



**UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL**

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

CARRERA DE ENFERMERÍA “SAN VICENTE DE PAÚL”

TÍTULO:

Conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la importancia y las enfermedades que se detectan con el Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud N° 11 “Francisco Jácome” durante el periodo de octubre – enero del 2015 – 2016

AUTORES:

Quinde Rivera Laura Beatriz

Villacrés Vera José Enrique

Trabajo de titulación previo a la obtención del título de:

LICENCIADA/O EN ENFERMERIA

TUTORA:

Lic. Rosario Erazo Freire Mgs.

Guayaquil - Ecuador

2016



**UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL**

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

CARRERA DE ENFERMERÍA “SAN VICENTE DE PAÚL”

CERTIFICACIÓN

Certificamos que el presente trabajo de titulación fue realizado en su totalidad por Laura Beatriz Quinde Rivera y José Enrique Villacrés Vera, como requerimiento para la obtención del Título de **Licenciada/o en**

Enfermería

TUTORA

Lic. Rosario Erazo Freire Mgs.

OPONENTE

DIRECTORA DE LA CARRERA

Lic. Ángela Mendoza Vincés Mgs.

Guayaquil, a los 14 días del mes de marzo del año 2016



**UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL**

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

CARRERA DE ENFERMERÍA “SAN VICENTE DE PAÚL”

DECLARACIÓN DE RESPONSABILIDAD

Nosotros, **Laura Beatriz Quinde Rivera y José Enrique Villacrés Vera**

DECLARAMOS QUE:

El Trabajo de Titulación: **Conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la importancia y las enfermedades que se detectan con el Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud N° 11 “Francisco Jácome” durante el periodo de octubre – enero del 2015 - 2016**, previo a la obtención del Título **de Licenciada/o en Enfermería**, ha sido desarrollado respetando derechos intelectuales de terceros conforme las citas que constan al pie de las páginas correspondientes, cuyas fuentes se incorporan en la bibliografía. Consecuentemente este trabajo es de mi total autoría.

En virtud de esta declaración, nos responsabilizamos del contenido, veracidad y alcance del Trabajo de Titulación, de tipo investigativo referido.

Guayaquil, a los 14 días del mes de marzo del año 2016

LOS AUTORES

Laura Beatriz Quinde Rivera

José Enrique Villacrés Vera



**UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL**

**FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
CARRERA DE ENFERMERÍA “SAN VICENTE DE PAÚL”**

AUTORIZACIÓN

Nosotros, Laura Beatriz Quinde Rivera y José Enrique Villacrés Vera

Autorizamos a la Universidad Católica de Santiago de Guayaquil a la **publicación** en la biblioteca de la institución del Trabajo de Titulación: **Conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la importancia y las enfermedades que se detectan con el Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud Nº 11 “Francisco Jácome” durante el periodo de octubre – enero del 2015 - 2016**, cuyo contenido, ideas y criterios son de nuestra exclusiva responsabilidad y total autoría.

Guayaquil, a los 14 días del mes de marzo del año 2016

LOS AUTORES

Laura Beatriz Quinde Rivera

José Enrique Villacrés Vera

AGRADECIMIENTOS

Le doy mi agradecimiento infinito a Dios por darme la vida y ser guía de mis pasos. A mi mamá Sra. Presencia Rivera por el trabajo de cuidarme, por el apoyo que de una u otra manera me supo dar, por sus consejos, sus oraciones y por la fe en Dios que hizo crecer en mí para salir adelante.

A la mi suegra Lic. Mariana González por poner a disposición el Centro de salud “Francisco Jácome” para realizar mi trabajo de investigación, y por la motivación de transmitirme el amor a la profesión.

A mi tutora Lic. Rosario Erazo por brindarme su ayuda guiándome durante todo el proceso de la investigación. A mis maestras Lic. Carmen Zea, Mónica Jarrin, Gladys Jarrin, Otilia Gómez, por impartir sus enseñanzas y por formarme con el espíritu de amor hacia los demás con responsabilidad y dedicación.

(Laura Quinde)

A mi madre Esmeralda Vera quien con su plena confianza y apoyo incondicional siempre se encontró presente durante todo este proceso educativo.

A la institución puesto que nos brindó conocimientos que nos ayudó para el desarrollo de nuestra investigación y la elaboración final de este tema.

También le doy gracias a mis compañeros de clase que de varias maneras estuvieron acompañándome en todo momento, compartiendo conocimientos y vivencias que me dejan muchas experiencias.

(José Villacrés)

DEDICATORIA

Dedico este trabajo a Dios por bendecirme cada día y darme fuerzas para culminar mis estudios. A mis padres Sra. Presencia Rivera y Sr. Sabino Quinde que con su amor incondicional supieron inculcarme buenos valores para hacer de mí una persona responsable. A mis hermanos por confiar en mí. A mi suegra por su aprecio y la colaboración que nunca me negó en el transcurso de mis estudios.

A ti mi amor Rusbel González, por estar siempre a mi lado brindándome tu cariño, tu amor, apoyo y motivación para alcanzar juntos este propósito. Especialmente a mis hijos Rusbel y Mateo quienes han sido mi impulso y razón de lucha en cada momento de mi vida, y mi orgullo para superarme.

(Laura Quinde)

En primer lugar a Dios por haberme permitido llegar hasta este punto, por darme salud, fortaleza y todo lo necesario para conseguir mis objetivos.

Especialmente a mi hijo Joseph por ser mi gran orgullo y mi principal impulso de superación continua, a mi amada esposa Isabel quien es mi pilar fundamental en obtener este logro por siempre estar junto a mí, apoyándome y dándome todo su amor como amiga y compañera inseparable, que además lleva en su vientre un ser muy especial que está por llegar a mi vida y por quienes lucho día a día.

A mis padres Esmeralda y José por haberme apoyado en todo momento, por sus consejos, sus valores, sus ejemplos de perseverancia y constancia que los caracterizan y que me ha infundado siempre, permitiéndome ser una persona de bien. A mi hermana de la cual aprendí dedicación, lucha constante y fortaleza emocional. A mi maestra por su gran esfuerzo ofrecido en este trabajo, por haberme transmitido sus conocimientos y llevarme pasó a paso en el aprendizaje.

(José Villacrés)

ÍNDICE GENERAL

CERTIFICACIÓN.....	II
DECLARACIÓN DE RESPONSABILIDAD.....	III
AUTORIZACIÓN.....	IV
AGRADECIMIENTOS.....	V
DEDICATORIA.....	VI
ÍNDICE GENERAL.....	VII
ÍNDICE DE GRÁFICOS.....	X
RESUMEN.....	XII
ABSTRACT.....	XIII
INTRODUCCIÓN.....	14
CAPÍTULO I.....	16
1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	16
1.1 JUSTIFICACIÓN.....	17
1.2 OBJETIVOS.....	18
1.2.1 OBJETIVO GENERAL.....	18
1.2.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS.....	18
1.3 PREGUNTAS DE INVESTIGACIÓN.....	19
CAPÍTULO II.....	20
2. FUNDAMENTACIÓN CONCEPTUAL.....	20
2.1 TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL.....	20
2.1.1 Clases De Tamizaje Metabólico Neonatal.....	22
2.1.2 Programa De Tamizaje Metabólico Neonatal.....	22
2.1.3 Procedimiento de la toma de la muestra.....	24
2.1.4 Enfermedades detectables por el Tamizaje metabólico neonatal.....	27

2.1.5	Hipotiroidismo congénito (Discapacidad intelectual)	27
2.1.6	Hiperplasia suprarrenal congénita	31
2.1.7	Galactosemia (Discapacidad intelectual y muerte precoz).....	36
2.1.8	Fenilcetonuria (Discapacidad intelectual)	38
2.1.9	Riesgo poblacional de enfermedades prevenibles con el tamizaje metabólico neonatal	41
2.2	GESTIÓN DE ENFERMERÍA.....	42
2.2.1	Teoría de enfermería.....	42
2.3	VARIABLES GENERALES Y OPERACIONALIZACIÓN	43
2.3.1	Variables:	43
2.3.2	OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES	44
CAPÍTULO III		46
3. DISEÑO DE LA INVESTIGACIÓN O MATERIALES Y MÉTODOS:		46
3.1	Diseño descriptivo	46
3.2	Población y muestra	46
3.3	Tipo de estudio.....	48
3.4	Método para la recolección de información.....	48
3.5	Procedimiento para la recolección de la información	48
3.6	Plan de tabulación y análisis	48
3.7	Instrumentos de recolección de datos.....	48
PRESENTACIÓN Y ANALISIS DE RESULTADOS		49
CONCLUSIONES		63
RECOMENDACIONES.....		64
REFERENCIAS		65
ANEXO # 1		68
MARCO LEGAL.....		69

ANEXO # 2	70
CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES PARA ELABORAR EL TRABAJO	71
ANEXO #3	72
EVIDENCIAS FOTOGRAFICAS	73
ANEXO # 4	76
INSTRUMENTO DE RECOLECCION DE DATOS.....	77
ANEXO # 5	81
DOCUMENTOS LEGALES.....	82

ÍNDICE DE GRÁFICOS

Gráfico 2.1 Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal. Fuente: Ministerio de Salud Pública	26
Gráfico 2.3 Manifestaciones clínicas en un niño con hiperplasia suprarrenal. Fuente: Tamen, 2012.....	37
Gráfico 2.2 Modelo de herencia autosómico recesivo para la fenilcetonuria .Fuente: Guía de Práctica Clínica (MSP, 2013)	42
Gráfico 3.1 Sexo de la Población. Fuente: Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” Elaborado por: Laura Quinde / José Villacrés	52
Gráfico 3.2 Edad de la Población Fuente: Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” Elaborado por: Laura Quinde / José Villacrés	53
Gráfico 3.3 Ocupación de la Población Fuente: Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” Elaborado por: Laura Quinde / José Villacrés	54
Gráfico 3.4 Nivel de estudio de la Población Fuente: Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” Elaborado por: Laura Quinde / José Villacrés	55
Gráfico 3.5 Número de hijos de la Población. Fuente: Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” Elaborado por: Laura Quinde / José Villacrés	56
Gráfico 3.6 Nivel de capacitación de la Población. Fuente: Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” Elaborado por: Laura Quinde / José Villacrés	57
Gráfico 3.7 Capacitaciones recibidas de la Población. Fuente: Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” Elaborado por: Laura Quinde / José Villacrés	58
Gráfico 3.8 Antecedentes de enfermedades congénitas de la Población Fuente: Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” Elaborado por: Laura Quinde / José Villacrés.....	59
Gráfico 3.9 Controles prenatales en la Población Fuente: Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” Elaborado por: Laura Quinde / José Villacrés	60

Gráfico 3.10 Tiempo de toma del tamizaje. Fuente: Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” Elaborado por: Laura Quinde / José Villacrés.....	61
Gráfico 3.11 Beneficios del examen de Tamizaje. Fuente: Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” Elaborado por: Laura Quinde / José Villacrés.....	62
Gráfico 3.12 Lugar de toma de muestra del Tamizaje. Fuente: Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” Elaborado por: Laura Quinde / José Villacrés	63
Gráfico 3.13 en que consiste la prueba. Fuente: Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” Elaborado por: Laura Quinde / José Villacrés.....	64
Gráfico 3.14 Enfermedades detectables del Tamizaje. Fuente: Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” Elaborado por: Laura Quinde / José Villacrés	65

RESUMEN

Este trabajo de investigación consiste en el Conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la importancia y las enfermedades que se detectan con el Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud N° 11 “Francisco Jácome”. El problema identificado está relacionado con el desconocimiento de los Padres de Familia y Gestantes acerca de la importancia de realizar el examen del Tamizaje Metabólico Neonatal y detectar futuras enfermedades congénitas tales como: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia e hiperplasia suprarrenal, lo cual puede repercutir la vida adulta de niños/as del sector. Debido a la falta de comunicación y educación del centro de salud para la comunidad, por no contar con un programa educativo definido para difundirlo al usuario. Como objetivo general se plantea determinar el grado de conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la importancia y las enfermedades que se detectan con el Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud N° 11 “Francisco Jácome”, Se utiliza la metodología descriptiva, cuantitativa, diagnóstica. Y el método de recolección de datos es a través de encuestas dirigidas a padres de familia y gestantes que acuden al centro de salud mencionado. Los principales resultados demuestran que el 57% de los padres encuestados desconoce cuándo se debe realizar el tamizaje metabólico neonatal, el 74% desconocen en que consiste esta prueba y el 51% no conocen las enfermedades metabólicas que se detectan por medio del Tamizaje Metabólico Neonatal. Por tal razón, es fundamental la importancia del conocimiento acerca del tamizaje metabólico neonatal para ser replicado especialmente en este sector urbano marginal que se caracteriza por contar con una población de bajos recursos económicos, sociales y culturales.

Palabras Claves: Tamizaje Neonatal, Conocimiento, Enfermedades Prevenibles.

