos los integrantes del equipo de salud, que deben incorporar este procedimiento a su rutina de trabajo.

5



Los que hacemos esto tenemos la responsabilidad de educar con el ejemplo a quienes no respetan esta norma básica de salud, ya que los hechos suelen hablar más que los llamados de atención

Colocarse guantes, para protección.



✓ >10 mg/dl en sangre: se recomienda leche materna o leche maternizada y dar leche libre de fenilalanina, controles semanales de fenilalanina.



Existen fórmulas para lactantes sin fenilalanina

que se pueden usar durante toda la vida como fuente de proteína.

Existen dietas recomendables:

Prohibidos	Controlados	Permitidos
Carnes de vaca, pollo, pasada	Leche, yogur, crema de leche	Verduras: brócoli
Frutos secos, soya	Frutas: berries	Frutas: todas, frescos o en almíbar
Mermeladas, pan, galletas comunes	Verduras: papa, camote, brócoli, coliflor, espinaca, espárragos, melón, patata	Cereales: maicena, tapioca
Huevo, queso	Cereales y Arroz	Grasas: aceite, manteca, margarina
Edulcorante: aspartamo		Bebidas: agua, soda, infusiones, jugos, pastillas
		Azúcar, mermeladas, miel
		Sal
		Hierbas, especias

Alimentos libres de galactosa:



**PKU (FENILCETONURIA)**

Se considera como punto de corte normal de fenilalanina niveles iguales o inferiores a 2.0 mg/dl, cualquiera sea la técnica usada en la determinación.

**FENILALANINA**

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

**CARTILLA CON PAPEL FILTRO  
PARA REGISTRO DE DATOS Y  
RECOLECCIÓN DE LA MUESTRA**

**CONSENTIMIENTO INFORMADO**

Latacunga,.....

Yo,.....con  
C.C.:.....entiendo y  
autorizo a que se le realice la valoración en  
sangre.....para detectar :  
**Hipotiroidismo, Galactosemia, Fenilcetonuria e  
Hiperplasia Suprarrenal a mi  
hijo/a.....**

Nombre:.....

Firma:.....



2. Colóquese frente al bebé con el talón a la altura de sus ojos.

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



### ÁREAS DE PUNCIÓN EN EL TALÓN DERECHO

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



8

- Convulsiones
- Alrededor del sexto mes de vida se hace evidente la presencia del retraso en el desarrollo psicomotor.

Trastornos de conducta como:

- Agresividad
- Hiperactividad
- Rabietas
- Actitudes autistas

Sin tratamiento o si no se evita los alimentos que contienen fenilalanina se pueden detectar un olor a ratón o a moho en el paciente tanto en su el aliento como en su piel y su orina.

Si la dieta se sigue estrictamente desde el nacimiento del niño el desarrolló será bueno.

Si el tratamiento se retrasa o permanece sin tratamiento se presentara daño cerebral, el desempeño escolar se deteriora considerablemente y tendrá discapacidad intelectual grave desde el primer año de vida.

21

## FENILCETONURIA



Es una enfermedad hereditaria en la cual el cuerpo no metaboliza adecuadamente un aminoácido, la fenilalanina, por la deficiencia o ausencia de una enzima llamada fenilalanina 25 hidroxilasa. Como consecuencia, la fenilalanina se acumula y resulta tóxica para el sistema nervioso central, ocasionando daño cerebral, con la consecuente afectación intelectual.

### SINTOMAS:

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

20

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 utilice alcohol yodado.



9



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 ligera 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. Deje caer una gota en cada circunferencia de papel filtro de la cartilla, desde 3 mm de altura.



**Tratamiento:**



Los bebés pueden ser alimentados con:  
Formulas maternizadas a base de soya y proteínas



10

19

Si a un recién nacido con galactosemia se le da leche, los derivados de la galactosa se acumulan en el organismo del bebe dañando hígado, cerebro, riñones y ojos.

### Síntomas

Desde los primeros días de vida pueden presentar:

- Vómito
- Diarrea
- Diátesis hemorrágica
- Esplenomegalia
- Daño hepático

Con diagnóstico y tratamiento temprano así como evitando estrictamente los lácteos pueden llevar una vida normal.

Sin control habrá deterioro intelectual y orgánico e incluso la muerte.

### Complicaciones:

Cataratas, cirrosis hepática, insuficiencia ovárica, discapacidad intelectual, temblores.

Sepsis por escherichia coli y muerte en el periodo neonatal.

