



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

**FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
CARRERA DE MEDICINA**

TEMA:

**PREVALENCIA DE ENFERMEDADES DETECTADAS MEDIANTE EL
TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL REALIZADO EN EL CENTRO DE
SALUD MATERNO INFANTIL MARTHA DE ROLDÓS EN LA CIUDAD DE
GUAYAQUIL DURANTE LOS MESES DE ENERO A DICIEMBRE DEL AÑO
2018**

AUTORES:

Cando Herrera Joyce Vanessa

Icaza Hidalgo Narcisa Katusca

Trabajo de titulación previo a la obtención del título de MÉDICO

TUTOR:

Dr. Aveiga Ligua Freddy Lining

**GUAYAQUIL, ECUADOR
12 de Septiembre del 2019**



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

CARRERA DE MEDICINA

CERTIFICACIÓN

Certificamos que el presente trabajo de titulación, fue realizado en su totalidad por Cando Herrera Joyce Vanessa e Icaza Hidalgo Narcisca Katusca como requerimiento para la obtención del título de médico.

TUTOR

f. _____
Dr. Aveiga Ligua Freddy Lining

DIRECTOR DE LA CARRERA

f. _____
Dr. Aguirre Martínez Juan Luis, Msg.

Guayaquil, a los 12 días del mes de Septiembre del año 2019



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

CARRERA DE MEDICINA

DECLARACIÓN DE RESPONSABILIDAD

Nosotras, **Cando Herrera Joyce Vanessa e Icaza Hidalgo Narcisa Katusca**

DECLARAMOS QUE:

El Trabajo de Titulación, **PREVALENCIA DE ENFERMEDADES DETECTADAS MEDIANTE EL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL REALIZADO EN EL CENTRO DE SALUD MATERNO INFANTIL MARTHA DE ROLDÓS EN LA CIUDAD DE GUAYAQUIL DURANTE LOS MESES DE ENERO A DICIEMBRE DEL AÑO 2018** ha sido desarrollado respetando derechos intelectuales de terceros conforme las citas que constan en el documento, cuyas fuentes se incorporan en las referencias o bibliografías. Consecuentemente este trabajo es de nuestra total autoría.

En virtud de esta declaración, me responsabilizo del contenido, veracidad y alcance del Trabajo de Titulación referido.

Guayaquil, a los 12 días del mes de Septiembre del año 2019

LAS AUTORAS:

f. _____
Cando Herrera Joyce Vanessa

f. _____
Icaza Hidalgo Narcisa Katusca



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
CARRERA DE MEDICINA

AUTORIZACIÓN

Nosotras, **Cando Herrera Joyce Vanessa e Icaza Hidalgo Narcisa Katusca**

Autorizamos a la Universidad Católica de Santiago de Guayaquil a la publicación en la biblioteca de la institución del Trabajo de Titulación, **PREVALENCIA DE ENFERMEDADES DETECTADAS MEDIANTE EL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL REALIZADO EN EL CENTRO DE SALUD MATERNO INFANTIL MARTHA DE ROLDÓS EN LA CIUDAD DE GUAYAQUIL DURANTE LOS MESES DE ENERO A DICIEMBRE DEL AÑO 2018**, cuyo contenido, ideas y criterios son de mi exclusiva responsabilidad y total autoría.

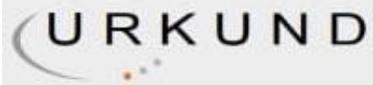
Guayaquil, a los 12 días del mes de Septiembre del año 2019

LAS AUTORAS

f. _____
Cando Herrera Joyce Vanessa

f. _____
Icaza Hidalgo Narcisa Katusca

REPORTE URKUND



Urkund Analysis Result

Analysed Document: TESIS 2 - ICAZA-CANDO URKUND.docx (D55176247)
Submitted: 9/2/2019 1:07:00 AM
Submitted By: freddy.aveiga@cu.ucsg.edu.ec
Significance: 0 %

Sources included in the report:

Instances where selected sources appear:

0

AGRADECIMIENTO

Agradezco a Dios en primer lugar por no dejarme caer, por darme fuerzas para continuar y ayudarme a nunca perder la fe.

Estoy eternamente agradecida con mis padres por brindarme a lo largo de toda mi carrera; fortaleza y perseverancia, por sus innumerables consejos y apoyo incondicional, por hacer de mí una mejor persona y por sobre todas las cosas por ser un ejemplo de admiración para mí. A mi hermana Fresia, por siempre creer en mí e impulsarme a seguir adelante día a día. Familia, nadie como ustedes, los amo infinitamente.

A mi novio Luis, siempre fuiste una de las primeras personas en preguntarme cómo me estaba yendo, si necesitaba ayuda con algo, agradezco tu comprensión y paciencia a lo largo de esta bonita carrera.

Joyce Vanessa Cando Herrera

Probablemente las palabras más difíciles que escribiré, no ha sido fácil llegar hasta aquí, fueron muchas las veces que quise desistir, tantos tropiezos, tantas dificultades que se presentaron a lo largo de mi formación, pero cuando estuve a punto de rendirme Dios me mostraba de diversas maneras que siempre podía levantarme y seguir, pues yo tenía una razón importante: el regalo que me dio hace 5 años, mi hijo; además de contar con el apoyo incondicional de mis padres quienes se merecen todo mi respeto y admiración por cuidar de mí, por ser constantes, por guiarme y enseñarme a ser una persona de bien, como no agradecerles, los amo; finalmente quisiera agradecer a una persona especial que está presente en mi vida que ha sido mi apoyo, que me ha motivado y ha sido muy importante para mí, a ti y a todos les agradezco infinitamente.

Narcisa Katiusca Icaza Hidalgo

DEDICATORIA

Para mis padres Martha y Wilson, mi mayor admiración, por haber hecho de mi la persona que soy hoy en día, por haberme inculcado valores y enseñarme el significado de responsabilidad, este logro se los debo a ustedes. Gracias por motivarme siempre a alcanzar mis metas y por siempre estar conmigo.

La familia es todo en la vida.

Joyce Vanessa Cando Herrera

Dedico este trabajo a la persona que representa mi mayor motivación desde que llegó para cambiarme la vida, mi amado hijo Christopher, por ese amor inocente e incondicional que me entrega día a día, porque una sonrisa o un abrazo suyo es la fuerza que me impulsa hacia delante.