ABSTRACT

This research consists in the knowledge from parents and pregnant women about the importance and diseases that can be detected with the Neonatal Metabolic Screening at the Health Center No. 11 "Francisco Jácome". The problem identified is related to the lack of knowledge from parents and pregnant woman about the importance of taking the neonatal metabolic screening and detecting future congenital diseases such as: congenital hypothyroidism, phenylketonuria, galactosemia and adrenal hyperplasia, which could impact adult life of children / as the population. Due to the lack of communication and education of the Community Health Center for not having a defined education program to spread to the user. The degree of knowledge from parents and pregnant women about the importance and diseases that can be detected with neonatal metabolic screening at the Health Center No. 11 "Francisco Jácome" is considered the main goal. The descriptive, quantitative, diagnostic methodology is used. And the data collection method is through surveys aimed to parents and pregnant women attending the health center before-mentioned. The main results show that 57% of the surveyed parents don't know when to perform the neonatal metabolic screening, 74% don't know what the screening is all about and 51% do not know which ones are the metabolic diseases that can be prevented by taking the test. For this reason, it is important to know about the neonatal metabolic screening especially in the suburbs characterized for having a population of low income with lack of social and cultural resources.

Keywords: Neonatal Screening, Knowledge, preventable diseases.

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades genéticas pueden incrementar la morbilidad y mortalidad infantil, siendo esto una prioridad, la Organización Mundial de la Salud asume el compromiso de reducir la mortalidad infantil y mejorar la salud materna. Lo que permite la implementación del Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal con el propósito de detectar enfermedades de manera oportuna y seguir un tratamiento precoz.

De tal manera el presente estudio tiene como propósito evaluar el conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la importancia y las enfermedades detectadas por medio del Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud N° 11 “Francisco Jácome” durante el Periodo de octubre – enero del 2015 – 2016. Dicho estudio sirve como aporte en la comunidad para la ayuda de detectar enfermedades en el niños e incluso evitar la mortalidad infantil en el país.

El programa de Tamizaje constituye un instrumento fundamental en la Salud Pública, desde que se implementó a través de un acuerdo con el Ministerio de Salud Pública Ecuatoriano y Tecno Suma Internacional ha tenido una gran acogida e importancia para complementar los proyectos de gobierno en la salud materno infantil. Teniendo en cuenta el objetivo del programa del Tamizaje Neonatal de detectar e identificar discapacidades intelectuales y la muerte precoz de los neonatos, mediante la detección temprana y tratamiento de errores en el metabolismo como la Hiperplasia Suprarrenal, Hipotiroidismo, Galactosemia, Fenilcetonuria.

Este estudio está distribuido en los siguientes capítulos: En el capítulo I se describe el planteamiento del problema, justificación, objetivo general y específicos, preguntas de investigación, identificación de variables y operacionalización de variables y diseño metodológico.

En el capítulo II se aborda el Tamizaje metabólico neonatal, las cuatro enfermedades congénitas prevenibles con el Tamizaje Neonatal. Programa de tamizaje Neonatal, y la gestión de enfermería en el tamizaje metabólico neonatal.

En el capítulo III se realiza la presentación de Datos y Análisis de resultados del respectivo estudio.

El beneficio del estudio es para la comunidad infantil que reciben atención en el Centro de salud y beneficiarios indirectos son la familia y la comunidad en general. Aportando en la prevención de complicaciones futuras en niños y niñas.

CAPÍTULO I

1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

El Tamizaje Metabólico Neonatal tiene como finalidad la prevención de discapacidades intelectuales y muerte precoz en neonatos, mediante la detección anticipada y tratamiento de errores del metabolismo que se presentan en las siguientes enfermedades: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia e hiperplasia suprarrenal congénita.

Se aplica de forma masiva y, considerando las cientos de enfermedades detectables, cada país selecciona las más frecuentes según los estudios poblacionales.

Ante esta situación en Guayaquil, en el Centro de Salud Francisco Jácome, se hace hincapié para la utilización de medios diagnósticos preventivos a través del tamizaje neonatal.

Se debe acotar que las gestantes con su acompañantes que acuden a los controles prenatales en el Centro de Salud Francisco Jácome, desconocen las enfermedades metabólicas que se pueden detectar en el tamizaje metabólico neonatal; siendo un problema la poca información que se recibe al asistir para los controles de embarazo en el centro de salud mencionado, por no contar con un programa educativo definido aplicando charlas de capacitación, material audiovisual, etc., que llamen la atención del usuario y logre despertar la atención, sensibilizando la importancia de realizar la prueba del tamizaje metabólico neonatal.

1.1 JUSTIFICACIÓN

La principal razón para realizar el presente estudio es verificar el nivel de conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la importancia y las enfermedades que se detectan con el Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud N° 11 “Francisco Jácome” durante el Periodo de octubre a enero del 2015 – 2016, para detectar oportunamente trastornos genéticos y obtener una mejor calidad de vida en la comunidad atendida.

La trascendencia de los resultados es de suma importancia para poder determinar un motivo de inasistencias de los padres y puérperas junto con sus recién nacidos al centro de salud, lo cual puede repercutir una posible enfermedad metabólica no detectada a tiempo que será perjudicial para el afectado durante su vida.

Además, por medio de esta investigación se puede proponer la implementación o modificar la metodología de educación utilizada para fomentar la realización del tamizaje neonatal metabólico a los padres y mujeres gestantes; buscando obtener un mayor porcentaje en los niveles de conocimiento y a su vez, aumentar las asistencias al centro de salud cumpliendo con una efectividad óptima en la toma de muestra.

El tamizaje neonatal metabólico no solamente es una prueba que se realiza en el laboratorio, es un procedimiento íntegro que consiste en educación, tamizaje, evaluación, diagnóstico y tratamiento.

1.2 OBJETIVOS

1.2.1 OBJETIVO GENERAL

Determinar el grado de Conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la importancia y las enfermedades que se detectan con el Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud N° 11 “Francisco Jácome” durante el Periodo de octubre – enero del 2015 – 2016.

1.2.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS

- Describir en que consiste el Tamizaje metabólico neonatal y la importancia.
- Describir las Enfermedades metabólicas detectadas por el Tamizaje Neonatal.
- Identificar el conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la importancia y las enfermedades que se detectan con el Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud N° 11 “Francisco Jácome” durante el periodo de octubre – enero del 2015 - 2016

1.3 PREGUNTAS DE INVESTIGACIÓN

¿En qué consiste el Tamizaje metabólico neonatal y la importancia de la realización para detectar enfermedades metabólicas?

¿Cuáles son las enfermedades metabólicas que se detectan por el tamizaje metabólico neonatal?

¿Cuál es el grado de conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre el tamizaje metabólico neonatal y las enfermedades genéticas que detecta?

CAPÍTULO II

2. FUNDAMENTACIÓN CONCEPTUAL

2.1 TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

El tamiz neonatal, se define como un procedimiento que se realiza para describir aquellos recién nacidos aparentemente sanos, pero que ya tienen una enfermedad que con el tiempo ocasionará daños graves, irreversibles, antes de que ellos se manifiesten, con la finalidad de poder tratarla, evitando o aminorando sus consecuencias. (Barba Evia, 2004)

Esta prueba ha sido muy eficaz para descubrir retraso mental en pacientes con fenilcetonuria e hipotiroidismo congénito y se la conoce como "Tamiz neonatal básico". Se han logrado adaptar nuevas técnicas analíticas al estudio de las gotas de sangre neonatal recolectadas en papel filtro, lo cual ha hecho posible la determinación de una amplia gama de moléculas y la detección oportuna de aproximadamente medio centenar de padecimientos. (Barba Evia, 2004)

El tamizaje metabólico neonatal es realizado con cinco gotas de sangre extraídas del talón cuando el bebe cursa entre su cuarto y séptimo día de vida, las cuales son colocadas en el papel filtro específico, que a su vez se pone en un medio de cultivo especial que contiene *Bacillus subtilis*, y se deja secar al medio ambiente. Se obtiene un disco de 3 mm de diámetro de la mancha de sangre. (Barba Evia, 2004)

Es una extracción de sangre poco traumática para el niño y permite una mayor facilidad de recolección, transporte, almacenamiento y procesamiento siendo necesaria unicamente la precaución de no

someterla a ambientes húmedos ni elevadas temperaturas que provocarían degradación en la muestra. (Cruz-Hernandez, 2007)

Con el tamizaje metabólico neonatal se han extendido los beneficios a los recién nacidos bajo la denominación de “Tamiz neonatal ampliado”. Esta prueba hace posible el diagnóstico precoz de otras manifestaciones graves, tales como crisis agudas en las primeras semanas o meses de vida (variedad “perdedor de sal” de la hiperplasia suprarrenal congénita), cuadros sépticos o síndrome de Reye (enfermedad de orina de jarabe de arce o “maple”), trastornos del ciclo de la urea (cadenas propiónica, metilmalónica, isovalérica), trastornos neuromusculares, cardíacos o muerte súbita (trastorno de la carnitina y de la oxidación de ácidos grasos), inmunodeficiencias (defectos de la adenosina deaminasa o de la biotinidasa), síndromes colestásicos (galactosemia), o problemas pulmonares y digestivos (fibrosis quística). (Barba Evia, 2004)

Aunque individualmente estos padecimientos son poco frecuentes, en conjunto no lo son; aproximadamente uno de cada mil recién nacidos presenta uno de ellos. Las nuevas técnicas destacan el empleo de la espectrometría de masas en tandem, procedimiento que determina con gran precisión el peso y la estructura de átomos y moléculas. El resultado es un procedimiento rápido y reproducible. Dada su gran especificidad y sensibilidad, no da resultados falsamente negativos. (Barba Evia, 2004)

Otros enfoques que han ampliado la gama de trastornos que se puede descubrir por el tamiz neonatal, usando la misma tarjeta de Guthrie que se emplea para la detección del hipotiroidismo congénito, son la enzimología, la fluorimetría, los ensayos inmunoenzimáticos, el enfoque isoeléctrico y el estudio directo del ADN para búsqueda de mutaciones específicas. Para que la efectividad del tamiz neonatal sea

máxima en la prevención de enfermedades, debe ser realizado durante las primeras dos semanas de vida del neonato (preferentemente entre cuatro y siete días de vida extrauterina); pero si esto no es posible, es todavía útil hasta los dos o tres meses de edad. (Barba Evia, 2004)

2.1.1 Clases De Tamizaje Metabólico Neonatal

- **Tamizaje metabólico neonatal básico.-** Se encuentran las 4 enfermedades de mayor incidencia de cada país como Ecuador. La muestra para el tamizaje se consigue del talón derecho del pie del recién nacido. (Clemente Zambrano, 2015)
- **Tamiz semiampliado.-** De igual manera se realiza por una punción en el pie derecho y se puede identificar de 6 a 20 enfermedades genéticas neonatales. (Clemente Zambrano, 2015)
- **Tamizaje metabólico ampliado.-** Generalmente se efectúa en países desarrollados y se logran detectar más de 21 enfermedades. (Clemente Zambrano, 2015)

2.1.2 Programa De Tamizaje Metabólico Neonatal

En 1973 inició un programa de tamiz neonatal en México, el primero en Latinoamérica, que culminó en 1988 con la emisión de una norma técnica publicada en el Diario Oficial de la Federación que hizo obligatorio someter a tamiz la detección de hipotiroidismo congénito a todos los recién nacidos mexicanos. México fue el primer país en el que se empezó a aplicar el tamiz neonatal ampliado a partir de julio de 1988, incluyendo otros padecimientos como, deficiencia de biotinidasa, hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia, deficiencia de G6PD, hipotiroidismo congénito, fibrosis quística, trastornos en los metabolismo de los aminoácidos y en los ácidos orgánicos y grasos, de los cuales se reportó una tasa de 22/1000 en conjunto. (Triviño, 2009)

En Ecuador se implementó el programa del tamizaje desde el 02 de diciembre de 2011 con la ayuda de Cuba, 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. Aproximadamente uno de cada mil nacidos vivos pueden albergar en forma latente alguna enfermedad de consecuencias graves e irreversibles. (Ministerio de Salud pública, 2014)

El Proyecto de Tamizaje Neonatal se ejecuta con la intervención del Ministerio de Salud Pública, y con la participación interinstitucional de la Vicepresidencia de la República, para la detección oportuna y tratamiento de cuatro Errores del Metabolismo, para detectar Discapacidad Intelectual y otras Discapacidades. Enfermedades a ser detectadas: Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Galactosemia, Hiperplasia Suprarrenal Congénita (Grafico 2.1). (Ministerio de Salud pública, 2014)



Gráfico 2.1 Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal. Fuente: Ministerio de Salud Pública

El gobierno nacional a través del proyecto, invierte \$55,69 dólares por cada prueba realizada a los niños recién nacidos de nuestro país para la prevención de discapacidad intelectual y muerte precoz. (Ministerio de Salud pública, 2014)

Desde sus inicios, este proyecto superó las metas esperadas. 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). (Ministerio de Salud pública, 2014)

En el 2012 se tamizaron a 166.000 niños, detectando 41 casos positivos (hiperplasia suprarrenal 6, hipotiroidismo 32, galactosemia 2, fenilcetonuria 1). (Ministerio de Salud pública, 2014)

Para el 2013, se superó nuevamente las metas establecidas, ya que se realizó la prueba de Tamizaje Metabólico Neonatal 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. (Ministerio de Salud pública, 2014)

2.1.3 Procedimiento de la toma de la muestra

Por medio de la sangre capilar del talón del recién nacido se obtiene la muestra empleada en el tamizaje neonatal y como norma general, se recomienda una extracción única de sangre a partir de las 96 horas de vida del neonato o, expresado de otra manera, una extracción al cuarto día de vida.