8. Mantenga la tarjeta de papel filtro horizontal y suspendida en el aire. Y AL BEBÉ EN POSICIÓN VERTICAL (Sentada, en el regazo materno, siempre la cabeza elevada)



9. Coloque las cartillas en las ranuras de la torre de secado, alternativamente en dirección opuesta. En un área ventilada sin exceso de luz, sin exceso de humedad y a temperatura ambiente (entre 5 y 30° C), durante dos horas.







## MUESTRA CON COÁGULOS



Ocurre cuando la muestra fue colectada a ambos lados del papel filtro o fue colectada varias veces en el mismo círculo.

### MUESTRA NO ELUYE

Cuando la muestra no logra ser extraída del papel 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.

### 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.

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

16

## CALIDAD DE LA TOMA DE LA MUESTRA



### MUESTRA ADECUADA O SATISFACTORIA



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

### MUESTRA INADECUADA INSATISFACTORIAS



La cantidad de muestra recolectada no es suficiente para la realización de todos los exámenes.

### MUESTRA DILUIDA



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

13



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

#### MUESTRA CONTAMINADA



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

#### MUESTRA CON ANILLO DE SUERO



Ocurre cuando no se ha retirado el exceso de alcohol del talón, la muestra se almacena sin secar, se utilizan capilares para la colecta.

14

#### MUESTRA SOBRESATURADA



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

#### MUESTRA CON EL PAPEL DE FILTRO DAÑADO



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

15

## TARJETA DE GUTRIE

## AREAS DE PUNCION EN EL TALON DERECHO



## MUESTRA ADECUADA O SATISFATORIA



ENFERMEDAD	OBJETIVO
HIPOTIROIDISMO CON- GENITO	Prevención de discapacidad inte- lectual.
FENILCETONURIA	Prevención de discapacidad inte- lectual.
GALACTOSEMIA	Prevención de discapacidad inte- lectual y muerte precoz.
HIPERPLASIA SUPRARENAL CONGE- NITA	Prevención de muerte precoz por crisis suprarrenal y de la asigna- ción incorrecta del sexo

ELABORADO POR:  
I.R.E. JESSICA GUZMAN  
I.R.E. MERY PANATA

## CUADERNO DE TAMIZAJE NEONATAL



LATACUNGA - ECUADOR



## TAMIZAJE NEONATAL



Es un estudio con fines preventivos que debe practicarse a todos los recién nacidos para el diagnóstico precoz y tratamiento oportuno de cuatro errores del metabolismo, para así disminuir la morbimortalidad, prevenir discapacidad intelectual y otras discapacidades. Las enfermedades a detectarse son:

- Fenilcetonuria
- Galactosemia
- Hipotiroidismo Congénito
- Hiperplasia Suprarrenal Congénita

### Técnica y procedimiento de la toma de la muestra:

Materiales:

Preparar el material completo antes de realizar el procedimiento.

- Parche adhesivo
- Torundas con alcohol
- Lanceta estéril
- Guantes estériles
- Tarjeta de Guthrie
- Paneles de secado

Consentimiento informado.

- 1.- Llene cuidadosamente la cartilla y lávese las manos.
- 2.- Colóquese frente al bebé con el talón 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,

### Técnica y procedimiento de la toma de la muestra:

Materiales:

Preparar el material completo antes de realizar el procedimiento.

- Parche adhesivo
- Torundas con alcohol
- Lanceta estéril
- Guantes estériles
- Tarjeta de Guthrie
- Paneles de secado

Consentimiento informado.

- 1.- Llene cuidadosamente la cartilla y lávese las manos.
- 2.- Colóquese frente al bebé con el talón 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,

LATAJUNGA - ECUADOR

## CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES PARA EL DESARROLLO DE LA PROPUESTA

### DATOS DE IDENTIFICACION


**PROVINCIA:** COTOPAXI.

**CANTÓN:** LATACUNGA.

**LUGAR:** ÁREA 05D01.

**RESPONSABLES:** JESSICA GUZMÁN, MERY PANATA.

**BENEFICIARIOS:** PERSONAL DE ENFERMERÍA.

Temática o actividad	Fecha	Hora	Lugar	Recursos	Evaluación
 Tamizaje metabólico neonatal, concepto e historia.	03/09/2014	8am-9am  14pm-15pm	Dirección de Salud de Cotopaxi.  Centro de Salud Latacunga.	<b>Humanos:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Int. Rotativas de enfermería.</li> </ul> <b>Materiales:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Carteles</li> <li>• Laptop</li> <li>• Registro de asistencia.</li> </ul>	Preguntas y respuestas.