Te amo inmensamente

Narcisa Katiusca Icaza Hidalgo



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

**FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
CARRERA DE MEDICINA**

TRIBUNAL DE SUSTENTACIÓN

f. _____

(Dr. Washington Yoong)

DOCENTE

f. _____

(Dr. Cristian Elias)

DOCENTE

f. _____

(Dr. Luis Molina)

DOCENTE

ÍNDICE DE CONTENIDO

CAPÍTULO I: INTRODUCCIÓN	2
1.1. introducción	2
1.2. situación problemática	4
1.3. Justificación	6
CAPÍTULO II: OBJETIVOS	7
2.1. Objetivo general.....	7
2.2. Objetivos específicos	7
CAPÍTULO III: HIPÓTESIS	8
CAPÍTULO IV: MARCO TEÓRICO	9
4.1 Estudios referenciales	9
4.2. Aspectos teóricos	11
CAPÍTULO V: DIAGNOSTICO A PARTIR DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL.....	13
5.1. RESULTADOS OBTENIDOS MEDIANTE LA APLICACIÓN DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL	13
5.1.1 Hipotiroidismo congénito	14
5.1.2 Fenilcetonuria	18
5.1.3 Galactosemia	23
5.1.4 Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)	29
CAPÍTULO VI: PASOS DEL TAMIZAJE NEONATAL.....	34
6.1 Materiales a usar para la prueba del talón	34
6.2 Procedimiento de obtención de la muestra	34
6.3 Casos especiales	37
6.4 Criterios de muestras mal tomadas	38
CAPÍTULO VII: DISEÑO METODOLÓGICO	40
7.1 Diseño de la investigación:.....	40
7.2 Criterios de inclusión y exclusión	41
7.3 Operalización de las variables.....	42
7.4 Técnica de recolección de datos	42

7.5 Procedimiento de recolección de datos.....	42
7.6 Aspectos éticos	44
CAPÍTULO VIII: RESULTADOS Y ANÁLISIS ESTADÍSTICO	45
8.1 RESULTADOS.....	45
8.1.2 Características de la población en estudio	45
8.1.2 Prevalencia de enfermedades detectadas mediante el tamizaje metabólico neonatal	48
8.1.3 Frecuencia de casos sospechosos reportados del centro de salud materno infantil martha de roldós	52
8.1.4 Determinar si la edad gestacional influye en presentar una enfermedad metabólica en los neonatos tamizados.	53
8.1.5 Identificar si el sexo de los neonatos tamizados es un factor que influye en presentar una enfermedad metabólica.....	53
CAPÍTULO IX: DISCUSIÓN.....	55
X CONCLUSIONES.....	58
XI RECOMENDACIONES.....	60
CAPITULO XII: REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	61

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Enfermedades metabólicas detectadas en Ecuador mediante el tamizaje neonatal.....	13
Tabla 2. Signos de PKU.....	21
Tabla 3. Aspectos generales del tratamiento	22
Tabla 4. Diagnóstico de sospecha de galactosemia	25
Tabla 5. Evidencia/ recomendación - directrices de tratamiento de galactosemia.....	27
Tabla 6. Fármaco - nutrición - galactosemia.....	28
Tabla 7. Dosis en pacientes con hsc en crecimiento (terapia de mantenimiento)	33
Tabla 8. Matriz operacionalización de las variables.....	42
Tabla 9. Número mensual de tamizaje metabólico neonatal durante el año 2018.....	45
Tabla 10. Neonatos tamizados de acuerdo al sexo	47
Tabla 11. Resumen de resultados iniciales.	47
Tabla 12. Resultados primera prueba.....	48
Tabla 13. Resultados segunda prueba.	49
Tabla 14. Resultados de casos tamizados en el centro de salud Martha de Roldós	49
Tabla 15. Participación porcentual por enfermedad de los casos sospechosos obtenidos en la toma de muestras del tamizaje metabólico neonatal	52
Tabla 16. Número de casos tamizados acorde con la edad gestacional del neonato.....	53
Tabla 17. Prevalencia de enfermedades a nivel mundial, promedio.....	55

ÍNDICE DE ILUSTRACIÓN

Ilustración 1 Tipos de Hipotiroidismo Congénito	14
Ilustración 2. Parámetros de evaluación para el diagnóstico del hipotiroidismo congénito por medio del tamizaje	17
Ilustración 3. Modelo de herencia autosómico recesivo.....	18
Ilustración 4. Enzimas de la vía de Leloir.....	23
Ilustración 5. Clasificación y cuadro clínico de la HSC y HSCNC	30
Ilustración 6. Tipo de tratamiento HSC	32
Ilustración 7. Sitios de obtención de la muestra de sangre para el tamizaje neonatal	35
Ilustración 8. Procedimiento de la toma de muestra de sangre para el tamizaje neonatal	36
Ilustración 9. Número mensual de Tamizaje Metabólico Neonatal durante el año 2018.....	46
Ilustración 10. Neonatos tamizados de acuerdo al sexo, año 2018.....	47
Ilustración 11. Resultados primera prueba	48
Ilustración 12. Resultados segunda prueba	49
Ilustración 13. Prevalencia de casos confirmados versus prevalencia de casos con resultados normales.....	50
Ilustración 14. Participación porcentual por enfermedad de los casos sospechosos obtenidos en la toma de muestras del tamizaje metabólico neonatal.....	52
Ilustración 15. Tamizaje metabólico en neonatos acorde a la edad gestacional	53



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

RESUMEN

Introducción: El Tamizaje Metabólico Neonatal es una estrategia que lidera el Ministerio de Salud Pública del Ecuador, la también denominada prueba del talón, resulta beneficiosa, ya que permite detectar a tiempo errores congénitos del metabolismo en neonatos, el análisis y los resultados de esta prueba se emiten de forma rápida para poder de esta manera prevenir discapacidades y muerte precoz en los recién nacidos.

Objetivo: Determinar la prevalencia de enfermedades detectadas mediante el tamizaje metabólico neonatal realizado en el Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós en la ciudad de Guayaquil durante los meses de enero a diciembre del año 2018

Metodología: Se realizó un estudio de Prevalencia o de Corte Transversal (observacional, descriptivo), de pacientes recién nacidos en el Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós, para determinar la prevalencia de enfermedades metabólicas, mediante la prueba del tamizaje.

Resultados: En el Centro de Salud Martha de Roldós pudimos determinar que la prevalencia de enfermedades metabólicas detectadas mediante la prueba antes mencionada fue del 1.24% de casos positivos. El 98.76% de los pacientes, no presentaron valores alterados.

Conclusión: La prevalencia de los defectos metabólicos al nacimiento fue de 1,24% que representa el único caso de Hipotiroidismo congénito en esta población, la identificación de este caso permitió iniciar el tratamiento oportuno.

Palabras claves: TAMIZAJE, DEFECTO CONGÉNITO,
METABOLOPATÍAS



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

ABSTRACT

Introduction: The Neonatal Metabolic Screening is a strategy, that leads the “Ministerio de Salud Pública” of Ecuador, the also called heel test is beneficial, because it allows us to detect in time several congenital defects of the metabolism, the analysis and the results of these tests are quickly and we have the results on time so we can prevent disabilities and early death in newborns.

Objective: To determine the prevalence of diseases detected through neonatal metabolic screening performed at the “Centro de Salud Materno infantil Martha de Roldós” in the city of Guayaquil during the months of January to December of the year 2018

Methodology: A Prevalence or cross- sectional study (observational, descriptive) of newborn patients at the “Centro de Salud Materno-Infantil Martha de Roldós” where the prevalence of metabolic diseases was determined, through the neonatal metabolic screening test.