En los diferentes países del mundo las estrategias para extraer la muestra pueden variar, sin embargo, todas se realizan con el mismo objetivo: identificar lo antes posible una alteración metabólica.

El Ministerio De Salud Pública Del Ecuador, en su programa “Con pie Derecho, la huella del futuro” ha determinado el procedimiento adecuado que el personal de salud debe realizar para cada obtención de la muestra en el tamizaje neonatal metabólico lo cual se detalla a continuación:

1. Preguntar la edad del bebe, debe tener al menos 96 horas de nacido.
2. Preguntar el tiempo de lactancia, al menos debe ser de 1 hora antes de la muestra.
3. Información a la mamá o representante del bebe “señora/or esta es una prueba que se le realiza a los bebes a partir del cuarto día de nacido para detectar 4 enfermedades que causan discapacidad intelectual (retraso mental) o muerte precoz en el niño/a y de esta manera detectarlas.”
4. Firma de consentimiento informado.
5. Preparación del material.
 - Lanceta
 - Papel filtro
 - Torunda con alcohol (no debe estar empapada de alcohol)
 - Algodón o gasa seca
 - Torre de secado
 - Curita/Esparadrapo
6. Llenado de cartilla con letra legible

7. Entrega del desprendible (informar que si los resultados son elevados se los llamará a los números de contacto 15 días después de la toma de muestra, y si el resultado es normal se podrá ver los resultados en la página del tamizaje a partir de un mes de la toma.)
8. Lavado de manos-Usar guantes
9. Retirar la media
10. Estimulación del talón del bebe de 3 a 5 minutos (masaje y calentamiento del talón)
11. Desinfección del área de punción
12. Esperar que la zona se seque por 5 segundos.
13. Realizar la punción con presión fuerte durante 3 segundos (no girar / no rasgar)
14. Descartar la primera gota con algodón o gasa seca.
15. Recolectar las gotas de sangre en el papel filtro (no mover la cartilla para que “filtre la gota” si la gota es excesiva, controlar el tamaño limpiándolo con algodón o gasa seca en cada aplicación de gota en el papel filtro)
16. Colocar la cartilla en la torre de secado (de manera alterna una cartilla con la otra)
17. Poner curita o esparadrapo en el lugar de punción.
18. Recordar a la madre la información del talonario y que se comunicarán con ella si el resultado es elevado en alguna de las 4 técnicas o a su vez si fue una muestra mal tomada. (González Hidalgo, 2015)

2.1.4 Enfermedades detectables por el Tamizaje metabólico neonatal

El Tamizaje Neonatal se desarrolla a través del examen que se obtiene con la muestra de sangre obtenida del talón del bebé en los primeros días posteriores al nacimiento.

Los avances de la medicina y la tecnología ha permitido que con dicho examen se pueda identificar hasta 50 desordenes metabólicos, sin embargo, en Ecuador se identifican 4 de mayor incidencia debido a que se utiliza el tamizaje metabólico neonatal básico. A diferencia de otros países como Europa, México, Argentina, Brasil entre otros, que se identifican 20 o hasta 50 enfermedades diagnosticadas con el tamizaje metabólico neonatal semi-ampliado o ampliado.

El procedimiento del tamizaje metabólico neonatal, en la actualidad es el segundo procedimiento más aceptado en la prevención pediátrica solo por detrás de las vacunas. Por tal razón se detalla a continuación las enfermedades prevenibles con el tamizaje:

- Hiperplasia Suprarrenal congénita (Discapacidad intelectual y muerte precoz)
- Hipotiroidismo (Discapacidad intelectual)
- Galactosemia (Discapacidad intelectual y muerte precoz)
- Fenilcetonuria (Discapacidad intelectual). (Ministerio de Salud pública, 2014)

2.1.5 Hipotiroidismo congénito (Discapacidad intelectual)

El hipotiroidismo congénito es la endocrinopatía y causa de discapacidad cognitiva prevenible más frecuente en el recién nacido. Ya que es un desorden de la glándula tiroides a causa de una

insuficiente producción de la hormona tiroidea, o a una afección en su receptor. (Clemente Zambrano, 2015)

La patología puede presentarse desde el nacimiento, aunque la sintomatología no se manifiesta enseguida, sino luego de un tiempo de funcionamiento de la glándula tiroidea. (Clemente Zambrano, 2015)

2.1.5.1 Causas

Son 3 las causas del hipotiroidismo congénito:

- Hipotiroidismo congénito primario (provocado por isembriogénesis y dishormonogénesis)
- Hipotiroidismo transitorio (provocado por drogas, anticuerpos maternos es decir medicamentos o tópicos y yodo)
- Hipotiroidismo central. (Clemente Zambrano, 2015)

El 85% de estos casos se debe al disembriogénesis tiroidea y una de la causa más usual de la ectopia, continuado por aplasia e hipoplasia tiroidea. (Clemente Zambrano, 2015)

La dishormonogénesis es la segunda causa de hipotiroidismo congénito y se adquiere de forma autosómica recesiva, y se originan por mutaciones en las proteínas comprometidos con el transporte, organificación del yodo y oxidación. (Clemente Zambrano, 2015)

En el hipotiroidismo transitorio, se deben descartar los anticuerpos maternos, la ausencia o aumento de yodo, o el uso de drogas anti tiroideas maternas. (Clemente Zambrano, 2015)

La embriología de la glándula tiroides se inicia a partir de la cuarta semana de desarrollo embrionario y se encuentra regulado por una serie de genes. El tiroides se origina como engrosamiento del endodermo en la pared ventral de la faringe primitiva, caudal a la región del primer arco branquial, proceso denominado "especificación". (Martinez Aguayo, 2012)

En la octava semana, se identifica un pequeño istmo, y dos lóbulos laterales. Un error en este período produce alteraciones anatómicas del tiroides, es decir, disembriogénesis o disgenesia tiroidea (aplasia, hipoplasia o ectopia tiroidea). (Martinez Aguayo, 2012)

2.1.5.2 Signos y síntomas

El hipotiroidismo congénita es más relevante en mujeres, especialmente en los prematuros (15%) en relación a los de término (1 a 2%), por el aplazamiento en la madurez del eje hipotálamo hipófisis-tiroides, exposición prenatal al yodo, o estrés. (Clemente Zambrano, 2015)

Se tiene mayor frecuencia de hipotiroidismo congénita de los prematuros cuyos hijos son de madres diabéticas, debido a los efectos de la insulina en el análisis de T3 y T4, y estos pertenecen al grupo del hipotiroidismo transitorio. (Clemente Zambrano, 2015)

Las características clásicas casi no se observan hoy en día en los países que cuentan con programas de tamizaje neonatal, es por esto que la sospecha clínica debe ser aún mayor. Se estima que sólo un 25% de los niños nacen en países que cuentan con programas de tamizaje neonatal. En el resto, el diagnóstico debe ser sospechado por la clínica (tabla 2.1). (Martinez Aguayo, 2012)

Edad	Síntoma	Signo
1. Recién nacido	Embarazo prolongado	Macrosomía Hipotermia transitoria Fontanela posterior amplia (> 5 mm) Bocio
2. Manifestaciones precoces	Hipoactividad, somnolencia Dificultad alimentación Alteraciones respiratorias	Mal incremento ponderal Distensión abdominal, constipación Ictericia prolongada > 3 días
3. Manifestaciones tardías		Mal incremento ponderal Piel y fanéreos secos Hernia umbilical Macroglosia Mixedema Llanto ronco RDSM Talla baja

Tabla 2.1 Características clínicas de hipotiroidismo congénito.

Otra manifestación clínica es del hipotiroidismo adquirido, la cual se presenta frecuentemente en la etapa de la adolescencia, aunque suele presentarse también durante los dos años iniciales del niño.

- Pubertad tardía en los adolescentes
- Retardo en la maduración ósea
- Disminución en la velocidad de crecimiento (primer síntoma).
- En niños pequeños puede haber galactorrea o pubertad pseudoprecoz. (Clemente Zambrano, 2015)

2.1.5.3 Tratamiento y pronóstico

Al detectar una anomalía, debe instaurarse el tratamiento, sin esperar a practicar las pruebas de imagen ni a obtener la confirmación del diagnóstico. Puesto que cada día de retraso puede causar una disminución del cociente intelectual, resulta más seguro empezar a tratar a todos los recién nacidos en quienes se detecta la anomalía.

El tratamiento farmacológico del inicio oportuno del tratamiento, la dosis y la monitorización de la terapia dependerá la evolución del desarrollo neurológico del niño afectado. El objetivo del tratamiento es normalizar los niveles de T4 en 2 semanas y los de TSH en un mes. (Martinez Aguayo, 2012)

La administración de Levotiroxina es el tratamiento de elección. En forma líquida (gotas), tiene mejor biodisponibilidad y permite la prescripción de dosis iniciales más bajas, aunque es más estable en forma de comprimidos. No se debe administrar en el biberón, porque el niño podría no terminarlo.

El comprimido debe ser triturado y disuelto en leche materna, fórmula o agua. Se recomienda respetar el ritmo diario uniforme del tratamiento. Sin embargo, si se olvida una dosis, puede tomarse junto con la próxima, ya sea el mismo día o el siguiente. Respecto a la dosis a utilizar, las guías chilenas, y norteamericanas. Sugieren iniciar el tratamiento con 10 a 15ug/kg/ día de Levotiroxina apenas se haya tomado la muestra confirmatoria. (Martinez Aguayo, 2012)

2.1.6 Hiperplasia suprarrenal congénita

La Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC) es un grupo de enfermedades donde una de las causas es la deficiencia de las enzimas que se involucran en el origen o formación de los esteroides por lo que se produce una insuficiencia en la elaboración de cortisol. (Clemente Zambrano, 2015)

Esta circunvalación enzimática causa un aumento de los metabolitos precedentes. La sintomatología y signos de la enfermedad se manifiestan posteriormente a la ausencia de

secreción del cortisol y aumento de andrógenos. (Clemente Zambrano, 2015)

La hiperplasia suprarrenal es un síndrome que está relacionado directamente con la masculinización de las chicas, por este motivo, ellas pueden tener ciertas características masculinas durante su desarrollo. (Clemente Zambrano, 2015)

2.1.6.1 Causas

Se debe a la ausencia o bloqueo de la enzima 21-hidroxilasa que sirven para producir cortisol y aldosterona. La ausencia de enzima 21-hidroxilasa existe la disminución de cortisol lo que causa una elevación de los niveles de corticotropina (ACTH) incitando a la esteroidogénesis suprarrenal y así aumenta la producción de andrógenos. (Clemente Zambrano, 2015)

En los casos más graves, los pacientes manifiestan pérdidas de sal y virilización genital neonatal, lo que establece la tergiversación de genitales en recién nacidos de sexo femenino. No obstante en otros casos la deficiencia de la hormona 21-hidroxilasa es menos grave ya que únicamente se puede presentar por virilización o por pocos defectos clínicos. Estos últimos involucran a mujeres que presentan hiperandrogenismo tardío, como son las adolescentes que poseen trastornos menstruales. (Clemente Zambrano, 2015)

2.1.6.2 Signos y síntomas

Los síntomas varían, dependiendo del tipo de hiperplasia suprarrenal congénita que alguien tenga y de su edad cuando se diagnostica el trastorno. (University of Maryland Medical Center, 2012)

- Es posible que los niños con formas más leves no presenten signos o síntomas de hiperplasia suprarrenal congénita y que no se les diagnostique hasta la adolescencia.
- Las niñas con una forma más grave a menudo tienen genitales anormales al nacer y es posible que reciban el diagnóstico antes de que aparezcan los síntomas.
- Los niños parecerán normales al nacer, incluso si tienen una forma más grave. los síntomas a menudo se presentan al cabo de 2 o 3 semanas después del nacimiento. Alimentación deficiente o vómitos, Deshidratación, Cambios electrolíticos (niveles anormales de sodio y potasio en la sangre), Ritmo cardíaco anormal.
- Las niñas con la forma más leve generalmente tendrán órganos reproductores femeninos normales (ovarios, útero y trompas de Falopio) y también pueden tener los siguientes cambios: Períodos menstruales anormales o incapacidad para menstruar, Aparición temprana de vello púbico y axilar, Crecimiento excesivo de cabello o vello facial, Incapacidad para menstruar, Algún agrandamiento del clítoris
- Los niños con la forma más leve a menudo parecen normales al nacer. Sin embargo, parecen llegar a la pubertad temprano. Los síntomas pueden abarcar: Voz gruesa, Aparición temprana de vello púbico y axilar, Pene agrandado pero testículos normales, Músculos bien desarrollados.
- Tanto los varones como las mujeres serán altos cuando niños, pero mucho más bajos de lo normal como adultos (gráfico 2.2). (University of Maryland Medical Center, 2012)