<b>Receso y refrigerios</b>					
✚ Objetivos del tamizaje metabólico neonatal.	03/09/2014	10am-11am  16pm-17pm	Dirección de Salud de Cotopaxi.  Centro de Salud Latacunga.	<b>Humanos:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Int. Rotativas de enfermería.</li> </ul> <b>Materiales:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Infocus</li> <li>• Laptop</li> </ul>	Preguntas y respuestas.
✚ Lavado de manos técnica e importancia.	04/09/2014	8am-9am  14pm-15pm	Dirección de Salud de Cotopaxi.  Centro de Salud Latacunga.	<b>Humanos:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Int. Rotativas de enfermería.</li> </ul> <b>Materiales:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Infocus</li> <li>• Laptop</li> <li>• Registro de asistencia.</li> </ul>	Preguntas y respuestas.
<b>Receso y refrigerios</b>					
✚ Procedimiento para la toma de la muestra de	04/09/2014	10am-11am	Dirección de Salud de Cotopaxi.	<b>Humanos:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Int. Rotativas de</li> </ul>	Preguntas y respuestas.

tamizaje neonatal.  ✚ Entrega de trípticos.		16pm-17pm	Centro de Salud Latacunga.	enfermería.  <b>Materiales:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Carteles</li> <li>• Laptop</li> <li>• Infocus</li> </ul>	
✚ Enfermedades metabólicas detectadas mediante el tamizaje neonatal (fenilcetonuria, galactosemia) y tratamiento.	05/09/2014	8am-9am  14pm-15pm	Dirección de Salud de Cotopaxi.  Centro de Salud Latacunga.	<b>Humanos:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Int. Rotativas de enfermería.</li> </ul> <b>Materiales:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Infocus</li> <li>• Laptop</li> <li>• Registro de asistencia.</li> </ul>	Preguntas y respuestas.
<b>Receso y refrigerios</b>					
✚ Enfermedades congénitas detectadas	05/09/2014	10am-11am 16pm-17pm	Dirección de Salud de Cotopaxi.	<b>Humanos:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Int. Rotativas de</li> </ul>	Preguntas y respuestas.

<p>mediante el tamizaje neonatal (hiperplasia suprarrenal, hipotiroidismo congénito) y tratamiento.</p>			<p>Centro de Salud Latacunga.</p>	<p>enfermería.</p> <p><b>Materiales:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Carteles</li> <li>• Laptop</li> <li>• Infocus</li> </ul>	
---	--	--	-----------------------------------	--	--

## **RESULTADOS DE LA PROPUESTA**

Como resultado tenemos lo siguiente:

- ✓ Apoyo por parte de las autoridades del área de salud 05D0.
- ✓ El personal de enfermería capacitado, comprenden el programa de tamizaje neonatal y cómo funciona a nivel del Ministerio de Salud Pública.
- ✓ Se dio a conocer al personal de enfermería del área el procedimiento correcto para la toma de la muestra de tamizaje neonatal y su importancia.
- ✓ Se difundió las responsabilidades que tienen con el programa como personal de salud encargado de la realización de la técnica y procedimiento de la toma de muestra.



**ANEXO No1**  
**UNIVERSIDAD ESTATAL DE BOLIVAR**  
**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD Y DEL SER HUMANO**  
**ESCUELA DE ENFERMERIA**  
**AREA DE SALUD 05DO01**  
**RESPONSABLES: JESSICA GUZMÁN – MERY PANATA**

**ENCUESTA DIRIGIDA AL PERSONAL DE ENFERMERIA QUE LABORA EN  
EL AREA 05D01 LATACUANGA**

**OBJETIVO:**

**Recabar información exclusiva para nuestro trabajo de investigación previo a la obtención del título de licenciadas en enfermería cuyo tema es:** “evaluación de la aplicación del programa “tamizaje neonatal” relacionado con la técnica y procedimiento desarrollados por parte del personal de enfermería en el área de salud 05d01, de la ciudad de Latacunga, provincia Cotopaxi durante el periodo de noviembre del 2013 a julio del 2014.”