Results: At the “Centro de Salud Materno-Infantil Martha de Roldós” we were able to determine that the prevalence of metabolic diseases detected by neonatal screening was 1.24% of positive cases. The 98.76% of patients did not present altered values.

Conclusion: The prevalence of metabolic defects at birth was 1.24% that detected the only case of congenital hypothyroidism, the identification of this case allowed to start treatment on time.

Key Words: Screening, Congenital Defect, Metabolopathies

CAPÍTULO I: INTRODUCCIÓN

1.1. Introducción

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) (2017), el desarrollo paulatino de los criterios sociales a nivel mundial ha permitido que se expidan normas que faciliten el cumplimiento de los derechos humanos, dentro de las cuales está la salud. La OMS es el organismo encargado de garantizar el máximo grado de salud, por medio de la disponibilidad de servicios, creación de normas y seguridad para todas las personas.

Acorde a lo expuesto por Organización Mundial de la Salud (2017), el nivel más alto de goce de la salud se alcanza a medida que un país establezca lineamientos normativos que garanticen el cumplimiento del bienestar y calidad, es decir que se ejecuten planes concretos para mitigar todos los factores de riesgo que puedan ocasionar inobservancia y violaciones a la vida. Es por ello que todo ser humano desde su nacimiento debe tener la garantía de una vida sana y digna ¹.

Indicó el Ministerio de Salud Pública (2013), que los avances y hallazgos en medicina tienen una importancia radical en la mejora de las condiciones de vida de una persona; por lo cual, la prevención y detección temprana de enfermedades se convierte en una garantía humana.

Ecuador desde el año 2011 inició una campaña nacional denominada “CON PIE DERECHO”, cuyo propósito era la detección de patologías de errores congénitos del metabolismo ².

La campaña antes mencionada debe ser entendida como un avance de gran magnitud en la sociedad ecuatoriana, debido a que por muchos años un porcentaje importante de la población fue excluida del derecho a la salud y goce de un mayor bienestar; pues el desconocimiento de una conciencia de prevención de enfermedades fue el principal factor de exclusión.

Acorde a lo expuesto por el Ministerio de Salud Pública (2012), la Prueba de Talón o Tamizaje Metabólico Neonatal es un proyecto emblemático, el cual genera beneficios no solo al neonato sino también a su núcleo familiar al detectar oportunamente los defectos congénitos del metabolismo. La ejecución de este examen permite la prevención de discapacidades y muerte de los recién nacidos ³.

Con la finalidad de valorar la prevalencia de enfermedades detectadas mediante el tamizaje metabólico neonatal, se seleccionó una casa de salud de la provincia del Guayas, en la ciudad de Guayaquil; cuyo nombre es el Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós, el mismo que pertenece al Ministerio de Salud Pública del Ecuador, correspondiente al primer nivel de atención y que a su vez forma parte del Distrito 09D06 TARQUI-2 ⁴.

Para obtener los datos que permitan identificar la prevalencia de enfermedades a causa de errores congénitos del metabolismo, se aplicó un muestreo poblacional en la institución, los datos analizados corresponden al periodo de enero a diciembre del año 2018.

1.2. Situación problemática

La detección temprana de enfermedades ocasionadas a causa de errores del metabolismo en el ser humano es uno de los grandes avances de la ciencia, pues ha permitido identificar defectos como: Hiperplasia Suprarrenal, Galactosemia, Hipotiroidismo y Fenilcetonuria; los cuales son los principales causantes de muerte precoz y discapacidad intelectual, según los autores Delgado y otros (2009).

En Ecuador, el Ministerio de Salud Pública busca ampliar la cobertura de las pruebas de tamizaje neonatal, con la finalidad de beneficiar a miles de familias que tienen la oportunidad de dar vida a un nuevo ser. Esto debido a que los recién nacidos podrían tener el riesgo de padecer enfermedades irreversibles y graves que son prevenibles con una detección temprana, dado que por lo general no se manifiestan en el nacimiento, sino más tardíamente y con un tratamiento adecuado se puede evitar la discapacidad intelectual en gran porcentaje y la muerte precoz. (Moscoso & Flores, 2014).

Con los avances experimentados en los últimos años se ha podido disponer de tecnologías avanzadas para el tamizaje en edad neonatal para revertir el cuadro clínico de los enfermos, y; de esta manera, garantizar normalidad intelectual y su consecuente inserción a una vida cotidiana normal como parte del desarrollo en su entorno social (Flores, Coronado, Ortega, & García, 2017).

Un gran porcentaje de nacidos vivos han muerto a las pocas semanas de su nacimiento, debido a la falta de acceso a una atención de salud integral, ocasionando que fallezcan sin la oportunidad de haber recibido un diagnóstico temprano que hubiese permitido aumentar la posibilidad de supervivencia, contribuyendo a la disminución de los niveles de mortalidad y morbilidad.

Ecuador forma parte del programa mundial de prevención de enfermedades de errores congénitos del metabolismo en el período neonatal, de tal forma que el Ministerio de Salud Pública del Ecuador impulsa que se apliquen pruebas del talón de forma gratuita en la Red Pública de Salud, hospitales y establecimientos ambulatorios que atienden a niñas y niños.

Justificada la importancia de la aplicación de la prueba de tamizaje metabólico neonatal es necesario responder la siguiente interrogante: En el centro de salud materno infantil Martha de Roldós de la ciudad de Guayaquil, ¿cuál es la prevalencia de enfermedades detectadas

mediante el tamizaje metabólico neonatal, durante los meses de enero a diciembre del año 2018?

1.3. Justificación

El estudio propuesto busca contribuir con la generación de información de carácter científico y estadístico en medicina, con la finalidad de determinar la prevalencia de las enfermedades ocasionadas por defectos congénitos del metabolismo en recién nacidos en el Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós, las pruebas ejecutadas permitieron descartar o confirmar un diagnóstico oportuno, con lo cual se da continuidad al objetivo del Ministerio de Salud Pública, que es disminuir los niveles de morbilidad, mortalidad y a evitar discapacidades, tanto intelectual como neurológicas.

Los resultados obtenidos podrán ser utilizados como referencia para la ejecución de estudios similares que podrían servir como un aporte social e informativo de importancia significativa para aquel profesional de salud que busque comprender la importancia y trascendencia del “Tamizaje Metabólico Neonatal”.

Además contribuirá con información científica que pueda motivar a los padres a llevar a sus hijos recién nacidos al centro de salud más cercano a realizarse el tamizaje metabólico neonatal

CAPÍTULO II: OBJETIVOS

2.1. Objetivo general

Determinar la prevalencia de enfermedades detectadas mediante el tamizaje metabólico neonatal realizado en el Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós, ubicado en la ciudad de Guayaquil durante los meses de enero a diciembre del año 2018.

2.2. Objetivos específicos

- Determinar si la edad gestacional de los neonatos tamizados son factores que influyen en una enfermedad metabólica.
- Identificar si el sexo de los neonatos tamizados son factores que influyen en presentar una enfermedad metabólica.
- Establecer la frecuencia de casos sospechosos reportados en el Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós de enero a diciembre del año 2018.