Gráfico 2.2 Manifestaciones clínicas en RN con hiperplasia suprarrenal. Fuente: Tamen, 2012

2.1.6.3 Tratamiento y pronóstico

Para el tratamiento de la enfermedad se sustituyen hormonas ausentes como, gluco-mineralocorticoides. Los pacientes que manifiestan la manera de perder sal necesitan más de los mineralocorticoides y de la administración del cloruro de sodio, pues la leche materna y la leche de fórmula no poseen las cantidades suficientes de sal para sustituir la pérdida de los que padecen de la hiperplasia suprarrenal congénita. (Clemente Zambrano, 2015)

La validez del tratamiento se mide mediante la valoración de los niveles de la hormona 17 hidroxiprogestero, controles radiológicos, androstenediona y actividad de renina plasmática que examinan el crecimiento óseo. (Clemente Zambrano, 2015)

El tratamiento tiene como fin conseguir que el organismo del paciente sea idóneo para lograr un balance óptimo de sales y agua, y así conseguir niveles de crecimiento aptos, una maduración sexual excelente, y mantener la fertilidad en la etapa adulta. Es necesario que sigan el tratamiento de por vida ya que

por lo general se consigue un mejor estilo de vida, aunque pueden ser más susceptibles que los adultos normales aunque sigan un tratamiento. (Clemente Zambrano, 2015)

2.1.6.4 Prevalencia

Los resultados de diferentes programas de tamizaje en el mundo, demuestran que la Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC) es relativamente común. En la mayoría de las poblaciones la deficiencia de 21-hidroxilasa se detecta en aproximadamente 1 en 16,000 nacimientos (Therrel B, 2001).

En América, la prevalencia de HSC en Estados Unidos es de 1/15,500, sin embargo es menor en la población afroamericana 1/42,000 (Merke D, 2005).

En Cuba se reporta una incidencia 1/15,931 (González E, 2013). En Brasil la incidencia reportada es variable, de 1/10,300 (Hayashi 2011 G) a 1/19,939 (Botelho C, 2012). En México, el IMSS a nivel nacional reporta una incidencia de 1/8,743 (Libro de salud pública, Colección Medicina de Excelencia IMSS, 2013).

En los últimos años el pronóstico de la HSC ha mejorado sustancialmente, se evitará la muerte por crisis adrenal en aquellos pacientes detectados en forma temprana y los mismos tendrán una asignación correcta de sexo, lo que permitirá una integración social temprana acorde al sexo establecido y los familiares podrán recibir orientación genética adecuada, además de que, en caso de desear más descendencia, existe la posibilidad de establecer medidas de prevención de nuevos miembros afectados en la familia mediante la detección oportuna de estado de portador y tratamiento prenatal, lo que impactará directamente en el bienestar individual, familiar y social. (MSP, 2013)

2.1.7 Galactosemia (Discapacidad intelectual y muerte precoz)

Se trata de una rara enfermedad autosómica recesiva caracterizada por la reducida capacidad de convertir galactosa de la dieta en glucosa.

2.1.7.1 Causas

La galactosemia es un trastorno hereditario, es decir que es transmitido de padres a hijos, si ambos padres portan una copia defectuosa del gen que causa esta enfermedad, cada hijo tendrá un 25% (1 en 4) de probabilidad de resultar afectado por ella. (Haldeman-Englert, 2015)

Existen 3 formas que causa la enfermedad:

- Deficiencia de galactosa-1-fosfatouridil transferasa: que es la galactosemia clásica, la forma más común y la más grave.
- Deficiencia de galactosa cinasa: en esta forma el gen GALK1 está defectuoso y su locus se encuentra ubicado en el cromosoma 17q25.1.
- Deficiencia de galactosa-6-fosfato epimerasa: en esta el defecto se produce en el gen GALE cuyo locus se encuentra en el cromosoma 1p36.11. (Haldeman-Englert, 2015)

La deficiencia de cualquiera de las tres enzimas involucradas a la incapacidad de metabolizar el azúcar. Los recién nacidos con galactosemia no pueden tolerar ninguna forma de leche (ni humana ni animal), ya que los derivados de la galactosa se acumulan ocasionando daño en el hígado en la forma de un proceso cirrótico y de crecimiento, después de la lesión del hígado, se produce esplenomegalia, también daño en los ojos se presentan cataratas reconocibles hacia el primero o segundo mes, daño en el cerebro y

el riñón. Deben ser cuidadosos al consumir otros alimentos que contengan galactosa. (Haldeman-Englert, 2015)

2.1.7.2 Síntomas

Los síntomas se pueden presentar en los primeros días de vida y puede ser mortal debido a que causa hepatotoxicidad aguda, diátesis hemorrágica y predisposición a sepsis por una infección grave en la sangre con la Escherichia Coli. (Haldeman-Englert, 2015)

Los síntomas de la galactosemia son:

- Convulsiones
- Irritabilidad
- Letargo
- Vómitos
- Poco aumento de peso
- Coloración amarillenta de la piel y de la esclerótica (ictericia)
- Alimentación deficiente; el RN se niega a tomar fórmula que contenga leche. (Haldeman-Englert, 2015)

2.1.7.3 Tratamiento

El tratamiento consiste en remover la galactosa de la dieta tanto como sea posible para corregir la disfunción hepática, abolir el futuro desarrollo de cataratas y el retardo profundo. Sin embargo, a largo plazo existen efectos enigmáticos que incluyen: dispraxia, retardo del crecimiento y desarrollo, falla ovárica, así como signos y síntomas neurológicos. (Barba Evia, 2004)

Debido a que los eritrocitos contienen cantidades fácilmente medibles de GALT y comprenden la mayoría de la masa celular presente en la mancha de sangre, la medición resultante de la

actividad o contenido del metabolito refleja el nivel de GALT eritrocitario del paciente. Pruebas confirmatorias también utilizan eritrocitos colectados por venopunción y relacionados con actividad GALT presente en término de unidades (por hora) por gramo de hemoglobina. Pacientes que clínicamente manifiestan galactosemia tienen niveles indetectables de actividad GALAT. (Barba Evia, 2004)

2.1.8 Fenilcetonuria (Discapacidad intelectual)

La fenilcetonuria es un error innato del metabolismo causada por una falta o un defecto en la enzima fenilalanina hidroxilasa hepática, la cual es responsable de convertir la fenilalanina a tirosina; cuando los niveles de fenilalanina aumentan demasiado, esta proteína puede lesionar el sistema nervioso, causar retraso mental grave y complicaciones neuropsiquiátricas. Esta patología involucra en su atención aspectos nutricionales, clínicos, dietéticos, económicos, sociales y legales, los cuales pueden interferir en el tratamiento y respuesta a éste. (Ministerio de Salud Pública, 2013)

2.1.8.1 Causas

La fenilcetonuria es una enfermedad de origen genético, progresiva, cuyo patrón de herencia es autosómico recesivo. El modelo mendeliano de esta enfermedad explica que, cuando ambos padres son portadores del gen afectado y, por lo tanto, lo pueden transmitir al hijo, se pueden presentarse las siguientes probabilidades (Gráfico 2.3):

- Una en cuatro (25%) de que los padres trasmitan el gen a su hijo haciendo que nazca con fenilcetonuria.

- Dos en cuatro (50%) de que el niño herede el gen anormal de uno de sus padres y el gen normal del otro, convirtiéndolo en portador.
 - Una en cuatro (25%) de que ambos padres transmitan al niño el gen normal y que este no tenga la enfermedad ni sea portador.
- (Ministerio de Salud Pública, 2013)

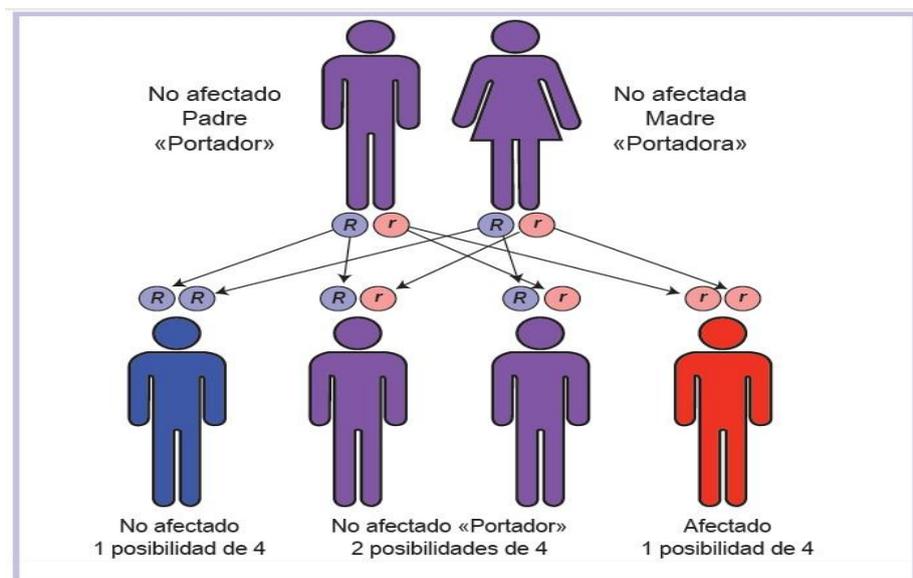


Gráfico 2.3 Modelo de herencia autosómico recesivo para la fenilcetonuria .Fuente: Guía de Práctica Clínica (MSP, 2013)

2.1.8.2 Síntomas

La fenilalanina juega un papel en la producción corporal de melanina, los niños Con esta afección usualmente tienen: Piel, cabello y ojos más claros que sus hermanos o hermanas sin la enfermedad. (University of Iowa, 2013)

Los síntomas iniciales aparecen en los primeros meses de vida:

- Hiperactividad
- Movimientos espasmódicos de brazos y piernas

- Convulsiones
- Eccema rebelde a tratamiento
- Temblores
- Postura inusual de las manos (University of Iowa, 2013)

Si la afección se deja sin tratamiento o si no se evitan los alimentos que contienen fenilalanina, se puede detectar un olor "a ratón" o "a moho" en el aliento, la piel y la orina. Este olor inusual se debe a la acumulación de sustancias de fenilalanina en el cuerpo. (University of Iowa, 2013)

En niños mayores aparecen grados de trastornos de conducta como:

- Agresividad
- Hiperactividad
- Rabietas
- Actitudes autistas (University of Iowa, 2013)

2.1.8.3 Tratamiento y Pronóstico

Se espera que el desenlace clínico sea muy alentador si la dieta se sigue estrictamente comenzando poco después del nacimiento del niño, pero si el tratamiento se retrasa o el trastorno permanece sin tratamiento, se presentará daño cerebral. (University of Iowa, 2013)

El desempeño escolar se deteriora considerablemente y según el nivel de afectación. Si no se evitan las proteínas que contengan fenilalanina, la fenilcetonuria puede conducir a discapacidad

intelectual hacia el final del primer año de vida. (University of Iowa, 2013)

2.1.9 Riesgo poblacional de enfermedades prevenibles con el tamizaje metabólico neonatal

En Ecuador el dato más reciente disponible y limitado a una unidad de salud es el del hospital General “Dr. Enrique Garces” de Quito que inicio el tamizaje en mayo de 2008 y reportó en septiembre de 2009 las siguientes incidencias:

- 1 por cada 1.750 nacidos vivos con hipertiroidismo congénito.
- 1/10 a 18.000 nacimientos con hiperplasia suprarrenal congénita
- 1/ 8.967 nacimientos con fenilcetonuria y
- la galactosemia con una incidencia estimada de 1/ 60.000 nacimiento.

La expectativa es de 300.000 nacimientos anuales aproximadamente y existiría la presencia de más de 200 nuevos por año casos de retardo mental o muerte temprana atribuibles a la patología de tamizaje.

Extrapolado a la población general serian 15.000 ante una expectativa de vida actual de 75 años. Costo individual invalorable. Gastos de 8'030.000 por cada vida. Afectación al PIB y al desarrollo humano. (Tamen, 2012)

2.2 GESTIÓN DE ENFERMERÍA

La Gestión del Cuidado de Enfermería se define como la aplicación de un juicio profesional en la planificación, organización, motivación y control de la provisión de cuidados, oportunos, seguros, integrales, que aseguren la continuidad de la atención y se sustenten en lineamientos estratégicos, para obtener como producto final la salud. (Morfi Samper, s.f.)

La gestión de la enfermería debe ser informativa y educadora hacia el cliente sobre la salud, para que pueda conocer los resultados que se presenten después de realizar la prueba del tamizaje metabólico neonatal.