**1.-¿Qué edad tiene?**

- 16-20 años
- 21-25 años
- 26-30 años
- 31 y más

**2.-¿Cuál es su grado de escolaridad?**

- Primaria
- Secundaria
- Superior
- Especialidad
- Ninguna
- Otras

**3.-¿Conoce ud. que es el tamizaje neonatal?**

Si ( )

No ( )

**4.-La edad del niño para la toma de la muestra es:**

Menor de 29 días.( )

Hasta un año. ( )

Desconoce. ( )

**5.-Las enfermedades que se detectan con el tamizaje neonatal son metabólicas y congénitas.**

Si ( )

No ( )

Desconoce ( )

**6.-Las enfermedades hormonales son: galactosemia y fenilcetonuria.**

Si ( )

No ( )

Desconoce ( )

**7.-Las enfermedades congénitas son: Hiperplasia suprarrenal, hipotiroidismo**

Si ( )

No ( )

Desconoce ( )

**8.-Dispone de insumos y materiales para la toma de la muestra como:**

Parche adhesivo Si ( ) No ( )

Torundas con alcohol Si ( ) No ( )

Lanceta estéril Si ( ) No ( )

Guantes estériles Si ( ) No ( )

**9.-Dispone de torres de secado para las muestras tomadas**

Si ( )

No ( )

**10.-Cuenta con número suficiente de tarjetas de Guthrie.**

Si ( )

No ( )

**11.-Cuenta con una área física ventilada, sin exceso de luz, temperatura entre 5 – 30 °C.**

Si ( )

No ( )

Desconoce. ( )

**12.-Informa a la madre sobre la importancia de la toma de esta muestra?**

Siempre ( )

Casi siempre ( )

Nunca ( )

**GRACIAS POR SU COLABORACION**



**ANEXO No 2**

**UNIVERSIDAD ESTATAL DE BOLIVAR**

**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD Y DEL SER HUMANO**

**ESCUELA DE ENFERMERIA**

**AREA DE SALUD 05D01**

**RESPONSABLES: JESSICA GUZMÁN – MERY PANATA**

**GUÍA DE OBSERVACIÓN REALIZADA DURANTE LA TOMA DE  
MUESTRAS DEL TAMIZAJE NEONATAL**

**Objetivo:**

Observar sistemáticamente los pasos aplicados por parte del personal de enfermería en la toma de muestra para el tamizaje neonatal.

**Fecha:** ..... **Responsable:** .....

**Unidad de salud:** ..... **Nombre:** .....

**¿Lleva el equipo y material completo antes de tomar la muestra?**

Si

No

Observaciones.....  
.....

**¿Se realiza el lavado de manos antes y después del procedimiento?**

Si

No

Observaciones.....  
.....

**¿Aplica la técnica correcta del lavado de manos?**

Si

No

Observaciones.....  
.....



**¿Coloca en posición correcta al niño con el talón del pie a la altura de los ojos de la persona que toma la muestra?**

Si

No

Observaciones.....  
.....

**¿Se coloca guantes estériles?**

Si

No

Observaciones.....  
.....

**¿Selecciona el área correcta de punción en el talón derecho?**

Si

No

Observaciones.....  
.....

**¿Sujeta el área de punción del talón del niño con su dedo índice y pulgar?**

Si

No

Observaciones.....  
.....

**¿Limpia con algodón y alcohol el sitio de punción?**

Si

No

Observaciones.....  
.....

**¿Deja evaporar el alcohol de la zona de punción?**

Si

No

Observaciones.....  
.....

**¿Punciona perpendicularmente con la lanceta estéril, en un movimiento continuo y seguro?**

Si

No

Observaciones.....  
.....

**¿Elimina la primera gota de sangre que fluye con una torunda seca?**

Si

No

Observaciones.....  
.....

**¿Deja caer una gota de sangre en cada circunferencia del papel filtro de la cartilla?**

Si

No

Observaciones.....  
.....

**¿Observa la distancia de 3 milímetros de altura desde la gota de sangre al papel filtro?**

Si

No

Observaciones.....  
.....

**¿Mantiene la tarjeta de papel filtro horizontal suspendido en el aire y el niño en sentido vertical?**

Si

No

Observaciones.....

.....

**¿Limpia con una torunda con alcohol la zona de punción?**

Si

No

Observaciones.....

.....

**¿Coloca el parche adhesivo?**

Si

No

Observaciones.....

.....

**¿Corroborar que la gota de sangre haya pasado el papel filtro?**

Si

No

Observaciones.....

.....

**¿Observa que no esté contaminado con alcohol o suero alrededor de las gotas?**

Si

No

Observaciones.....

.....

**¿Coloca las cartillas en la ranura de la torre de secado alternadamente en dirección opuesta?**

Si

No

Observaciones.....

.....

