



**UNIVERSIDAD ESTATAL
PENÍNSULA DE SANTA ELENA**

**FACULTAD DE CIENCIAS SOCIALES Y DE LA SALUD
ESCUELA DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE ENFERMERÍA**

**CONOCIMIENTO DE LAS MUJERES
EMBARAZADAS SOBRE EL TAMIZAJE
METABOLICO NEONATAL. CENTRO DE SALUD 5
DE JUNIO. LA LIBERTAD 2014-2015**

TRABAJO DE TITULACIÓN

Previo a la obtención del Título de:

LICENCIADA EN ENFERMERÍA

AUTOR: MARIA PAOLA CLEMENTE ZAMBRANO

TUTOR: LIC. SONIA SANTOS HOLGUÍN. Msc.

**LA LIBERTAD – ECUADOR
2015**

**UNIVERSIDAD ESTATAL
PENÍNSULA DE SANTA ELENA**

**FACULTAD DE CIENCIAS SOCIALES Y DE LA SALUD
ESCUELA DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE ENFERMERÍA**

**CONOCIMIENTO DE LAS MUJERES
EMBARAZADAS SOBRE EL TAMIZAJE
METABOLICO NEONATAL: CENTRO DE SALUD 5
DE JUNIO.LA LIBERTAD 2014-2015**

TRABAJO DE TITULACIÓN

Previo a la obtención del Título de:

LICENCIADA EN ENFERMERÍA

AUTOR: MARIA PAOLA CLEMENTE ZAMBRANO

TUTOR: LIC. SONIA SANTOS HOLGUÍN. Msc.

**LA LIBERTAD – ECUADOR
2015**

La Libertad, mayo 2015

APROBACIÓN DEL TUTOR

En mi calidad de Tutor (a) del trabajo de investigación: **“CONOCIMIENTO DE LAS MADRES EMBARAZADAS SOBRE EL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL: CENTRO DE SALUD 5 DE JUNIO.LA LIBERTAD 2014-2015”**, elaborado por el Sr./a MARIA PAOLA CLEMENTE ZAMBRANO, egresada de la Carrera De Enfermería, Escuela de Ciencias de la Salud, Facultad de Ciencias Sociales y de la Salud de la Universidad Península de Santa Elena, previo a la obtención del Título de Licenciada de Enfermería, me permito declarar que luego de haber orientado, estudiado y revisado, la Apruebo en todas sus partes.

Atentamente

.....
Lic. Sonia Santos Holguín. Msc.

TUTORA

CERTIFICACIÓN GRAMATICAL Y ORTOGRÁFICA

DE:

ESPECIALIZADA EN LITERATURA Y PEDAGOGÍA

En mi calidad de Licenciada de la especialidad de Lengua y Literatura, luego de haber revisado y corregido la tesis **“CONOCIMIENTO DE LAS MADRES EMBARAZADAS SOBRE EL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL: CENTRO DE SALUD 5 DE JUNIO.LA LIBERTAD 2014-2015”**, previa la obtención del Título de **LICENCIADO/A EN ENFERMERÍA**, de la estudiante de la Carrera de Enfermería, Escuela de Ciencias de la Salud, Facultad de Ciencias Sociales y de la Salud de la Universidad Estatal Península de Santa Elena, **CLEMENTE ZAMBRANO MARIA PAOLA**, certifico que está habilitada con el correcto manejo del lenguaje, claridad en la expresión, coherencia en los conceptos, adecuado empleo de la sinonimia, corrección ortográfica y gramatical.

Es cuanto puedo decir en honor a la verdad.

La Libertad, mayo del 2015

Amelia Pinoargote de Álvarez

LICENCIADA EN LITERATURA Y PEDAGOGÍA

TRIBUNAL DE GRADO

Lic. Guillermo Santa María Msc.
**DECANO DE LA FACULTAD DE
CIENCIAS SOCIALES Y DE LA
SALUD**

Dr. Juan Monserrate Cervantes. Msc.
**DIRECTOR DE LA ESCUELA
DE CIENCIAS DE LA SALUD**

Lic. Fátima Morán Sánchez. Msc.
PROFESOR DEL ÁREA

Lic. Sonia Santos Holguín. Msc.
TUTOR

Ab. Joe Espinoza Ayala.
SECRETARIO GENERAL

DEDICATORIA

La posibilidad de realizar un sueño es lo que hace que la vida sea interesante
Esta tesis se la dedico a mi Dios quién supo orientarme por el buen camino,
darme fortaleza para seguir adelante y no desfallecer en los problemas que
surgían, enseñándome a enfrentar las adversidades sin perder nunca la dignidad ni
desfallecer en el intento.

A mis padres y tíos que con su amor y enseñanza me han inculcado las virtudes y
valores que se requieren para vivir con deseos y felicidad.

A mí amado esposo que ha sido pilar fundamental para terminar mi carrera, que
con su apoyo constante e incondicional ha sido, fuente de sabiduría y calma, y de
consejo en todo momento.

A mí querido hijo Mathías, que ha sido y seguirá siendo mi impulso para
superarme, cada día de mi vida.

AGRADECIMIENTO

Nuestra recompensa se encuentra en el esfuerzo y no en el resultado. Un esfuerzo total es una victoria completa.

Agradezco a mi Dios por bendecirme, permitiendo llegar hasta donde he llegado, por hacer realidad este sueño deseado.

A la Universidad Estatal Península de Santa Elena por brindarme la oportunidad de ser una profesional.

A mi tutora de tesis, Lcda. Sonnia Santos por su paciencia, exigencia y dedicación, quien con sus conocimientos ha logrado que pueda terminar mis estudios con éxitos.

A mi familia, por su comprensión y ayuda en cada momento que necesitaba de su apoyo y consejos.

**UNIVERSIDAD ESTATAL PENÍNSULA DE SANTA ELENA
ESCUELA DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE ENFERMERÍA**

**CONOCIMIENTOS DE LAS MUJERES EMBARAZADAS SOBRE EL
TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL: CENTRO DE SALUD 5 DE
JUNIO.LA LIBERTAD 2014-2015**

Autora: Clemente Zambrano María

Tutora: Lic. Sonia Santos Holguín Msc

RESUMEN

El presente trabajo de investigación busca identificar cual es el grado de conocimiento que tienen las mujeres embarazadas sobre el tamizaje metabólico neonatal y se aplicó el tipo de estudio cuantitativo, descriptivo y transversal. La técnica que fue utilizada es la encuesta con un cuestionario de preguntas que se designó a un universo de 64 mujeres embarazadas. En los resultados obtenidos se manifiesta que el 61% tiene un déficit de conocimiento de la importancia del Tamizaje Metabólico Neonatal, el 66% desconoce el medio de diagnóstico, el 67,2% no conoce las consecuencias de la prueba y el 66% de las enfermedades metabólicas que identifica esta prueba del "Pie Derecho", con lo cual se cumple con el objetivo general que es determinar el nivel de conocimientos que poseen las mujeres embarazadas sobre el Tamizaje Metabólico Neonatal "pie derecho".

Se identificó un bajo nivel de conocimiento de las mujeres embarazadas acerca el procedimiento del Tamizaje Metabólico Neonatal, debido a la limitada instrucción escolar de la población mayoritaria.

Se sugiere al personal del Puesto de Salud 5 de Junio, mejorar la capacidad de información a las mujeres embarazadas, mediante la planificación de charlas a las gestantes como parte de la atención prenatal.

Por esta razón es necesario plantear una propuesta para la difusión sobre el Tamizaje Neonatal en el sector del Puesto de Salud "5 de Junio", en donde se brinden charlas con un lenguaje sencillo, y específico, que ayude a las gestantes a una mejor comprensión del Programa del Pie Derecho.

Palabras Claves: Tamizaje metabólico neonatal, mujer embarazada, conocimientos.

**UNIVERSIDAD ESTATAL PENÍNSULA DE SANTA ELENA
ESCUELA DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE ENFERMERÍA**

**KNOWLEDGE THAT PREGNATE WOMEN HAVE TO HAVE ABOUT
METABOLIC NEWBORN FILTER: “5 DE JUNIO” HEALTH CENTER.
LA LIBERTAD 2014-2015**

**Author: Clemente Zambrano Maria
Tutor: Lic. Sonia Santos Holguín Msc.**

ABSTRACT

This research work tries to identify how much knowledge pregnant women have about the metabolic filter in newborns. Quantitative, descriptive and transversal studies were applied. Surveys were used as a technique with a questionnaire applied to 64 pregnant women. We obtained the following results 61% of the surveyed women has a lack of knowing about how important is the metabolic filter for newborns, the 66% don't know how to diagnose it, the 67,2% don't know the consequences of the test and the 66% don't know the metabolic diseases that this test identifies most known as “The Right Feet”, through this the general objective that was to determine how much pregnant women know about the Metabolic Filter for newborns “The Right Feet” was accomplished.

Was identified a low level of awareness of pregnant women about the Neonatal Metabolic Screening procedure owing to limited schooling of the majority population. It is suggested that the staff of the Health June 5, improve information to pregnant women, by planning talks to pregnant women as part of prenatal care.

For this reason it's necessary to consider a proposal for the dissemination of the Neonatal Screening in the field of Health Post "June 5", where talks will provide simple language, and specific, that helps pregnant women to a better understanding Right Foot of the program.

Key words: Neonatal metabolic screening, pregnant women, knowledge.

INDICE GENERAL

	Página
Portada	i
Aprobación del tutor	ii
Certificación gramatical y ortográfica	iii
Tribunal de Grado	iv
Dedicatoria	v
Agradecimiento	vi
Resumen	vii
Abstract	viii
Índice general	ix
Introducción	1
Planteamiento del problema	3
Enunciado del problema	6
Justificación	7
Objetivos: General y Específico	9
Hipótesis	10

CAPITULO I

	Pg.
MARCO TEÓRICO	12-49
1.1 MARCO CIENTÍFICO	12-49
1.1.2 Antecedentes Investigativos	12
1.1.3 Tamizaje Metabólico Neonatal	14
1.1.3.1 Importancia	15
1.1.4 Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal	16
1.1.5 Clases de Tamizaje Metabólico Neonatal	18
1.1.6 Técnicas del Tamizaje Metabólico Neonatal	18
1.1.7 Muestra	21
1.1.7.1 Tiempo óptimo de la muestra	23
1.1.8 Niveles de corte y Detectabilidad para el diagnóstico de las cuatro patologías que detecta el Tamizaje Metabólico Neonatal	24
1.1.9 Umbral de tratamiento	26
1.1.10 Definiciones actualizadas	26
1.2 Enfermedades detectadas mediante el Tamizaje Metabólico Neonatal	28
1.2.1 Hiperplasia suprarrenal Congénita	28
1.2.2 Concepto	28
1.2.3 Causas	29
1.2.4 Síntomas	30
1.2.5 Tratamiento y pronóstico	31
1.2.6 Complicaciones a largo plazo	32
1.3 Hipotiroidismo Congénito	33
1.3.1 Concepto	33
1.3.2 Causas	34
1.3.3 Signos y síntomas	34
1.3.4 Tratamiento y pronóstico	36
1.4 Galactosemia	37

1.4.1	Concepto	37
1.4.2	Causas	37
1.4.3	Signos y Síntomas	38
1.4.4	Tratamiento y pronóstico	39
1.5	Fenilcetonuria	40
1.5.1	Concepto	40
1.5.2	Causas	41
1.5.3	Signos y Síntomas	42
1.5.4	Tratamiento y pronóstico	43
1.6	Teorías y modelos de enfermería	44
1.7	MARCO LEGAL	50
1.7.1	Ley de la Constitución del Ecuador	50
1.7.2	Plan Nacional del Buen vivir	52
1.8	MARCO CONCEPTUAL	55

CAPÍTULO II	Pg.
METODOLOGÍA	
2.1 Diseño de la Investigación	57
2.2 Tipo de Investigación	57
2.2.1 Descriptiva	57
2.2.2 Transversal	57
2.2.3 Cuantitativa	57
2.2.4 Bibliográfica	58
2.3 Población y Muestra de la Investigación	58
2.4 Variables a investigar	58
2.5 Operacionalización de Variables	59
2.5.1 Déficit de conocimiento	59
2.6 Técnicas e Instrumentos para la recolección de datos	61
2.6.1 Prueba Piloto	62
2.7 Consideraciones Éticas	62
2.8 Procedimiento de la investigación	63
2.9 Procesamiento y Presentación de datos	63
2.10 Talento Humano	63

CAPITULO III

ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN DE DATOS	64
Conclusiones	70
Recomendaciones	71
Bibliografía	72
Referencia bibliográfica	74
Anexos	76
Cronograma	85
Presupuesto	86

ANEXOS	Pg.
Anexo # 1 Certificado urkund	
Anexo # 2 Permisos para la Obtención de Datos	77
Anexo # 3 Consentimiento Informado	78
Anexo # 4 Formulario 1	79
Anexo # 5 Cronograma	85
Anexo # 6 Presupuesto	86
Anexo # 7 Análisis de cuadros y Gráficos	87
Nivel de escolaridad	88
Situación laboral	89
Horas laborables	90
Importancia del Tamizaje Metabólico Neonatal	91
Enfermedades que detecta el Tamizaje Metabólico Neonatal	92
Persona a quien se le realiza la prueba del Pie Derecho	93
Consecuencias de no realizar la prueba del Pie Derecho	94
Conocimiento del costo del Tamizaje Metabólico Neonatal	95
Conocimientos sobre el lugar de la toma de muestra	96
Medio de diagnóstico para detectar enfermedades metabólicas	97
Personal de enfermería debe orientar sobre la prueba de tamizaje	98
A quién debe dirigirse la capacitación	99
Enfermedades que detecta el tamizaje metabólico neonatal	100
Espacio físico adecuado	101
Capacitación del personal de salud a las mujeres embarazadas sobre el tamizaje metabólico neonatal	102
Razón por lo que se realiza la prueba del pie derecho	103
Personal de salud que realiza la prueba del pie derecho	104
Medio por donde se obtienen los resultados	105
Plan de educación a las mujeres embarazadas del pie derecho	106

PRESUPUESTO

Antecedentes	110
Marco institucional	111
Objetivo general	114
Objetivos específicos	114
Beneficiarios	115
Presupuesto	116
Cronograma	117
Actividades	118

INTRODUCCIÓN

Las Enfermedades Metabólicas Congénitas (EMC) o Errores Congénitos del Metabolismo, son alteraciones en la variación de la secuencia codificadora del ADN, generando un daño que tiene consecuencias desadaptativas para el individuo; es decir que son enfermedades monogénicas debidas a deficiencias o ausencia de una proteína, que provoca bloqueos metabólicos y que se manifiestan clínicamente por efecto tóxico del metabolito acumulado (Pizarro, 2003)

Se estima que la incidencia es 1 por cada 3.000 recién nacidos vivos (RNV) y de 1 por 5.000 RNV cuando hay programas de screening. En países desarrollados constituye el 10% de las hospitalizaciones pediátricas y el 37% de esta enfermedad patología puede manifestarse en el período neonatal, el 95% en los primeros años de la vida con encefalopatías de progresión lenta (Pizarro, 2003)

Las enfermedades Congénitas metabólicas se manifiestan con síndrome neurológicos y para poder diagnosticar una enfermedad metabólica en el período neonatal disponemos de Antecedentes Obstétrico-Familiares, Cribado neonatal.

El cribado Neonatal en el Ecuador se lleva a cabo desde año 2011 como una política de estado a través del programa de Tamizaje Neonatal PIE DERECHO bajo la rectoría del Ministerio de salud Pública. El cual tiene como fin una detección precoz y de esa manera reducir la morbilidad y mortalidad Neonatal por enfermedades metabólicas.

Los centros de salud y los hospitales maternos son los responsables de ejecutar el programa del pie derecho. En los actuales momentos no se cumple a cabalidad dicho programa sea esto por el desconocimiento de las madres o por el equipo de salud revirtiéndose reflejado esta situación en el puesto de salud 5 de junio.

Por lo anteriormente manifestado se realiza la presente investigación para determinar el grado de conocimientos que tienen las mujeres embarazadas sobre el programa de Tamizaje Metabólico Neonatal, en un universo de 64 mujeres embarazadas que acuden a este centro de salud. Esta investigación tiene gran relevancia e importancia porque permitió detectar cuáles son los principales temas de conocimiento y sus posibles causas lo que está originando la presencia de las enfermedades metabólicas neonatales e incluso la muerte.

Los resultados obtenidos en la investigación fueron que el 61% del universo de estudio tienen un déficit de conocimiento de la importancia del Tamizaje Metabólico Neonatal, el 66% desconocen el medio de diagnóstico, el 67,2 % de las consecuencias de no efectuar esta prueba, y el 66% de las enfermedades metabólicas que detecta la prueba o screening neonatal.

Por esta razón se hace necesario plantear e implementar un programa de difusión sobre el Tamizaje Neonatal con el fin que aplique el pie derecho a todo recién nacido a través de los distintos medios de comunicación y en los diversos sectores públicos del sector de afluencia del puesto de salud y de esa manera lograr la detección precoz de las discapacidades o la muerte.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Las Enfermedades Metabólicas Congénitas, son alteraciones en la variación de la secuencia codificadora del ADN, que genera deficiencias o ausencia de una proteína, que provoca bloqueos metabólicos y que pueden afectar al hígado, riñones, dificultad en la alimentación, cataratas, retraso mental y la muerte del recién nacido. Estas enfermedades congénitas son Fenilcetonuria (o "PKU"), Galactosemia, deficiencia de Biotinidasa, Hipotiroidismo Congénito Primario, Hiperplasia Suprarrenal Congénita y Fibrosis Quística (Pizarro, 2003)

Actualmente el avance que existe en el diagnóstico precoz y tratamiento ha mejorado notablemente. Dentro de los medios de diagnóstico está el "Tamizaje neonatal", es un análisis que se realiza al bebé a partir del cuarto día hasta los 30 días de vida, para detectar si tiene o no alguna de estas enfermedades.

El tamizaje neonatal o la llamada prueba del talón derecho consiste en hacerle una pequeña punción en el talón, si el resultado del estudio revela que el bebé tiene alguna enfermedad congénita, la familia será informada y orientada para seguir el tratamiento y los cuidados necesarios para el caso.

En la actualidad a nivel mundial se ha demostrado que del 20 al 30 % de los casos de mortalidad pediátrica hospitalaria tiene como base una enfermedad genética. Los análisis de la morbilidad infantil son aún más sorprendentes; entre el 2 % y 3 % de todos los recién nacidos se encuentran malformaciones congénitas, cerca del 60 % de los abortos espontáneos tienen como causa un trastorno genético embrionario y el 1.5 % de todas las admisiones a un hospital general universitario

en los Estados Unidos son debidas a enfermedades genéticas (estadística de la OPS_OMS).

En relación a los países de América Latina, Chile y México son pioneros en los programas de Tamizaje Metabólico ampliado. En México se hizo un estudio, confirmando 18 casos de enfermedades metabólicas en el año 2000. (Velazquez, 2000)

Para el año 2013, se resaltó los términos o metas determinadas, ya que se elaboró la prueba de Tamizaje Metabólico Neonatal a 225.436 recién nacidos, previniendo discapacidad intelectual en 114 niños, así se estableció 26 casos de hiperplasia suprarrenal congénito, 76 de hipotiroidismo congénito, 4 de galactosemia, y 8 de fenilcetonuria, teniendo 161 niños con casos positivos detectados en estos tres años. (MSP, Proyecto de tamizaje metabolico neonatal, 2012)

En la provincia de Santa Elena, desde el año de aplicación del proyecto de Tamizaje Metabólico Neonatal hasta el día de hoy, se realizaron 12. 241 pruebas de identificación temprana de enfermedades metabólicas en los neonatos en todos los centros de salud. En lo que va del 2013, en Santa Elena se han detectado 4 casos positivos: 3 de hipotiroidismo y 1 de hiperplasia suprarrenal. (Rivadeneira , 2013)

En el Ecuador el Ministerio de Salud dentro de su política pública ha implementado en el año 2011 el Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal para la detección oportuna de enfermedades que pueden causar discapacidad. Bajo el slogan "Con pie derecho, la huella del futuro" el proyecto impulsado por la Vicepresidencia y el Ministerio de Salud Pública, el cual debe

ser ejecutado por las diferentes unidades de salud, dicho estudio es gratuito y lo realizarán en todos los hospitales de la red pública.

La inversión del Gobierno Nacional en este programa es de 17 millones distribuidos hasta el 2015, dicho programa trata de detectar las alteraciones genéticas metabólicas que pueden ocasionar enfermedades en las personas, que hasta el siglo pasado fueron una de las principales causas de discapacidad, especialmente en los países en vías de desarrollo.

En los actuales momentos se ha observado que por diversas causas las madres no acuden a los centros de salud a realizar el tamizaje neonatal. Entre estas causas los escasos recursos sanitarios, para manejar el programa de tamizaje metabólico neonatal, inequidad al acceso del programa, factores demográficos, o falta de capacitación a las madres que acuden a consulta prenatal.

El Puesto de Salud 5 de Junio está ubicado en el cantón La Libertad, atendiendo a un promedio de 10 mujeres embarazadas semanalmente, las cuales después del parto deben volver al puesto de salud para realizar la Prueba de Tamizaje a su recién nacido o a su neonato. Las mujeres embarazadas que acuden a la consulta externa del Puesto de Salud 5 de Junio, presentan un déficit de conocimiento sobre el Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal, además del déficit en la cultura de asistencia a la atención prenatal de las mujeres embarazadas, que le resta importancia a esta prueba necesaria para evaluar el estado de salud de los recién nacidos.

Las consecuencias de esta problemática generan las dificultades para el cumplimiento del Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal, lo que

impide además la eficiente detección precoz de las alteraciones metabólicas causantes de las discapacidades intelectuales, que también puede incidir en la tasa de mortalidad y morbilidad neonatal en la localidad y en el país.

El programa consiste en realizar una prueba a niñas y niños, con la toma de muestras del cordón umbilical o del talón, que se hace al cuarto día de nacidos en todas las Unidades del Ministerio de Salud, donde se pueden identificar patologías como hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia e hiperplasia, al ser identificadas y tratadas oportunamente se podría evitar una vida con discapacidad Operativas. La prueba es completamente gratuita.

Los resultados se consiguen en 15 días y se los puede obtener mediante el ingreso al sistema TAMEN. Si el diagnóstico es positivo en cualquiera de las cuatro patologías, se inicia el tratamiento según el tiempo estimado para cada enfermedad, antes de que haya secuelas graves por lo que inmediatamente se busca, localizar y tratar al bebé con los especialistas de cada área.

El rol de enfermería comunitaria se enfrenta a grandes desafíos como los cambios sociales demográficos y epidemiológicos así como la desigualdad de género, educación, nuevas formas de consumo y comunicación. La enfermería comunitaria participa activamente en acciones de promoción, prevención y restauración de salud, coadyuvando al cumplimiento de los objetivos emanados de la declaración del milenio así como de los propósitos del programa nacional de salud: mejorando las condiciones de vida de toda la comunidad.

FORMULACION DEL PROBLEMA

¿Los conocimientos impartidos por el personal de enfermería sobre el programa de tamizaje metabólico neonatal a las mujeres embarazadas será oportuna y adecuada en el puesto de salud 5 de junio del cantón La Libertad?

JUSTIFICACIÓN DEL TEMA

La principal razón que motivó el presente estudio, fue en primer lugar el incremento de los casos de hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita y galactosemia en la población infantil, y, en segundo lugar las actividades de Tamizaje Metabólico Neonatal que se realizan en otros países latinoamericanos, como Brasil, Argentina, México, donde se están detectando oportunamente trastornos genéticos, que si son tratados a tiempo pueden ser erradicados, alcanzando así una mejor calidad de vida para la ciudadanía.

Esto quiere decir, que los trastornos genéticos en los recién nacidos, pueden ser detectados oportunamente mediante la Prueba de Tamizaje en el talón, para evitar enfermedades en el futuro, razón por la cual el investigador acogió este tema como parte de la investigación para la obtención del título de Licenciado en Enfermería.