La actividad de enfermería al momento de realizar el tamizaje neonatal metabólico cumple una función de principal de cuidado directo, que tiene gran importancia dentro del procedimiento, puesto que, en base a la calidad de muestra se podrán reflejar la eficiencia de los resultados obtenidos en los neonatos del centro de salud N.11 Francisco Jácome.

Una vez realizada la muestra de tamizaje neonatal, el personal de enfermería debe llenar con veracidad y adecuadamente toda la información en la cartilla del MSP, en forma legible y clara especificando bien la dirección y número de teléfono de los padres, además enviar diariamente las boletas recolectadas al Laboratorio Nacional de Tamizaje y localizar al niño cuando el Laboratorio Nacional de Tamizaje así lo solicite.

2.2.1 Teoría de enfermería

Se ha considerado la teoría de Martha Rogers, como base de la presente investigación que hace referencia a la problemática de la inasistencia a la realización del Tamizaje Metabólico Neonatal, en

vista que ella define la función de enfermería como ciencia humanitaria y arte. Sus actividades irán encaminadas hacia el mantenimiento y promoción de la Salud, prevención de las enfermedades y rehabilitación de enfermos e incapacitados. Para ello se intervendrá sobre la totalidad del hombre, grupo y entorno. (Radaí, 2009)

Para M. Rogers, la atención de enfermería debe presentarse allá donde existan individuos que presenten problemas reales o potenciales de falta de armonía o irregularidad en su relación con el entorno. (Radaí, 2009)

La teoría de Martha Rogers pretende que la enfermera interactúe con la madre y ella a su vez con su hijo recién nacido, para motivarla a asistir al establecimiento de salud, después del parto, antes de que el recién nacido cumpla los cuatro días de vida, para realizarle la prueba de tamizaje, que tiene un beneficio importante para la salud del recién nacido.

2.3 VARIABLES GENERALES Y OPERACIONALIZACIÓN

2.3.1 Variables:

- Prevención de enfermedades metabólicas en el tamizaje neonatal.
- Conocimiento de los padres y gestantes sobre el Tamizaje Metabólico Neonatal.

2.3.2 OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

Variables	Definición	Dimensión		Indicadores	Escala
Prevención de enfermedad es metabólicas en el tamizaje neonatal.	Cuidado anticipado ante una posible adversidad en la salud de los niños recién nacidos para detectar enfermedades metabólicas	Niños recién nacidos que asisten al centro de salud No. 11	Información personal de padres de familia y madres gestantes que acuden al centro de salud Francisco Jácome	Sexo	Masculino
					Femenino
				Edad	De 15 a 20 años
					De 21 a 35 años
					Más de 36 años
				Ocupación	Ama de casa
					Empleada
					Independiente
				Nivel de instrucción	Primario
					Secundario
			Superior		
			Sin educación		
			Número de Hijos	0	
				1-Feb	
				Más de 2	
			Conocimiento de medidas de prevención recibidas por los padres de familia y madres gestantes que acuden al Centro de Salud Francisco Jácome	Capacitación Oral	Si
					No
Rara vez					
Recepción de trípticos		Si			
		No			
		Rara vez			

Tabla 2.2 Operacionalización de variables Fuente: Autores.

Variables	Definición	Dimensión		Indicadores	Escala
Conocimiento de los padres y gestantes sobre el Tamizaje Metabólico Neonatal.	Conocimientos básicos sobre el tamizaje neonatal metabólico neonatal como procedimiento para detectar enfermedades metabólicas neonatal.	Padres de familia y Madres Gestantes	Conocimiento de salud	Antecedentes familiares de enfermedades congénitas	Si
					No
					No conoce
				Control Prenatal	1-4 Veces
					5-8 Veces
					Más de 8 veces
			Conocimientos sobre el Tamizaje Metabólico Neonatal	Tiempo para prueba	1-2 días del nacimiento
					3-6 días del nacimiento
					7-30 días del nacimiento
				Beneficios de toma de muestra	Detección temprana
					Rutina médica
					Ninguna
				Toma de muestra	Talón
					Brazo
					Pierna
				Conocimiento sobre la prueba	Si
			No		
Enfermedades que se detectan en el TNM	Enfermedades prevenibles en el TNM	Fenilcetonuria			
		Galactosemia			
		Hiperplasia Suprarrenal			
		Hipotiroidismo Congénito			
		Todas			
		Ninguna			

Tabla 2.3 Operacionalización de variables Fuente: Autores.

CAPÍTULO III

3. DISEÑO DE LA INVESTIGACIÓN O MATERIALES Y MÉTODOS:

3.1 Diseño descriptivo

El nivel de Conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la importancia y las enfermedades que se detectan con el Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud N° 11 “Francisco Jácome” puesto que, determina en ellos la sensibilización del grado de importancia para enfrentar las enfermedades metabólicas neonatales.

En el presente estudio se aplicó la investigación Descriptiva, Cuantitativa, diagnóstica, lo cual permite verificar el grado de conocimiento de madres y padres en el Proyecto de Tamizaje Metabólico Neonatal, el beneficio que tiene el examen, el procedimiento de la toma de muestra y que enfermedades se puede detectar al realizarlo.

3.2 Población y muestra

Está conformado un universo de 1027 gestantes que asistieron al centro de salud “Francisco Jácome” comprendido entre el mes de octubre del 2015 a enero del 2016, según datos proporcionados por el departamento de estadísticas en el centro de salud “Francisco Jácome”.

Para calcular el tamaño de la muestra suele utilizarse la siguiente fórmula:

$$n_0 = \frac{Z^2 \times PQ}{C^2}$$

Donde la simbología de la ecuación, representa los siguientes parámetros:

n= Tamaño de muestra

N= Tamaño de población (1027)

P= Probabilidad de éxito (0,5)

Q= 1 – P = 0,5

Z= Coeficiente de corrección del error (1,96)

C= Error máximo admisible (0,1)

$$n_0 = \frac{(1,96)^2 \times (0,5)(0,5)}{(0,1)^2} \qquad n_0 = \frac{3,84 \times 0,25}{0,01}$$

$$n_0 = \frac{0,96}{0,01} = 96$$

$$n = \frac{n_0}{1 + \frac{n_0}{N}} \qquad n = \frac{96}{1 + \frac{96}{1027}}$$

$$n = \frac{96}{1 + 0,09}$$

$$n = \frac{96}{1,09} = 90$$

Tamaño de muestra = 90

3.3 Tipo de estudio

Se basa a un estudio prospectivo, descriptivo y diagnósticos, ya que está dirigido a describir y diagnosticar el grado de conocimiento de padres y madres acerca del Tamizaje Metabólico Neonatal.

3.4 Método para la recolección de información

Se utilizó una encuesta de 14 preguntas con respuestas múltiples para la evaluación del conocimiento de los padres y gestantes que acuden al Centro de Salud “Francisco Jácome” para la recolección de datos.

3.5 Procedimiento para la recolección de la información

Se solicita autorización por medio de oficio dirigido a la directora de salud Francisco Jácome para realizar el estudio de investigación con encuestas a padres de familia y gestantes.

3.6 Plan de tabulación y análisis

Se utilizó el programa Excel para elaborar las tablas de los datos obtenidos a través de la recolección de datos.

3.7 Instrumentos de recolección de datos

Para la recolección de datos y medición del conocimiento de los padres de familia y madres gestantes se realizó una encuesta en la modalidad escrita dirigida a los padres de familia y madres gestantes asistidas al centro de salud “Francisco Jácome” comprendido entre el mes de octubre del 2015 a enero del 2016.

PRESENTACIÓN Y ANALISIS DE RESULTADOS

ENCUESTA DIRIGIDA A PADRES DE FAMILIA Y GESTANTES DEL CENTRO DE SALUD “FRANCISCO JÁCOME”



Gráfico 3.1 Sexo de la Población. **Fuente:** Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome”

Elaborado por: Laura Quinde / José Villacrés

Análisis

Se realizaron 86 encuestas en el Centro de Salud No 11 Francisco Jácome a los padres y madres gestantes que asisten a sus controles rutinarios de embarazo; de los cuales el 86% corresponde a Madres gestantes y el 14% corresponde a los padres que acompañan a las mujeres embarazadas. Reflejando una mayor afluencia de mujeres sin sus acompañantes al centro de salud para su chequeos pre natales.



Gráfico 3.2 Edad de la Población **Fuente:** Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome”
Elaborado por: Laura Quinde / José Villacrés

Análisis

En el cuadro se puede determinar las diferentes edades de las personas encuestadas, teniendo el 34% de las personas consultadas entre 15 a 20 años de edad; el 60% entre 21 a 35 años de edad y el 6% más de 36 años de edad. Estableciendo que la mayor parte de asistentes al centro de salud para evaluaciones prenatales se encuentra en una edad reproductiva adecuada.



Gráfico 3.3 Ocupación de la Población **Fuente:** Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome”
Elaborado por: Laura Quinde / José Villacrés

Análisis

En cuanto a la ocupación de las personas encuestadas el 66% cumplen tareas domésticas desempeñando la función de amas de casa, el 16% laboran en alguna institución pública o privada y el 17% indica que realiza labores independientes como medio de ingreso económico. Lo cual está en relación al nivel socio económico del sector encuestado.

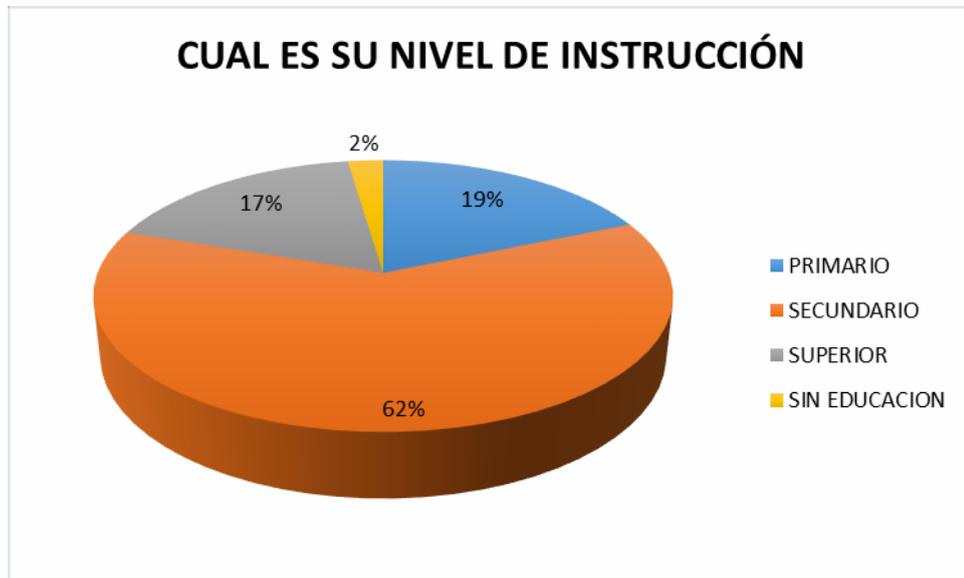


Gráfico 3.4 Nivel de estudio de la Población **Fuente:** Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” **Elaborado por:** Laura Quinde / José Villacrés

Análisis

Entre los 86 padres de familia y madres encuestadas acerca del nivel de educación, se obtiene que el 19% cumple con un nivel de educación primario, el 62% cumplió con un nivel de educación secundario, el 17% cumplió con un nivel de educación superior, mientras que el 2% no tiene ninguna educación realizada en establecimientos de aprendizaje. Lo cual está en relación al nivel socio económico y cultural del sector encuestado.

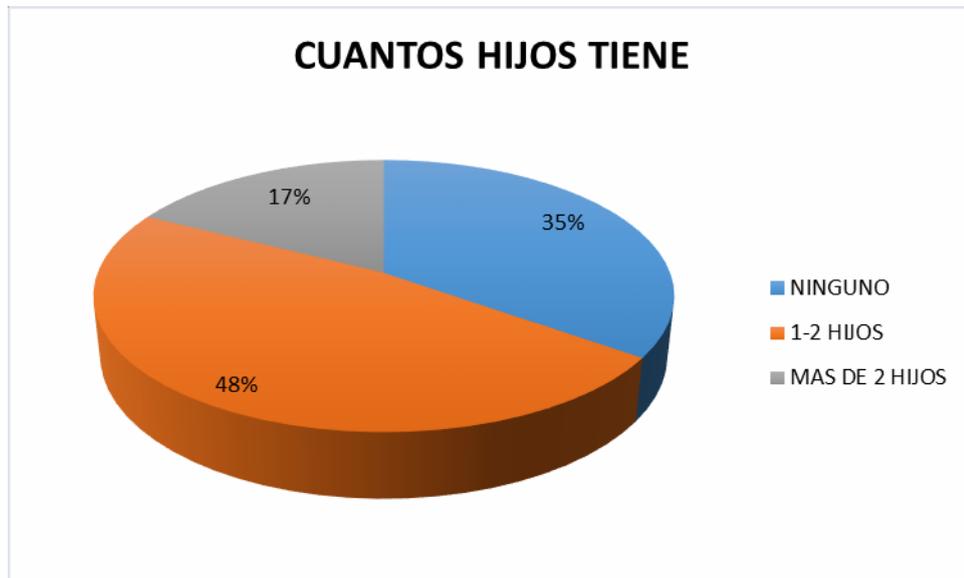


Gráfico 3.5 Número de hijos de la Población. **Fuente:** Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” **Elaborado por:** Laura Quinde / José Villacrés

Análisis

Entre las 86 personas encuestadas se puede confirmar que el 35% de ellas no tienen hijos nacidos vivos en la actualidad, el 48% ya cuenta con uno o dos hijos; mientras que el 17% posee más de dos hijos. Lo cual demuestra que la mayor parte de ellos ya cuenta con una experiencia previa en cuanto a nacimiento de hijos.