**¿Deja secar de 2 3 horas la muestra?**

Si

No

Observaciones.....

.....

**¿Envía la muestra dentro de las 24 horas de tomada?**

Si

No

Observaciones.....

.....

## CRONOGRAMA ACTIVIDADES PARA LA ELABORACION DE LA TESIS

**PERIODO JULIO 2013 -SEPTIEMBRE 2014**

ACTIVIDADES	MESES 2013-2014															
	J	A	S	O	N	D	E	F	M	A	M	J	J	A	S	
DIAGNOSTICO SITUACIONAL Y PRIORIZACION DE PROBLEMAS	→															
DEFINICION DE TEMA A INVESTIGAR EN BASE A NECESIDAD INSTITUCIONAL	→															
PRESENTACION TEMAS A LA COMISION		→														
ANALISIS Y APROBACION DE TEMAS PRESENTADOS		→														
REVISION BIBLIOGRAFICA DURANTE TODO EL TRABAJO DE TESIS	→															
CONSTRUCCION PRIMERA PARTE: TEMA, JUSTIFICACION, PROBLEMA, HIPOTESIS, VARIABLES, OPERACIONALIZACION DE VARIABLES				→												



## PRESUPUESTO DE LA TESIS.

### RECURSOS

Los recursos a utilizarse en este estudio investigativo son:

- Recursos humanos
- ✓ Jessica Guzmán
- ✓ Mery Panata
- ✓ Lic. Gladys Naranjo
- Recursos materiales.
- Recursos financieros.

<b>MATERIALES</b>	<b>CANTIDAD</b>	<b>PV\UNIT</b>	<b>TOTAL</b>
Copias de encuestas.	135	0.03	4.50
Copias de guías	675	0.03	20.25
Esferos	5	0.35	1.75
Impresiones.	200	0.10	20.00
Plan de internet claro	9 meses	22.50	202.50
Movilización.	30 viajes	5	180
Computador portatil sony vaio	1	800	800
Refrigerio	48	2	96
<b>TOTAL</b>			1325.00

**ANEXO 3**  
**CRONOGRAMA DE APLICACIÓN DE ENCUESTAS**

<b>UNIDAD DE SALUD</b>	<b>N. ENCUESTAS</b>	<b>FECHA</b>
Latacunga	15	14-07-2014
Colatoa	2	15-07-2014
Patután	4	15-07-2014
Lasso	8	15-07-2014
Loma grande	4	16-07-2014
Belisario Quevedo	2	16-07-2014
San Buenaventura	3	17-07-2014
Las pampas	2	17-07-2014
Mulalo	2	17-07-2014
Palo quemado	1	18-07-2014
José Guago alto	1	18-07-2014
José Guango bajo	1	18-07-2014
<b>TOTAL</b>	45	Del 14-07-2014 al 18-07-2014



**ANEXO 4**  
**GUIA DE OBSERVACION**  
**MAYO**

<b>Unidad de salud</b>	<b>N. de personas</b>	<b>N. días</b>	<b>Fechas</b>	<b>Observaciones</b>
Latacunga	15	2	12-05-2014 13-05-2014	30
Colatoa	2	1	14-05-2014	12
Patután	4			
Lasso	8	1	15-05-2014	16
Loma grande	4	1	16-05-2014	8
Belisario Quevedo	2	1	19-05-2014	10
San Buenaventura	3			
Las pampas	2	1	20-05-2014	8
Mulalo	2			
Palo quemado	1	1	21-05-2014	6
José Guago alto	1			
José Guango bajo	1			
<b>TOTAL</b>	45	8 DIAS	Del 12-05-2014 al 21-05-2014	90

**ANEXO 5**  
**GUIA DE OBSERVACION**  
**JUNIO**

<b>Unidad de salud</b>	<b>N. de personas</b>	<b>N. días</b>	<b>Fechas</b>	<b>Observaciones</b>
Latacunga	15	2	02-06-2014 03-06-2014	30
Colatoa	2	1	04-06-2014	12
Patután	4			
Lasso	8	1	05-06-2014	16
Loma grande	4	1	06-06-2014	8
Belisario Quevedo	2	1	09-06-2014	10
San Buenaventura	3			
Las pampas	2	1	10-06-2014	8
Mulalo	2			
Palo quemado	1	1	11-06-2014	6
José Guago alto	1			
José Guango bajo	1			
<b>TOTAL</b>	45	8 DIAS	Del 02-06-2014 al 11-06-2014	90