Los programas de salud infantil en los países desarrollados han logrado superar la mortalidad por desnutrición, diarreas, enfermedades infecciosas y trasmisibles, actualmente los Defectos Congénitos constituyen la mayor causa de mortalidad infantil, incluyendo los Errores Congénitos del Metabolismo (ECM) y Endocrinopatías. (Sanmartí, 1990)¹

Brasil fue uno de los países pioneros en la detección oportuna de enfermedades que pueden causar discapacidad, al igual que Chile, Costa Rica y México, que implementaron el Plan de Tamizaje Metabólico para hacer frente a las enfermedades causadas por alteraciones genéticas que ocasionaron discapacidad en la población vulnerable.

Por primera vez en Ecuador se están diagnosticando a tiempo estas enfermedades, causantes de diferentes limitaciones del desarrollo infantil, para el tratamiento gratuito, oportuno y especializado en más de 2000 unidades públicas de salud en todo el país.

En Ecuador se han identificado 15 casos positivos: 12 de Hipotiroidismo Congénito, 2 de Hiperplasia Suprarrenal Congénita y 1 de Galactosemia. Todos han sido tratados inmediatamente " este proyecto es impulsado por la Vicepresidencia y el Ministerio de Salud Pública, desde diciembre de 2011.

Las unidades operativas que forman parte del Ministerio de Salud Pública, deben contar con la implementación adecuada y el recurso humano capacitado para poder con los objetivos principales de la APS (ATENCIÓN PRIMARIA DE SALUD) que es “fomentar la salud y prevenir las enfermedades”.

Tiene como finalidad implementar correctivos en el nivel de atención primaria mediante la educación e información continua propuesta de un programa educativo sobre la Prueba de Tamizaje en el talón dirigido a la comunidad para lograr cambios de actitudes ante el déficit de conocimientos en las madres de los recién nacidos.

Las pruebas de detección para recién nacidos buscan trastornos metabólicos, genéticos y del desarrollo grave, de tal manera que se puedan tomar medidas importantes durante el tiempo crítico antes de que se presenten los síntomas. La mayoría de estas enfermedades son muy poco frecuentes, pero son tratables si se detectan a tiempo.

El estudio propuesto también radica en el déficit de conocimiento de las mujeres embarazadas sobre la importancia de prevenir o identificar a tiempo las patologías para poder aplicar un tratamiento precoz.

El estudio es de gran relevancia científica, relevancia social y contemporánea, relevancia científica: porque a partir de los resultados que se obtengan, se formularán nuevas hipótesis, modelos y propuestas teóricas dirigidas a explicar y predecir el éxito del conocimiento de la prueba de tamizaje en el talón.

Relevancia social: porque con los resultados obtenidos la población infantil contara con grandes beneficios en la prevención de enfermedades. Además implica una serie de beneficios y un gran impacto social, concretamente en cuanto a prevención y erradicación global de las enfermedades.

Relevancia contemporánea: ya que mediante el control continuo y la erradicación de enfermedades, se puede disminuir la inversión económica en materia de salud. Por último, se considera que la ejecución de este proyecto es totalmente factible, ya que cuenta con el apoyo de los directivos de la unidad operativa objeto del estudio, ya que su mayor preocupación es brindar a la comunidad un servicio de atención eficaz, eficiente y segura.

OBJETIVOS

OBJETIVO GENERAL

Determinar el nivel de conocimientos que poseen las mujeres embarazadas sobre el Tamizaje Metabólico Neonatal “pie derecho” en el Puesto de Salud 5 de junio. La Libertad.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Identificar el conocimiento de las mujeres embarazadas sobre la importancia y medio de diagnóstico que tiene el procedimiento del Tamizaje Metabólico Neonatal.
- Identificar las consecuencias del incumplimiento de la prueba del tamizaje metabólico neonatal en los recién nacidos.
- Determinar el conocimiento de las gestantes sobre las enfermedades metabólicas que detecta el programa de tamizaje neonatal.
- Determinar el conocimiento del personal de salud sobre la prueba del tamizaje metabólico.
- Diseñar una propuesta para la implementación del programa del tamizaje neonatal.

HIPÓTESIS

El déficit de conocimiento que tienen las embarazadas sobre el tamizaje neonatal influye en la detección precoz de enfermedades metabólicas.

CAPÍTULO I

1. MARCO TEÓRICO

1.1 MARCO CIENTÍFICO

1.1.2 ANTECEDENTES INVESTIGATIVOS

El origen del tamizaje metabólico neonatal el cual, se utiliza para determinar las enfermedades metabólicas de los recién nacidos, empezó con el planteamiento de Garrol en 1902, quien indicó la probabilidad de que se transmitan en la herencia unas deficiencias de químicos particulares del metabolismo. La fenilcetonuria, descubierta en 1934, fue la primera enfermedad que se logró detectar precozmente en la infancia, mediante el tamizaje de la orina, usando cloruro férrico. (Echeverria, 2013)

En 1961, el Dr. Robert Guthrie elaboró la prueba de tamizaje a través del acopio de gotas de sangre en un papel filtro para la identificación de la fenilcetonuria. La prueba tiene su asentamiento en un ensayo de inhibición bacteriana, usando un antimetabolito análogo de la fenilalanina. Posteriormente, el mismo principio fue empleado para identificar otras anomalías del metabolismo de histidina y aminoácidos como: metionina, lecitina y tirosina. . (Echeverria, 2013)

Guthrie y Susi en el año de 1963, informaron el efecto que se obtuvo a partir del diagnóstico de enfermedades del metabolismo a los recién nacidos con el empleo

de un procedimiento inmediato, que se podría usar como examen de escrutinio. Como consecuencia de este descubrimiento, se logra la aplicación de las pruebas del tamizaje neonatal en los Estados Unidos en ese mismo año (Evia, 2004)

Desde el año de 1964 existen formas para el tamizaje de los recién nacidos para detectar la galactosemia, en el año de 1973 se inicia ,en Canadá, otro programa siendo el pionero, utilizado para el Hipotiroidismo Congénito, y posteriormente se instaura en los Estados Unidos en el año de 1975.

En México, se implementa en el año de 1973 y únicamente se realizaba para enfermedades como fenilcetonuria, galactosemia, enfermedad de orina con olor a jarabe de arce, homocistinuria y tirosinemia. (Evia, 2004)

A pesar de que se probó la viabilidad de este programa y se consiguió el descubrimiento y un régimen terapéutico para los niños que padecían de estas enfermedades se prosiguió con la anulación de esta prueba en el año de 1977, para luego ser restablecida en el año de 1986, en México y así quedar establecido este programa con obligatoriedad en el año de 1988. (Evia, 2004).

En los países como Costa Rica, Uruguay, Chile, y Cuba poseen programas de tamizaje que alcanza una cobertura de más del 90% de los recién nacidos. Argentina, México, Brasil y últimamente Bolivia ya cuentan con este programa donde son respaldados por los estos mismos estados. (Lama, 2000)

En el Ecuador el proyecto de Tamizaje metabólico neonatal empezó desde el 2 de diciembre del 2011 con convenio del Ministerio de Salud Pública y de Tecno Suma International, el cual, es una organización que cuenta con pericia en enfermedades congénitos del metabolismo. (MSP, Proyecto de tamizaje metabólico neonatal, 2012)

El Ministerio de Salud Pública espera prevenir cada año cerca de 251 casos de discapacidad intelectual, mediante el Programa de Tamizaje Neonatal “Con Pie Derecho, la Huella del Futuro, para el proyecto de Tamizaje Metabólico Neonatal el gobierno postula una cantidad de 17 millones de dólares hasta el 2014, donde se aplica también la ejecución, el desarrollo y la sostenibilidad del programa. Este programa tendría un ahorro para el Estado de 10 millones de dólares anuales. (Prado, 2012)

Este proyecto alcanzó las metas anheladas. En el 2011 se tamizaron a 10.340 recién nacidos en un mes, de los cuales se identificaron 6 casos positivos de los cuales tenemos hiperplasia suprarrenal congénita 1; hipotiroidismo congénito 3, galactosemia 1 y fenilcetonuria 1.

En el 2012 se tamizaron a 166.000 niños, de donde se encontraron 41 casos positivos entre ellos tenemos hiperplasia suprarrenal congénito 6, hipotiroidismo congénito 32, galactosemia 2, y fenilcetonuria 1 caso positivo.

El estado ecuatoriano se responsabiliza con el tratamiento específico para cada una de las enfermedades que se detectan, la cobertura alcanza lo que es chequeos médicos, tratamientos, medicinas y el control de la alimentación. (Andes, 2012)

1.1.3 Tamizaje Metabólico Neonatal

Definición

Es un conjunto de estudios que se realiza de forma necesaria a todo recién nacido a través de la obtención de gotas de sangre del talón del pie derecho del neonato y

recolectadas en la tarjeta de Guthrie con el objetivo de prevenir, diagnosticar y tratar a tiempo errores innatos del metabolismo que pueden causar con el tiempo retraso mental y otras enfermedades que incluso pueden ocasionar la muerte. (Meza, 2007)²

En el mundo entero se han conocido casos de personas que desarrollaron discapacidades intelectuales debido a una alteración metabólica, que si se hubiera detectado desde el mismo nacimiento del niño, tal vez pudo haberse evitado.

1.1.3.1 Importancia

En un porcentaje del 20% a 30% se han manifestado casos de muerte infantil en hospitales debido a enfermedades causadas por alteraciones genéticas. Con el análisis de la morbilidad infantil se rescata que entre el 2 y 3% de los recién nacidos padecen de malformaciones congénitas y el 60% de los abortos espontáneos han sido a causa de defectos genéticos de los embriones, y el 1,5 % de ingresos a los hospitales de Estados Unidos se debe a enfermedades genéticas. (Villegas, 1997)

Es por ello, que se hace necesario la implementación de pruebas de detección para enfermedades genéticas dirigida a la población infantil, tomando en consideración que los trastornos no se manifiestan desde el nacimiento por las alteraciones bioquímicas en la genética, sino posteriormente al desarrollo y crecimiento del infante, causando discapacidad intelectual o la muerte, es donde entonces se debe prestar especial atención a este programa y aplicarlo como política de salud en los países en vías de desarrollo. (Villegas, 1997)

Algunos especialistas consideran que existen pocas enfermedades que detectadas a tiempo permiten a un niño, crecer y desarrollarse normalmente mientras que si no se identifica tempranamente causaría costos tanto emocionales, y socioeconomicos para la familia y para la salud pública del estado. (López, 2008)

Para que una enfermedad deba ser tamizada debe cumplir ciertos requisitos determinados por el Comité sobre el Cribado de Errores Innatos del Metabolismo, en el año de 1975 entre ellos tenemos que:

- La enfermedad causa morbilidad mental, física severa o mortalidad si no se diagnostica tempranamente a los recién nacidos.
- No es factible el diagnóstico de la enfermedad con un simple examen físico y no se detecta durante el periodo neonatal.
- Se dispone de un tratamiento factible y eficiente.
- Con el tratamiento mejoraría el estilo y pronóstico de vida.
- La enfermedad tendría una incidencia alta de menor de 1 por 10.000-15.000 recién nacidos.
- Se consta de un examen analítico de cribado, eficiente, factible, y de bajo costo.

En el Ecuador el programa de Tamizaje Metabólico Neonatal se utiliza únicamente para detectar cuatro patologías entre las que se encuentran la fenilcetonuria, hipertiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita y galactosemia, para la detección oportuna y tratamiento eficaz de los cuatro errores innatos del metabolismo y evitar discapacidades intelectuales. (Santillan, 2011)

1.1.4 Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal

El programa de Tamizaje Metabólico Neonatal es un proyecto que lo lleva a cabo el Estado ecuatoriano con el aval de la Vicepresidencia y del Ministerio de Salud Pública con el nombre de “Pie Derecho” La Huella del Futuro. Este es un

proyecto que se ejecuta con la finalidad de detectar en los recién nacidos, las enfermedades metabólicas o errores innatos del metabolismo, e impedir el desarrollo de discapacidades intelectuales que producen estas enfermedades con un oportuno tratamiento integral a aquellos neonatos que se identifican a tiempo como casos positivos. (MSP, Proyecto de tamizaje metabólico neonatal, 2012)

El Tamizaje Metabólico Neonatal es un proyecto elaborado no para diagnosticar los errores innatos del metabolismo, sino que se usa para los individuos con elevada sospecha de padecer de alguna de estas enfermedades genéticas que son asintomáticas durante los primeros días de un neonato. (Marcia Hidalgo, 2013)

Es beneficioso para la familia del recién nacido realizar estas pruebas de detección temprana y así también recibir un tratamiento oportuno durante las primeras semanas de vida para poder impedir las consecuencias de diagnósticos tardíos de estas enfermedades genéticas. (Marcia Hidalgo, 2013)

El Plan tiene como objetivo el acceso gratuito al estudio. El examen del Tamiz neonatal se genera con la recolección de 6 gotas de sangre del recién nacido, que se extraen del talón del pie derecho a partir del cuarto día de nacido hasta los 30 días, la sangre se coloca en un papel filtro llamado Tarjeta de Guthrie y sirve para detectar de una enfermedad hasta alrededor de cincuenta, pero estas se logran identificar con espectrometría de masa en serie por lo que también tenemos el tamiz metabólico neonatal básico, semiampliado y ampliado.

(Vicepresidencia, 2011)

1.1.5 Clases de Tamizaje Metabólico Neonatal

En el **tamizaje metabólico neonatal básico**.- se encuentran las 4 enfermedades de más incidencia en cada país como Ecuador. La muestra se consigue del talón derecho del pie del recién nacido.

El tamiz semiampliado.- se realiza por punción del pie derecho y puede identificar de 6 a 20 enfermedades genéticas.

El tamizaje metabólico ampliado.- se efectúa en países desarrollados y se logran detectar enfermedades como acilcarnitinas, errores innatos del metabolismo, acidemias orgánicas, derivados de la oxidación de los ácidos grasos, hipotiroidismo congénito, fibrosis quística, galactosemia, hiperplasia suprarrenal que en conjunto forman más de 21 enfermedades. (Cepeda, 2010)

1.1.6 Técnicas del Tamizaje Metabólico Neonatal

Antes de recolectar las gotas de sangre del recién nacido, se necesitará del consentimiento informado y el bebé necesitará de estar con la madre para realizar la prueba. La extracción debe realizarla el personal de enfermería designado para esta función.

Para la toma de la muestra se requiere de la tarjeta de Guthrie la que tiene 6 círculos y pide los datos con la información del recién nacido como son: fecha de nacimiento, nombre, sexo, semana de gestación en la cual nació, fecha de la toma

de muestra, peso en el momento del nacimiento, hospital donde nació, pediatra, hospital o laboratorio en el cual se va a realizar el estudio, si es prueba inicial o confirmatoria. (Meza, 2007)

Se continúa con los siguientes pasos:

1. Se debe mantener al bebe en posición vertical de manera que el talón del pie derecho se encuentre a una elevación baja en relación al corazón y así conseguir que el flujo sanguíneo sea continuo y se impide la coagulación de la muestra.
2. La punción del talón del pie derecho es el modo en el cual se tienen pocos problemas para conseguir las gotas de sangre del recién nacido, se debe hacer la punción en la porción lateral del pie derecho nunca sobre el arco del pie, de la curvatura posterior del talón, ni de la parte central del pie. La profundidad del pinchazo debe ser hasta 2,4 mm y también no debe punccionarse en un lugar que haya sido punccionado anteriormente pues se podría infectar.



3. Para obtener eficazmente la muestra del recién nacido se debe calentar el sitio de punción de 3 a 10 minutos con un paño suave, y humedecido con agua tibia.

4. Posteriormente se limpia el área seleccionada del talón derecho con alcohol al 70% y esperar a que seque, si se excede de alcohol se debe secar con gasa esterilizada.
5. Para realizar la punción se sostiene fijamente el talón con el índice y el pulgar de la mano izquierda, y tiene que colocar la lanceta perpendicular y realizar la punción.
6. Si la lanceta con la que hace la punción entrara a una profundidad de más de 2.4 mm se aumenta el riesgo de lesionar el hueso, es por ello que se recomienda poner la lanceta paralelamente al talón del bebe, y pinchar en un ángulo bajo ya que solo se requiere llegar al lecho sanguíneo capilar.
7. La primera gota que se extrae debe limpiarse con una gasa estéril seca y permitir que se forme otra gota de sangre de dimensión grande y colocarla en el papel filtro permitiendo que esta gota se empape en el círculo con una sola aplicación a una altura de 3mm. Para conseguir más flujo de sangre se aconseja presionar ligeramente sobre la zona de punción.
8. Rellenar los círculos sobrantes de igual modo que se hizo en el paso anterior.
9. Algunas sustancias o materiales como el talco, el alcohol, la grasa o el polvo pueden causar fallas en los resultados de la prueba.

10. Cuando ya estén todos los círculos de la tarjeta completos, se procede a dejarlos secar, en la torre de secado alternativamente y en dirección opuesta, en un lugar a temperatura ambiente, sin exceso de humedad durante un tiempo de 2 horas y es ahí cuando los metabolitos se fijan y es donde cumplen las condiciones adecuadas para ser enviadas al laboratorio central.

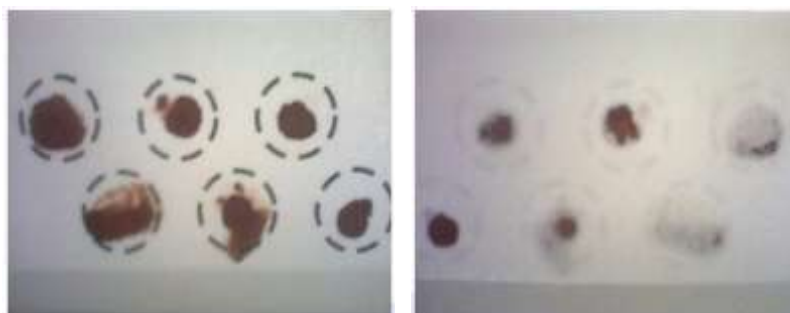
11. Se guarda la tarjeta, luego del secado en el sobre, verificando el contenido de la cartilla. (Meza, 2007)

1.1.7 Muestra

Las gotas de sangre deben ser recolectadas en una tarjeta de papel filtro y es indispensable que sean tomadas desde el cuarto día hasta los 30 días de recién nacido, y se requiere que en la tarjeta se complete correctamente los datos.

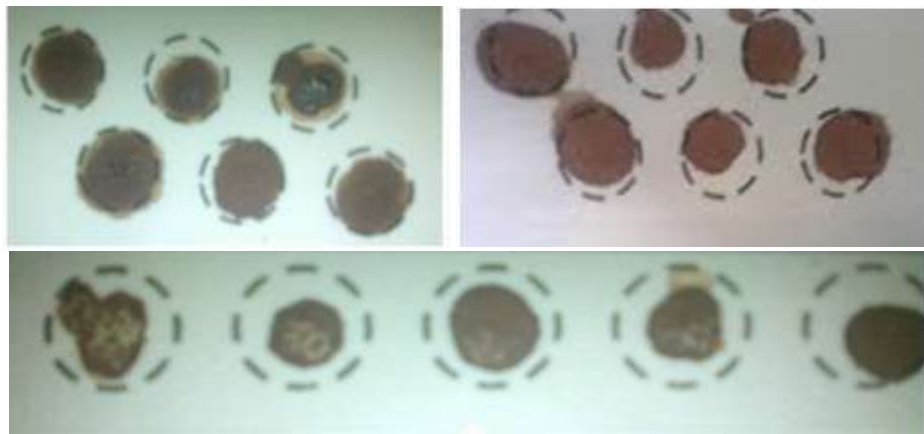
Las muestras aceptadas son iniciadas a proceso y aquella que no plasma con las condiciones necesarias es reportado rápidamente para que se efectúe una nueva toma de muestra de gotas de sangre. Se mencionan a continuación los criterios que indican que una muestra no es válida:

Insuficiente



Cuando la cantidad de muestra es muy poco para completar los 6 círculos, la muestra no se absorbe lo suficiente en ambos lados del papel filtro por ser aislado antes de que fuera empapado.

Tiempo insuficiente de secado



Desga

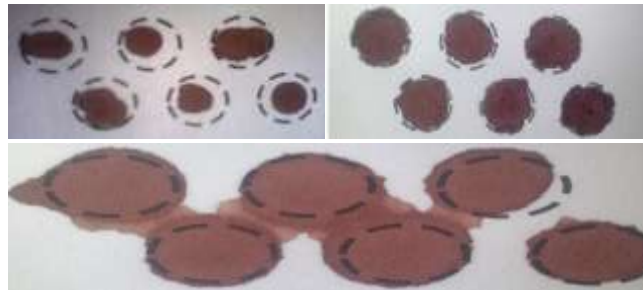
stada, rayada.-esto se da cuando la muestra de sangre ha sido empleada con un aparato el que es pasado cerca de los círculos.

Diluida.- esto mayormente ocurre cuando las muestras son adquiridas del cordón umbilical y cuando el tiempo cumplido entre la constitución del asa y la obtención de la sangre para el almacenamiento en el papel es de más de 15 minutos favoreciendo la coagulación de la sangre y lo que se filtraría en el papel absorbente solo sería suero.

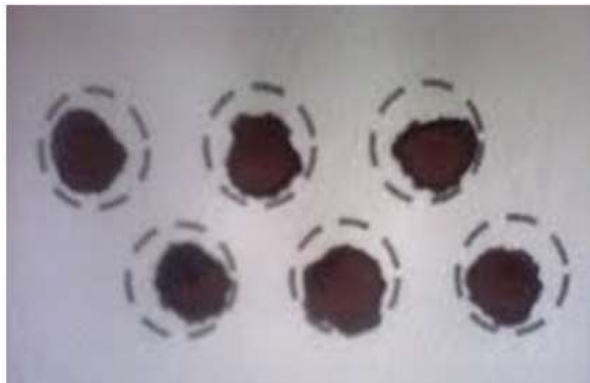
Contaminada.- la muestra tiene posibilidades de contaminarse cuando esta se encuentra cerca de sustancias como alcohol, el cual se usa siempre en el

procedimiento, o se contamina al mantenerse junto a las manos con o sin guantes, u otras sustancias como talco, agua, loción para las manos, etc.

Sobresaturada



Coagulada



Esto sucede cuando en el papel filtro se absorben más de una gota de sangre lo que causa que se irumpa el círculo siguiente o se colocó una gota en ambos lados del papel absorbente propiciando a la acumulación de coágulos.

1.1.7.1 Tiempo óptimo de la toma de muestra

Este programa de Tamizaje Metabólico Neonatal se benefician los neonatos durante sus primeros días de vida específicamente desde el cuarto día hasta los 30 días a través de pruebas como:

- ✓ PKU (fenilcetonuria)
- ✓ TSH y T4L (hipotiroidismo congénito)
- ✓ Galactosa total (galactosemia)
- ✓ 17oh-pgn (hiperplasia suprarrenal congénita)

Niño de 1 mes a 3 meses- Valoración médica y toma de la muestra en caso de ser requerido.

Niño mayor a 1 año- Valoración médica absoluta. (MSP, Proyecto de tamizaje metabólico neonatal, 2012)

1.1.8 Niveles de corte y Detectabilidad para el diagnóstico de las cuatro patologías que detecta el Tamizaje Metabólico Neonatal

Hipotiroidismo Congénito

La cantidad mínima para la detección es de 1,3 milis unidad internacional por litro del total de sangre.

Nivel de Corte

El valor límite reconocido en sangre del cordón es de 25 mili unidad internacional por litro y en sangre del talón es de 15 mili unidad internacional por litro recolectado en los recién nacidos desde el cuarto y séptimo día de haber nacido.

Cuando las muestras de sangre evidencian un nivel superior o igual son establecidos como valores altos.

Hiperplasia Suprarrenal Congénita

La cantidad mínima para la detección es de 2,5 nano mol por litro. Se puntualiza como la concentración computarizada para la fluorescencia semejante al Medidor de desviaciones estándar. (D.E.)