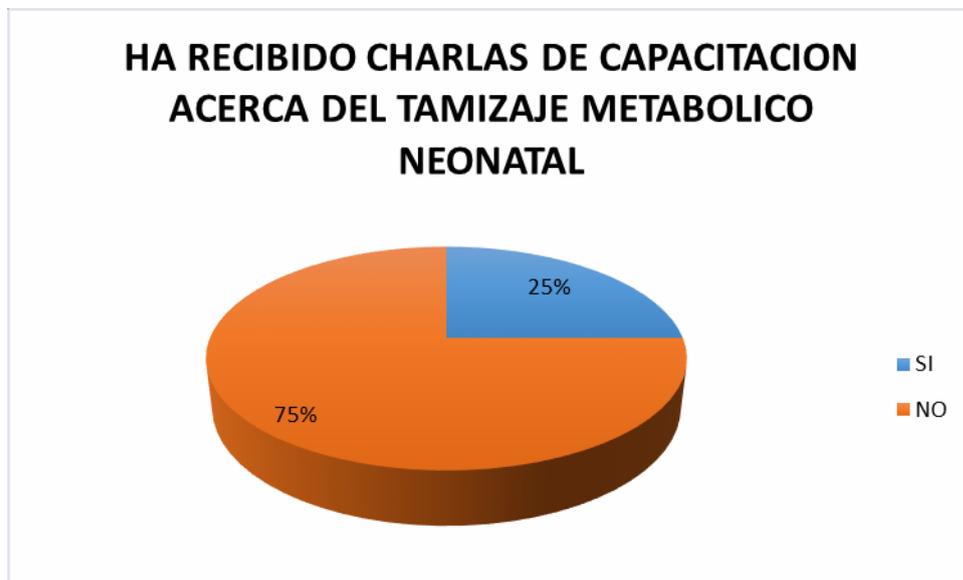


Gráfico 3.6 Nivel de capacitación de la Población. **Fuente:**
Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud
“Francisco Jácome” **Elaborado por:** Laura Quinde / José Villacrés

Análisis

En referencia al nivel de capacitación oral recibido en el Centro de Salud No 11 Francisco Jácome se determina que el 25% si ha recibido información acerca del tamizaje metabólico neonatal, el 75% no ha sido informado en ninguna ocasión. Demostrando de esta manera que no existe una correcta capacitación oral del tamizaje metabólico neonatal.

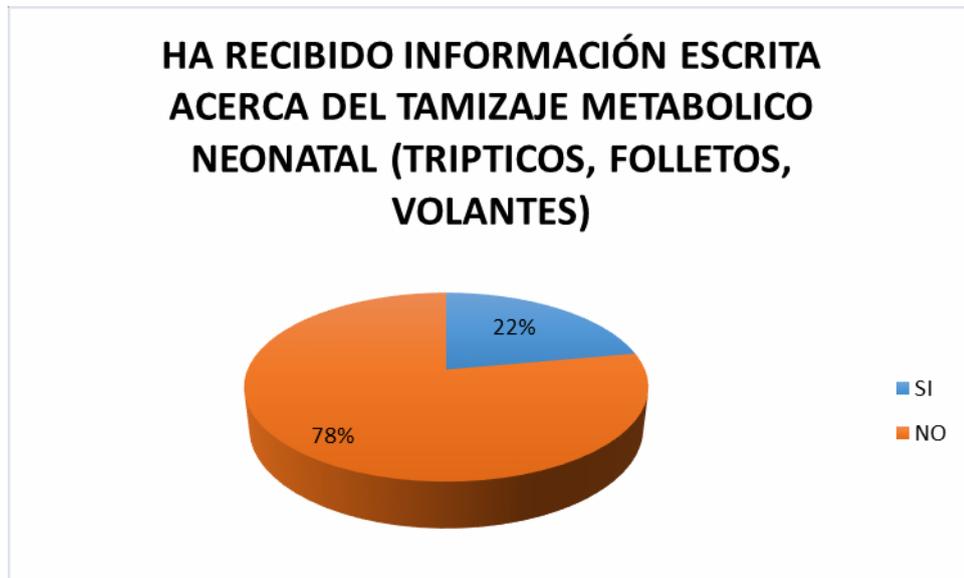


Gráfico 3.7 Capacitaciones recibidas de la Población. **Fuente:** Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” **Elaborado por:** Laura Quinde / José Villacrés

Análisis

Entre las encuestas realizadas el 22% indican que sí han recibido información escrita acerca del tamizaje metabólico neonatal ya sea por trípticos, folletos o volantes, mientras que el 78% no han recibido ninguna información acerca del tema. Reflejándose que las personas que asisten al centro de salud encuestado no reciben información escrita del tamizaje metabólico neonatal.

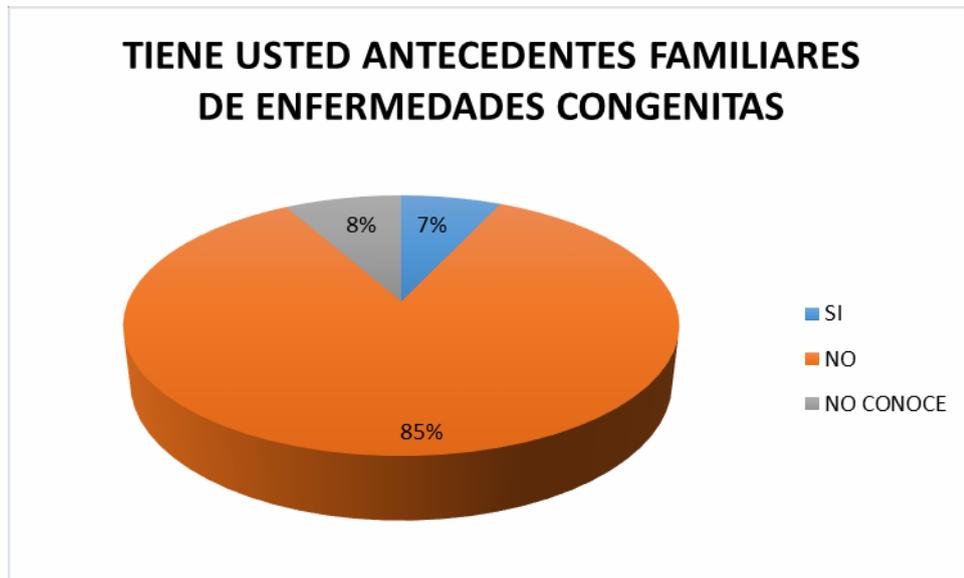


Gráfico 3.8 Antecedemntes de enfermedades congénitas de la Población **Fuente:** Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” **Elaborado por:** Laura Quinde / José Villacrés

Análisis

Entre las 86 personas encuestadas en el Centro de Salud No 11 Francisco Jácome el 7% si cuenta con un antecedente de familiares con enfermedades congénitas; el 85% no tiene ningún familiar con este tipo de enfermedades, mientras que el 8% no tiene conocimiento si tiene familiares con enfermedades congénitas. Determinando que un 7% de los encuestados tienen mayores posibilidades de que sus hijos tengan enfermedades metabólicas congénitas.

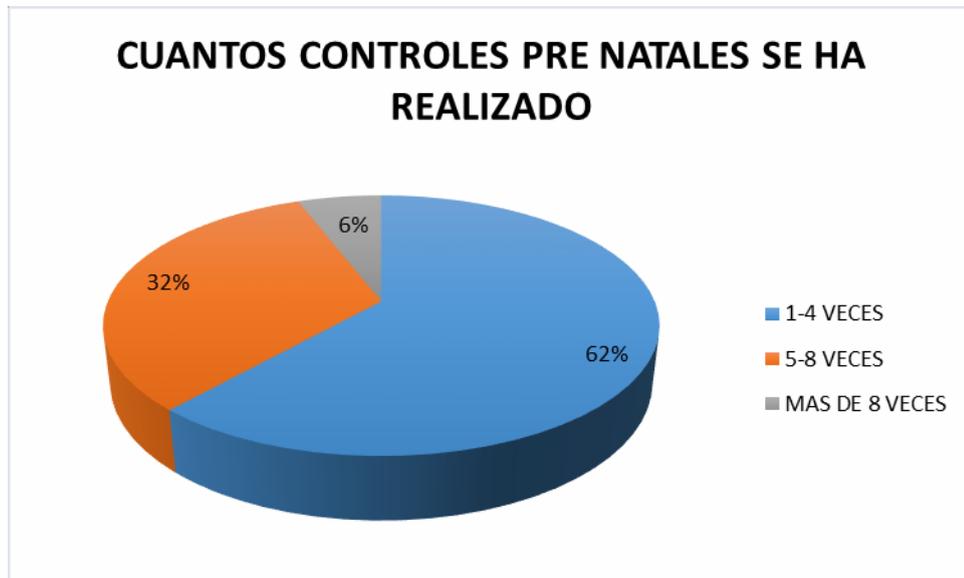


Gráfico 3.9 Controles prenatales en la Población **Fuente:**
Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud
“Francisco Jácome” **Elaborado por:** Laura Quinde / José Villacrés

Análisis

De las 86 encuestas realizadas se determina que el 61% se han realizado sus controles pre-natales de 1 a 4 veces, el 33% lo ha hecho de 5-8 veces, y el 6% más de 8 veces. Evidenciándose la cantidad de veces que han asistido al centro de salud y las menores o mayores posibilidades de conocimiento acerca del tamizaje metabólico neonatal.



Gráfico 3.10 Tiempo de toma del tamizaje. **Fuente:** Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” **Elaborado por:** Laura Quinde / José Villacrés

Análisis

De las 86 personas encuestadas para determinar el grado de conocimiento acerca del día en que deben llevar a su bebe para realizar la toma de muestra para el tamizaje metabólico neonatal se obtiene como resultado que el 43% si tiene conocimiento mientras que el 57% no sabe en que día deben llevarlo. Reflejándose el desconocimiento de la fecha en que deben llevar a su bebe para la toma de muestra del tamizaje metabólico neonatal.

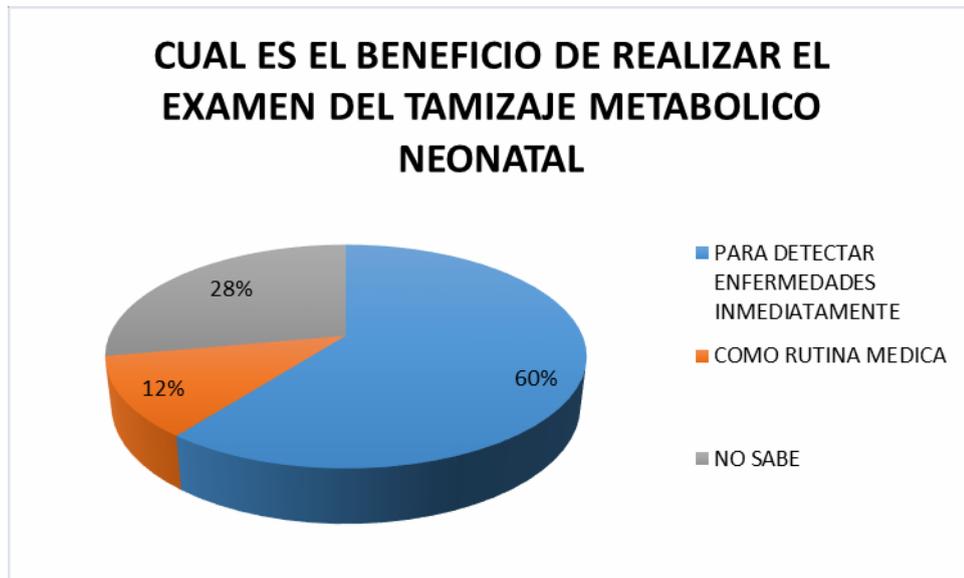


Gráfico 3.11 Beneficios del examen de Tamizaje. **Fuente:** Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” **Elaborado por:** Laura Quinde / José Villacrés

Análisis

Entre las personas entrevistadas para poder saber si conocen el beneficio de realizar el examen del tamizaje metabólico neonatal el 60% tiene información correcta que es para detectar enfermedades metabólicas, el 12% considera que se lo realiza como una rutina médica y el 28% no tiene conocimiento. Dando a conocer de esta manera que un gran porcentaje de la población encuestada no tiene conocimiento del motivo por el cual se realiza el tamizaje metabólico neonatal.