**ANEXO 6**  
**GUIA DE OBSERVACION**  
**JULIO**

<b>Unidad de salud</b>	<b>N. de personas</b>	<b>N. días</b>	<b>Fechas</b>	<b>Observaciones</b>
Latacunga	15	2	30-06-2014 01-07-2014	30
Colatoa	2	1	02-07-2014	12
Patután	4			
Lasso	8	1	03-07-2014	16
Loma grande	4	1	04-07-2014	8
Belisario Quevedo	2	1	07-07-2014	10
San Buenaventura	3			
Las pampas	2	1	08-07-2014	8
Mulalo	2			
Palo quemado	1	1	09-07-2014	6
José Guago alto	1			
José Guango bajo	1			
<b>TOTAL</b>	45	8 DIAS	Del 30-06-2014 al 09-07-2014	90

## **GLOSARIO**

### **ACIDEMIAS:**

Disminución de la alcalinidad de la sangre. Disminución del pH sanguíneo. Presencia de algún ácido orgánico en exceso en la sangre.

### **ACTITUDES AUTISTAS:**

El autismo es un espectro de trastornos caracterizados por un grave déficit del desarrollo, permanente y profundo. Afecta la socialización, la comunicación, la imaginación, la planificación y la reciprocidad emocional, y se evidencia mediante conductas repetitivas o inusuales. Los síntomas son la falta de interacción social (muestran dificultad para relacionarse con otros niños de la misma edad, poco o nulo contacto visual, evitan el contacto físico, no responden al ser llamados por su nombre, no tienen lenguaje y si lo tienen presenta alteraciones).

### **ALDOSTERONA:**

La aldosterona es una hormona esteroidea de la familia de los mineralocorticoides, producida por la sección externa de la zona glomerular de la corteza.

### **AMINOÁCIDOS:**

Son aquellos que el propio organismo no puede sintetizar por sí mismo. Esto implica que la única fuente de estos aminoácidos en esos organismos es la ingesta directa a través de la dieta. Las rutas para la obtención de los aminoácidos esenciales suelen ser largas y energéticamente costosas.

Cuando un alimento contiene proteínas con todos los aminoácidos esenciales, se dice que son de alta o de buena calidad, aunque en realidad la calidad de cada uno de los aminoácidos contenidos no cambia

### **AMONÍACO:**

Amoníaco  $\text{NH}_3$ , es un compuesto químico en estado natural gaseoso, ampliamente utilizado en la industria química y como refrigerante. Se disuelve con facilidad en agua

formando el agua amoniacal. Es una sustancia muy corrosiva y tóxica por lo que su manejo requiere medidas de seguridad para evitar daños a la salud e incluso la muerte.

### **ANTI METABOLITO:**

Un anti metabolito es una sustancia que reemplaza, inhibe o compite con un metabolito específico. Tales sustancias son a menudo similares estructuralmente al metabolito con el cual interfiere, es absorbida por la célula pero no reacciona de la misma forma que con la enzima que actúa sobre la composición ordinaria. Puede inhibir a la enzima o ser convertida en un agente químico atípico.

Muchos anti metabolitos son útiles en el tratamiento de enfermedades.

### **ATAXIA:**

La ataxia es, en principio, un síntoma, no es una enfermedad específica o un diagnóstico. Ataxia quiere decir torpeza o pérdida de coordinación.

La ataxia puede afectar a los dedos, manos, extremidades superiores e inferiores, al cuerpo, al habla, o a los movimientos oculares. Esta pérdida de coordinación puede ser causada por varios y diversos condicionantes médicos y neurológicos.

### **BRAQUIDACTILIA:**

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

### **B-OXIDACIÓN:**

La beta oxidación ( $\beta$ -oxidación) es un proceso catabólico de los ácidos grasos en el cual sufren remoción, mediante la oxidación, de un par de átomos de carbono sucesivamente en cada ciclo del proceso, hasta que el ácido graso se descompone por completo en forma de moléculas acetyl-CoA, que serán posteriormente oxidados en la mitocondria para generar energía química en forma de (ATP).

### **CINASA:**

Las cinasas (también llamadas quinasas, debido a la traducción errónea del inglés: kinases) son un tipo de enzima que modifica otras moléculas (sustratos), mediante

fosforilación. La fosforilación consiste en transferir un grupo fosfato desde ATP a un sustrato específico o diana.