Nivel de corte

El valor aceptado para la determinación de la concentración de 17 Hidroxiprogesterona como nivel de corte es de 55 nano mol por litro. Si la muestra evidencia un valor alto o igual se determina como valores elevados.

Fenilcetonuria

La cantidad mínima para la identificación es de 30 micro mol de Phe/L de sangre total. Se definió como la concentración calculada para una fluorescencia equivalente al Calibrador de desviación estándar (D.E.)

Nivel de corte

Se considera que 240 micro mol de Phe/L es el valor correspondiente de sangre total. Si el valor de la muestra se encuentra alta o igual se determina como elevado.

Galactosemia

El valor de 0,9 miligramo sobre decilitro es la cantidad mínima para detectar la galactosa en la sangre total. Se puntualiza como la concentración computarizada para la fluorescencia semejante al Medidor de desviación estándar (D. E)

Nivel de corte

El valor de 10 miligramo sobre decilitro de galactosa es la concentración aceptada como valor referencial un nivel de corte más alto o igual se considera como elevado. (Pacheco, 2012)

1.1.9 Umbral de tratamiento

Es la periodo máximo que se aplica para empezar los tratamientos específicos para las enfermedades que se detectan con el tamizaje metabólico con el fin de evitar secuelas graves tratando a tiempo si es que se detecta un caso positivo con algunas de las cuatro patologías.

ENFERMEDADES CONGÉNITAS	UMBRAL DE TIEMPO PARA TRATAMIENTO
Hipotiroidismo congénito	1 mes 15 días
Hiperplasia suprarrenal	no tiene
Fenilcetonuria	3 meses
Galactosemia	3 meses

1.2 Definiciones actualizadas

Primera muestra

Es la primera muestra de sangre del neonato, donde son ingresados al sistema TAMEN los datos registrados en la tarjeta de papel filtro, egresa de la Unidad Operativa, es enviada e ingresada al Laboratorio Nacional y es analizada en las cuatro patologías para posteriormente obtener los resultados.

Muestra mal tomada

Es la muestra de sangre que luego de ser anotados los datos en el sistema TAMEN, de salir de la Unidad Operativa, y enviada al Laboratorio Nacional, no puede ser analizada por cumplir con algunas de estas condiciones:

- 1) Muestra insuficiente
- 2) Tiempo Insuficiente de Secado
- 3) Muestra Sobresaturada
- 4) Muestra Coagulada
- 5) Tiempo inconsistente de la muestra.

Muestra elevada

Es cuando la muestra luego de llevar todos los requisitos para ser procesada en el Laboratorio Nacional se demuestra que en los resultados obtenidos se detectan valores altos o que pasen los niveles de corte en una de las cuatro enfermedades.

Caso elevado

Es el recién nacido que en la primera muestra se identifican valores que pasan los niveles de corte en una de las cuatro patologías.

Muestra sospechosa

Una muestra sospechosa es cuando por segunda ocasión se lleva una muestra de un caso elevado al medio TAMEN, y se realiza todo el procedimiento para analizarlo en el Laboratorio Nacional, y continúa dando como resultado valores por encima de los niveles de corte en una de las 4 patologías.

Caso sospechoso

Es el recién nacido que en la segunda muestra se detectan valores que pasan los niveles de corte en una de las cuatro patologías.

Muestra no creada

Es la muestra que no ha sido registrado en el medio TAMEN, y que no puede ser analizada o procesada ya que no posee un código en el TAMEN por lo que debe ser creada.

Muestra de desperdicio

Una muestra de desperdicio es aquella muestra de sangre que no pudo ser registrada al sistema TAMEN, ni salió de la Unidad Operativa y que no ingresó al

Laboratorio Nacional, debido a que poseía una característica que hacía que la muestra no sea válida.

Caso positivo

Un caso positivo es aquel caso sospechoso que luego de ser procesado y analizada en Laboratorios Nacionales y extranjeros y la correspondiente valoración del médico se corrobora el caso sospechoso en al menos una de las cuatro enfermedades.

1.2 Enfermedades detectadas mediante el tamizaje metabólico neonatal

Mediante la prueba de tamizaje metabólico neonatal se pueden revelar alteraciones metabólicas que aún sin presentar síntomas pueden afectar el desarrollo del menor, por este motivo es necesario que se detecte a tiempo para aplicar el tratamiento adecuado con el propósito de evitar discapacidades.

1.2.1 Hiperplasia suprarrenal congénita

La hiperplasia suprarrenal congénita es una de las alteraciones metabólicas que pueden detectarse de manera precoz en el recién nacido, a través de la prueba de tamizaje.

1.2.2 Concepto

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. 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. (Colombo, 2003)⁴

La hiperplasia suprarrenal congénita es una patología de herencia autosómica recesiva, por una deficiencia de la enzima 21 hidroxilasa, la que se manifiesta en el 90% de esta patología. (Mónica Warman, 2008)

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.

1.2.3 Causas

Los estudios que han investigado acerca de la hiperplasia suprarrenal congénita han descubierto la causa por la cual se presenta este problema en los recién nacidos.

La hiperplasia suprarrenal congénita se debe en un 90% de los casos a la ausencia o bloqueo de la hormona 21- hidroxilasa, por esta ausencia existe una disminución de la producción de cortisol, lo que causa una elevación de los niveles de corticotropina (ACTH) incitando a la esteroidogenesis suprarrenal y así aumenta la producción de andrógenos por el bloqueo de la enzima 21- hidroxilasa.

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. (Padilla, 2009)

1.2.4 Síntomas

Uno de los aspectos más importantes al tocar el tema de la hiperplasia suprarrenal congénita, se refiere a los síntomas y se clasifican en:

Forma clásica

- ✓ Presenta una incidencia de uno cada 16000 recién nacidos vivos.
- ✓ La forma clásica de la hiperplasia suprarrenal congénita se origina por la pérdida de sal en la primera semana de vida del recién nacido porque hay una insuficiencia de aldosterona y cortisol.
- ✓ Esta ausencia de aldosterona induce a la hiponatremia y a la hiperpotasemia, y la ausencia de cortisol asimismo produce deducción del tono vascular, deducción del inotropismo cardiaco e hipoglucemia.
- ✓ Todos los anteriores efectos provocan el síndrome de pérdida de sal los cuales son: falta de apetito, deshidratación, pérdida de peso, acidosis, diarrea, y vómitos.
- ✓ En un 25% de los pacientes no presentan este síndrome de perder sal, ya que los valores de aldosterona serian adecuados para conservar los niveles suficientes de sodio normal, sin embargo manifiestan signos de virilización.
- ✓ También presentan valores de renina plasmática altos, por lo general estas personas manifiestan una ausencia clásica virilizante simple.

- ✓ Conjuntamente las anomalías en la elaboración cortical de esteroides, la función medular también puede verse involucrada, habiendo disminución de la producción de catecolaminas, principalmente epinefrina.
- ✓ El aumento de andrógenos origina genitales indeterminados en las niñas afectadas. El nivel de masculinidad de los genitales externos es diferente, y varía en 5 estadios según Prader, mientras que los órganos internos son normales.
- ✓ En los varones, no obstante, no presentan signos de exceso de andrógenos, y poseen normalmente pene, escroto, testículos y conductos de Wolff, por lo que se dificulta el diagnóstico mediante la valoración en el recién nacido.

Forma no clásica

- ✓ Se presenta en una incidencia de 1 cada 500 neonatos.
- ✓ En la hiperplasia suprarrenal no clásica la deficiencia de la hormona 21-hidroxilasa es insidiosa.
- ✓ Regularmente, los neonatos no presentan síntomas, pero en la infancia, adolescencia o pubertad, se manifiestan con aceleración del crecimiento, infertilidad e hirsutismo, adrenarquia prematura, alteraciones menstruales.
- ✓ El hiperandrogenismo que se origina es leve en comparación con la que se produce en la forma clásica.
- ✓ Además existen formas asintomáticas, en las que se requiere de un estudio genético u hormonal de las familias con déficit de la hormona 21 hidroxilasa. (Pilar Carrasco Salas, 2010)

1.2.5 Tratamiento y pronóstico

Para el tratamiento de la enfermedad se sustituyen hormonas ausentes como, gluco- mineralocorticoides, mediante la administración.

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.

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

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.

Los niños que sufran de esta patología deben seguir 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. (Queiruga, 2010)⁵

1.2.6 Complicaciones a largo plazo

Talla adulta: aunque exista exigencia del tratamiento y un riguroso control médico de los pacientes, la talla media final de estos pacientes se reportan en algunas investigaciones, que se ubica en niveles inferiores de la población normal

Obesidad y metabolismo: los niños que poseen esta enfermedad tiene un riesgo considerado de padecer obesidad en su etapa adulta por la administración de glucocorticoides en su tratamiento habitual.

Masa ósea y osteoporosis: existen causas que compliquen el incremento del tejido óseo entre los que tenemos: el hipogonadismo, trastornos menstruales, el tratamiento con glucocorticoides, y ciclos anovulatorios con insuficiencia de estrógenos. Mientras que el fin del tratamiento es de mantener una óptima mineralización de la masa ósea y garantizar un normal crecimiento del paciente.

Función gonadal y fertilidad: en las personas que no cumplen el tratamiento, y debido al aumento de los andrógenos pueden ocasionar una alteración en el desarrollo de la pubertad, y en la fase adulta causar infertilidad y disfunción gonadal. (Pilar Carrasco Salas, 2010)

1.3 Hipotiroidismo Congénito

Otra de las alteraciones metabólicas que pueden ser detectadas de manera precoz con la prueba de tamizaje es el hipotiroidismo, sobre el cual inclusive el Estado ecuatoriano ha difundido su prevención, a través de campañas publicitarias en medios masivos de comunicación. (Gomella, 2009)⁶

1.3.1 Concepto

Las hormonas tiroides son esenciales en el desarrollo intelectual de la persona, desde su niñez hasta su vida adulta.

El hipotiroidismo congénito es un desorden de la glándula tiroidea a causa de una insuficiente elaboración de la hormona tiroidea, o a una afección en su receptor, la patología puede presentarse desde el nacimiento, aunque los signos y síntomas no se manifiestan enseguida, sino luego de un tiempo de funcionamiento de la glándula tiroidea, la enfermedad puede ser “adquirida” o causada por defectos congénitos con secuelas que se demuestran tardíamente. (Cepeda, 2010)

1.3.2 Causa

Entre las causas del hipotiroidismo congénito tenemos el hipotiroidismo congénito primario (disembriogénesis y dishormonogénesis), hipotiroidismo transitorio (provocado por drogas, anticuerpos maternos y yodo), e hipotiroidismo central.

El 85% de los casos se debe a la dismorfogénesis tiroidea. Una de las causas más usuales de la ectopia es la dismorfogénesis, continuada por aplasia e hipoplasia tiroidea.

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

En el hipotiroidismo transitorio, se deben descartar los anticuerpos maternos, la ausencia o aumento de yodo, o el uso de drogas anti tiroideas maternas. (Martínez, 2012)

1.3.3 Signos y síntomas

El hipotiroidismo congénito 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.

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.

Los síntomas del hipotiroidismo congénito no suelen presentarse en las primeras semanas de vida, por lo que los síntomas se presentan tardíamente.

Cuadro clínico inicial

- ✓ Bradicardia y acrocianosis
- ✓ Mixedema
- ✓ Estreñimiento y distensión abdominal
- ✓ Asintomático en más del 95% de los casos.
- ✓ Fontanela posterior amplia
- ✓ Dificultad respiratoria a la alimentación
- ✓ Hipotermia e hipoactividad
- ✓ Postmadurez e hipertrofia

Cuadro clínico tardío

- ✓ Hernia umbilical
- ✓ Ictericia prolongada
- ✓ Baja ganancia ponderal
- ✓ Fontanela posterior amplia
- ✓ Pulso lento, soplos, cardiomegalia y derrame pericárdico asintomático
- ✓ Hipoactividad e hipotermia
- ✓ Llanto ronco
- ✓ Piel y cabello secos

- ✓ Rechazo a la vía oral y estreñimiento
- ✓ Macroglosia y mixedema
- ✓ Episodios de apnea con respiración ruidosa debido al tamaño de la lengua

Cuadro clínico del hipotiroidismo adquirido

Se manifiesta frecuentemente en la etapa de la adolescencia, aunque suele presentarse también durante los dos años iniciales del niño.

- ✓ Pubertad tardía en los adolescentes.
- ✓ Rendimiento escolar normal.
- ✓ Retardo en la maduración ósea.
- ✓ Disminución en la velocidad de crecimiento (primer síntoma).
- ✓ En niños pequeños puede haber galactorrea o pubertad pseudoprecoz.
(Cepeda, 2010)

1.3.4 Tratamiento y pronóstico

Para el tratamiento del hipotiroidismo congénito se administra por vía oral la levotiroxina sódica, el que debe ser instaurado en el transcurso de los primeros 15 días de vida del recién nacido. Se debe tener en consideración que el medicamento no se debe administrar junto fórmulas de proteína de soya ni hierro ya que estos limitan la absorción y efectividad del tratamiento.

Si no se identifica tempranamente esta enfermedad, el paciente puede desarrollar retraso mental, efectos neurológicos junto con la falta de coordinación, alteración en la capacidad de concentración, hipo o hipertonía, problemas en el habla, retraso en el crecimiento, sordera neurosensorial, e hipometabolismo.

El deterioro neurológico es voluble, se han informado que existen casos de pacientes sin tratamiento que poseen un nivel intelectual de 80, no obstante, la discapacidad se vincula con el origen del hipotiroidismo. (Dehesa, 2011)

1.4 Galactosemia

La galactosemia es también una enfermedad congénita y hereditaria, que es causada por una alteración metabólica, que es causada a su vez por un déficit hormonal.

1.4.1 Concepto

La galactosemia se produce por una alteración de un gen, debido a la insuficiencia de una enzima denominada galactosa-1 fosfato uridil transferasa. Esta es indispensable para transformar la galactosa de los alimentos lácteos en glucosa.

Habitualmente, el organismo transforma la galactosa-1- fosfato uridil transferasa en glucosa, que posteriormente se usa para conseguir energía.

En la patología, la galactosa se concentra en la sangre, ocasionando secuelas en algunos órganos como el hígado, los riñones, el sistema nervioso central, si esta enfermedad no se identifica a tiempo puede llegar a ser mortal. (Badash, 2012)

La galactosemia se clasifica en tres tipos los que son:

- Galactosemia clásica es la más común y severa. La causa es la deficiencia de galactosa-1- fosfato uridil transferasa (GALT)
- Deficiencia de galactosa quinasa (GALK)
- Deficiencia de galactosa-4- fosfato epimerasa.

1.4.2 Causas

La galactosemia es originada por una transformación en los códigos para la enzima de GALT. Este estado se adquiere de forma recesiva de un autosoma, que

quiere decir que un paciente desarrolla la galactosemia si adquiere dos reproducciones anormales del gen GALT, de cada uno de sus progenitores.

Un niño nacido de un padre portador tiene la probabilidad del 50% de heredar un gen alterado de uno de los padres y ser una persona transportadora de la enfermedad, el 25% de adquirir las dos copias alteradas y de producir la condición, y el otro 25% de no adquirir el gen alterado, y que ni desarrollen la enfermedad.

En la semana décimo quinta a decimosexta del embarazo se pueden realizar controles para poder determinar si existe galactosemia. Aunque esta enfermedad es regularmente detectada mediante la prueba del tamizaje metabólico después del cuarto día de nacido.

Esta enfermedad es controlada a través de una dieta independiente de la lactosa y de la galactosa, ya que ayuda a evitar complicaciones a corto y largo plazo. (Mandal, 2014)

1.4.3 Signos y Síntomas

Las presentaciones clínicas del niño con galactosemia se concentran de acuerdo a la actividad enzimática.

Presentación clásica de la galactosemia

Insuficiencia de la enzima 2 Galactosa-1-fosfato uridil transferasa o GALT.

Recién nacido que posee peso idóneo, pero al empezar la alimentación en el transcurso de tres y cuatro días de vida, pierde peso a causa del rebote por la alimentación, con diarrea y vómitos.

Además si no se detecta la enfermedad, en las primeras semanas de vida, el paciente presenta posteriormente los siguientes síntomas:

- ✓ Depresión neurológica y letargia.
- ✓ Alteraciones hepáticas: ictericia, alteraciones de la coagulación, hiperbilirrubinemia, hepatomegalia, hipertransaminasemia.
- ✓ Deficiencias renales con presentaciones clínicas de galactosuria y tubulopatía proximal.
- ✓ Ascitis y Edema.
- ✓ Se presentan cataratas.
- ✓ A través del tiempo se producen alteraciones hepática, sepsis, daño renal causado principalmente por Escherichia Coli. (MSP, Guía de Práctica Clínica , 2013)

1.4.4 Tratamiento y pronóstico

A los pacientes con galactosemia se les deben implantar una alimentación que este principalmente libre de lactosa y de galactosa. Los niños no pueden seguir alimentándose con leche de formula ni materna, en lugar de esto, se les introduce una alimentación a base de soya, formulas a base de carne, u alguna otra fórmula sin lactosa. Se recomiendan asimismo los suplementos de calcio.

Se les administra antibióticos en pacientes con casos de sepsis, en niños que ya hayan ingerido la lactosa.

Esta condición de salud debe ser evaluada y tratada por la atención sanitaria y las cataratas se pueden tratar mediante una cirugía.

Los pacientes que se diagnostican tempranamente y reciben un tratamiento idóneo, sin consumo de alimentos lácteos, pueden llevar un estilo de vida normal, no obstante suelen manifestar una alteración intelectual incluso cuando no consumen galactosa. (Mandal, 2014)

.

1.5 Fenilcetonuria

La última de las alteraciones metabólicas que se analizan en este apartado, es la fenilcetonuria.

1.5.1 Concepto

La fenilcetonuria es una enfermedad que se caracteriza por ser una falla congénita del metabolismo, el que se origina por una falta o una insuficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa hepática (PAH), esta enzima es la encargada de transformar la fenilalanina en tirosina; es así que si los niveles de fenilalanina aumentan, esta proteína puede afectar el sistema nervioso, causando complicaciones neuropsiquiátricas, y retraso mental.

Esta enfermedad comprende en su control factores dietéticos, clínicos, nutricionales, económicos, legales y sociales, ya que estos pueden afectar en el transcurso del tratamiento y en la efectividad del mismo.

En los años setenta, se manifestó que no todas las personas con alteraciones de la enzima fenilalanina hidroxilasa hepática equivalen a fenilcetonuria.

Entre las causas de alteraciones de la enzima fenilalanina hidroxilasa hepática tenemos también que son por trastornos de la síntesis y recarga del cofactor (tetrahidrobiopterina o BH4) que se involucran en la activación de hidroxilación de la fenilcetonuria. En la década de los 80, el gen de la enzima fenilalanina

hidroxilasa fue copiado y se detectaron las primeras transformaciones. (MSP, Guía de practica clínica, 2013)

La fenilcetonuria también tiene algunos nombres entre los que tenemos:

- ✓ Phenylketonuria (PKU)
- ✓ Oligofrenia fenilpirúvica
- ✓ PKU embriofetopatía
- ✓ Enfermedad de deficiencia de fenilalanina hidroxilasa
- ✓ Enfermedad de Folling

1.5.2 Causas

La fenilcetonuria es una patología de principio progresivo y genético, donde el patrón de herencia es autosómico recesivo.

Según el patrón mendeliano de esta patología, refiere que, cuando los dos padres son transportadores del gen alterado, se transmite al hijo y se pueden presentar las siguientes posibilidades:

- Dos en cuatro: que el recién nacido adquiera el gen normal de unos de los padres y el gen alterado, induciéndolo a ser portador.
- Una en cuatro: existe la posibilidad en un 25% que uno de los padres con el gen alterado transfiera al hijo haciéndolo que nazca con la enfermedad de fenilcetonuria.
- Una en cuatro (25%) de que los dos padres transfieran al niño el gen normal y que el recién nacido no sea portador ni posea la enfermedad. (MSP, Guía de practica clínica, 2013)

1.5.3 Signos y síntomas

Las principales consecuencias de la Fenilcetonuria están vinculadas a las afectaciones del sistema nervioso central y a la Intoxicación del sistema circulatorio.

Signos y síntomas comunes

- ✓ Vómito
- ✓ Trastorno de marcha y postura
- ✓ Desarrollo defectuoso de mielina
- ✓ Retardo del crecimiento
- ✓ Eczemas-piel seca
- ✓ Olor a moho en cuerpo
- ✓ Convulsiones frecuentes
- ✓ Hipopigmentación de la piel, cabello y ojos
- ✓ Retraso mental

Signos y síntomas poco frecuente

- ✓ Irritabilidad
- ✓ Agresión e Hiperactividad
- ✓ Depresión
- ✓ Trastorno de ansiedad
- ✓ Hiper o hipotonía
- ✓ Movimiento involuntario de los ojos
- ✓ Microcefalia
- ✓ Autismo
- ✓ Esclerodermia

1.5.4 Tratamiento y pronóstico

El método para tratar la fenilcetonuria, se basa en una alimentación baja en fenilalanina, durante el crecimiento y desarrollo del niño. La alimentación se tiene que regir según las recomendaciones del médico o nutricionista aprobado y con la ayuda de los padres del niño.

Los pacientes que siguen con el tratamiento hasta la etapa adulta tienen un mejor estado físico y mental. Con la frase “dieta para la vida” es con la que algunos profesionales aconsejan durante la concepción y embarazo.

La fenilalanina (PHE) la podemos encontrar en ciertos alimentos como leche, huevos, edulcorantes artificiales y aspartamo.

Se recomiendan entonces leches que no contengan fenilalanina para evitar la concentración de la fenilalanina. En los niños mayores y adultos se aconseja incluir vegetales y frutas. Existen algunas fórmulas suplementarias que ofrecen las vitaminas y minerales que no siempre se consiguen mediante la alimentación.

Es recomendable valorar regularmente la ingesta de tirosina en los niños que tienen menos de dos años; y se aconseja mantener un balance en la ingesta de aminoácidos de al menos 3 g/kg/día incluyendo tirosina 25 mg / kg / día.

Es necesario además agregar en la dieta alimentos complementarios como el aceite de pescado, para suplir los ácidos grasos ya que ayuda a mejorar el desarrollo neurológico y también se considera incluir hierro y carnitina.

Según estudios se ha comprobado que los pacientes que no continúan con el tratamiento y una alimentación adecuada, han presentado en la fase adulta lo que llamamos como desmielinización, trastornos psiquiátricos, y una reducción de serotonina, dopamina y norepinefrina

Se pronostica que si se sigue el tratamiento el estado del paciente, sería alentador, comenzado desde que se diagnostica la enfermedad en un lapso de tres meses, y si se aplaza o rechaza el tratamiento, se manifestara daño cerebral y se afectara el rendimiento escolar. (Moreno, 1997)⁷

1.6 TEORÍA Y MODELOS DE ENFERMERÍA

Una vez que se han descrito las principales enfermedades genéticas y hereditarias que pueden detectarse con la prueba de tamizaje, se tiene una idea clara de la importancia de esta prueba en la salud del infante, lo que debe promover mayor comunicación entre el personal de enfermería y las madres de los recién nacidos, citando para ello las teorías del autocuidado de Dorotea Orem.

1.6.1 TEORÍA DEL DÉFICIT DE AUTOCUIDADO - DOROTHEA OREM

La teoría del Autocuidado de Dorotea Orem consiste en la orientación del personal de enfermería a los individuos, para que puedan realizar ellos mismos el cuidado de su salud de forma independiente”. (Berbiglia, 2013)

El autocuidado no es más que un método para que el ser humano cuide de su salud eficientemente, a través de la educación e información que recibe del personal de enfermería, lo que fomenta la prevención de las enfermedades y el buen vivir de la población.

El modelo de interacción guarda concordancia con la teoría del autocuidado, porque fomenta la interacción entre el personal de enfermería y los usuarios, para promover el cuidado de la salud a través de las medidas preventivas.