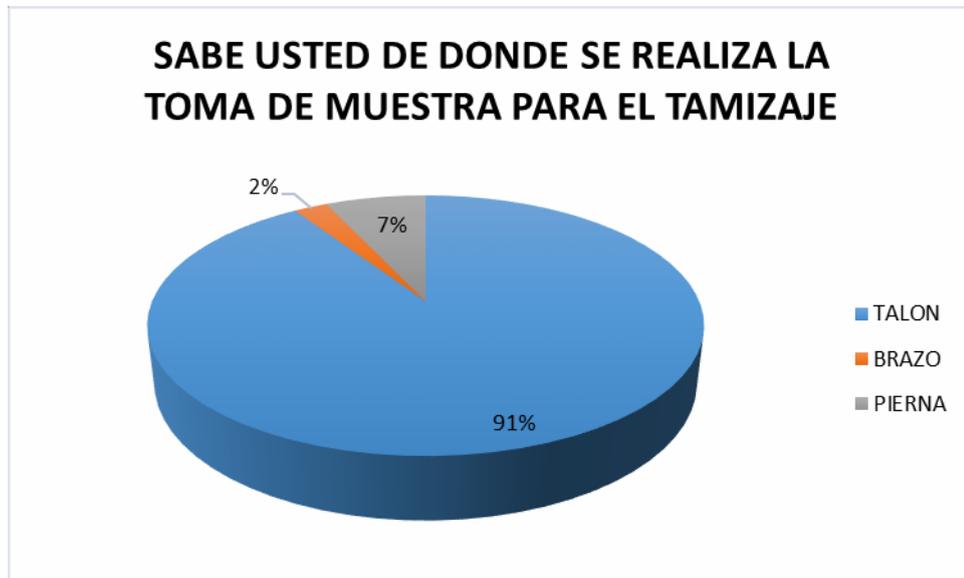


Gráfico 3.12 Lugar de toma de muestra del Tamizaje. **Fuente:** Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” **Elaborado por:** Laura Quinde / José Villacrés

Análisis

Para confirmar con los encuestados si conocen el lugar de donde es tomada la muestra para el tamizaje metabólico neonatal, el 91% indica correctamente que se lo realiza en el talón del bebe, el 2% indica que se toma la muestra del brazo y el 7% indica que la muestra es tomada de la pierna. Determinando un mínimo porcentaje no conoce el lugar de la toma demuestra para el tamizaje metabólico neonatal.



Gráfico 3.13 en que consiste la prueba. **Fuente:** Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” **Elaborado por:** Laura Quinde / José Villacrés

Análisis

Entre las 86 personas encuestadas acerca de su nivel de conocimiento sobre qué consiste la prueba del tamizaje metabólico neonatal, el 26% si lo sabe, mientras que el 74% no tiene conocimiento de ello. Reflejándose el desconocimiento general de las personas encuestadas acerca del tamizaje metabólico neonatal.

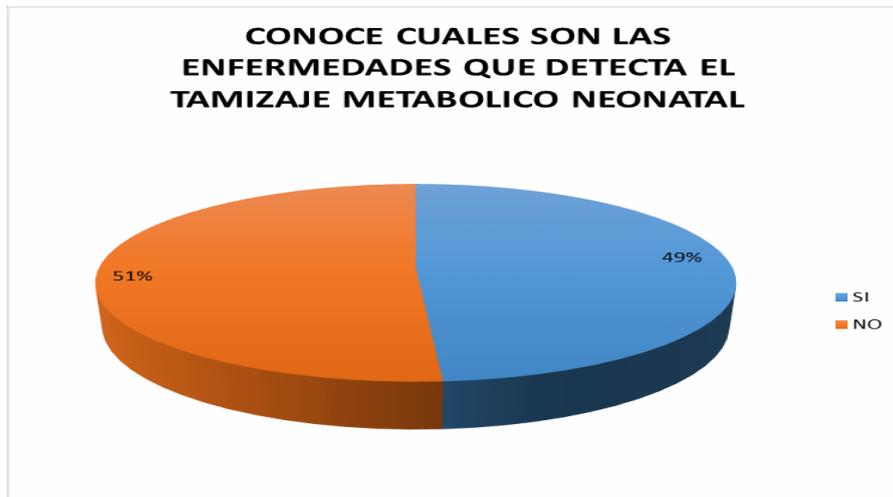


Gráfico 3.14 Enfermedades detectables del Tamizaje. **Fuente:** Encuesta a padres de familia y gestantes en Centro de Salud “Francisco Jácome” **Elaborado por:** Laura Quinde / José Villacrés

Análisis

De las 86 personas encuestadas, el 49% si tiene conocimiento de las enfermedades que se pueden detectar con el tamizaje metabólico neonatal, mientras que el 51% no tiene conocimiento de las mismas, según estos resultados hay un desconocimiento sobre la detección de las enfermedades metabólicas congénitas, lo cual es preocupante por la importancia que tiene para que los padres de familia realicen la prueba del tamizaje metabólico neonatal dentro del tiempo previsto (cuarto día) para de esta manera actuar con el tratamiento gratuito que le dan en el centro de salud “Francisco Jácome”.

En esta pregunta se determinó la respuesta “SI” escogiendo opciones múltiples, entre las cuales el 2% seleccionó que se previene solo fenilcetonuria, el 1% seleccionó que se previene solo Galactosemia, el 2% seleccionó que se previene solo hiperplasia suprarrenal, el 0% indicó que se previene hipotiroidismo congénito y el 43% seleccionó que se puede detectar todas las enfermedades anteriormente mencionadas.

CONCLUSIONES

De la presente investigación realizada en el centro de salud N°11 “Francisco Jacome” se concluye que el Tamizaje Metabólico Neonatal, a más de ser una prueba de diagnóstico, es un procedimiento que consiste en la educación, tamizaje, evaluación y tratamiento gratuito para detectar enfermedades congénitas metabólicas a recién nacidos.

Al hablar de enfermedades congénitas metabólicas se considera un alto riesgo de muerte infantil, aunque no se manifieste sintomatología, es importante prevenir secuelas que le ocasionará serias limitaciones tanto físicas como neurológicas, tales como: discapacidad mental ocasionada por la fenilcetonuria y el hipotiroidismo congénito; cataratas, deficiencias hepáticas e infecciones ocasionadas por la galactosemia; por otra parte, trastornos en la diferenciación sexual ocasionada por la hiperplasia suprarrenal congénita.

Por este motivo, se determina en la presente investigación sobre el conocimiento del Tamizaje Metabólico Neonatal que poseen los padres de familias y gestantes en el centro de salud, que el 78% encuestado no ha sido informado por medio del equipo de salud, ni a través de publicidades u otros medios que provee el centro. Demostrando de esta manera que no se imparte educación durante las asistencias a las consultas prenatales, acerca de la importancia y las enfermedades que se puede detectar al realizar esta prueba.

RECOMENDACIONES

- Se sugiere a los directivos del Ministerio de Salud Pública, realicen planes de información acerca de la importancia y beneficios del Tamizaje Metabólico Neonatal en los centros de salud de los sectores rurales y urbano marginales, coordinada por el equipo de ginecoobstetricia y/o promotores de la salud dirigida a los padres de familia y gestantes que acuden al centro de salud, con el fin de que conozcan medios de prevención oportuna para los niños del sector, evitando discapacidades irreversibles en su edad adulta
- Se recomienda que se difunda la información precisa en medios de comunicación masiva como televisión, radio, etc, acerca de la importancia de detectar enfermedades metabólicas mediante el Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal, para de esta manera aumentar el interés en la comunidad, detallando los beneficios que trae a los niños individualmente y al país en general reduciendo la tasa de mortalidad infantil.
- Formular estrategias de educación dentro del centro de salud, promocionando el programa de tamizaje metabólico neonatal que ayude a despejar dudas de los padres, tales como: trípticos, dípticos, volantes, folletos, pizarras informativas, pancartas, roll up banner, y/o videos, con el propósito de mejorar la comprensión del usuario.

REFERENCIAS

- Barba Evia, J. R. (2004). Tamiz Neonatal: Una estrategia en la medicina preventiva. *Revista mexicana de Patología Clínica*, 16. Obtenido de <http://ambitoenfermeria.galeon.com/martha.html>
- Clemente Zambrano, M. P. (2015). *Repositorio UPSE*. Obtenido de <http://repositorio.upse.edu.ec/bitstream/46000/1921/1/UPSE-TEN-2015-0003.pdf#page=50&zoom=auto,-107,796>
- Cruz-Hernández, M. (2007). *Tratado de Pediatría*. Barcelona: Editorial Océano.
- González Hidalgo, M. (09 de 10 de 2015). Procedimiento toma de muestra tamizaje metabólico neonatal. (L. B. Quinde Rivera, Entrevistador)
- Haldeman-Englert, C. (20 de 4 de 2015). MedlinePlus. Obtenido de <https://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000366.htm>
- López, A. (2014). Obtenido de <http://dspace.unach.edu.ec/bitstream/51000/317/1/UNACH-EC-ENFER-2014-0017.pdf>
- Martínez Aguayo, A. (octubre de 2012). Hipotiroidismo congénito: un diagnóstico que no debemos olvidar. *Revista Chilena de Pediatría*. Obtenido de http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0370-41062012000500011&script=sci_arttext
- Ministerio de Salud Pública. (2013). *MSP*. Obtenido de http://instituciones.msp.gob.ec/documentos/Guias/Guia_de_galactosemia.pdf
- Ministerio de Salud pública. (2014). *MSP*. Obtenido de <http://www.salud.gob.ec/proyecto-de-tamizaje-metabolico-neonatal/>
- Morfi Samper, R. (s.f.). Obtenido de http://www.bvs.sld.cu/revistas/enf/vol26_1_10/enf01110.htm
- Plus, M. (2 de marzo de 2014). Obtenido de <https://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000411.htm>
- PREZZI*. (s.f.). Obtenido de <https://prezi.com/zcr-xnx8ujkl/tamizaje-neonatal/>

- Radaí, L. M. (23 de junio de 2009). Ambitoenfermería. Obtenido de <http://ambitoenfermeria.galeon.com/presen.html>
- Tamen, C. E. (28 de febrero de 2012). Obtenido de http://issuu.com/carloseduardovelasco/docs/tamen_28.02_12
- Triviño, G. (2009). *Pediatría*. Nuevo León: McGraw-Hill Interamericana editores, S.A. de C.V.
- University of Iowa. (6 de 9 de 2013). *University of Iowa*. Obtenido de <https://www.uihealthcare.org/Adam/Default.aspx?/Spanish+HIE+Multi+media/5/001166>
- University of Maryland Medical Center*. (5 de 8 de 2012). Obtenido de <http://umm.edu/health/medical/spanishency/articles/hiperplasia-suprarrenal-congenita>
- Zambrano, M. C. (2015). Obtenido de <http://repositorio.upse.edu.ec/bitstream/46000/1921/1/UPSE-TEN-2015-0003.pdf#page=50&zoom=auto,-107,796>

ANEXOS

ANEXO # 1
MARCO LEGAL



ASAMBLEA CONSTITUYENTE

Constitución de la República

Art. 32: La salud es un derecho que garantiza 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 prestación 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.

Art. 366: El Estado ejercerá la rectoría del sistema a través de la autoridad sanitaria nacional, será responsable de formular la política nacional de salud, y normará, regulará y controlará todas las actividades relacionadas con la salud, así como el funcionamiento de las entidades del sector y en el Art. 363 las responsabilidades del Estado para garantizar el ejercicio del derecho a la salud.

Ley Orgánica de Salud

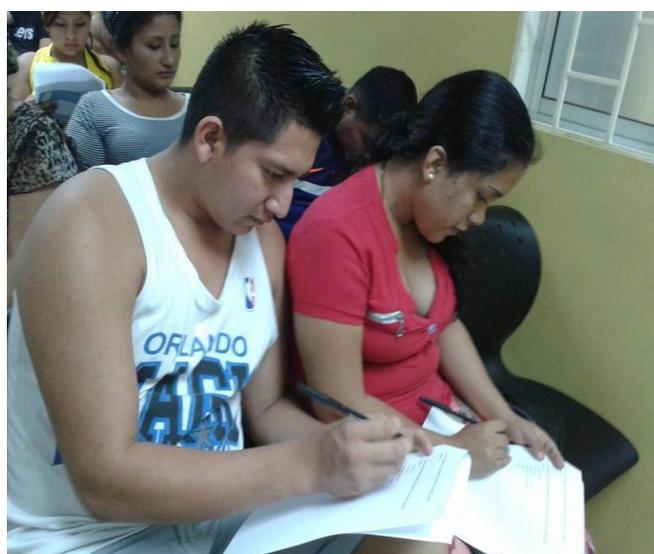
Art. 6: "es responsabilidad del Ministerio de Salud Pública: 3. Diseñar e implementar programas de atención integral y de calidad a las personas durante todas las etapas de la vida y de acuerdo con sus condiciones particulares."