CAPÍTULO III: HIPÓTESIS

La prevalencia de las enfermedades metabólicas neonatales detectadas mediante la realización del tamizaje es mayor para hipotiroidismo congénito, atribuyéndole una prevalencia de 0,5% de los casos.

CAPÍTULO IV: MARCO TEÓRICO

4.1 Estudios referenciales

El término error congénito o innato del metabolismo comienza a difundirse desde el año 1908 por parte del doctor Garrod (1896), los hallazgos de este médico de Inglaterra lo posicionaron como el pionero en investigación de los errores congénitos del metabolismo (ECM); lo que permitió la identificación de varias enfermedades infantiles que parecían ser producto de una incapacidad innata para llevar a cabo procesos metabólicos, ya sea por ausencia o inactividad de una enzima y de acuerdo a un patrón de herencia mendeliano recesivo.

Las enfermedades antes mencionadas no pueden ser diagnosticadas de forma efectiva, por lo cual se presentan dificultades al momento de elaborar un tratamiento; lo cual incide en los niveles de riesgo de mortalidad. En la mayoría de casos se identifican cuadros peligrosos y con tratamiento complejos pero permiten al niño enfermo desarrollar una aceptable calidad de vida (Vicente, Casas, & Ardanaz, 2017) ⁵.

Delgado y otros (2009), destacan que existen varias alternativas o pruebas para detectar en un recién nacido un número

importante de enfermedades; entre las más utilizadas está el tamizaje⁶.

Acorde a lo expuesto por el Ministerio de Salud Pública (2012), en Ecuador desde el año 2011 se inició la campaña denominada “con pie derecho, la huella del futuro” (p.1), misma que otorga gratuitamente a la población el Tamizaje Metabólico Neonatal, que es una prueba de laboratorio que permite detectar de forma oportuna la existencia de errores congénitos del metabolismo³.

El doctor Noguera (2009), considera que es fundamental la aplicación de esta prueba a todos los recién nacidos con la finalidad de identificar y establecer un diagnóstico oportuno de enfermedades irreversibles y de alta gravedad. El tamizaje metabólico debe ser considerado como un procedimiento obligatorio dentro de todos los centros de salud para precautelar la salud de por lo menos el 98% de recién nacidos⁷.

Un estudio realizado en México, por la Secretaria de Salud (2015), establece que los programas de tamizaje ejecutados a nivel mundial permitieron mejorar la calidad de vida de miles de seres humanos, al identificar de forma oportuna trastornos genéticos en la codificación del ácido desoxirribonucleico⁸.

4.2. Aspectos Teóricos

4.2.1. Tamizaje Metabólico Neonatal

Es una prueba de laboratorio que permite identificar de manera oportuna posibles enfermedades ocasionadas por desórdenes metabólicos serios; en algunos casos puede ser preventivos y en otros ayudarán a mejorar la calidad de vida a nivel paciente y familiar (Ortiz, Villacís, Jara, & Prócel, 2015) ⁹.

Los factores de riesgo pueden presentarse en un recién nacido debido al historial de consanguinidad, factores que alerte un compromiso metabólico y regresión del desarrollo; sin embargo se debe implementar la realización de esta prueba a todo recién nacido, inclusive aparentemente sanos (Avery, 2001) ¹⁰.

Acorde a lo mencionado por Pagana (2009), la importancia de que los padres o representantes del niño, durante las primeras 94 horas después del nacimiento, decidan realizar la prueba del Tamizaje neonatal les permite detectar de manera oportuna enfermedades metabólicas, congénitas o genéticas que generan desórdenes ya sean hormonales o del metabolismo. Para poder de esta manera prevenir discapacidades graves e irreversibles y muerte. La red de distribución de esta prueba debe ser por medio de hospitales, clínicas privadas, centros de salud con atención materna e infantil; es decir por la red de salud ¹¹.

Los nuevos avances en el desarrollo del Tamizaje Metabólico Neonatal se han centrado en el aumento de enfermedades detectables y la sencillez de la toma de estas pruebas; cabe destacar que se debe aplicar a tiempo, pues permite fomentar una cultura de prevención para el desarrollo de un tratamiento oportuno; contribuyendo a mejorar la calidad de vida del paciente.

Cuando los resultados de la prueba del talón del nacido vivo obtengan valores superiores al de los parámetros establecidos, es necesario tomar una segunda toma o prueba, de tal forma que si los resultados se repiten sea direccionado al especialista; esto con la finalidad de realizar pruebas confirmatorias y otros procedimientos clínicos específicos para corroborar y afirmar el padecimiento y en cuyo caso se deberá recibir el respectivo tratamiento adecuado para reparar o impedir la progresión de daños neurológicos y orgánicos.

CAPÍTULO V: DIAGNOSTICO A PARTIR DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

5.1. Resultados obtenidos mediante la aplicación del tamizaje metabólico neonatal

Como se ha expuesto en capítulos anteriores, la también denominada prueba del talón en Ecuador permite la detección de cuatro EMC que son Fenilcetonuria, Hipotiroidismo Congénito, Galactosemia e Hiperplasia suprarrenal congénita (Vance, 2014) ¹².

Tabla 1. Enfermedades metabólicas detectadas en Ecuador mediante el tamizaje neonatal

Enfermedad	Objetivo
Hipotiroidismo congénito	Prevención de discapacidad intelectual
Fenilcetonuria	Prevención de discapacidad intelectual
Galactosemia	Prevención de discapacidad intelectual
Hiperplasia suprarrenal congénita	Prevención de discapacidad intelectual y muerte precoz

Fuente: (Ministerio de Salud Pública, 2013)

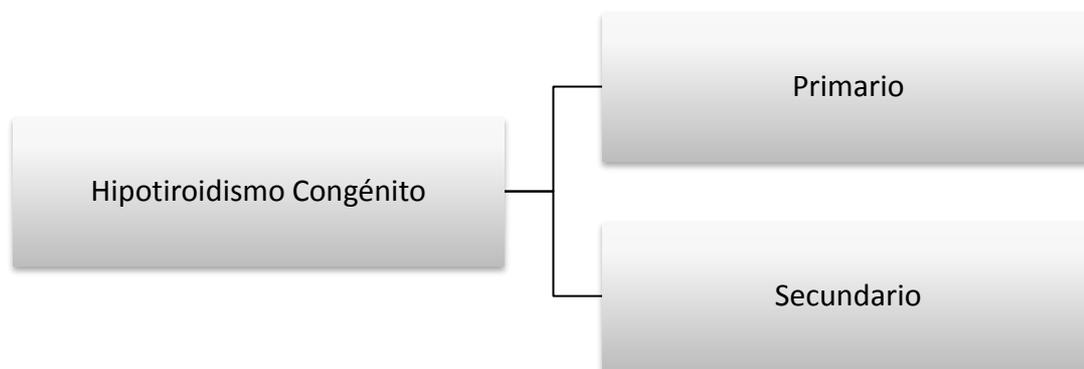
Estas enfermedades son consideradas como raras, debido a que son patologías de baja prevalencia pero que con el pasar de los años ha aumentado su presencia en algunas poblaciones a nivel mundial (Ortiz, Gerrero, Jara, & Olalla, 2014).