### **CORTISOL:**

El cortisol (hidrocortisona) es una hormona esteroidea, o glucocorticoide, producida por la glándula suprarrenal.<sup>1</sup> Se libera como respuesta al estrés y a un nivel bajo de glucocorticoides en la sangre. Sus funciones principales son incrementar el nivel de azúcar en la sangre a través de la gluconeogénesis, suprimir el sistema inmunológico y ayudar al metabolismo de grasas, proteínas y carbohidratos.<sup>2</sup> Además, disminuye la formación ósea. Varias formas sintéticas de cortisol se usan para tratar una gran variedad de enfermedades diferentes.

### **DIATESIS HEMORRAGICA:**

Las diátesis hemorrágicas son un conjunto de desórdenes que ocurren como resultado de anomalías en el proceso hemostático normal y como consecuencia de una ruptura del equilibrio hemostasia-fibrinólisis, que favorece el sangrado.

### **ECCEMA:**

Eccema es un término que designa varios tipos distintos de hinchazón de la piel.

También se lo llama dermatitis. No es peligroso.

### **ENFERMEDAD CONGÉNITA:**

Es aquella enfermedad que se adquiere con el nacimiento y se manifiesta desde el mismo. Puede ser producida por un trastorno durante el desarrollo embrionario o durante el parto.

### **ENFERMEDAD GENÉTICA:**

Es aquella enfermedad producida por alteraciones en el ADN, pero que no tiene por qué haberse adquirido de los progenitores; así ocurre, por ejemplo, con la mayoría de los cánceres.

### **ENFERMEDAD AUTOSÓMICA RECESIVA:**

Para que la enfermedad se manifestase, se necesitan dos copias el gen mutado en el genoma de la persona afectada, cuyos padres normalmente no padecen la enfermedad, pero portan cada uno una sola copia del gen mutado, por lo que pueden transmitirlo a la descendencia. La probabilidad de tener un hijo afectado por una sola copia del gen mutado es de un 25%.

**ENFERMEDAD AUTOSÓMICA DOMINANTE:** Sólo se necesita una copia mutada del gen para que la persona esté afectada por una enfermedad autosómica dominante. Normalmente uno de los dos progenitores de una persona afectada padece la enfermedad y estos progenitores tienen un 50% de probabilidad de transmitir el gen mutado a su descendencia, que padecerá la enfermedad.

### **EPIMERASA**

Las epimerasas son enzimas que catalizan la inversión de un centro estereoespecífico en una molécula biológica.

### **FALLO DE MEDRO:**

Es un cuadro clínico que ocurre en lactantes y niños pequeños que presentan una curva inadecuada de peso, de talla o de ambos.

### **FRUCTOSA**

La fructosa, o levulosa, es una forma de azúcar encontrada en los vegetales, las frutas y la miel. Es un monosacárido con la misma fórmula empírica que la glucosa pero con diferente estructura, es decir, es un isómero de ésta.

### **GALACTICOL**

El Dulcitol (denominado también a veces como galactitol) es un polialcohol derivado de la galactosa. En personas con deficiencia a la galactokinasa, una forma de galactosemia, un exceso de dulcitol se forma en el cristalino del ojo dando lugar a las cataratas (opacidad del cristalino).

## **GALACTOSA-1-FOSFATO URIDILTRANSFERASA**

Es un examen de sangre que mide el nivel de una sustancia llamada GALT, que ayuda a descomponer los azúcares de la leche en su cuerpo. Los niveles bajos de esta sustancia ocasionan una afección llamada galactosemia.

## **GENOMA**

El genoma es el conjunto de genes contenidos en los cromosomas, lo que puede interpretarse como la totalidad de la información genética que posee un organismo o una especie en particular.

## **HEMOGLOBINOPATÍAS**

La hemoglobinopatía es un grupo de trastornos que se transmiten de padres a hijos (hereditarios), en los cuales hay una estructura y producción anormal de la molécula de la hemoglobina.

## **HEMÓLISIS**

Es la liberación de hemoglobina por parte de los eritrocitos e indica daño en las membranas celulares. Puede ocurrir en el interior del organismo, y si es extensa, produce una anemia hemolítica. Aunque la mayoría de hemolisis se produce durante y después de la extracción sanguínea. Es un efecto muy indeseable que reduce considerablemente la precisión de muchos análisis de laboratorio. En una muestra sanguínea la hemolisis se evidencia tan pronto como el plasma o el suero se separa (sedimentación o centrifugación).

## **HEMORRAGIA**

La hemorragia es la salida de la sangre desde el sistema cardiovascular, provocada por la ruptura de vasos sanguíneos como venas, arterias y capilares. Es una situación que provoca una pérdida de sangre, y puede ser interna o externa.