Tanto las teorías del autocuidado como del modelo de interacción están vinculadas a la educación que debe proporcionar el personal de enfermería a la ciudadanía en general, la cual es muy importante para los cumplimientos de los objetivos y metas del Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal.

1.7.2 SUPUESTOS PRINCIPALES

La enfermera interviene como sustituta, ayuda y compañera con los cuidados de enfermería desarrollados en base a las 14 necesidades básicas de Maslow, para impulsar al autocuidado del paciente y resguardar su independencia y funcionalidad mediante la relación enfermera- paciente. La exigencia del autocuidado se da cuando el individuo enfermo no puede llevar a cabo por sí mismo su cuidado. También la enfermera debe poseer conocimientos y autonomía para brindar apoyo al paciente a través de la educación y lograr cambios en la conducta para optimizar la calidad de vida.

1.7.3 METAPARADIGMA

- ✓ **Persona:** Orem manifiesta que la persona es un ser con funciones biológicas, sociales y simbólicas, apto para desarrollarse y formarse. Es capaz de adquirir los conocimientos necesarios para auto conocerse, puede educarse para conseguir auto cuidarse, sino se cumple esto existirán otras personas que brinden esos cuidados.

- ✓ **Entorno:** son todos los aspectos físicos, biológicos, químicos, familiares, comunitarios o sociales que influyen en la interacción con la persona o paciente.

- ✓ **Salud:** es la condición con la que la persona es firme y mantiene una estructura funcional tanto física como mental, por lo que la salud no se separa de los factores psicológicos, físicos, sociales e interpersonales. Se involucran además a la sostenibilidad de la salud el control de las patologías como también la promoción, y prevención de enfermedades.

- ✓ **Enfermería:** el concepto de enfermería se determina a partir de las estipulaciones de los conceptos de entorno, persona, y salud. Entonces se define como ayudar a las personas satisfaciendo sus necesidades de auto cuidado y utiliza formas de ayuda en cada sistema de enfermería. (Gomez, 2011)

1.8 PROCESO DE ATENCION DE ENFERMERIA

Es la manera que orienta al profesional enfermero al trabajo ordenado, científico, y humanista, enfocado en analizar sincrónicamente los desarrollos y cambios en el curso o estado del paciente, familia y comunidad elegidos por la enfermera o enfermero. Es el método que garantiza cuidados de calidad y calidez, para quien necesite de la atención, con el fin de conseguir la rehabilitación, mantenimiento y mejora de la salud.

El proceso de atención de enfermería consta de cinco fases:

Valoración

Diagnóstico

Planificación

Ejecución

Evaluación.

Valoración: Equivale a la recolección y análisis de la información.

Diagnóstico: identificación de problemas reales y potenciales, y análisis de datos

Planificación: se fijan los objetivos y se determina un plan de acción.

Ejecución: significa la aplicación del plan de acción.

Evaluación: detecta la eficacia del plan y se identifican las necesidades de realizar cambios.

Etiquetas y diagnósticos enfermeros

Etiquetas: Disposición para mejorar la gestión de la propia salud

Gestión ineficaz de la propia salud

Conocimientos deficientes

Afrontamiento familiar comprometido

Disposición para mejorar los conocimientos.

Tendencia a adoptar conductas de riesgo para la salud.

Diagnóstico de enfermería

Limitación cognitiva manifestado por seguimiento inexacto de las instrucciones

Acciones de enfermería

Desarrollar materiales educativos escritos en un nivel de lectura adecuado a la audiencia objetivo.

Utilizar estrategias y puntos de intervención variados en el programa educativo.

Utilizar teleconferencias, telecomunicaciones, y tecnologías informáticas para la enseñanza.

Enseñar estrategias que puedan utilizarse para resistir conductas que entrañen riesgos en vez de dar consejos para evitar o cambiar la conducta.

Mantener una presentación centrada, corta y que comience y termine con el tema principal.

Utilizar instrucción apoyada por ordenador, televisión, videos interactivos y demás tecnologías para proporcionar la información.

Diagnóstico de enfermería

Déficit de conocimientos manifestado por fracaso al emprender acciones para reducir los factores de riesgo.

Acciones de enfermería

Identificar claramente los objetivos de la enseñanza y en términos medibles/observables.

Proporcionar información adecuado al nivel de desarrollo.

Repetir la información importante.

Utilizar un lenguaje familiar

Proporcionar ayudas a la memoria, si es preciso.

Diferenciar el contenido crítico, del contenido deseable.

Ajustar la instrucción al nivel de conocimiento y comprensión del paciente

Ajustar el contenido de acuerdo con las capacidades y discapacidades cognitivas, psicomotoras, y afectivas del paciente.

Diagnóstico de enfermería

Comprensión inadecuada de la información por parte de la persona de referencia manifestado por la persona de referencia expresa una comprensión inadecuada, lo que interfiere con conductas de apoyo eficaces.

Acciones de enfermería

Crear un entorno sanitario en el que un paciente con problemas para leer y escribir pueda buscar ayuda sin sentirse avergonzado o estigmatizado.

Utilizar una comunicación clara y adecuada.

Utilizar un lenguaje sencillo.

Simplificar el lenguaje cuando sea posible.

Utilizar un ritmo lento al hablar.

Evitar la jerga médica y el uso de acrónimos.

Comunicarse teniendo en cuenta la cultura, la edad y el género.

Determinar la experiencia del paciente con el sistema sanitario incluida promoción de la salud, protección de la salud, prevención de enfermedades, cuidado y mantenimiento de la salud y dirección por el sistema sanitario.

1.7 MARCO LEGAL

1.7.1 CONSTITUCIÓN DE LA REPUBLICA DEL ECUADOR

El fundamento legal de la investigación está relacionado con la Constitución de la República y la Ley Orgánica de la Salud.

La Constitución de la República (2008) garantiza el derecho a la salud tanto de las mujeres embarazadas, en el post-parto y para los recién nacidos, como lo describen las siguientes normativas:

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.

La Ley Orgánica de Salud (2008) vigente hasta la actualidad, manifiesta las siguientes normativas, que fundamentan la presente investigación acerca de la prueba de Tamizaje Metabólico Neonatal:

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.”

Art. 10: Quienes forman parte del Sistema Nacional de Salud aplicarán las políticas, programas y normas de atención integral y de calidad, que incluyen acciones de promoción, prevención, recuperación, rehabilitación y cuidados paliativos de la salud individual y colectiva, con sujeción a los principios y enfoques establecidos en el artículo 1 de esta Ley.

Art. 69: La atención integral y el control de enfermedades no transmisibles, crónico — degenerativas, congénitas, hereditarias y de los problemas declarados prioritarios para la salud pública, se realizará mediante la acción coordinada de todos los integrantes del Sistema Nacional de Salud y de la participación de la población en su conjunto. Comprenderá la investigación de sus causas, magnitud e impacto sobre la salud, vigilancia epidemiológica, promoción de hábitos y estilos de vida saludable, prevención, recuperación, rehabilitación, reinserción social de las personas afectadas y cuidados paliativos. Los integrantes del Sistema Nacional de Salud garantizarán la disponibilidad y acceso a programas y medicamentos para estas enfermedades, con énfasis en medicamentos genéricos, priorizando a los grupos vulnerables.

Además se hace referencia a las políticas que se encuentran en otras disposiciones del Ministerio de Salud como el Modelo de Atención Integral de Salud (MAIS), que también hacen mención al Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal.

Art. 43.- El Estado garantizará a las mujeres embarazadas y en periodo de lactancia los derechos a:

1. No ser discriminadas por su embarazo en los ámbitos educativo, social y laboral.
2. La gratuidad de los servicios de salud materna.
3. La protección prioritaria y cuidado de su salud integral y de su vida durante el embarazo, parto y posparto.
4. Disponer de las facilidades necesarias para su recuperación después del embarazo y durante el periodo de lactancia.

1.9.2 PLAN NACIONAL DEL BUEN VIVIR (2013 – 2017)

En el plan del “Buen Vivir” 2013 – 2017, dice:

- a. Diseñar e implementar mecanismos integrales de promoción de la salud para prevenir riesgos durante todo el ciclo de vida, con énfasis sobre los determinantes sociales de salud.
- b. Levantar el perfil epidemiológico y sanitario del país, como principal herramienta para la planificación de la oferta de servicios de promoción y prevención.

- c. Fortalecer el sistema de vigilancia y control epidemiológico, con corresponsabilidad comunitaria, ante posibles riesgos que causen morbilidad y mortalidad evitable o que sean de notificación obligatoria.

- d. Ampliar los servicios de diagnóstico, control y atención oportuna pre y posnatal a la madre y el recién nacido, para prevenir las enfermedades prevalentes de la infancia.

- e. Prevenir y combatir el consumo de tabaco, alcohol, sustancias estupefacientes y psicotrópicas, con énfasis en las mujeres en período de gestación, niñas, niños y adolescentes.

- f. Implementar acciones integrales para la disminución de la morbilidad y la mortalidad por enfermedades transmisibles y crónicas no transmisibles o degenerativas de alta prioridad, y enfermedades evitables y desatendidas, por consumo de alimentos contaminados y por exposición a agroquímicos u otras sustancias tóxicas.

- g. Desarrollar e implementar programas nacionales de reducción de la muerte materna y neonatal, con enfoque integrado e intercultural.

- h. Promover el uso de prácticas médicas que reduzcan el riesgo de transmisión materno-fetal y materno-infantil de enfermedades.

- i. Promover la educación para la salud como principal estrategia para lograr el autocuidado y la modificación de conductas hacia hábitos de vida saludables.

- j. Promover la lactancia materna como la acción más efectiva para la nutrición y la prevención de enfermedades infecciosas neonatales, sobre todo gastroenteritis.

- k. Desarrollar e implementar mecanismos para la detección temprana de enfermedades congénitas y discapacidades.

- l. Implementar programas de inmunización como mecanismo de defensa ante microorganismos patógenos, con énfasis en niños, niñas, adolescentes, mujeres embarazadas, adultos mayores y personas con discapacidad.

- m. Promover la investigación en servicios sanitarios, en articulación con el Sistema de Vigilancia Epidemiológica, que permita la detección oportuna de patologías, virus y demás enfermedades, así como la identificación de mecanismos y acciones para contrarrestar una posible propagación de epidemias.

- n. Impulsar la creación de programas de medicina preventiva.

1.10 MARCO CONCEPTUAL

Autocuidado. – Consiste en la orientación del personal de enfermería a los individuos, para que puedan realizar ellos mismos el cuidado de su salud de forma independiente”.

Conocimiento. – Es el proceso en virtud del cual la realidad se refleja y reproduce en el pensamiento humano, el proceso está condicionado por las leyes del devenir social y se halla indisolublemente unido a la actividad práctica.

Fenilcetonuria. – La fenilcetonuria es una enfermedad hereditaria, que causa una alteración del metabolismo, haciendo al cuerpo incapaz de descomponer un aminoácido llamado fenilalanina, que se encuentra en la mayoría de los alimentos, lo que ocasiona que el organismo no pueda metabolizar de manera adecuada.

Galactosemia. –La galactosemia es una enfermedad hereditaria, que se produce por la deficiencia de la enzima galactosa-I fosfatos uridil transferasa, mediante esta enzima se convierte la galactosa en glucosa

Hiperplasia suprarrenal congénita. – La hiperplasia suprarrenal congénita, es un trastorno que afecta a las glándulas suprarrenales, estas glándulas producen hormonas, como el cortisol, aldosterona y las hormonas sexuales, pero cuando la persona tiene HSC no produce una cantidad suficiente, produciendo exceso de andrógeno.

Hipotiroidismo. – El hipotiroidismo es una alteración de la glándula tiroidea que ocasiona una disminución de la producción de Hormonas Tiroideas.

Pruebas de detección. – Las pruebas de detección para recién nacidos buscan trastornos metabólicos, genéticos graves que afectan al desarrollo, de tal manera que se puedan tomar medidas importantes durante el tiempo crítico antes de que se presenten los síntomas. La mayoría de estas enfermedades son muy poco frecuentes, pero son tratables si se detectan a tiempo.

Tamizaje Metabólico Neonatal. – Es una prueba clínica mediante la cual se pueden detectar múltiples enfermedades provocadas por enfermedades causadas por mutaciones en los genes que codifican proteínas concretas, alterando la estructura primaria de una proteína o la cantidad sintetizada, lo que repercute en su capacidad funcional de un modo relativo o grave en el metabolismo, desencadenando retraso físico, mental, inadecuada asignación sexual y/o muerte.

CAPÍTULO II

METODOLOGÍA

2.1 DISEÑO DE LA INVESTIGACIÓN

La metodología de la investigación es Cuantitativo debido a que a través de este estudia las causas que impide conocer lo importante que es realizar el tamizaje.

2.2 TIPO DE INVESTIGACIÓN.

2.2.1 Descriptiva.-porque se da a conocer de manera general el grado de conocimiento que tienen las madres que acuden al puesto de Salud 5 de Junio sobre el programa de tamizaje neonatal.

2.2.2 Transversal.- porque se observó y se analizó las variables en un periodo determinado.

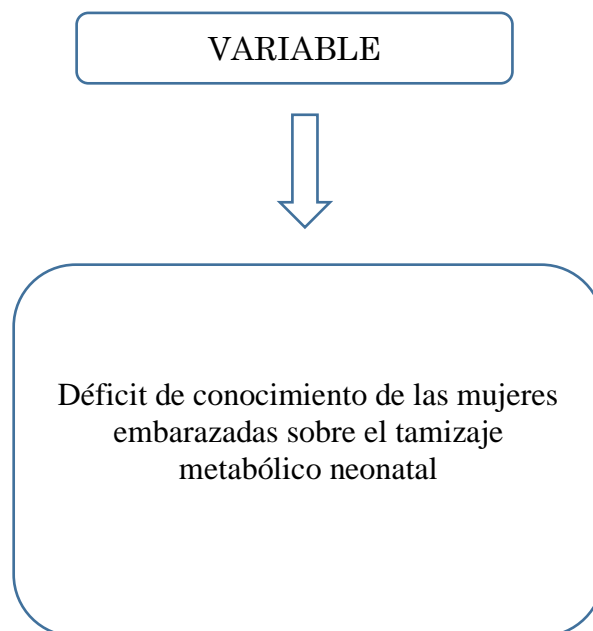
2.2.3 Cuantitativa.- se utilizó el tipo de investigación cuantitativo, ya que mediante métodos estadísticos se busca determinar cuál es el grado de conocimiento que tienen las mujeres embarazadas sobre la prueba del tamiz metabólico neonatal.

2.2.4 Bibliográfica.- permitió recopilar información de libros, revistas, enciclopedias, registros y demás documentos referentes al tema del estudio del Tamizaje Metabólico Neonatal

2.3 POBLACIÓN Y MUESTRA

Para efectuar esta investigación se tomó como universo 64 mujeres embarazadas que acuden al puesto de salud “5 de junio”. Y para medir las variables Déficit de conocimiento de las mujeres embarazadas sobre el tamizaje metabólico neonatal se tomó como muestra al mismo universo de estudio, por ser un número mínimo pero demostrativo, los resultados e interpretaciones se realizaron a través de barras y gráficos estadísticos.

2.4 VARIABLE A INVESTIGAR



2.5 OPERALIZACIÓN DE LA VARIABLE:

2.5.1 Déficit de conocimiento que tienen las mujeres embarazadas sobre el tamizaje metabólico neonatal: Es la conceptualización que poseen acerca del programa de tamizaje neonatal y al cual factor socioeconómico pertenecen las mujeres embarazadas.

Dimensión	Indicador	Escalas
Factores Socioeconómicos	Nivel de escolaridad	<ul style="list-style-type: none"> – Primaria – Secundaria – Nivel superior – Analfabeto
	Situación laboral	<ul style="list-style-type: none"> – Empleado – Desempleado
	Horas que labora	<ul style="list-style-type: none"> – 8 horas – 12 horas – No trabaja
Conocimientos Tamizaje Neonatal	Importancia del tamizaje metabólico neonatal	<ul style="list-style-type: none"> – Previene enfermedades transmisibles. – Previene discapacidad y muerte precoz. – Ninguna – No conoce
	Enfermedades que detecta la prueba del tamizaje metabólico neonatal	<ul style="list-style-type: none"> – Hipotiroidismo congénito – Galactosemia – Hiperplasia suprarrenal

		<ul style="list-style-type: none"> - Fenilcetonuria - Otras - No conoce.
	A quién se realiza la prueba del pie derecho	<ul style="list-style-type: none"> - Recién nacidos - Pre escolares - Escolares - Adolescentes - Ninguno
	Conocimientos de las consecuencias de no realizar la prueba del “pie derecho”	<ul style="list-style-type: none"> - Discapacidades físicas - Discapacidades intelectuales y muerte - Ninguna - No conoce
	Costo de la prueba del tamizaje neonatal	<ul style="list-style-type: none"> - Si - No
	Área del cuerpo que toma de muestra	<ul style="list-style-type: none"> - Pie derecho - Pie izquierdo - Ninguno - No conoce
	Medio de diagnóstico para detectar enfermedades metabólicas	<ul style="list-style-type: none"> - Prueba de pie derecho - Vacunas - Ecografías - Ninguna - No conoce

Dimensión	Indicador	Escalas
Programa del pie derecho	Capacitaciones continuas al personal de salud sobre la prueba del screening metabólico	<ul style="list-style-type: none"> - Si - No
	Personal de salud que debe recibir la capacitación del tamizaje neonatal	<ul style="list-style-type: none"> - Médicos - Enfermeros - Internos de enfermería - Auxiliar de enfermería - Todos - Ninguno
	Enfermedades que se detectan con la prueba del Tamizaje Neonatal	<ul style="list-style-type: none"> - Fibrosis quística - Fenilcetonuria - Hiperplasia suprarrenal - Galactosemia - Hipotiroidismo congénito

		<ul style="list-style-type: none"> - Ninguna - No conoce
	Espacio físico adecuado	<ul style="list-style-type: none"> - Si - No
	Capacitación del personal de salud del Tamizaje Neonatal a las mujeres embarazadas	<ul style="list-style-type: none"> - Si - No
	Importancia del tamizaje neonatal	<ul style="list-style-type: none"> - Diagnosticar enfermedades transmisibles - Diagnosticar enfermedades metabólicas - Ninguna - No conoce
	Personal de salud que realiza el procedimiento del tamizaje metabólico neonatal	<ul style="list-style-type: none"> - Médicos - Enfermeros - Internos de enfermería - Auxiliar de enfermería - Todos - Ninguno
	Medio de información para obtención de resultados de la prueba del talón derecho	<ul style="list-style-type: none"> - Centro de salud - Internet - Vía telefónica - Ninguna - No conoce
	Método de educación continuo sobre el programa del pie derecho a mujeres embarazadas	<ul style="list-style-type: none"> - Si - No

2.6 TÉCNICAS E INSTRUMENTOS DE LA INVESTIGACIÓN

La técnica de recolección de datos será la encuesta en la modalidad escrita dirigida a las madres. El instrumento para recoger y almacenar la información está

representado por un cuestionario que consta de preguntas cerradas, que tienen correspondencia con los objetivos específicos de la investigación.

2.6.1 PRUEBA PILOTO.- Se realizó esta prueba con 10 encuestas a mujeres embarazadas sobre el conocimiento del tamizaje neonatal y la detección Precoz de las enfermedades metabólicas, para certificar si el cuestionario está bien estructurada y elaborada y así obtener los resultados esperados.

2.7 CONSIDERACIONES ÉTICAS

Tomando la parte legal de la investigación se realizó lo siguiente:

- Oficio dirigido al “Puesto de Salud 5 de Junio”, Institución donde se obtuvo el permiso para la realización de la investigación.
- Hoja de consentimiento informado dirigido a las mujeres embarazadas que acuden al puesto de salud 5 de Junio que están inmerso en la investigación el conocimiento que tienen sobre el Tamizaje Neonatal dichas mujeres

2.8. PROCEDIMIENTOS DE LA INVESTIGACIÓN

Para el procesamiento de la información obtenida se realizaron los siguientes pasos:

- Determinar la población objeto de investigación.
- Solicitar la debida autorización a las autoridades del Puesto de Salud 5 de junio del cantón La Libertad.
- Realizar el diseño del modelo de las preguntas de la encuesta.
- Aplicar las encuesta a las mujeres embarazas.
- Analizar y procesar la información, utilizando el programa Excel.
- Interpretación de resultados obtenidos.

2.9.- PROCESAMIENTOS Y PRESENTACIÓN DE DATOS

El procesamiento de los datos se lo realizara a través del programa sps y los resultados de los datos obtenidos en la investigación se lo representara a través del tablas y gráficos de barras con su respectivo porcentaje, el que permitió realizar el análisis y por ende sus conclusiones y recomendaciones

2.10.- TALENTO HUMANO

INVESTIGADORAS

- Interna de enfermería María Clemente Zambrano

SUJETOS A INVESTIGAR

- Mujeres Embarazadas que acuden al “Puesto de salud 5 de junio”

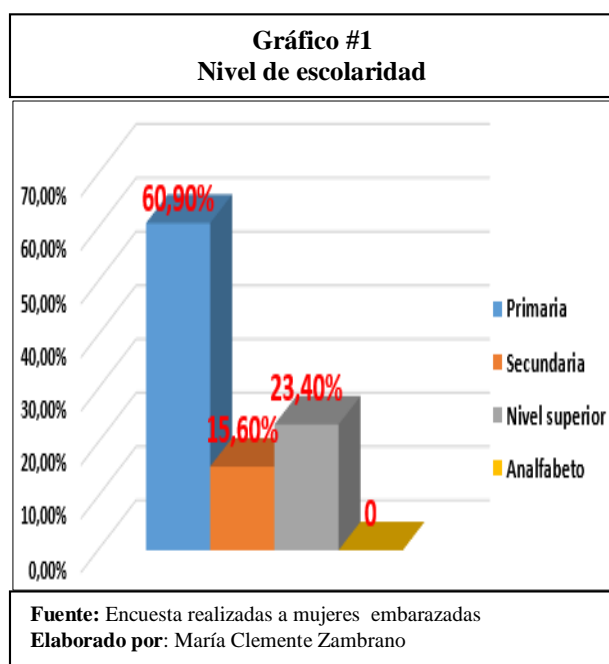
TUTORA

LCDA. Sonia Santos Holguín

CAPÍTULO III

3.1 ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS

Una vez conseguido los datos se prosiguió a realizar el análisis e interpretación de los resultados, donde se utilizó un universo de 64 mujeres embarazadas de distintas edades, según gráfico # 1, el 61% de las mujeres embarazadas tienen un

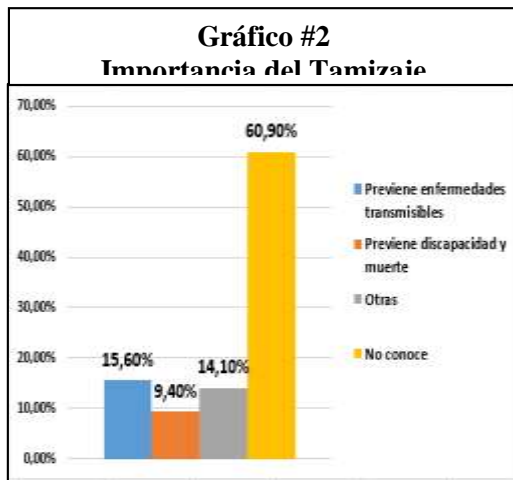


nivel de instrucción primaria, un 23% tiene nivel superior, y el 16% es de instrucción secundaria. Con lo que se puede determinar que las gestantes que acuden al Puesto de salud “5 de junio” del cantón La Libertad tiene escaso nivel de preparación académica, por lo tanto se puede considerar que este es un factor que influye en la baja aceptación de la práctica de la

prueba de tamizaje metabólico neonatal, ya que al no contar con un nivel de instrucción superior las probabilidades de desconocimiento son mayores.

Según marco teórico, de acuerdo a (Caldwell, 2003)⁸ “Relata que las Madres cada vez que superan los distintos niveles de escolaridad hasta llegar al nivel superior, opinan y admiten con mejor conocimiento sanitario, efectuar las medidas de atención, con más responsabilidad para el cuidado de la salud del niño.