5.1.1 Hipotiroidismo Congénito

El hipotiroidismo congénito (HC) es una patología que se caracteriza por una deficiencia de las hormonas tiroideas al momento del nacimiento. Esto puede ocurrir por la síntesis deficiente a nivel central, periférico e hipotalámico, lo cual conlleva al deterioro neuro-intelectual progresivo del niño. Se estima que por cada semana de retraso en el diagnóstico y tratamiento, el recién nacido pierde cerca del 3% de su coeficiente intelectual. La prevalencia del HC es de 1,33 de cada 4000 nacido vivo, lo cual justifica la realización de esta prueba (Granela, 2013)

13.

Ilustración 1 Tipos de Hipotiroidismo Congénito



Fuente: (Ministerio de Salud Pública, 2013)

Acorde a lo expuesto por el Ministerio de Salud Pública (2015), existen dos tipo de Hipotiroidismo Congénito; el primario que se relaciona con errores o daños de la glándula tiroides y secundario cuando la afectación se ocasiona a causa de deficiencia de TSH.

Datos recolectados a nivel mundial destacan que la detección de esta enfermedad se ha convertido en una de las principales razones para mitigar enfermedades asociadas al denominado retardo mental (Moscoso & Flores, 2014) ¹⁴.

5.1.1.1 Manifestaciones clínicas

Las manifestaciones clínicas no son detectables durante las primeras horas de vida del recién nacido dado que al momento del nacimiento todavía existen hormonas tiroideas de la madre para proteger el desarrollo cerebral, evitando así manifestaciones clínicas tempranas observables.

Se estima que solo un 5% de los RN con esta patología presenta manifestaciones clínicas al momento del nacimiento, haciendo difícil su diagnóstico clínico antes de las 6 semanas. La clínica se manifiesta por aparato y sistema afecto, así como con una mayor edad de vida extrauterina. A continuación se mencionan las más comunes (Ministerio de Salud Pública, 2013):

- **Neurológicos:** hipotonía, letargia, retardo psicomotor, discapacidad intelectual, fontanela posterior amplia (diámetro mayor a 0.5cm) llanto ronco, hipotermia.
- **Respiratorios:** apnea o dificultad respiratoria.

- **Cardiovascular:** bradicardia, cardiomegalia, soplos.
- **Gastrointestinales:** macroglosia, dificultad para la alimentación, distensión abdominal, ictericia prolongada mayor a 2 semanas, hernia umbilical, constipación.
- **Cutáneas:** edema, piel moteada, facies tosca, piel gruesa, cabello de implantación baja.
- **Musculo esquelético:** talla baja, cuello corto, bocio.

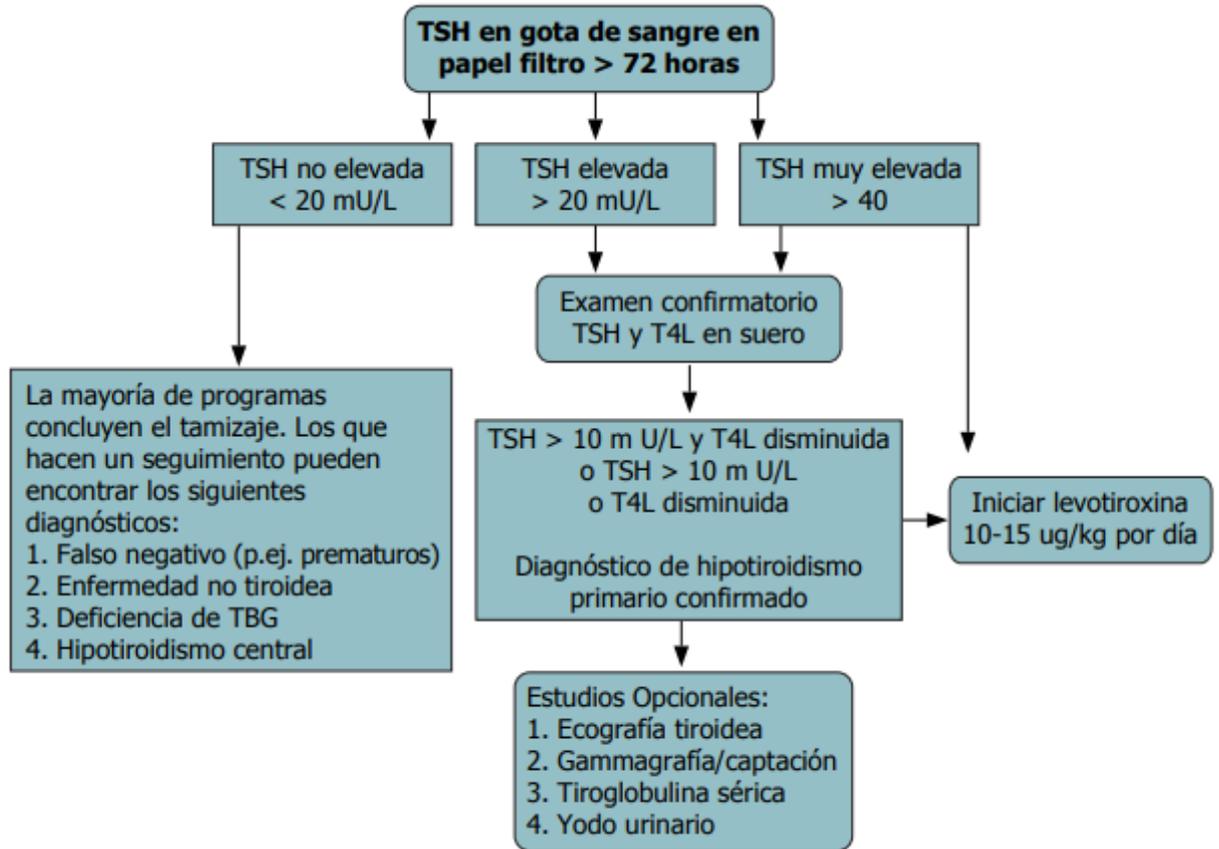
5.1.1.2 Diagnostico

La prueba del talón permite medir los niveles de TSH en la sangre, factor que al ser comparado con los estándares establecidos como normales dan una alerta al médico de la posible presencia de trastornos. Posteriormente, sí los resultados son “positivos” es recomendable realizar otra toma y; posteriormente, en función a los resultados obtenidos direccionar al especialista para que continúe con la valoración, diagnóstico integral y tratamiento.