## **HIPERACTIVIDAD**

Se denomina hiperactividad a un comportamiento que se caracteriza por la actividad excesiva y fuera de lo normal. Se trata de un trastorno de la conducta infantil que lleva al niño a no poder quedarse quieto.



### **HIPOTONIA MUSCULAR:**

Hipotonía significa disminución del tono muscular. La hipotonía, que puede afectar a niños y adultos, es a menudo un signo de un problema preocupante.

Los bebés hipotónicos parecen flácidos y se sienten como si fueran "muñecos de trapo" al cargarlos. Ellos descansan con los codos y las rodillas extendidos de manera suelta, mientras que los bebés con tono normal tienden a tener los codos y las rodillas flexionados. Pueden tener un deficiente control de la cabeza o no tenerlo en absoluto. La cabeza puede caer hacia un lado, hacia atrás o hacia adelante.

### **HIPOGLUCEMIA**

La hipoglucemia, también conocido como hipoglicemia, es una concentración de azúcar (glucosa) en la sangre anormalmente baja, inferior a 50-60 mg por 100 ml.

### **HISTIDINA**

La histidina es un aminoácido esencial (no puede ser fabricado por el propio organismo y debe ser ingerido en la dieta). Es uno de los 20 aminoácidos que forman parte de las proteínas codificadas genéticamente. Los productos lácteos, la carne, el pollo y el pescado contienen histidina.

### **ICTERICIA:**

La ictericia es la coloración amarillenta de la piel y mucosas debida a un aumento de la bilirrubina (valores normales de 0,3 a 1 mg/dl) que se acumula en los tejidos, sobre todo aquellos con mayor número de fibras elásticas (paladar, conjuntiva).

### **LECTINA**

Lecitina es un término genérico para designar a cualquier grupo de sustancias grasas de color amarillo-marrónáceas que forma parte de los tejidos animales y vegetales compuestas de ácido fosfórico, colina, ácidos grasos, glicerol, glicolípidos, triglicéridos y fosfolípidos (por ejemplo, fosfatidilcolina, fosfatidiletanolamina, y fosfatidilinositol).

**LETARGO:**

El letargo es un estado de somnolencia prolongada causada por ciertas enfermedades. Es además síntoma de varias enfermedades nerviosas, infecciosas o tóxicas, caracterizado por un estado de somnolencia profunda y prolongada. Torpeza, modorra, insensibilidad, enajenamiento del ánimo relacionados a dicho estado como comportamientos asociados ya que nuestro organismo relaja todo nuestro cuerpo.

**LEVOTIROXINA:**

Es una forma sintética de la tiroxina (hormona tiroidea), usada como un reemplazo hormonal en pacientes con problemas de tiroides.

**METABOLITOS:**

Es cualquier sustancia producida durante el metabolismo (digestión u otros procesos químicos corporales). El término metabolito también se puede referir al producto que queda después de la descomposición (metabolismo) de un fármaco por parte del cuerpo.

**PERINATAL:**

El término perinatal se emplea para referirse a todo aquello que es en materia de tiempo inmediatamente anterior o posterior al momento del nacimiento del bebé, es decir, desde la semana 28 de gestación aproximadamente hasta los primeros siete días después del parto.

**TAMIZAJE:**

Se refiere a la evaluación masiva de sujetos asintomáticos respecto de una patología específica, es hacer pruebas básicas y sencillas a una población específica (niños, por ejemplo) o a una población en general (niños, adultos y ancianos), en busca de enfermedades o datos patológicos que indiquen la presencia de problemas graves que no den síntomas todavía.

**TIROSINA:**

La tirosina es uno de los 20 aminoácidos que forman las proteínas. Se clasifica como un aminoácido no esencial en los mamíferos ya que su síntesis se produce a partir de la hidroxilación de otro aminoácido: la fenilalanina.

PRUEBA PILOTO REALIZADA EN EL CENTRO DE SALUD GONZALO  
CORDERO CRESPO DE LA CIUDAD DE GUARANDA.



## GUIA DE OBSERVACION



ENCUESTA REALIZADA AL PERSONAL DE ENFERMERIA DEL ÁREA 05D01







**PRESENTACION DE LA PROPUESTA AREA 05D01**









**ENTREGA DE LA GUIA DIDACTICA SOBRE EL PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL Y PROCEDIMIENTO DE LA TOMA DE MUESTRA PARA EL PERSONAL DE ENFERMERÍA DEL AREA.**