Cumpliendo con el primer objetivo que es identificar el conocimiento de las mujeres embarazadas sobre la importancia y medio de diagnóstico que tiene el procedimiento del Tamizaje Metabólico Neonatal., según gráfico # 2 se obtuvo, que el 61% de mujeres embarazadas respondieron que no conocen, el 16% que



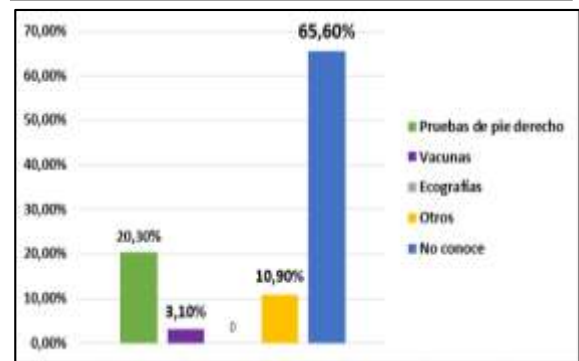
Fuente: Encuesta realizada a mujeres embarazadas

previene enfermedades transmisibles, el 14% contestó otras importancias, y solo el 9% respondió correctamente.

Por lo que se demuestra, el déficit de conocimiento de las mujeres embarazadas, acerca de la importancia de esta prueba, que según marco teórico, (Villegas, 1997) sirve para prevenir la discapacidad intelectual o

la muerte, y así alcanzar un mejor pronóstico de vida, recibiendo el tratamiento adecuado e integral a la población infantil, evitando costos emocionales y económicos para la familia.

Grafico #3
Medio de diagnóstico para detectar enfermedades metabólicas



Fuente: Encuesta realizada a mujeres embarazadas

Con relación al medio de diagnóstico de tamizaje neonatal , en el gráfico #3 se observa que el 66% de las mujeres embarazadas no conocen, de esta prueba, el

20% conoce que es la Prueba del “Pie Derecho”, el 11% respondió que son otros medios, el 3% manifestó que por vacunas y un 0% contestó que por ecografías.

Por lo que se determinó el conocimiento equívoco que tienen las mujeres embarazadas acerca de esta prueba.

Según marco teórico, (Noguera, 2009)⁹ , el medio que se utiliza para detectar las enfermedades metabólicas desde temprana edad, es la prueba del talón derecho o

también llamado prueba del “Pie Derecho” con el objetivo de identificar y realizar un tratamiento antes de que sucedan lesiones irreversibles durante la infancia o adolescencia, basándose en el conocimiento sobre el tamizaje metabólico neonatal.

En el gráfico# 4, relacionado al segundo objetivo, se describe las consecuencias de no efectuar la prueba del talón derecho y se observa, que el 67,2 de mujeres embarazadas, no conocen, el 22% refiere que causa discapacidad física, el 11% manifestó que otras consecuencias,

mientras que ninguna gestante respondió correctamente, evidenciando que existe un mayor porcentaje, que no comprende que las enfermedades metabólicas desarrollan discapacidades intelectuales e incluso la muerte en los niños o adolescentes sino se detecta precozmente.

Según marco teórico (Meza, 2007) es un procedimiento, en donde se analiza la muestra, para determinar la existencia o no de una alteración metabólica en el infante que puede ser la causa de discapacidad intelectual. Por este motivo se recomienda a las madres que lleven a su hijo recién nacido al establecimiento de salud, a partir del cuarto día de nacimiento para que le realicen la prueba de Tamizaje Metabólico Neonatal.

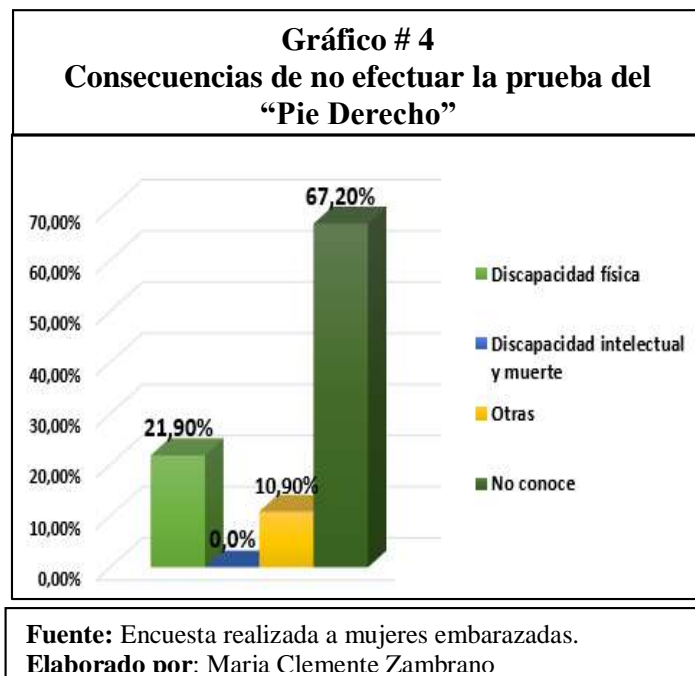
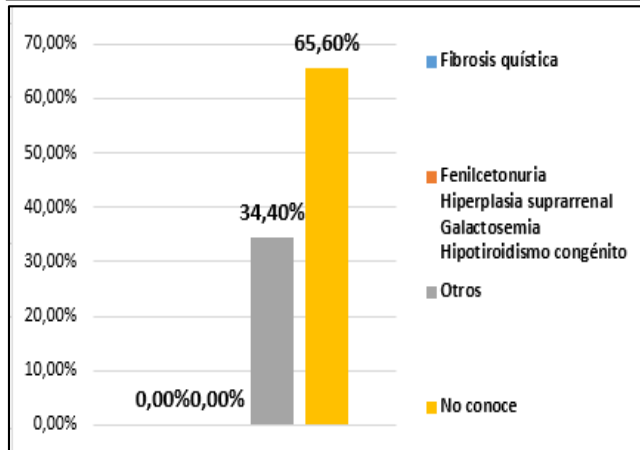


Gráfico # 5
Enfermedades que detecta el Tamizaje Metabólico Neonatal

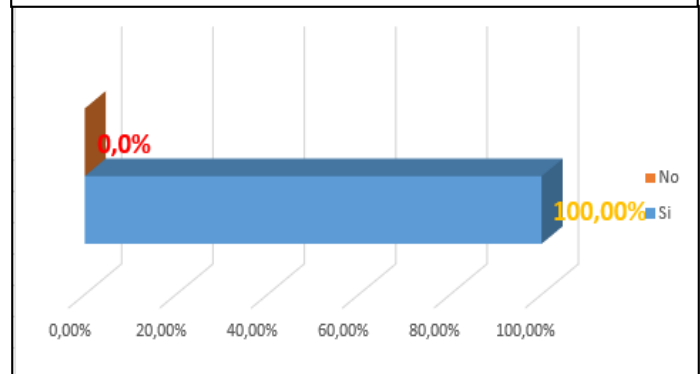


Fuente: Encuesta realizada a mujeres embarazadas
Elaborado por: Maria Clemente Zambrano

En relación al tercer objetivo, el cual es determinar el conocimiento de las gestantes sobre las enfermedades metabólicas que detecta el programa de tamizaje neonatal, tenemos según el gráfico #5, que el 66% de gestantes no conocen, sobre las enfermedades específicas que detecta la prueba del “Pie Derecho”, el 34% manifiesta que otros, mientras que

ninguna gestante responde las respuestas correctas. De esta manera se relaciona con el marco teórico, en donde se refiere que el tamizaje metabólico neonatal básico detecta en Ecuador las cuatro enfermedades con más casos de morbilidad, como la Hiperplasia Suprarrenal Congénita, la galactosemia que es causada por un déficit hormonal, Fenilcetonuria que es el déficit de una enzima que puede causar contaminación en el interior del organismo humano e Hipotiroidismo Congénito.

Gráfico #6
Capacitaciones continuas acerca del Tamizaje Metabólico Neonatal

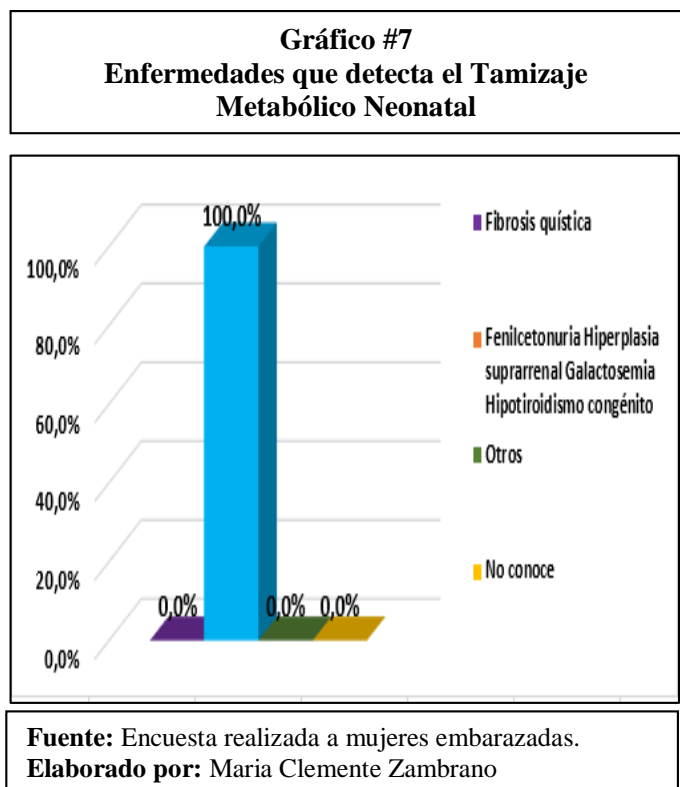


Fuente: Encuesta realizada a mujeres embarazadas
Elaborado por: Maria Clemente Zambrano

Analizando el cuarto objetivo, que es determinar el conocimiento del personal de salud sobre la prueba del tamizaje metabólico para realizar la prueba del tamizaje metabólico, según el gráfico, en donde se interroga si reciben capacitaciones

continuas acerca del Tamizaje Metabólico Neonatal, manifiestan que el 100% si reciben, capacitaciones continuamente, por lo que se cumple según marco legal, que la Constitución de la República del Ecuador considera que quienes forman parte del Sistema Nacional de Salud emplearan los programas, normas de atención integral y políticas en donde existen acciones de promoción, prevención, recuperación, rehabilitación y cuidados paliativos de la salud colectiva e individualmente, en base a los enfoques y principios determinados en el artículo 1 de esta Ley.

Evaluando al personal de salud, con la aplicación del indicador, Enfermedades que detecta el Tamizaje Metabólico Neonatal, se obtuvo que los que trabajan en este puesto de salud, conocen en un 100% las enfermedades metabólicas que detecta la prueba del Tamizaje Metabólico Neonatal, y se evidencia que el personal sanitario se encuentra capacitado para aplicar este programa, en el puesto de salud “5 de junio” y lograr la promoción y prevención de discapacidades y muertes, en infantes y adolescentes de este sector de la Provincia de Santa Elena.



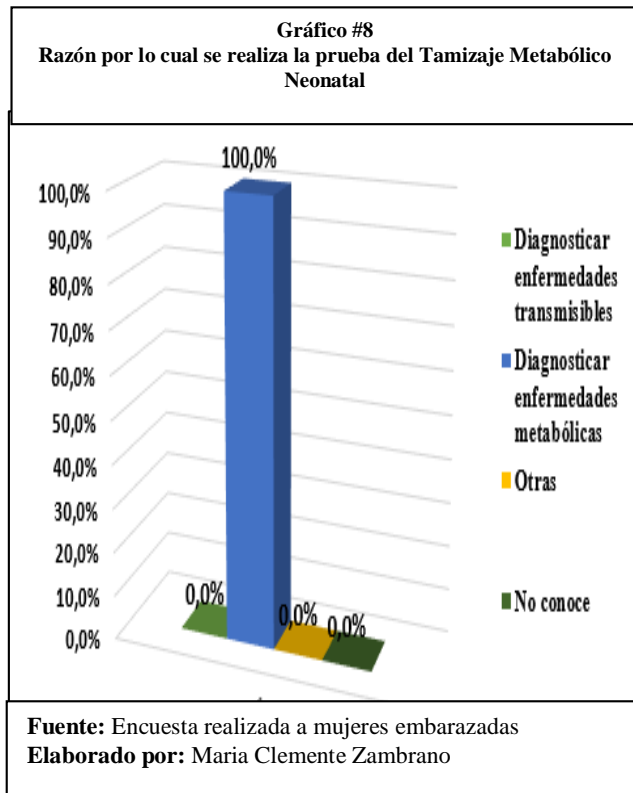
Continuando con el análisis del cuarto objetivo, según gráfico #8 tenemos que el 100% considera que la razón por la cual se realiza la prueba del Tamizaje Metabólico Neonatal es para diagnosticar las enfermedades metabólicas, demostrando que conocen y son competentes para efectuar esta prueba en los recién nacidos que acudan al puesto de salud.

Cumpliendo así la teoría de Dorothea Orem donde manifiesta que la enfermera debe poseer conocimientos y autonomía para brindar apoyo al paciente a través de la educación y lograr cambios en la conducta para optimizar la calidad de vida de las personas.

Por esto las mujeres embarazadas que acuden al puesto de salud “5 de junio” pueden llevar a sus neonatos a

que el personal de enfermería le realice la prueba del “Pie Derecho”.

La información obtenida de las mujeres gestantes del puesto de salud, confirman que no tienen los conocimientos suficientes sobre el Tamizaje Metabólico Neonatal e impide que asistan al puesto de salud tempranamente cumpliendo con la hipótesis de que el déficit de conocimiento de las mujeres embarazadas influye en la detección precoz de las enfermedades metabólicas.



CONCLUSIONES

- ❖ Se identificó un bajo nivel de conocimiento de las mujeres embarazadas acerca el procedimiento del Tamizaje Metabólico Neonatal, debido a la limitada instrucción escolar (primaria) de la población mayoritaria.
- ❖ Se determinó en las gestantes el desconocimiento en la importancia, y medio de diagnóstico del Tamizaje Metabólico Neonatal, siendo la causa más importante que la información que recibieron algunas de ellas no la entendieron de manera apropiada por la baja aceptación debido a su nivel de preparación.
- ❖ Las mujeres embarazadas no conocen de las consecuencias de no efectuar la prueba del “Pie Derecho”, que son el desarrollo de discapacidades intelectuales o la muerte del infante o adolescente.
- ❖ Las mujeres embarazadas no conocen las principales enfermedades metabólicas que detecta esta prueba, sin embargo el personal de salud si informa en las charlas proporcionadas sobre estas enfermedades.
- ❖ Se cumple de esta manera el objetivo general que es determinar el nivel de conocimientos que poseen las mujeres embarazadas sobre el Tamizaje Metabólico Neonatal “pie derecho”.

RECOMENDACIONES

- ❖ Se sugiere al personal del Puesto de Salud 5 de Junio, mejorar la capacidad de información a las mujeres embarazadas, mediante la planificación de charlas a las gestantes como parte de la atención prenatal.
- ❖ Incluir en las charlas de la prueba de Tamizaje Metabólico Neonatal la importancia de realizar al recién nacido esta prueba donde se indique los pormenores con un lenguaje específico para las mujeres embarazadas.
- ❖ Informar a las gestantes de las consecuencias del Tamizaje Metabólico Neonatal y de esta manera controlar de manera óptima las alteraciones metabólicas para prevenir las discapacidades intelectuales en los niños y adolescentes.
- ❖ Aplicar la propuesta para capacitar acerca del Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal para que puedan informar eficientemente a las mujeres embarazadas para motivarlas a asistir con sus recién nacidos a que le realicen la prueba del pie derecho.

BIBLIOGRAFÍA

- Caldwell, J. C. (2003). *Mortalidad en relación al desarrollo de la economía*. Suiza: Organización Mundial de la Salud.(8)
- Cepeda, M. L. (2010). *Tamiz neonatal*. NNANI, 17.
- Colombo, M. (2003). *Errores innatos en el metabolismo del niño*. Imprenta Salesianos, S.A. (4)
- Dehesa, M. (2011). *Hipotiroidismo y bocio*. Unidad de Endocrinología Pediátrica, 150- 165.
- Evia, J. R. (2004). Tamiz neonatal. *Patología clínica*, 130-144.
- Gomella, T. L. (2009). *Neonatología*. Editorial Médica Panamericana. (6)
- Lama, R. L. (2000). Tamizaje Neonatal del hipotiroidismo congénito y enfermedades metabólicas, *Tamizaje Neonatal del hipotiroidismo congénito y enfermedades metabólicas*, 72-73.
- López, G. M. (2008). Screening neonatal, *Protocolos Diagnóstico Terapéuticos de la AEP: Neonatología*, 423-433
- Martínez, A. (2012). Hipotiroidismo congénito un: diagnóstico que no debemos olvidar, *Revista Chilena Pediatría* 482- 491
- Meza, M. D. (2007). Importancia clínica del tamiz neonatal y metodologías más utilizadas en México, grupo MexLab. (2)
- Moreno, E. (1997). *Diagnóstico y tratamiento en enfermedades metabólicas*. Ediciones Díaz de Santos S.A.(7)

- Ministerio Salud Pública. (2013). *Guía de práctica clínica*. Obtenido de Guía de práctica clínica
- Noguera, R. (2009); *Manual de Pediatría*,. Costa Rica, Ediciones Noguera. (9)
- Pacheco, R. B. (2012). *Niveles de corte y Detectabilidad que se aplica para el diagnóstico de las cuatro patologías que detecta el "Proyecto Nacional de Tamizaje Neonatal"*. QuiPux. (3)
- Padilla, E. R. (2009). Hiperplasia suprarrenal congénita, *Enfermedades crónicas*, 73-75.
- Pilar, P. N. (2010). Genitales ambiguos en recién nacidos, *Casos clínicos*, 104
- Queiruga, G. (2010). *Pesquisa neonatal lo que puede prevenir una gota de sangre*. Montevideo, Editorial bibga. (5)
- Sanmartí, L. S. (1990). *Educación sanitaria*. Ediciones Díaz de Santos S.A. (1)
- Villegas, J. B. (1997). Importancia del tamiz neonatal, *Derecho a vivir en desventaja*, 1-18

REFERENCIA BIBLIOGRAFICA

- Hidalgo, M. A (2013); Pesquizaje neonatal y su incidencia en la identificación de enfermedades congénitas.
- Badash, M. (2012) Centro Medico Langone NYU. <http://www.med.nyu.edu/content?ChunkIID=104041>
- Berbiglia, V. (2013). Modelos de enfermería.: <http://modelosenfermeros2013.blogspot.com/2013/05/teoria-del-deficit-del-auto-cuidado.html>
- Andes, S. (2012). El tamizaje neonatal aspira prevenir 251 casos de discapacidad intelectual al año. <https://www.vicepresidencia.gob.ec/el-tamizaje-neonatal-aspira-prevenir-251-casos-de-discapacidad-intelectual-al-ano/>
- Gómez, J.V. (2011). Teoría de Dorothea Orem. <http://es.slideshare.net/blue/dorothea-orem>
- Mandal, A. (2014) Noticias Médicas. [http://www.news-medical.net/health/Galactosemia-Causes-\(Spanish\).aspx](http://www.news-medical.net/health/Galactosemia-Causes-(Spanish).aspx)
- MSP. (s.f). Proyecto de tamizaje metabólico neonatal. Recuperado de: <http://www.salud.gob.ec/proyecto-de-tamizaje-metabolico-neonatal/>
- Prado, J.V. (2012). Blog para el estudiante de medicina. <http://joseviilapradoparaelmedico.blogspot.com/2012/05/tamizaje-neonatal-en-el-ecuador.html>

- MSP. (2012). Tamizaje Metabólico Neonatal.
<https://www.vicepresidencia.gob.ec/el-tamizaje-neonatal-aspira-prevenir-251-casos-de-discapacidad-intelectual-al-año/>

ANEXOS

ANEXO #2



Ministerio
de Salud Pública

DIRECCION DISTRITAL DE SALUD 24D02-SALINAS-LALIBERTAD
Gestión Estratégica de Salud –Hospital Básico La Libertad



OFICIO # 092- 14- DD.02-S-HBLL


La Libertad, 18 de junio del 2014

Señora Licenciada.
Doris Castillo Tomalá
DIRECTORA DE CARRERA DE ENFERMERIA - UPSE.
Ciudad.-

De mi consideración:

Por medio del presente reciba cordiales saludos, y a la vez informo que la petición realizada en **Oficio No. 035-CE-2014**, referente a solicitud de trabajo de investigación para la titulación del tercer nivel, con el tema "Conocimiento de las madres embarazadas sobre el Tamizaje Metabólico Neonatal 2013-2014, información que será recabada en el Puesto de Salud Cinco de Junio, por la alumna Clemente Zambrano María Paola, ha sido aprobada, para lo cual tendrá que regirse a la normativas existentes en esta Unidad Operativa.

Por la atención que se sirva dar al presente; suscribo muy atentamente,


Dra. Lourdes Avelino Tomalá
Directora Área # 2 Hospital La Libertad.



c.c: Archivo

		FIRMA O SIMILLA
ELABORADO	Jessenia Chiriboga	
REVISADO	Dr. Lourdes Avelino	
APROBADO		

La Libertad – Cdia. Santa Paula – Vía Punta Carnero
Teléfonos: 593 (4) 2775844
cshialibertad@dosse.oob.ec



ANEXO# 3

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PARTICIPANTES DE INVESTIGACIÓN

El propósito de esta ficha de consentimiento informado es proveer a los participantes en esta investigación una explicación clara precisa de la naturaleza de la misma así como su rol en ella como participantes.

La presente investigación es conducida por María Paola Clemente Zambrano interna de Enfermería de la Universidad Estatal Península de Santa Elena la meta de este estudio es determinar el conocimiento de las madres embarazadas sobre el tamizaje metabólico neonatal: centro de salud 5 de junio en La Libertad 2013-2014.

Si usted accede en este estudio es estrictamente voluntaria. La información que se recoja será confidencial y no se usara para ningún otro fin que el de la investigación sus respuestas al cuestionario y a la entrevista serán anónimas.

Si tiene alguna duda sobre este proyecto, puede hacer preguntas en cualquier momento durante su participación en el trabajo de investigación.

María Clemente Zambrano

Encuestada



**UNIVERSIDAD ESTATAL PENÍNSULA DE SANTA ELENA
FACULTAD DE CIENCIAS SOCIALES Y DE LA SALUD
ESCUELA DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE ENFERMERIA**

ANEXO#4

FORMULARIO DE LA ENCUESTA.

Formulario #1: Déficit de conocimiento que tienen las embarazadas sobre el Tamizaje Neonatal.

Objetivo: Identificar el grado de conocimiento que tiene la embarazada sobre el tamizaje neonatal.

Edad:

Nombre:

N° Formulario: 01

Señale con una X la respuesta correcta

PREGUNTAS DIRIGIDA A MUJERES EMBARAZADAS

1. ¿Cuál es su nivel de escolaridad?

- | | |
|-------------------|--------------------------|
| 1) Primaria | <input type="checkbox"/> |
| 2) Secundaria | <input type="checkbox"/> |
| 3) Nivel superior | <input type="checkbox"/> |
| 4) Analfabeto | <input type="checkbox"/> |

2. Indique su situación laboral

- 1) Empleado
- 2) Desempleo

Si respondió 1 conteste la siguiente pregunta

3. ¿Cuántas horas labora?

- 1) 8 horas
- 2) 12 horas
- 3) No trabaja

4. ¿Conoce por qué es importante el TMN?

- 1) Previene enfermedades transmisibles
- 2) Previene discapacidad y muerte precoz
- 3) Ninguna
- 4) No conoce

5. ¿Conoce que enfermedades detecta el tamizaje metabólico neonatal?