Los datos que permiten la elaboración de un diagnóstico de HC, mediante el tamizaje, son los valores que se establecen en la Guía Práctico Clínica del Ministerio de Salud Pública (2015). A continuación se

expone una ilustración con los valores que sirven como parámetros para confirmar los niveles de TSH y posibles trastornos:

Ilustración 2. Parámetros de evaluación para el diagnóstico del hipotiroidismo congénito por medio del tamizaje



Fuente: (Ministerio de Salud Pública, 2013)

Para determinar la causa del HC se pueden aplicar las pruebas de ecografía tiroidea, y la gammagrafía con TC99. Adicionalmente la medición del nivel de severidad del HC se puede evaluar de acuerdo a los signos y síntomas presentes en el menor categorizándose como leve, severa o moderada en cuanto a la escala de valoración (Rivera & Huerta, 2018).

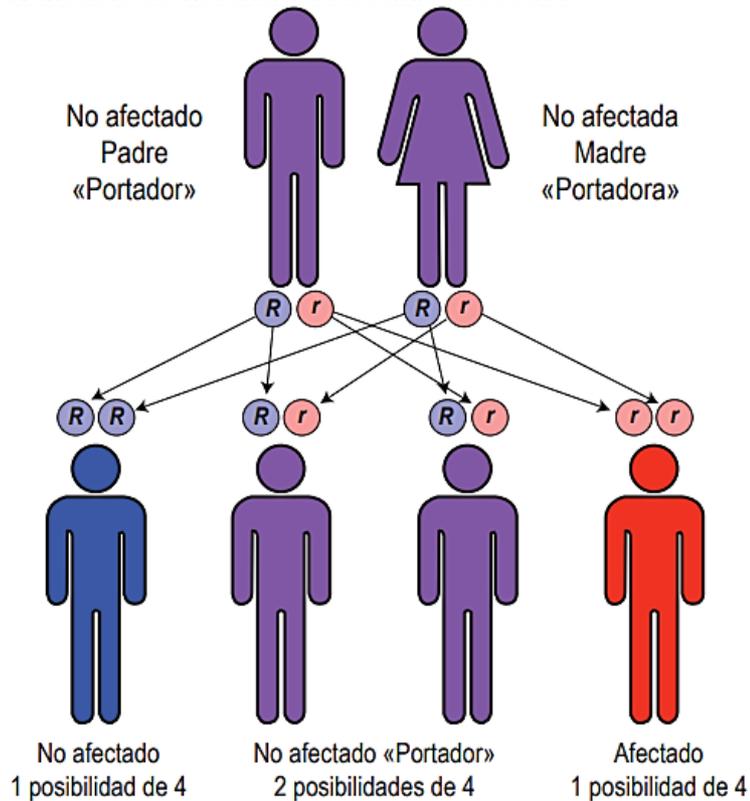
5.1.1.3 Tratamiento

Cuando el diagnóstico establezca que el paciente padece de Hipotiroidismo Congénito, se debe iniciar el tratamiento suministrando levotiroxina en los recién nacidos, lo más pronto posible, antes de las 2 semanas de vida.

Acorde a la ilustración # 2 del presente documento se puede establecer que la suministración de levotiroxina debe iniciar con 10 a 15 µg/kg por día.

5.1.2 Fenilcetonuria

Ilustración 3. Modelo de herencia autosómico recesivo



Fuente: (Ministerio de Salud Pública, 2013)

La fenilcetonuria o PKU es el error congénito que a nivel mundial

ha presentado una mayor frecuencia de detección de los trastornos del metabolismo de los aminoácidos. Ocurre por la deficiencia en la enzima fenilalanina hidroxilasa hepática (PAH) responsable de convertir el aminoácido esencial fenilalanina (Phe) a Tirosina (TIR), sin ello, ocurre una elevación de los niveles de fenilalanina en la sangre ocasionando niveles superiores a 2.5mg/dl lo cual resulta neurotóxico. Si no se identifica a tiempo los resultados pueden ser irreversibles para la salud, ocasionando retraso psicomotor y retardo mental severo e irreversible (Ministerio de Salud Pública, 2013)

El origen de esta enfermedad es genético con características progresivas, cuyo patrón de herencia responde a una anomalía genética en el padre y en la madre del recién nacido, generando un riesgo de transmisión al hijo.

Acorde a lo expuesto por el Ministerio de Salud Pública (2013), el error genético se da cuando dos portadores del gen alterado “conciben un hijo, este tiene las siguientes probabilidades: el 25% de no verse afectado; el 25% de ser afecto y; finalmente, la probabilidad del 50% de ser un individuo sano pero portador” (p.10).

5.1.2.1 Manifestaciones clínicas

En los neonatos, la fenilalanina experimenta un aumento durante las primeras horas de nacimiento, esto es ocasionado por la ingesta de leche materna o sustituta de la misma. Cuando se da este incremento en rangos

superiores a lo normal se incrementa el riesgo de retraso mental y daño neurológico a causa de esta variación (Ministerio de Salud Pública, 2014)

3.

Al igual que el HC, las manifestaciones clínicas de la PKU no son visibles al momento del nacimiento, y debido a que las modificaciones en el aspecto nutricional forman parte del tratamiento de esta enfermedad, se vuelve imprescindible un método de detección precoz; por ello la importancia del tamizaje neonatal.

Existen 5 formas de PKU identificadas (Ministerio de Salud Pública, 2014):

- PKU clásica, es la forma más frecuente, y en la cual se observan los síntomas más graves, aquí hay ausencia total de la enzima lo cual le permite al organismo del bebe, tolerar dietéticamente menos de 250mg/día de Phe.
- PKU moderada, cuya tolerancia dietética es de 350-400mg/día de Phe.
- PKU Leve, dentro de lo cual se establece una tolerancia dietética de Phe de 400-600mg/día.
- Hiperfenilalaninemia leve o benigna, la cual presenta concentraciones plasmáticas de 2,6 a 6 mg/dl de Phe y no necesita modificaciones en la dieta.
- Hiperfenilalaninemia media, donde los neonatos presentan

concentraciones plasmáticas de Phe de 6-11 mg/dl y en dicho caso, la dieta es normal.

Tabla 2. Signos de PKU

Signos y síntomas comunes	Signos y síntomas poco frecuentes
Eczemas-piel seca	Irritabilidad
Olor a moho en cuerpo	Hiperactividad y agresión
Crisis convulsivas	Depresión
Hipopigmentación de la piel, cabello y ojos	Agorafobia
Retardo mental	Hiper o hipertonía
Vómito neonatal	Nistagmus
Trastorno de marcha y postura	Esclerodermia
Formación defectuosa de mielina	Microcefalia
Retardo del crecimiento	Autismo

Fuente: (Ministerio de Salud Pública, 2013)

En ausencia del diagnóstico neonatal, los síntomas aparecerán paulatinamente a medida que pasan los primeros meses de vida.

5.1.2.2 Diagnóstico

La aplicación de la prueba del tamizaje se convierte en el mecanismo más adecuado para establecer enfermedades asociadas a trastornos de PKU; el diagnóstico se direcciona a la valoración del crecimiento de *Bacillus subtilis* es inhibido por la β - tienilalanina colocada en agar. La deficiencia de PAH puede ser identificada en el 100% de los casos de los niños durante las primeras horas de nacimiento.