ANEXO # 2
CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES PARA ELABORAR EL
TRABAJO

ANEXO #3
EVIDENCIAS FOTOGRAFICAS







ANEXO # 4
INSTRUMENTO DE RECOLECCION DE DATOS



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

Trabajo de investigación: Conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la prevención de enfermedades metabólica y la importancia del Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud Francisco Jácome en Guayaquil 2015 – 2016

ENCUESTA DIRIGIDA A PADRES DE FAMILIA Y GESTANTES

Fecha: ___/___/___ Realizada por: _____

a. ¿Señale cuál es su sexo?

- Femenino
- Masculino

b. ¿Cuál es su edad en años cumplidos?

- De 15 a 20 años
- De 21 a 35 años
- Más de 36 años

c. ¿Cuál es su ocupación?

- Ama de casa
- Empleada
- Independiente

d. ¿Cuál es su nivel de instrucción?

- Primario
- Secundario
- Superior
- Sin Educación

e. ¿Cuántos hijos tiene?

- Ninguno 1-
- 2 hijos
- Más de 2 hijos

f. ¿Ha recibido charlas de capacitación acerca del tamizaje metabólico neonatal?

- Si
- No
- Rara vez

g. ¿Ha recibido información escrita acerca del tamizaje metabólico neonatal (trípticos, folletos, volantes)?

- Si
- No
- Rara vez

h. ¿Tiene usted antecedentes familiares de enfermedades congénitas?

- Si
- No
- No conoce

i. ¿Cuántos controles pre natales se ha realizado?

- 1-4 Veces
- 5-8 Veces
- Más de 8 veces

j. ¿Cuándo se le debe realizar el tamizaje a su bebé?

- 1-2 días del nacimiento
- 3-6 días del nacimiento
- 7-30 días del nacimiento

k. ¿Cuál es el beneficio de realizar el examen del tamizaje metabólico neonatal?

- Para Detectar enfermedades inmediatamente
- Como Rutina médica
- Ninguna

l. ¿sabe usted de dónde se realiza la toma de muestra para el tamizaje?

- Talón
- Brazo
- Pierna

m. ¿Conoce usted en que consiste la prueba de tamizaje neonatal metabólico?

- Si
- No

n. ¿Cuáles son las Enfermedades que previene el Tamizaje metabólico Neonatal?

- Fenilcetonuria
- Galactosemia
- Hiperplasia Suprarrenal
- Hipotiroidismo Congénito
- Todas
- Ninguna



Certificado No CQR-1497



www.ucsg.edu.ec
Apartado 09-01-4671

Teléfonos:
2206952 – 2200286
Ext. 1818 – 11817

Guayaquil-Ecuador

CE-679-2015

Guayaquil, 10 de Diciembre del 2015.

Obst. Susana Escobar
Directora del Centro de Salud Francisco Jácome

En su despacho.-

De mis consideraciones:

La suscrita Directora de la Carrera de Enfermería "San Vicente de Paul" de la Universidad Católica Santiago de Guayaquil, conocedora de su espíritu de colaboración en lo que a Docencia se refiere, se permite solicitar a Usted, la autorización para que las estudiantes **Quinde Rivera Laura y Villacrés Vera José** quienes se encuentran realizando el trabajo de titulación con el tema "**Conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la prevención metabólicos y la importancia del tamizaje neonatal en el centro de salud N° 11 Francisco Jácome en el periodo de Octubre 2015 – Enero del 2016.**"realicen la encuesta en la institución que Usted dirige.

Agradeciendo a la presente, aprovecho la oportunidad para reiterarle mis agradecimientos.

Atentamente

Lcda. **Angela Mendoza Vences**
DIRECTORA (E)
CARRERA DE ENFERMERIA
Directora (e)



DIRECCION DISTRITAL 09006
TARQUI 2 SALUD

RECIBIDO

FECHA 14-12-2015 HORA 8:00

Cc: Archivo

AM/Angie

MINISTERIO DE SALUD PUBLICA
DIRECCION DISTRITAL 09006
TARQUI 2 SALUD
C.M.I.J. FRANCISCO JÁCOME

ANEXO # 5
DOCUMENTOS LEGALES

Urkund Analysis Result

Analysed Document: TESIS CORRECCION FINAL URKUND.doc (D18358555)
Submitted: 2016-03-08 05:02:00
Submitted By: quinde.laura@gmail.com
Significance: 0 %

Sources included in the report:

Instances where selected sources appear:

0

A handwritten signature in blue ink, possibly reading 'Laura Quinde', is written diagonally across the page.

UNIVERSIDAD CATÓLICA DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

CARRERA DE ENFERMERÍA "SAN VICENTE DE PAÚL"

TÍTULO:

Conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la importancia y las enfermedades que se detectan con el Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud N° 11 "Francisco Jácome" durante el periodo de Octubre – Enero del 2015 - 2016.

AUTORES:

Quinde Rivera Laura Beatriz

Villacrés Vera José Enrique

Trabajo de titulación previo a la obtención del grado:

LICENCIADA/O EN ENFERMERIA

TUTORA:

Lic. Rosario Erazo Freire Mgs.

Guayaquil - Ecuador

2016

UNIVERSIDAD CATÓLICA DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

CARRERA DE ENFERMERÍA "SAN VICENTE DE PAÚL"

CERTIFICACIÓN

Certificamos que el presente trabajo de titulación fue realizado en su totalidad por

Laura Beatriz Quinde Rivera y José Enrique Villacrés Vera, como requerimiento para la obtención del Título

de Licenciada/o en Enfermería

TUTORA

Lic. Rosario Erazo Freire Mgs.

DIRECTORA DE LA CARRERA

Lic. Ángela Mendoza Vincés Mgs.

Guayaquil, a los 19 días del mes de febrero del año 2016

UNIVERSIDAD CATÓLICA DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

FACULTAD

DE CIENCIAS MÉDICAS

CARRERA DE ENFERMERÍA "SAN VICENTE DE PAÚL"

DECLARACIÓN DE RESPONSABILIDAD

Nosotros, Laura Beatriz Quinde Rivera y José Enrique Villacrés Vera

DECLARAMOS QUE:

El Trabajo de Titulación:

Conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la importancia y

las enfermedades que se detectan con el Tamizaje Metabólico Neonatal en el

Centro de Salud N° 11 "Francisco Jácome" durante el periodo de Octubre – Enero del 2015 - 2016,

previo

a la obtención del Título de Licenciada/o en

Enfermería, ha sido desarrollado respetando derechos intelectuales de terceros conforme las citas que constan al pie de las páginas correspondientes, cuyas fuentes se incorporan en la bibliografía. Consecuentemente este trabajo es de mi total autoría.

En virtud de esta declaración, nos responsabilizamos del contenido, veracidad y alcance

del Trabajo de Titulación, de tipo investigativo referido.

Guayaquil, a los 19 días del mes de febrero del año 2016

LOS AUTORES

Laura Beatriz Quinde Rivera José Enrique Villacrés Vera UNIVERSIDAD CATÓLICA DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

CARRERA DE ENFERMERÍA "SAN VICENTE DE PAÚL"

AUTORIZACIÓN

Nosotros, Laura Beatriz Quinde Rivera y José Enrique Villacrés Vera

REPOSITORIO NACIONAL EN CIENCIA Y TECNOLOGÍA

FICHA DE REGISTRO DE TESIS/TRABAJO DE TITULACIÓN

TÍTULO Y SUBTÍTULO:	Conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la importancia y las enfermedades que se detectan con el Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud Nº 11 "Francisco Jácome" durante el periodo de octubre – enero del 2015 - 2016		
AUTOR(ES) (apellidos/nombres):	Quinde Rivera Laura Beatriz / Villacrés Vera José Enrique		
REVISOR(ES)/TUTOR(ES) (apellidos/nombres):	Lic. Rosario Erazo Freire Mgs.		
INSTITUCIÓN:	Universidad Católica de Santiago de Guayaquil		
FACULTAD:	Facultad de Medicina		
CARRERA:	Escuela de Enfermería		
TÍTULO OBTENIDO:	Licenciada/o en Enfermería		
FECHA DE PUBLICACIÓN:	14 de marzo del 2016	No. DE PÁGINAS:	88
ÁREAS TEMÁTICAS:	SALUD PÚBLICA		
PALABRAS CLAVES/ KEYWORDS:	TAMIZAJE NEONATAL, CONOCIMIENTO, ENFERMEDADES PREVENIBLES.		
RESUMEN/ABSTRACT (150-250 palabras):	<p>Este trabajo de investigación consiste en el Conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la importancia y las enfermedades que se detectan con el Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud Nº 11 "Francisco Jácome". El problema identificado está relacionado con el desconocimiento de los Padres de Familia y Gestantes acerca de la importancia de realizar el examen del Tamizaje Metabólico Neonatal y detectar futuras enfermedades congénitas tales como: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia e hiperplasia suprarrenal, lo cual puede repercutir la vida adulta de niños/as del sector. Debido a la falta de comunicación y educación del centro de salud para la comunidad, por no contar con un programa educativo definido para difundirlo al usuario. Como objetivo general se plantea determinar el grado de conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la importancia y las enfermedades que se detectan con el Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud Nº 11 "Francisco Jácome", Se utiliza la metodología descriptiva, cuantitativa, diagnóstica. Y el método de recolección de datos es a través de encuestas dirigidas a padres de familia y gestantes que acuden al centro de salud mencionado. Los principales resultados demuestran que el 57% de los padres encuestados desconoce cuándo se debe realizar el tamizaje metabólico neonatal, el 74% desconocen en que consiste esta prueba y el 51% no conocen las enfermedades metabólicas que se detectan por medio del Tamizaje Metabólico Neonatal. Por tal razón, es fundamental la importancia del conocimiento acerca del tamizaje metabólico neonatal para ser replicado especialmente en este sector urbano marginal que se caracteriza por contar con una población de bajos recursos económicos, sociales y culturales.</p>		
ADJUNTO PDF:	<input checked="" type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO	
CONTACTO CON AUTOR/ES:	Teléfono: 0990622138 - 0993161747	E-mail: quinde.laura@gmail.com josenrique.555@gmail.com	
CONTACTO CON LA INSTITUCIÓN:	Nombre: Rosario Erazo Freire Mgs.		
	Teléfono: 0998187058		
	E-mail: rerazo@jbgye.org.ec		
SECCIÓN PARA USO DE BIBLIOTECA			
Nº. DE REGISTRO (en base a datos):			
Nº. DE CLASIFICACIÓN:			
DIRECCIÓN URL (tesis en la web):			



DECLARACIÓN Y AUTORIZACIÓN

Yo, Villacrés Vera José Enrique, con C.C: # 0924429541 autor del trabajo de titulación: **Conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la importancia y las enfermedades que se detectan con el Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud N° 11 “Francisco Jácome” durante el periodo de octubre – enero del 2015 – 2016**, previo a la obtención del título de **LICENCIADO EN ENFERMERÍA** en la Universidad Católica de Santiago de Guayaquil.

1.- Declaro tener pleno conocimiento de la obligación que tienen las instituciones de educación superior, de conformidad con el Artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior, de entregar a la SENESCYT en formato digital una copia del referido trabajo de titulación para que sea integrado al Sistema Nacional de Información de la Educación Superior del Ecuador para su difusión pública respetando los derechos de autor.

2.- Autorizo a la SENESCYT a tener una copia del referido trabajo de titulación, con el propósito de generar un repositorio que democratice la información, respetando las políticas de propiedad intelectual vigentes.

Guayaquil, 14 de marzo de 2016

f.

Nombre: Villacrés Vera José Enrique
C.C: 0924429541



Presidencia
de la República
del Ecuador



Plan Nacional
de Ciencia, Tecnología,
Innovación y Saberes



SENESCYT

Secretaría Nacional de Educación Superior,
Ciencia, Tecnología e Innovación

DECLARACIÓN Y AUTORIZACIÓN

Yo, Quinde Rivera Laura Beatriz, con C.C: # 0926511312 autor del trabajo de titulación: **Conocimiento de los padres de familia y gestantes sobre la importancia y las enfermedades que se detectan con el Tamizaje Metabólico Neonatal en el Centro de Salud N° 11 “Francisco Jácome” durante el periodo de octubre – enero del 2015 – 2016**, previo a la obtención del título de **LICENCIADO EN ENFERMERÍA** en la Universidad Católica de Santiago de Guayaquil.

1.- Declaro tener pleno conocimiento de la obligación que tienen las instituciones de educación superior, de conformidad con el Artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior, de entregar a la SENESCYT en formato digital una copia del referido trabajo de titulación para que sea integrado al Sistema Nacional de Información de la Educación Superior del Ecuador para su difusión pública respetando los derechos de autor.

2.- Autorizo a la SENESCYT a tener una copia del referido trabajo de titulación, con el propósito de generar un repositorio que democratice la información, respetando las políticas de propiedad intelectual vigentes.

Guayaquil, 14 de marzo de 2016

f. _____

Nombre: Quinde Rivera Laura Beatriz
C.C: 0926511312