- 1) Hipotiroidismo
- 2) Hiperplasia suprarrenal congénito
- 3) Galactosemia
- 4) Fenilcetonuria
- 5) Otros
- 6) No conoce

6. ¿A quiénes se realiza la prueba del pie derecho?

- 1) Recién nacido
- 2) Pre escolar
- 3) Escolares
- 4) Adolescentes
- 5) No conoce

5. ¿Conoce usted de las consecuencias de no efectuar el examen del pie derecho?

- 1) Discapacidad física
- 2) Discapacidad intelectual muerte
- 3) Ninguna
- 4) No conoce

6. ¿Conoce si la prueba del TMN tiene costo?

- 1) Si
- 2) No

7. ¿Conoce usted de qué lugar del cuerpo se toma la prueba de tamizaje metabólico neonatal?

- 1) Pie derecho
- 2) Pie izquierdo
- 3) Ninguno
- 4) No conoce

8. ¿Conoce el medio de diagnóstico para detectar enfermedades metabólicas?

- 1) Pruebas de pie derecho
- 2) Vacunas
- 3) Ecografías
- 4) Otros
- 5) No conoce



**UNIVERSIDAD ESTATAL PENÍNSULA DE SANTA ELENA
FACULTAD DE CIENCIAS SOCIALES Y DE LA SALUD
ESCUELA DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE ENFERMERÍA**

**FORMULARIO #1: DÉFICIT DE CONOCIMIENTO QUE TIENEN LAS
EMBARAZADAS SOBRE EL TAMIZAJE NEONATAL**

**OBJETIVO: EVALUAR LAS ACCIONES QUE SE REALIZAN EN EL
PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL.**

Edad:

Nombre:

Señale con una X la respuesta correcta

PREGUNTAS DIRGIDA PARA EVALUAR AL PERSONAL DE SALUD

**1. ¿Reciben capacitaciones continuas acerca del procedimiento del
Tamizaje metabólico neonatal?**

- 1) Si
- 2) No

**2. ¿A quién considera que se debe dirigir la capacitación para la
toma de muestra del pie derecho?**

- 1) Médicos
- 2) Enfermeras
- 3) Internas de enfermería
- 4) Auxiliar de enfermería
- 5) Todos
- 6) Ninguno

3. ¿Cuáles son las enfermedades que se detectan con la prueba del tamizaje neonatal?

- | | |
|-----------------------------|----------------------|
| 1) Fibrosis quística | <input type="text"/> |
| 2) Fenilcetonuria | <input type="text"/> |
| 3) Hiperplasia suprarrenal | <input type="text"/> |
| 4) Galactosemia | <input type="text"/> |
| 5) Hipotiroidismo congénito | <input type="text"/> |
| 6) Otras | <input type="text"/> |
| 7) No conoce | <input type="text"/> |

4. ¿Considera que el espacio físico con que cuenta el Puesto de Salud 5 de junio del cantón La Libertad es adecuado?

- | | |
|-------|----------------------|
| 1) Si | <input type="text"/> |
| 2) No | <input type="text"/> |

5. ¿Considera la capacitación del personal de salud a las mujeres embarazadas sobre el tamizaje neonatal?

- | | |
|-------|----------------------|
| 1) Si | <input type="text"/> |
| 2) No | <input type="text"/> |

6. ¿Conoce la razón por lo que se realiza la prueba del tamizaje neonatal?

- | | |
|--|----------------------|
| 1) Diagnosticar enfermedades transmisibles | <input type="text"/> |
| 2) Diagnosticar enfermedades metabólicas | <input type="text"/> |
| 3) Ninguna | <input type="text"/> |
| 4) No conoce | <input type="text"/> |

7. ¿Quién del personal de salud realiza la prueba del Tamizaje Metabólico en el puesto de salud?

- | | |
|---------------|----------------------|
| 1) Médicos | <input type="text"/> |
| 2) Enfermeras | <input type="text"/> |
| | <input type="text"/> |

- 3) Internas de enfermería
- 4) Auxiliar de enfermería
- 5) Todos
- 6) Ninguno

8-¿Por qué medio el personal de salud obtiene los resultados de la prueba del pie derecho a las mujeres embarazadas?

- 1) Centro de salud
- 2) Internet
- 3) Vía telefónica
- 4) No le informaron

9. ¿Existe un plan de educación a las mujeres embarazadas acerca del tamizaje metabólico en el puesto de salud?

- 1) Si
- 2) No

ANEXO #5

CRONOGRAMA

N o.	Diseño de Proyecto (Actividades)	Meses																	
		Enero			Febrero			Marzo			Abril			Mayo					
1	Reunión sobre trabajo de titulación.	■																	
2	Proyecto terminado y anillado				■														
3	Entrega a consejo académico y ejecución del proyecto							■											
4	Ejecución del proyecto										■								
5	Trabajo terminado y entregado a la carrera (anillado).													■					
6	Revisión por la comisión de tesis profesor del área													■					
7	Sustentación (empastado)																■		
8	Incorporación																■		

ANEXO #6

PRESUPUESTO

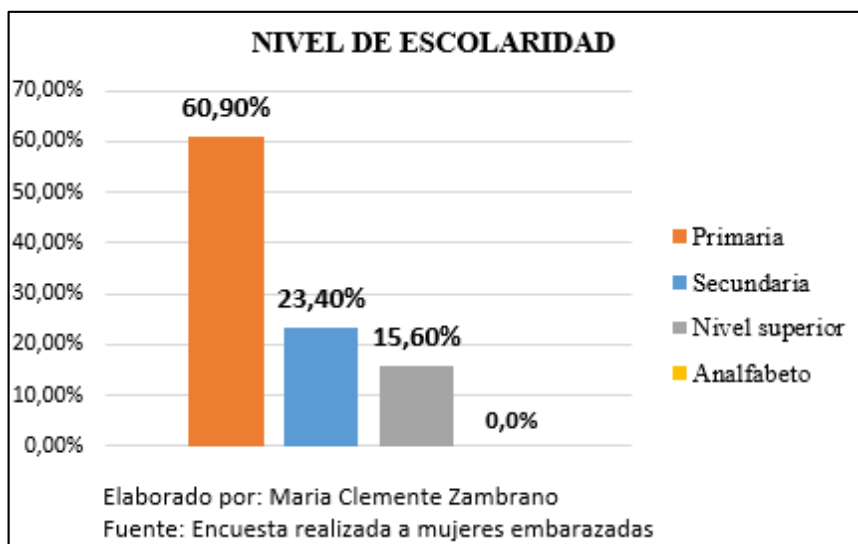
CANTIDAD	RECURSOS	RUBROS	
	ACTIVIDAD	COSTO UNITARIO	COSTO TOTAL
100	Transporte	2,00	200,00
8	Resma de hojas	3,75	30,00
5	Carpetas plásticas	0,70	3,50
1	Pen drive	10,00	10,00
700	Fotocopias	0,02	14,00
2500	Impresiones	0,10	25,00
3	CD	1,00	3,00
5	Empastado	15,00	75,00
300	Horas de internet	0,80	240,00
5	Anillados	1,00	5,00
10	Material de escritorio	30,00	30,00
2	Laptop	900,00	1800,00
	Imprevistos	85,00	85,00
1	Gramatóloga	200,00	200,00
TOTAL			\$3244,5

ANEXO #6
ANÁLISIS DE CUADROS Y GRÁFICOS

TABLA # 1

NIVEL DE ESCOLARIDAD		
ALTERNATIVAS	CANTIDAD	PORCENTAJE
Primaria	39	60,9%
Secundaria	10	23,4%
Nivel superior	15	15,6%
Analfabeto	0	0,0%
TOTAL	64	100%

GRÁFICO # 1



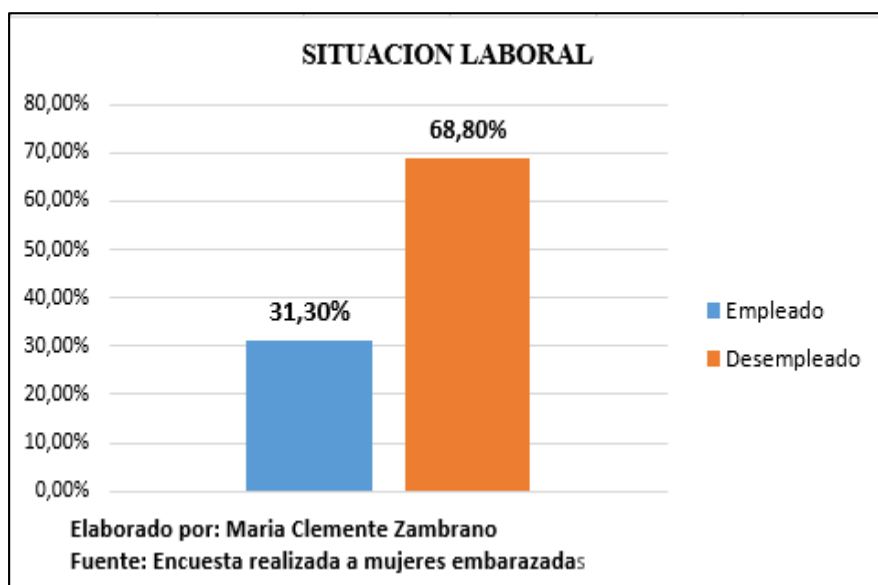
ANÁLISIS:

Según el gráfico el nivel de escolaridad, el 61% tiene instrucción primaria, el 23% secundaria y el 16% de nivel superior, siendo las de mayor porcentaje las de instrucción primaria.

TABLA #2

SITUACIÓN LABORAL		
ALTERNATIVAS	CANTIDAD	PORCENTAJE
Empleado	20	31,30%
Desempleado	44	68,80%
TOTAL	64	100%

GRÁFICO #. 2



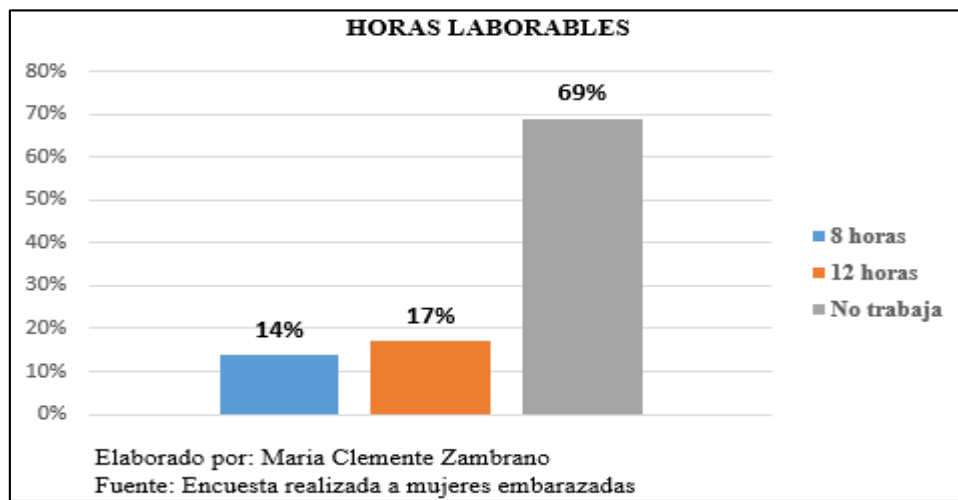
ANÁLISIS:

Según los datos obtenidos de la situación laboral, el 69% son mujeres desempleadas y el 31% son mujeres que disponen de un empleo por lo que se dedican mayormente a ser amas de casa.

TABLA #3

HORAS LABORABLES		
ALTERNATIVAS	CANTIDAD	PORCENTAJE
8 horas	9	14%
12 horas	11	17%
No trabaja	44	69%
TOTAL	64	100%

GRÁFICO #3



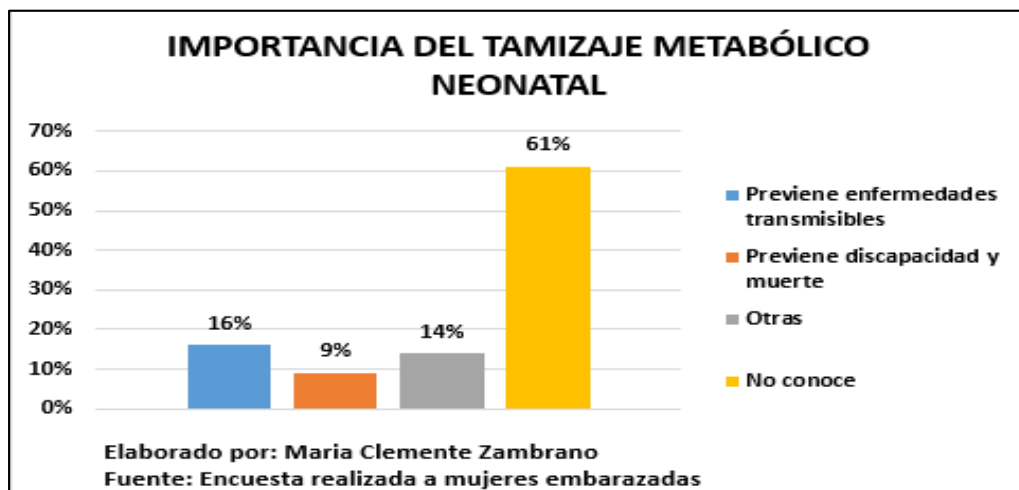
ANÁLISIS:

En el gráfico se observa cómo, el 69% no trabaja, el 14% labora 8 horas y el 17% trabaja 12 horas, según datos obtenidos de las horas laborables.

TABLA # 4

IMPORTANCIA DEL TAMIZAJE NEONATAL METABÓLICO		
ALTERNATIVAS	CANTIDAD	PORCENTAJE
Previene enfermedades transmisibles	10	16%
Previene discapacidad y muerte	6	9%
Otras	9	14%
No conoce	39	61%
TOTAL	64	100%

GRÁFICO #. 4

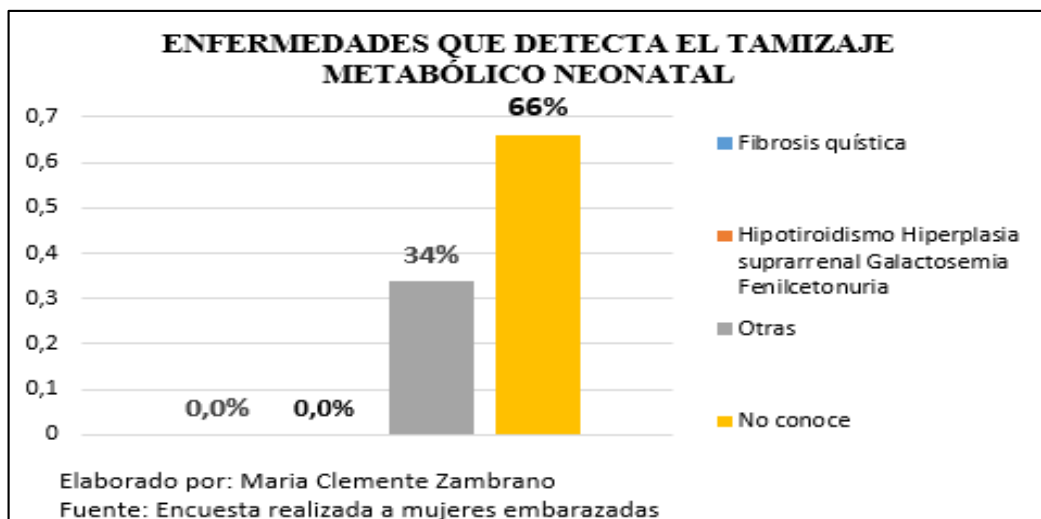


ANÁLISIS:

Según el gráfico, acerca de la importancia del tamizaje neonatal metabólico, el 61% no conoce, el 16% responde que previene enfermedades transmisibles, el 14% considera que tiene otra importancia y solo el 9% conoce la respuesta correcta, determinando que la mayor parte de mujeres embarazadas no conocen de la importancia de la prueba del Pie Derecho

TABLA # 5

ENFERMEDADES QUE DETECTA EL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL		
ALTERNATIVAS	CANTIDAD	PORCENTAJE
Fibrosis quística	0	0%
Hipotiroidismo	0	0%
Hiperplasia suprarrenal	0	0%
Galactosemia	0	0%
Fenilcetonuria	0	0%
Otras	22	34%
No conoce	42	66%
TOTAL	64	100%

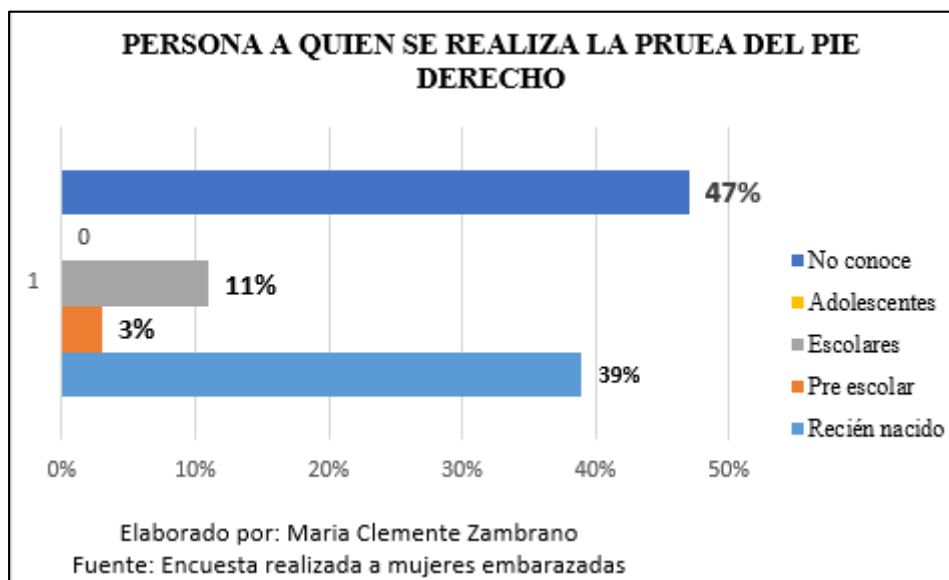


ANÁLISIS: El 66% de mujeres encuestadas manifestó que no conoce las enfermedades que detecta el Tamizaje Metabólico Neonatal, el 34% contestó que son otras patologías, y el 0% no respondió la respuesta correcta.

TABLA # 6

PERSONA A LA QUE SE LE REALIZA LA PRUEBA DEL PIE DERECHO		
ALTERNATIVAS	CANTIDAD	PORCENTAJE
Recién nacido	25	39%
Pre escolar	2	3%
Escolares	7	11%
Adolescentes	0	0
No conoce	30	47%
TOTAL	64	100%

GRÁFICO # 6



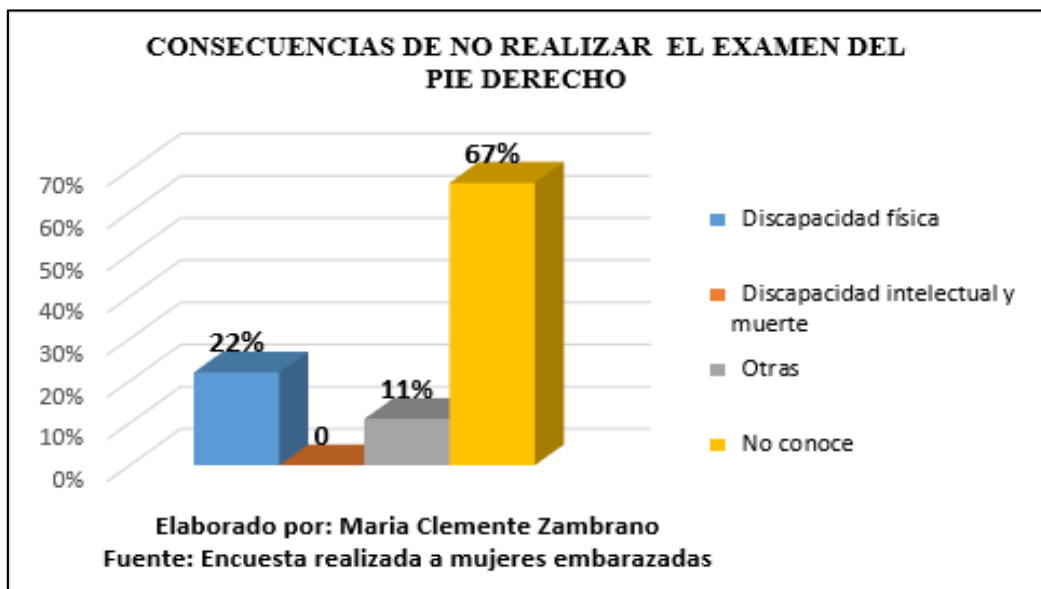
ANÁLISIS:

EL 47% de las encuestadas respondieron que no conoce a quien se realiza esta prueba, el 39% respondió que al recién nacido, el 11% a escolares, y el 3% a pre escolares, por lo que se demuestra que un mayor número de mujeres desconocen que al recién nacido se le realiza esta prueba.

TABLA #7

CONSECUENCIAS DE NO REALIZAR EL EXAMEN DEL PIE DERECHO		
ALTERNATIVAS	CANTIDAD	PORCENTAJE
Discapacidad física	14	22%
Discapacidad intelectual y muerte	0	0%
Otras	7	11%
No conoce	43	67%
TOTAL	64	100%

GRÁFICO # 7



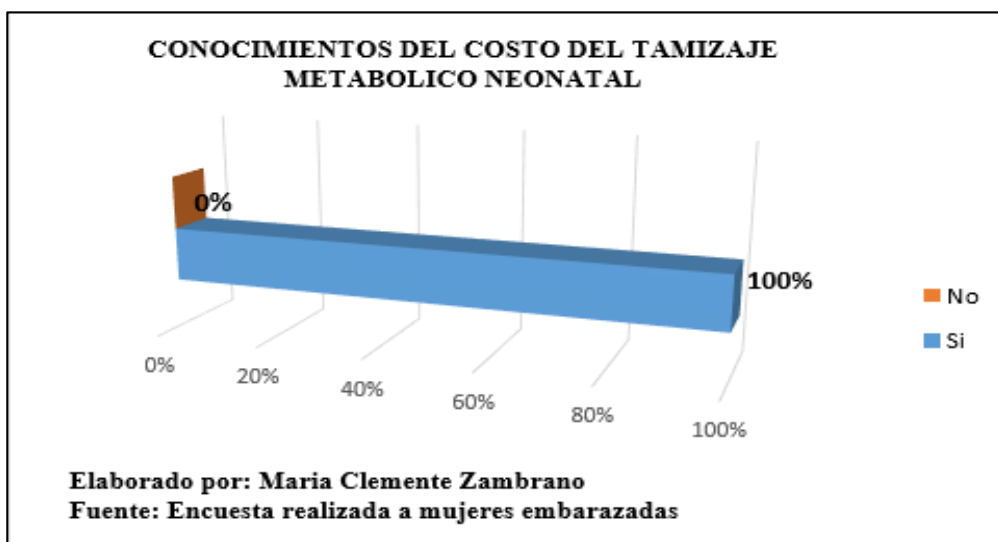
ANÁLISIS:

En el gráfico se observa que el 67% de las gestantes no conocen las consecuencias de no realizar el examen del pie derecho, el 22% manifiesta que es la discapacidad física, el 11% otras consecuencias y el 0% no contesta la respuesta correcta por lo que se debe informar con un lenguaje específico y profundo sobre las consecuencias del Tamizaje Metabólico.