En aquellos lactantes que arrojaron resultados altos, se debe repetir la prueba en una segunda ocasión, si esta vuelve a salir positiva, se considera la fenilcetonuria como diagnóstico presuntivo; sin embargo, para diferenciar los posibles diagnósticos es necesario aplicar una prueba

de orina complementaria para medición de células rojas de dihidropterina reductasa en la sangre y el perfil de pterinas. Existen otras pruebas adicionales como: la cuantificación de aminoácidos y biopsia hepática, entre otras pruebas de laboratorio.

5.1.2.3 Tratamiento

Tabla 3. Aspectos generales del tratamiento

A los RN con PKU se les puede administrar leche materna para darle toda la cantidad de fenilalanina que necesita y sea capaz de tolerar. ¹⁹	E
El tratamiento nutricional inicial debe basarse en los niveles de fenilalanina en sangre: ¹⁹ PHE <6 mg/dL en sangre al diagnóstico: leche materna exclusiva y controles de PHE semanal. PHE de 6-10 mg/dL en sangre: restricción de proteínas al 50%, leche materna o sucedáneos de leche materna 50% y leche libre de PHE (50%), con controles de PHE semanal. PHE >10 mg/dL en sangre: suspender la leche materna o sucedáneo de leche materna y administrar leche libre de PHE, con controles semanales de PHE.	E
Es necesario suplementar minerales y vitaminas, vitamina D, hierro, zinc, calcio. ⁴⁴	E
En la época de lactancia y edad preescolar: los niños mayores de dos años de edad deben mantener un consumo total de aminoácidos de 2 g/kg/día, incluyendo la tirosina 25 mg/kg/día ⁴¹ . En el caso de los niños mayores y los adultos, la dieta incluye muchas frutas y vegetales. Las fórmulas nutricionales suministran las vitaminas y los minerales que no pueden obtenerse por medio de la comida. ^{45,46}	E
El consumo de fórmulas libres de PHE debe realizarse uniformemente a lo largo del día, para minimizar las fluctuaciones en las concentraciones en sangre de aminoácidos. ^{57, 58}	E
Es necesario monitorear el consumo de tirosina en los niños menores de dos años; se debe mantener una ingesta total de aminoácidos de al menos 3 g/kg/día incluyendo tirosina 25 mg / kg / día. ⁵⁸	E
Se debe tener cuidado para evitar largos períodos con bajas concentraciones de PHE en sangre, que puede ser perjudicial para el desarrollo del cerebro.	E
En los pacientes que no continúan con las restricciones en la dieta durante la edad adulta se ha observado desmielinización, disminución de la dopamina, norepinefrina y serotonina y trastornos psiquiátricos ^{17,41}	E
Se recomienda la medición de los niveles de fenilalanina en sangre en forma semanal durante el primer año de vida, con una periodicidad quincenal hasta la edad de 13 años, y una vez al mes a partir de entonces. ¹⁹	E

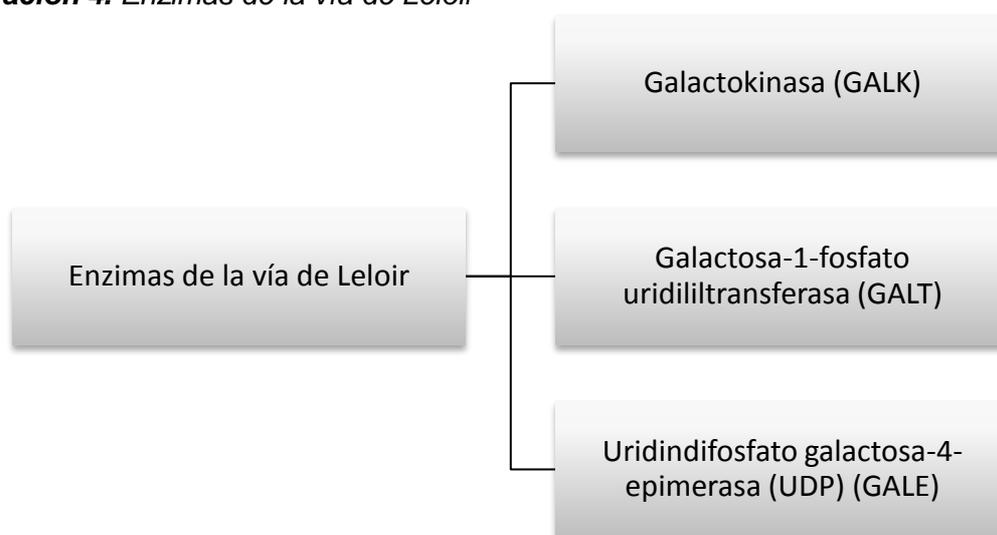
Fuente: Según la GPC del año 2013

El tratamiento debe ejecutarse durante las primeras horas de vida del recién nacido, pues la valoración debe darse en el menor tiempo posible.

5.1.3 Galactosemia

Es una enfermedad ocasionada por una deficiencia de las tres enzimas de la vía de Leloir (Ministerio de Salud Pública, 2014) ¹⁵:

Ilustración 4. Enzimas de la vía de Leloir



Fuente: (Ministerio de Salud Pública, 2013)

La Galactosemia se conceptualiza como trastorno del metabolismo de los carbohidratos. Este desequilibrio evita o dificulta el proceso de convertir la galactosa en glucosa. Los individuos afectados, presentan niveles muy bajos o ausentes de estas enzimas, por tanto, la galactosa no puede ser metabolizada, acumulándose en el organismo a niveles que resultan tóxicos.

Los RN nacen con un fenotipo normal, pero es después de la alimentación con leche materna o artificial que desencadenan los problemas de salud, pues se presentan afectaciones como ictericia, hepato y esplenomegalia.

Se desconoce la incidencia de galactosemia en niños ecuatorianos, pero a nivel mundial se estima una incidencia de 1 en 30.000 a 60.000 recién nacidos vivos; apenas se realice el diagnóstico de galactosemia se debe restringir la galactosa de la dieta del niño y debido a que la galactosa también se encuentra en la leche materna, la lactancia en este caso estaría contraindicada.

5.1.3.1 Manifestaciones clínicas

Existen 3 tipos de galactosemia:

- Tipo I galactosemia clásica, Deficiencia de galactosa-1-fosfato uridil transferasa; es la más común y agresiva de todas las enfermedades asociadas a esta patología. Los menores afectos pueden presentar los síntomas dentro de los primeros días de vida, tales como: vómito y diarrea. La segunda semana de vida el niño experimenta ictericia, diátesis hemorrágica y sepsis por E. Coli. Los efectos a largo plazo incluyen baja estatura y bajo peso, retraso en el desarrollo psicomotor y deficiencia intelectual.
- Tipo II deficiencia de galactocinasa, los síntomas también se hacen presentes dentro de los primeros días de vida y posteriores al consumo de leche, ya sea materna o de fórmula; la toxicidad en este caso se manifiesta en forma de

cataratas.

- Tipo III deficiencia de galactose-4-fosfato epimerasa, en este caso la ingesta de galactosa conduce por lo general a producir inanición, dificultad para crecer, vómito, enfermedad hepática, cataratas y retardo mental.