TABLA #8

CONOCIMIENTOS DEL COSTO DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL		
ALTERNATIVAS	CANTIDAD	PORCENTAJE
Si	64	100%
No	0	0%
TOTAL	64	100%

GRÁFICO # 8



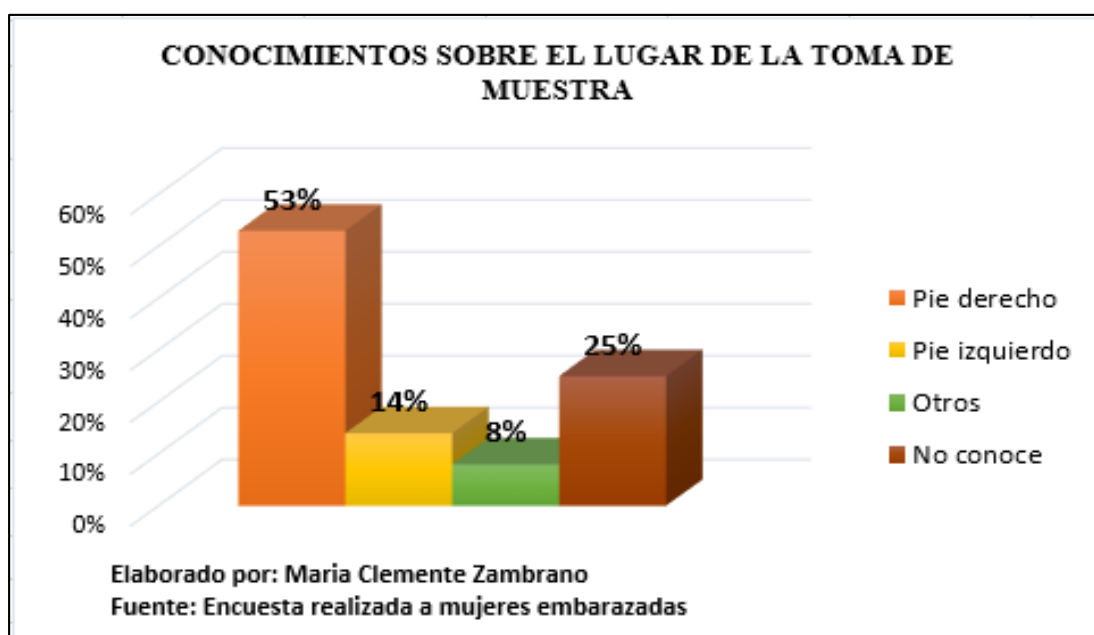
ANÁLISIS:

Se observa que el 64% conocen del costo del Tamizaje Metabólico, cuyo valor es gratuito en todos los centros de salud del Ecuador.

TABLA # 9

CONOCIMIENTOS SOBRE EL LUGAR DE LA TOMA DE MUESTRA		
ALTERNATIVAS	CANTIDAD	PORCENTAJE
Pie derecho	34	53%
Pie izquierdo	9	14%
Otros	5	8%
No conoce	16	25%
TOTAL	64	100%

GRÁFICO # 9



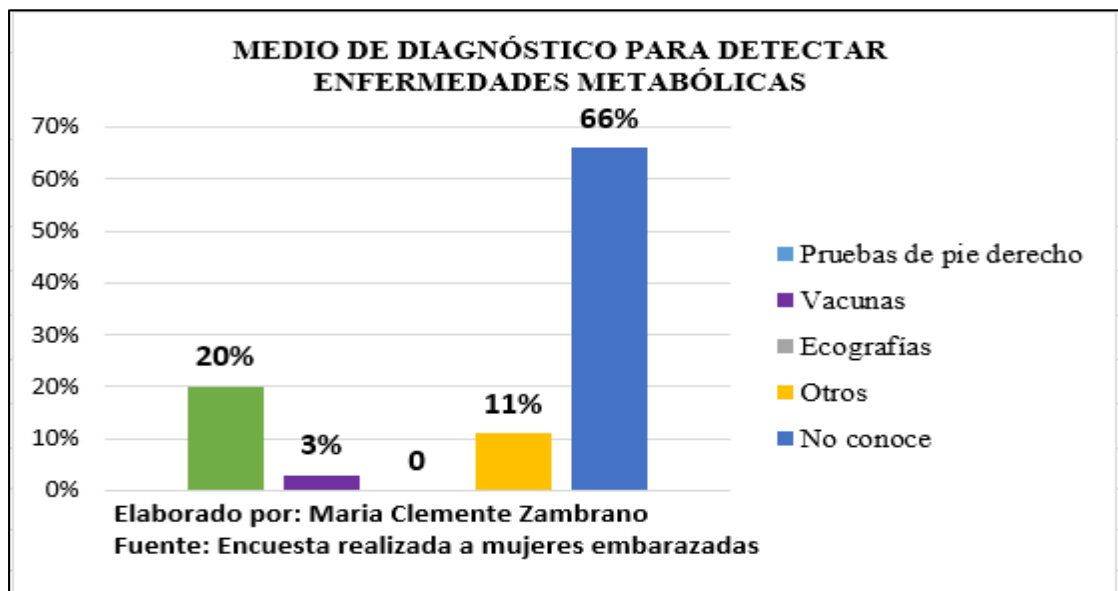
ANÁLISIS:

Se observa en el gráfico que el 53% conoce del lugar de la toma de la muestra, el 25% no conoce, y el 14% considera que es el pie izquierdo, es decir que la mayor parte si conocen el lugar de la toma de muestra.

TABLA # 10

MEDIO DE DIAGNÓSTICO PARA DETECTAR ENFERMEDADES METABÓLICAS		
ALTERNATIVAS	CANTIDAD	PORCENTAJE
Pruebas de pie derecho	13	20%
Vacunas	2	3%
Ecografías	0	0%
Otros	7	11%
No conoce	42	66%
TOTAL	64	100%

GRÁFICO # 10



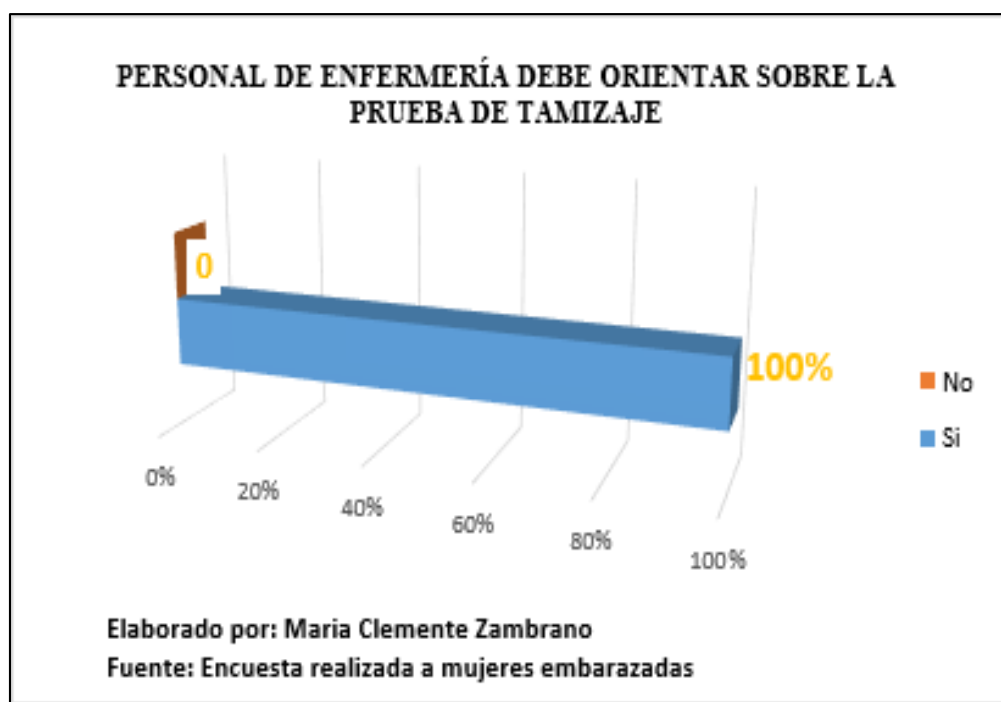
ANÁLISIS:

Según datos obtenidos, el 66% de las gestantes no conocen el medio de diagnóstico para identificar las enfermedades metabólicas, es decir que más de la mitad de embarazadas no están informadas correctamente.

TABLA # 11

PERSONAL DE ENFERMERÍA DEBE ORIENTAR SOBRE LA PRUEBA DE TAMIZAJE		
ALTERNATIVAS	CANTIDAD	PORCENTAJE
Si	4	100%
No	0	0%
TOTAL	4	100%

GRÁFICO # 11



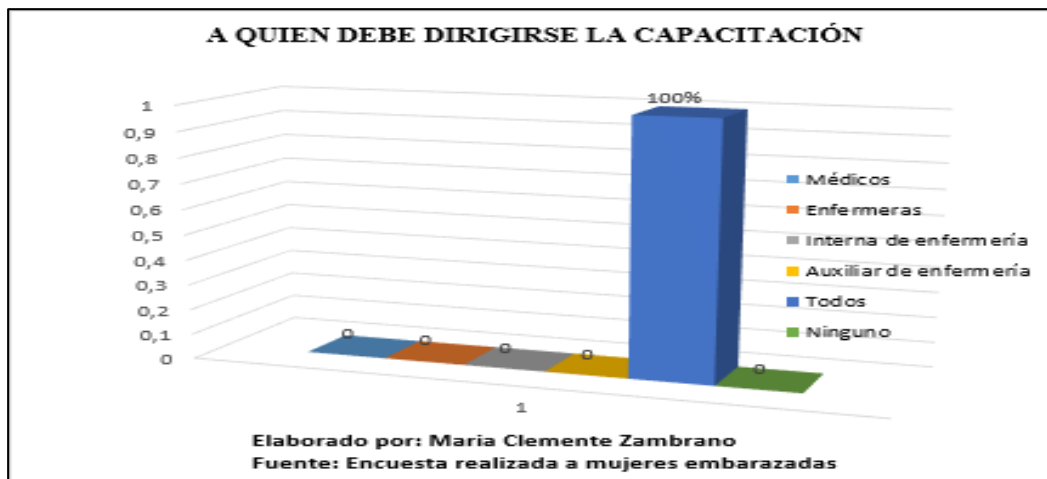
ANÁLISIS:

Según el gráfico de si reciben capacitaciones continuas acerca del tamizaje metabólico neonatal, el personal de enfermería el 100% respondió que si recibían, por lo que se demuestra que están capacitadas para educar a las gestantes del puesto de salud.

TABLA #12

A QUIÉN DEBE DIRIGIRSE LA CAPACITACIÓN		
ALTERNATIVAS	CANTIDA D	PORCENTAJ E
Médicos	0	0%
Enfermeras	0	0%
Interna de enfermería	0	0%
Auxiliar de enfermería	0	0%
Todos	4	100%
Ninguno	0	0%
TOTAL	4	100%

Gráfico No. 12



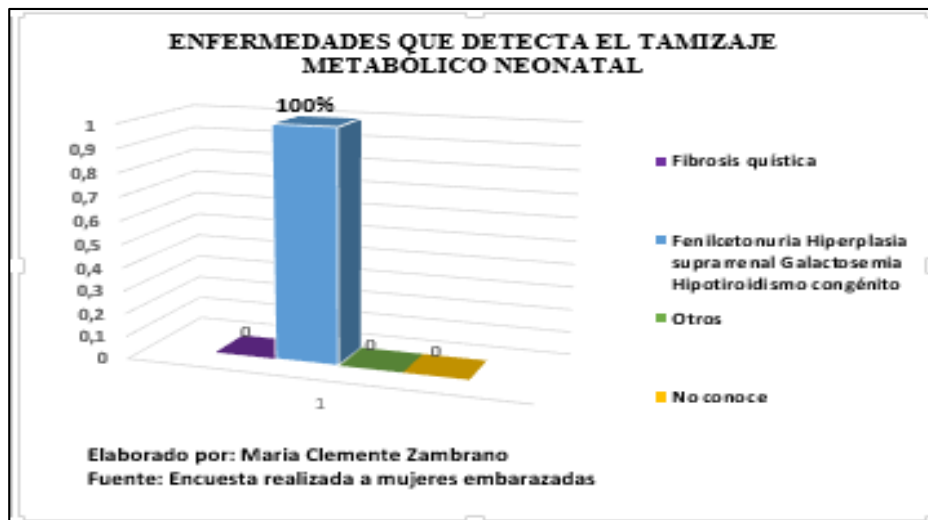
ANÁLISIS:

Según los datos obtenidos acerca de a quién debe ir dirigida la capacitación sobre el Tamizaje Metabólico Neonatal, el 100% del personal de salud refirió que todos deben recibir las capacitaciones manifestando su interés por el proyecto del Tamizaje Metabólico Neonatal.

TABLA #13

ENFERMEDADES QUE DETECTA EL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL		
ALTERNATIVAS	CANTIDAD	PORCENTAJE
Fibrosis quística	0	0,0%
Fenilcetonuria Hiperplasia suprarrenal Galactosemia Hipotiroidismo congénito	4	100,0%
Otros	0	0,0%
No conoce	0	0,0%
TOTAL	4	100,0%

GRÁFICO # 13



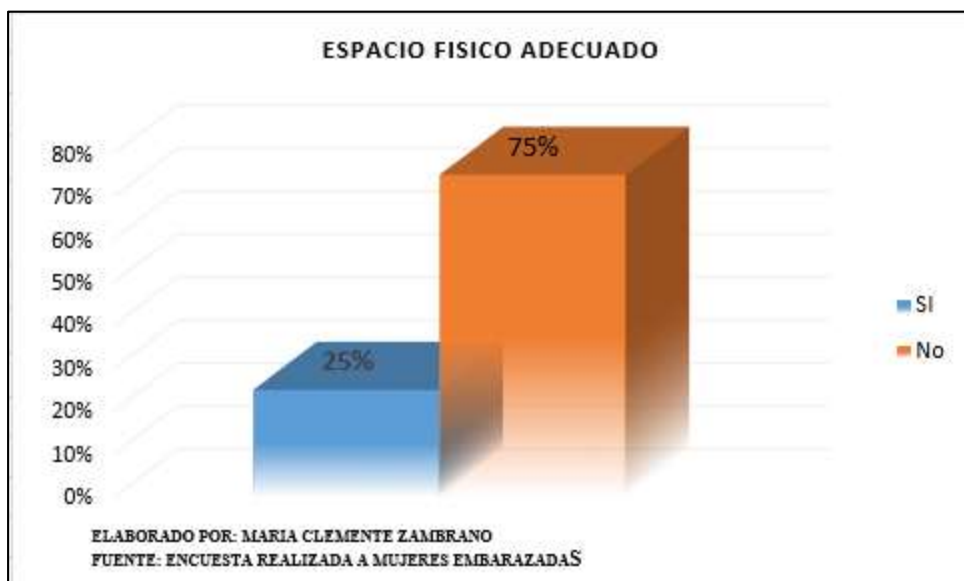
ANÁLISIS:

Según el gráfico, el 100% del personal de salud manifiesta que si conoce de las enfermedades que detecta el tamizaje metabólico.

TABLA # 14

ESPACIO FÍSICO ADECUADO		
ALTERNATIVAS	CANTIDAD	PORCENTAJE
SI	1	25%
No	3	75%
TOTAL	4	100%

GRÁFICO # 14



ANÁLISIS

En el gráfico, se observa que el 75% del personal de salud refiere que el espacio físico no es adecuado para la toma de muestra del Tamizaje Metabólico Neonatal.

TABLA #15

CAPACITACIÓN DEL PERSONAL DE SALUD A LAS MUJERES EMBARAZADAS SOBRE EL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL		
ALTERNATIVAS	CANTIDAD	PORCENTAJE
Si	4	100%
No	0	0%
TOTAL	4	100%

GRÁFICO N# 15



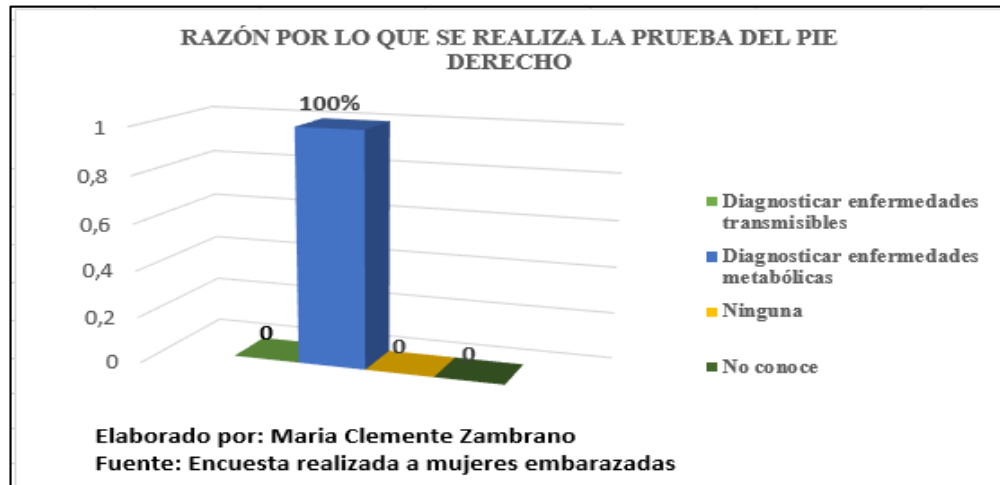
ANÁLISIS:

En el gráfico se muestra como el 100% del personal de salud considera que deben recibir capacitaciones del proyecto del Tamizaje Metabólico Neonatal.

TABLA #16

RAZÓN POR LO QUE SE REALIZA LA PRUEBA DEL PIE DERECHO		
ALTERNATIVAS	CANTIDAD	PORCENTAJE
Diagnosticar enfermedades transmisibles	0	0%
Diagnosticar enfermedades metabólicas	4	100%
Ninguna	0	0%
No conoce	0	0%
TOTAL	4	100%

GRÁFICO # 16



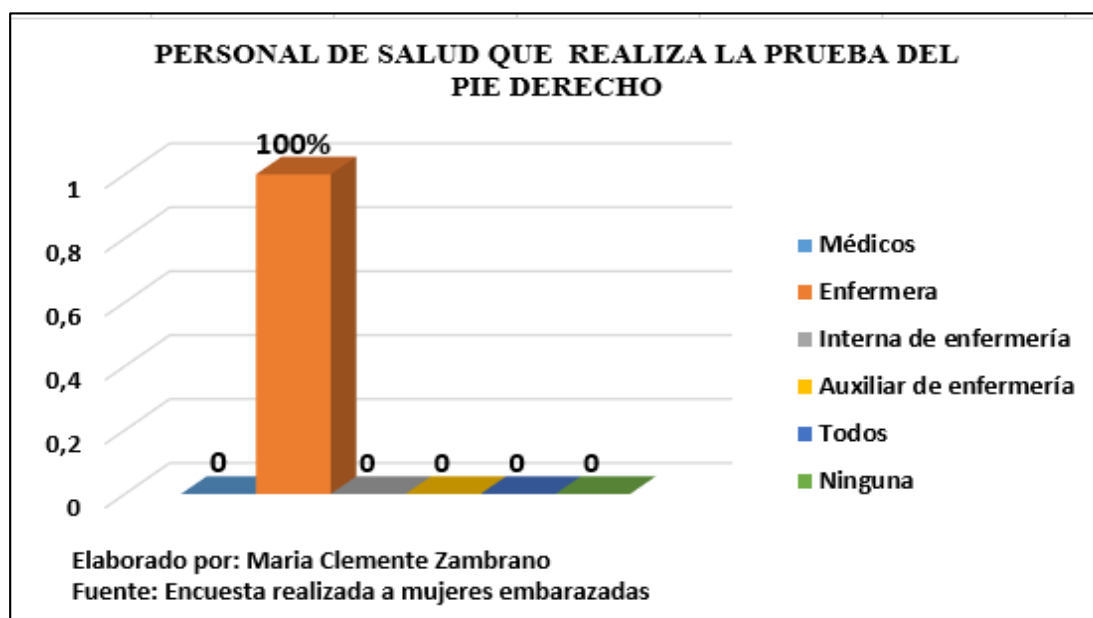
ANÁLISIS:

Según datos obtenidos, se observa que el 100% del personal de salud conoce que el Tamizaje Metabólico Neonatal sirve para diagnosticar las enfermedades metabólicas.

TABLA #17

PERSONAL DE SALUD QUE REALIZA LA PRUEBA DEL PIE DERECHO		
ALTERNATIVAS	CANTIDAD	PORCENTAJE
Médicos	0	0%
Enfermera	4	100%
Interna de enfermería	0	0%
Auxiliar de enfermería	0	0%
Todos	0	0%
Ninguna	0	0%
TOTAL	4	100%

GRÁFICO N#. 17



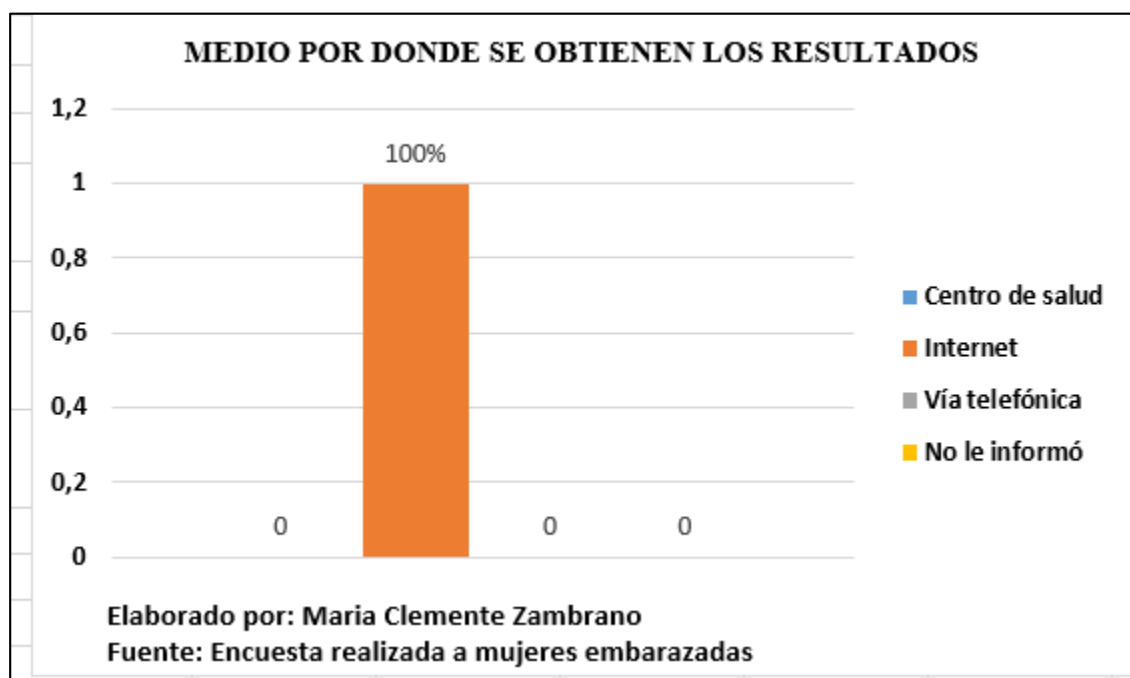
ANÁLISIS:

En el gráfico se observa, que el 100% del personal de salud, realiza la prueba del Pie Derecho, aunque generalmente es la enfermera profesional debe tomar la muestra de sangre para la Prueba del Tamizaje Metabólico Neonatal.

TABLA #. 18

MEDIO POR DONDE SE OBTIENEN LOS RESULTADOS		
ALTERNATIVAS	CANTIDAD	PORCENTAJES
Centro de salud	0	0%
Internet	4	100%
Vía telefónica	0	0%
No le informó	0	0%
TOTAL	4	100%

GRÁFICO # 18



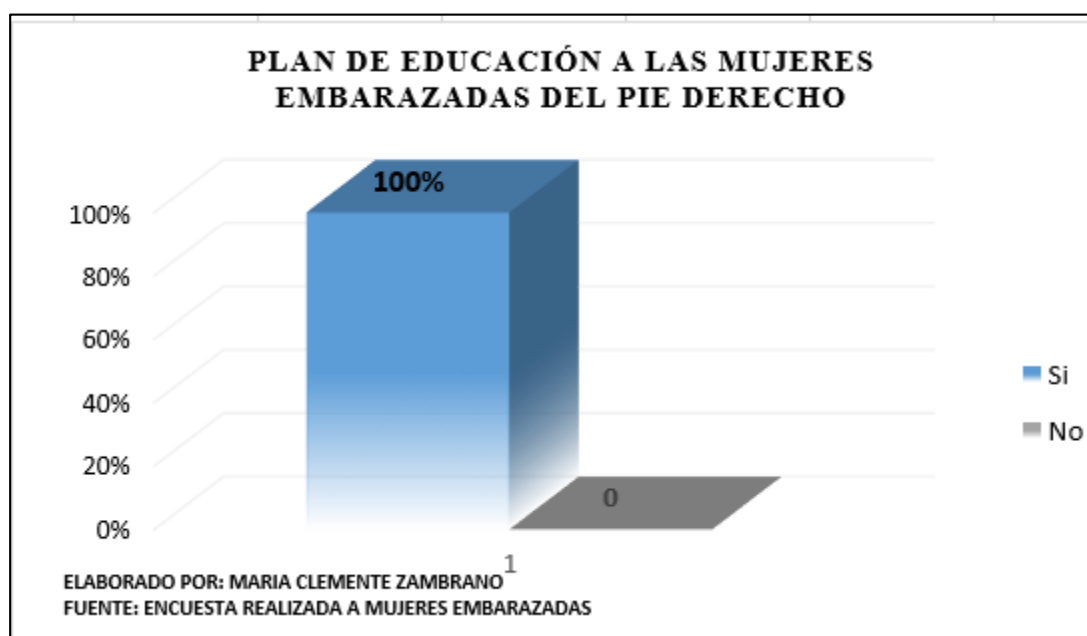
ANÁLISIS:

Según datos obtenidos, se observa que el 100% conoce del medio en donde se obtiene los resultados de la prueba del Pie Derecho, es decir, todo el personal de salud está capacitado para realizar esta prueba y brindar apoyo a las gestantes.

TABLA # 19

PLAN DE EDUCACIÓN A LAS MUJERES EMBARAZADAS DEL PIE DERECHO		
ALTERNATIVAS	CANTIDAD	PORCENTAJE
Si	4	100,0%
No	0	0,0%
Total	4	100,0%

GRÁFICO # 19



ANÁLISIS:

Según el gráfico se observa que el 100% del personal manifiesta que si existe un plan educacional, aunque se debería profundizar más en las respectivas charlas de las consultas prenatales.

ANEXO #7

ENCUESTA A MUJERES EMBARAZADAS



TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN PUESTO DE SALUD “5 DE JUNIO”







**UNIVERSIDAD ESTATAL PENÍNSULA DE SANTA ELENA
FACULTAD DE CIENCIAS SOCIALES Y DE LA SALUD
ESCUELA DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE ENFERMERÍA**

**PROPUESTA:
DIFUSIÓN DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE METABOLICO
NEONATAL**

**AUTORA:
Clemente Zambrano María Paola**

TUTORA: LCDA. SONNIA SANTOS HOLGUÍN MSC.

**LA LIBERTAD-ECUADOR
2015**

ANTECEDENTES

El Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal fue impulsado por la Vicepresidencia de la República del Ecuador y el Ministerio de Salud Pública con el fin de detectar y tratar las cuatro enfermedades del metabolismo y de esa manera prevenir las discapacidades intelectuales e inclusive la muerte, ya que es considerado uno de los mayores problemas en salud pública.

Las consecuencias de las enfermedades metabólicas en los recién nacidos eleva el costo de salud del país así como al proceso productivo de la población. Entre los factores que desencadenan discapacidades físicas e intelectuales, tenemos la galactosemia, fenilcetonuria, hiperplasia suprarrenal, e hipotiroidismo congénito que se producen debido a una alteración metabólica, que si se detectaran desde el mismo nacimiento del recién nacido, se podría evitarlo.

Entre los resultados que se obtuvo en la investigación tenemos que el 80% de las madres no conocen sobre lo importante que es realizar la prueba del pie derecho esto se debe a que el 63% de madres no han tenido la información. También se observó que el puesto de salud no dispone de un espacio suficiente para realizar la toma de muestra y el personal que labora en el puesto de salud desconoce sobre el programa del pie derecho.

En la presente investigación se identificó un bajo nivel de conocimiento de las mujeres embarazadas acerca el procedimiento del Tamizaje Metabólico Neonatal, debido a la limitada instrucción escolar (primaria) y cultural de la población

mayoritaria, quienes desconocen para qué sirve, cómo se realiza y qué consecuencias generaría la no realización de la misma.

Por lo antes expuesto se considera que la población debe de tener mejor información sobre el tamizaje metabólico neonatal por lo tanto se cree necesario que se realice una difusión sobre la prueba del pie derecho.

MARCO INSTITUCIONAL

La comunidad “5 de Junio”, se encuentra asentada en una zona urbana del cantón La Libertad provincia de Santa Elena. Este puesto de salud pertenece al Ministerio de Salud Pública. Se ubica al sur del barrio del mismo nombre sector 37, Mz 11, solar 2y3 del Cantón La Libertad, funciona en la sede del sector barrial y ha sido acoplada para dar atención a los moradores del sector.

Límites del Puesto de Salud 5 de Junio:

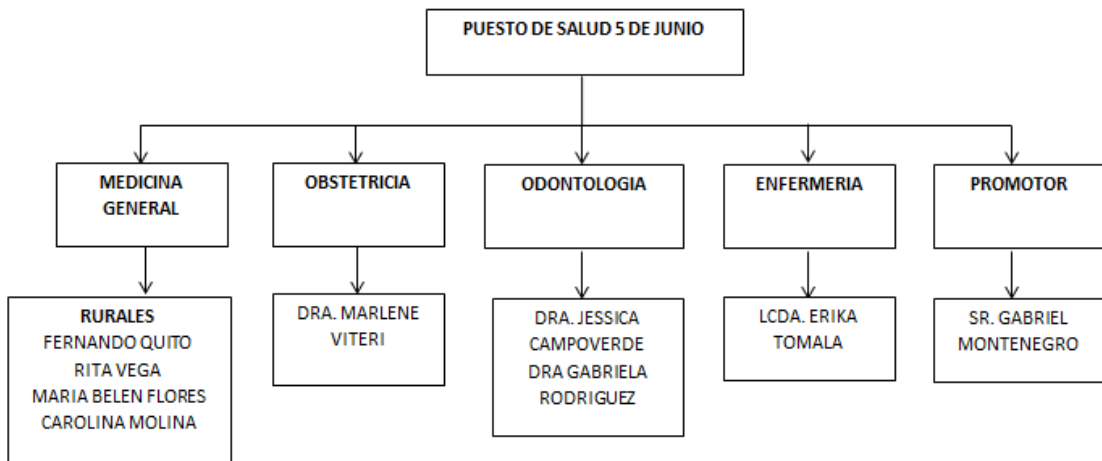
- Al Norte: Limita con Mercado 5 de Junio
- Al Sur: Limitada con Ciudadela Sinaí
- Al Este: Limitada con Ciudadela 24 de Mayo
- Al Oeste: Limitada con Barrio Jaime Nebot

La comunidad está conformada por varios barrios y ciudadelas que son:

BARRIOS O COMUNAS	HABITANTES	NUM./FAM
5 DE JUNIO	2000	400
JAIME NEBOT	1288	357
SAN VICENTE	1350	150
SAN SEBASTIAN	376	75
LOS GIRASOLES	576	175
11 DE DICIEMBRE	1292	258
LA AUTOPISTA	735	206
RAFAEL CORREA	560	170

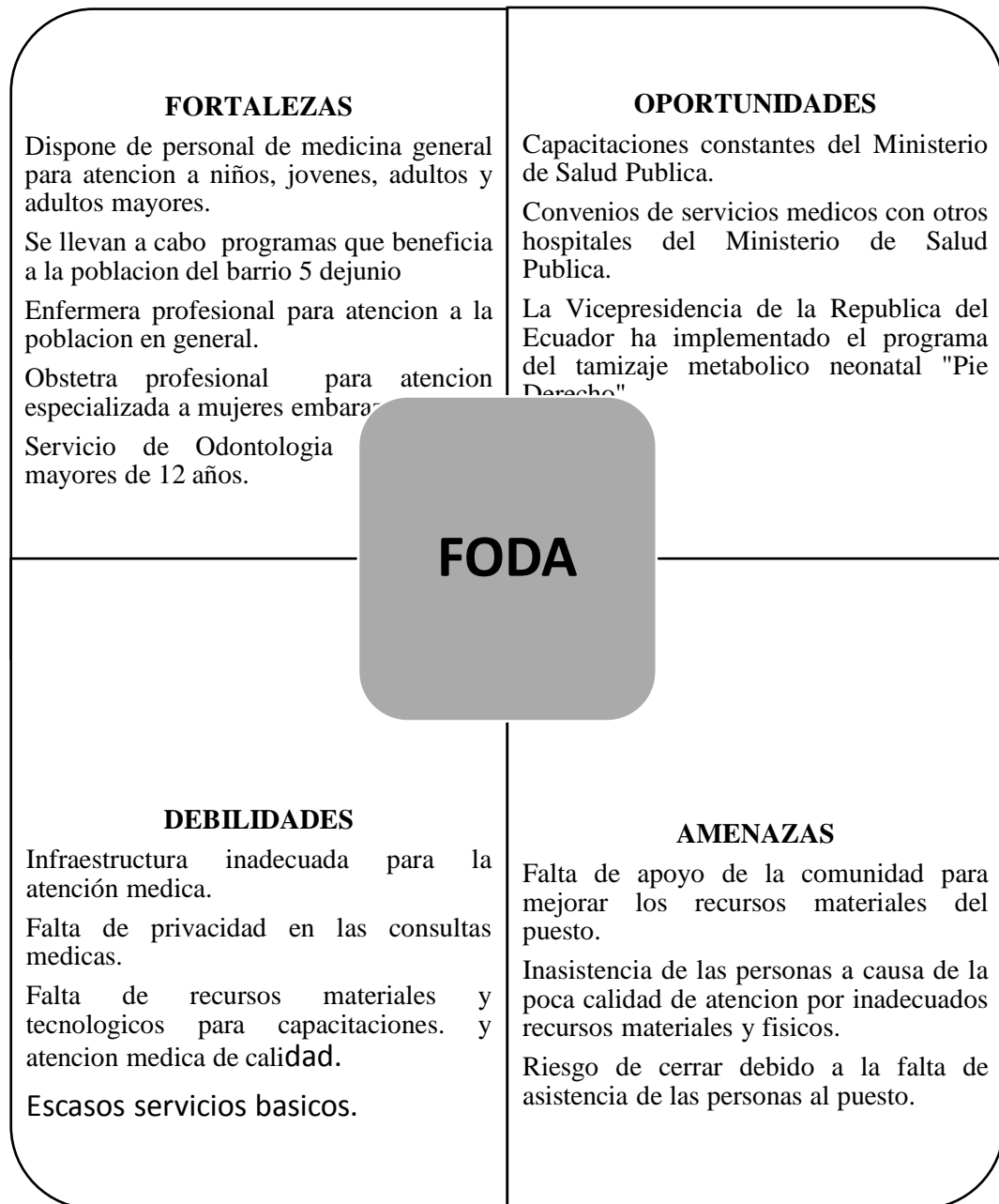
EL BOSQUE	516	103
COSTA AZUL	504	100
SINAI	430	108
ABDON CALDERON	3376	675
MANABI	3200	630

ORGANIGRAMA DEL PUESTO 5 DE JUNIO



Fuente: Puesto de Salud 5 de Junio.
Elaborado por: Autora

ANALISIS FODA



OBJETIVOS

Objetivo general

Implementar un programa educativo de difusión dirigido a mujeres embarazadas sobre el programa de tamizaje metabólico neonatal.

Objetivos específicos:

- Organizar un programa educativo de difusión sobre el proyecto de Tamizaje Metabólico Neonatal para las mujeres embarazadas que acuden al Puesto de salud “5 de Junio”.
- Dirigir charlas de Tamizaje Metabólico Neonatal en base a los desconocimientos que tienen las mujeres embarazadas.
- Fomentar la participación de las mujeres embarazadas en el proyecto de difusión.
- Optimizar los conocimientos sobre el Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal.
 - Elaboración del programa de difusión del pie derecho
 - Socializar y aprobación del programa del pie derecho

Objetivos de intervención

- Implementar el programa educativo
- Evaluar el programa educativo de difusión dirigido a mujeres embarazadas sobre el programa de tamizaje metabólico neonatal.

ESTRATEGIAS

- Capacitar a l personal de salud sobre el programa de tamizaje neonatal.
- Dispones de un espacio publicitario en la prensa hablada que permita difundir sobre las enfermedades metabólicas neonatales.

BENEFICIARIOS

- **DIRECTOS**

- Los beneficiarios directos son los recién nacidos al recibir el servicio gratuito y así se previene las discapacidades que ocasionan las enfermedades metabólicas

- **INDIRECTOS**

Los beneficiarios indirectos serán:

- Las mujeres embarazadas que acuden al puesto de salud “5 de junio”
- El personal de salud al poder aplicar el programa del Pie Derecho

METODOLOGIA

- **Participativa:** debido a que se involucran a las mujeres embarazadas en la participación del programa educativo.
- **Reflexiva:** porque permitirá crear conciencia en las madres para que acudan a realizar la prueba de tamizaje al niño recién nacido.
- **Descriptiva:** porque en el programa educativo se describe la importancia del tamizaje indicando los beneficios de realizar la prueba de detección en los recién nacidos.

RECURSOS HUMANOS

- Internos de la carrera de enfermería
- Mujeres embarazadas

MATERIALES

- 1 computadora
- Internet
- Suministros de oficina
- Papelógrafos
- Infocus
- Marcadores
- Impresiones

RECURSOS FINANCIEROS

Los recursos financieros que se va a utilizar se detallan en el siguiente cuadro:

PRESUPUESTO

Gastos	Cantidad	Valor unitario	Total
Papelógrafos	2	\$ 1,00	\$ 2,00
Marcadores	2	\$ 0,50	\$ 2,00
Tijeras	2	\$ 0,80	\$ 2,00
Internet	5 horas	\$ 0,75	\$ 3,75
Impresión	300	\$ 0,05	\$ 300,00
Anillado	4	\$ 1,50	\$ 4,00
Papelería	50	\$ 0,10	\$ 50,00
Esferos	50	\$ 0,25	\$ 50,00
Viáticos	10	\$ 35,00	\$ 10,00
Copias	300	\$ 0,05	\$ 300,00
TOTAL			\$ 723,75

El presupuesto de la propuesta suma \$723.75, valor que será financiado por la autora.

CRONOGRAMA

N°	Actividades	Meses			
		Agosto			Septiembre
		1s	2s	3s	1s
1	Revisión previa de los temas				
2	Seleccionar los temas que incluirá la guía.				
3	Diseño de la propuesta				
4	Diseño de la guía				
5	Corrección de la guía				
6	Trabajo concluido y entregado.				

PROGRAMA DE DIFUSION DEL PROGRAMA DE DIFUSION DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL				
RESULTADOS ESPERADOS	TEMAS	ACTIVIDADES	MEDIOS DE VERIFICACIÓN	RESPONSABLES
Dar a conocer el Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal.	<ul style="list-style-type: none"> • Programa Nacional de Tamizaje Metabólico • Origen • Pruebas de detección • Definición • Importancia • Formas de realizar el examen • Preparación para el examen 	Jornadas de difusión para dar a conocer el programa de tamizaje metabólico neonatal en los medios de comunicación del barrio.	Informe de las visitas	Internas de Enfermería de la Universidad Estatal Península de Santa Elena
Promover la toma de conciencia de las madres y dar a conocer las enfermedades que se pueden diagnosticar mediante la prueba de TMN	<ul style="list-style-type: none"> • Discapacidades intelectuales • Fenilcetonuria • Hipotiroidismo congénito • Galactosemia 	Campaña de promoción mediante charlas educativas alrededor del sector barrial "5 de junio"	Solicitud de permiso	Internas de Enfermería de la Universidad Estatal Península de Santa Elena

	<p>ia</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hiperplasia Suprarrenal <p>Concepto, Causas, Signos y síntomas, Tratamientos</p>			
Indicar los beneficios de realizar la prueba de detección en los recién nacidos.	<ul style="list-style-type: none"> • Mejor estilo y pronóstico de vida • Tipo de alimentación que debe consumir. • Medicamentos que se administran. 	Realizar una difusión de los beneficios del Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal a través de trípticos.	Evaluación de conocimiento de las mujeres embarazadas	Internas de Enfermería de la Universidad Estatal Península de Santa Elena



PRUEBA DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL



MÓDULO I

PROGRAMA NACIONAL DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

Origen

La prueba de tamizaje también conocida con el nombre de prueba del talón en el Ecuador fue una iniciativa de la Vicepresidencia de la República y ejecutado por el Ministerio de Salud Pública.

Pruebas de detección

Las pruebas de detección temprana buscan diagnosticar trastornos metabólicos genéticos graves que afectan el desarrollo normal del niño, si se detecta a tiempo la enfermedad genética se puede prevenir complicaciones aplicando el tratamiento de manera precoz.



Definición

La prueba de tamizaje metabólico neonatal en los recién nacidos, es un método para diagnosticar y predecir enfermedades de tipo metabólico y genético que puede adquirir una persona en el transcurso de su vida.

Importancia

La importancia del diagnóstico precoz que se consigue con la prueba de tamizaje metabólica neonatal es que permite la actuación inmediata a través de la

aplicación de las medidas preventivas apropiadas para el bienestar del recién nacido.

¿Cómo se realiza el tamizaje neonatal?

Se realiza con una pequeña cantidad de sangre obtenida después de las 48 horas y durante la primera semana de vida. La muestra es colocada en un papel filtro específico para luego ser procesada.



MÓDULO II

ENFERMEDADES QUE SE PUEDEN EVITAR AL LLEVAR AL RECIÉN NACIDO

Enfermedades Metabólicas. – Son enfermedades causadas por un error genético que altera el funcionamiento del organismo. El desequilibrio bioquímico causado por este error ocasiona daños permanentes e irreparables al cerebro y otros órganos.

FENILCETONURIA

Concepto

- Es una enfermedad hereditaria se presenta a los 6 meses de vida del menor, puede ser transmitida de la madre a su hijo, durante el embarazo.



Efecto

- El niño que padece Fenilcetonuria presenta convulsiones, vómito, temblores, retraso mental o parálisis cerebral grave

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

Concepto

Es la deficiencia de hormonas tiroideas y pueden tener una grave repercusión en el desarrollo intelectual.



Efecto

- El niño que padece Hipotiroidismo congénito presenta fatiga, lentitud, estreñimiento, aumento de peso, además de retraso mental

GALACTOSEMIA

Concepto

- Es la incapacidad de la degradación de la azúcar simple (al acumularse se producen daños graves a el hígado, sistema nervioso).



Efecto

El niño que padece Galactosemia presenta problemas en el hígado, sistema nervioso, convulsiones, vómito

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

Concepto

Es una alteración de las hormonas de cortisol, que no son producidas porque la glándula suprarrenal no puede producir estas hormonas.



Efecto

El niño que padece Hiperplasia Suprarrenal congénita puede presentar defectos físicos que le pueden repercutir para toda la vida.

ENFERMEDAD	OBJETIVO
Hipotiroidismo congénito	Prevención de discapacidad intelectual.
Fenilcetonuria	Prevención de discapacidad intelectual.
Galactosemia	Prevención de discapacidad intelectual y muerte precoz.
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	Prevención de muerte precoz por crisis suprarrenal y la asignación incorrecta del sexo.

Cuando se sospecha o ya se conoce el resultado del examen que salió positivo, se debe trabajar inmediatamente para buscar, localizar y tratar al bebé con los especialistas de cada área.



MÓDULO III

BENEFICIOS DEL PROGRAMA NACIONAL DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

EL NIÑO SE PODRÁ DESARROLLAR EN UN AMBIENTE ADECUADO



El desarrollo de los niños depende de varias relaciones entre el pequeño y el entorno, donde estas interacciones existentes juegan un papel importantísimo en su futuro.

SE LOGRARÁ CONOCER EL TIPO DE ALIMENTACIÓN QUE DEBE CONSUMIR



Una buena nutrición y una dieta balanceada ayudan a que los niños crezcan saludables. Se debe considerar los alimentos que el niño pueda consumir y que los consuma en las medidas necesarias para mejorar su nutrición y formar buenos hábitos alimenticios. Las cinco mejores estrategias son éstas:

Establecer un horario regular para las comidas en familia.

Servir una variedad de alimentos y refrigerios saludables.

Darle un buen ejemplo siguiendo una dieta nutritiva.

Evitar las peleas por la comida.

Involucrar a los niños en el proceso.

**SE CONSEGUIRÁ CONOCER LOS MEDICAMENTOS QUE DEBE
ADMINISTRARSE**



La administración de medicamentos en niños, requiere de cuidados especiales esto es debido a que cada organismo reúne características particulares; por lo que al elegir los medicamentos éstos deben ser adecuadamente seleccionados.

Los medicamentos se deben usar con precaución y de manera especial en niños, debido a que estos actúan de una manera diferente en sus organismos que en el de un niño que no tiene enfermedades congénitas.

ACTIVIDADES

- Adecuaciones.
- Folletos informativos
- Listado participantes
- Presentación del plan
- Dinámica
- Formación de equipos de trabajo
- Evaluación

TÉCNICAS

- Diapositivas.
- Lluvia de ideas.
- Técnicas de dinámica grupal.
- Entrega de material didáctico

EVALUACIÓN

- Preguntas y respuestas.
- Exposición.
- Retroalimentación.

PRUEBA DE TAMIZAJE



La prueba de tamizaje metabólico neonatal en los recién nacidos, es un método para diagnosticar y predecir enfermedades de tipo metabólico y genético que puede adquirir una persona en el transcurso de su vida.

La importancia del diagnóstico precoz que se consigue con la prueba de tamizaje metabólico neonatal es que permite la actuación inmediata a través de la aplicación de las medidas preventivas apropiadas para el bienestar del recién nacido.



Es una muestra de sangre que se obtiene del talón derecho del recién nacido.



Debe ser realizada a corto de la vida, en cualquier punto de la Red de Salud Pública de Jaén.



Se puede detectar estas enfermedades, tratarlas oportunamente y prevenir discapacidades de tipo intelectual, evitando el riesgo de la existencia del feto.



La prueba debe ser realizada preferentemente a corto de la vida. Es importante que la información entregada sea sencilla para obtener el mayor nivel de calidad la atención, tanto y seguimiento de forma eficaz.

ENFERMEDADES PREVENIBLES

FENILCETONURIA

Concepto	Efecto
Es una enfermedad hereditaria que se presenta a los 6 meses de vida del menor, puede ser transmitida de la madre a su hijo, durante el embarazo.	El niño que padece Fenilcetonuria presenta convulsiones, vómitos, temblores, retraso mental o parálisis cerebral grave.



HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

Concepto	Efecto
Es la deficiencia de hormonas tiroideas y pueden tener una grave repercusión en el desarrollo intelectual.	Presenta fatiga, lentitud, estreñimiento, aumento de peso, además de retraso mental.



GALACTOSEMIA

Concepto

Es la incapacidad de la degradación de la azúcar simple (al acumularse se producen daños graves a el hígado, sistema nervioso).

Efecto

El niño que padece Galactosemia presenta problemas en el hígado, sistema nervioso, convulsiones, vómito.



HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

Concepto

Es una alteración de las hormonas de cortisol, que no son producidas porque la glándula suprarrenal no puede producir estas hormonas.

Efecto

El niño que padece Hiperplasia Suprarrenal congénita puede presentar defectos físicos que le pueden repercutir para toda la vida.



BENEFICIOS DE LA PRUEBA DE TAMIZAJE

EL NIÑO SE PODRÁ DESARROLLAR EN UN AMBIENTE ADECUADO



SE LOGRARÁ CONOCER EL TIPO DE ALIMENTACIÓN QUE DEBE CONSUMIR



SE CONSEGUIRÁ CONOCER LOS MEDICAMENTOS QUE DEBE ADMINISTRARSE



PRUEBA DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