5.1.3.2 Diagnóstico

Tabla 4. Diagnóstico de sospecha de Galactosemia

I. Clínica de sospecha	a. Síntomas tóxicos	Vómito, rechazo al alimento, falta de apetito, depresión neurológica
	b. Afectación oftalmológica	Cataratas
	c. Fracaso hepático grave	Ictericia, hepato y espleno megalia, ascitis, diátesis hemorrágica
	d. Tubulopatía proximal	
	e. Inmunosupresión	Sepsis por <i>E. coli</i>
II. Bioquímica inespecífica	a. Disfunción hepática	Hiperbilirrubinemia, hipoalbuminemia, déficit complejo de protrombina, ↑↑ SGOT, SGPT, GPT, GGT, LDH, ácidos biliares plasmáticos, hipoglicemia
	b. Tubulopatía proximal renal	Acidosis hiperclorémica, glicosuria, aminoaciduria, albuminuria
III. Bioquímica específica	a) Galactosuria b) Galactosemia plasmática c) Aumento de Gal-1-P eritrocitos d)Galactitol en plasma y orina	

Fuente: (Ministerio de Salud Pública, 2014)

Diagnóstico de laboratorio (Ensayos bioquímicos para diagnóstico y monitorización):

- Se fundamenta en la medición de la concentración eritrocitaria de galactosa-1-fosfato por medio de la sangre.
- Se mide en la orina los niveles de creatinina, para lo cual el Galactiol debe administrarse por vía alterna. En persona mayores valores de $+78\text{mmol/mol}$ de creatinina significan una alteración.
- También puede ser diagnosticada por una prueba que mida la oxidación corporal total; la cual a través de varios procedimientos puede detectar un fenotipo de metabolito de alta gravedad.
- Se pueden realizar medidas experimentales de galactitol y galactonato en orina; el mismo que se caracteriza por ser un método de dilución de isótopos por GC/MS (cromatografía de gases y espectrometría de masas).
- Finalmente, la prueba de mayor utilización para identificar una anomalía preventiva, es el Tamizaje metabólico neonatal.

5.1.3.3 Tratamiento

Tabla 5. Evidencia/ Recomendación - *directrices de tratamiento de Galactosemia*

Evidencia/Recomendación	Nivel/Grado
La galactosa debe ser eliminada de la dieta ante la menor sospecha clínica incluso antes de confirmar el diagnóstico en etapa neonatal.	E-4
En el recién nacido, la lactancia materna está absolutamente contraindicada. Dar tratamiento con una fórmula láctea sin lactosa.	R-D
La fórmula con proteína aislada de soya es una alternativa segura y eficaz para los recién nacidos cuyas necesidades nutricionales no pueden otorgarse a través de la leche materna o de sucedáneos de la leche humana a base de leche de vaca.	E-3
En neonatos pretérmino de bajo peso, se recomienda las fórmulas elementales con aminoácidos.	E-3
El abordaje del tratamiento es multidisciplinario y hay que vigilar aspectos metabólicos, bioquímicos, clínicos y dietéticos.	R-C
El tratamiento para los pacientes con galactosemia se deberá prescribir y supervisar por el médico especialista y el profesional de la nutrición.	✓/R
En esta patología, los pacientes se encuentran en riesgo de alteraciones en el crecimiento por los factores relacionados con la restricción dietética.	E-3
Se requiere de vigilancia periódica de acuerdo al crecimiento y desarrollo y del estado metabólico.	R-C
Es necesario percentilar las mediciones antropométricas; las más utilizadas para la evaluación nutricional son peso, longitud, circunferencia brazo (CB) y cefálica (CC), talla y pliegues.	E-4
Utilizar indicadores de diagnóstico: peso/edad para desnutrición aguda, peso/talla para desnutrición crónica, talla/edad para desnutrición crónica, circunferencia del brazo/edad (reserva calórica y proteica), circunferencia cefálica/edad (desnutrición crónica) y para seguimientos, score Z.	R-C
La nutrición en el primer año de vida es fundamental. Debe satisfacer las necesidades energéticas, asegurar el crecimiento y madurez de órganos.	✓/R
Cuando el crecimiento y desarrollo no alcanza los estándares recomendados, se debe seguir la curva de crecimiento y desarrollo como su propio control del niño y adolescente con galactosemia.	✓/R

Fuente: (Ministerio de Salud Pública, 2014)

El tratamiento supone un cuidado en la selección de alimentos; por lo cual queda prohibido el consumo de lactosa en el recién nacido; los

profesionales en salud al detectar este tipo de enfermedades deben brindar información a los padres sobre los efectos a corto, mediano y largo plazo de la enfermedad. Es oportuno brindar apoyo psicológico y derivar a un profesional que pueda dar mayores consejos sobre las formas de enfrentarla. Se debe realizar la monitorización clínica, bioquímica y metabólica y realizar exámenes oftalmológicos tempranamente y cada año de manera rutinaria.

Tabla 6. Fármaco - nutrición - Galactosemia

Evidencia / Recomendación	Nivel / Grado
La recomendación diaria de calcio depende de la ingesta calculada. Se debe utilizar carbonato de calcio. Un gramo de carbonato de calcio proporciona 400 mg de calcio elemental. Distribuir en las comidas para mejorar la absorción. Simultáneamente se debe de administrar vitamina D.	E-3
Se debe considerar los efectos secundarios del calcio como flatulencia, estreñimiento, hipercalciuria, pérdida de Fe, Zn por quelación.	✓/R
La dieta de galactosemia debe suplementarse con el aporte de vitaminas y minerales de acuerdo a la edad, con atención especial al aporte de calcio, ya que la ingesta inadecuada durante la infancia puede dar lugar a osteopenia, osteoporosis y aumento del riesgo de fracturas en la edad adulta; por lo que, a partir de los tres años, es preciso utilizar suplemento de calcio por vía oral.	E-3
Las recomendaciones de Ca, P, Mg, Zn, Vit. D se realizan sobre las recomendaciones de la RDA.	E-3
Las recomendaciones de Vitamina K, D y Ca se realizan sobre las recomendaciones de la RDA.	E-4

Fuente: (Ministerio de Salud Pública, 2014)

El tratamiento se enfoca en la sustitución de la lactosa y todo alimento que por la modificación de metabolismo pueda generar galactosa. Es necesario complementar la dieta con calcio, vitaminas y minerales (suplementos).

5.1.4 Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)

Se puede definir a esta enfermedad como una patología que deriva de los trastornos hereditarios de la esteroidogénesis del cortisol, ocasionando que se presente un desequilibrio en la cantidad de enzimas que permiten la esteroidogénesis adrenal y; en consecuencia, se da una disminución de los niveles de la secreción de cortisol (Ministerio de Salud Pública, 2014) ³.

Cabe destacar que las características clínicas y bioquímicas de este trastorno son consecuencia de la baja producción de cortisol, el exceso de andrógenos adrenales circulantes y sobreproducción de la hormona adrenocorticotropa (ACTH).

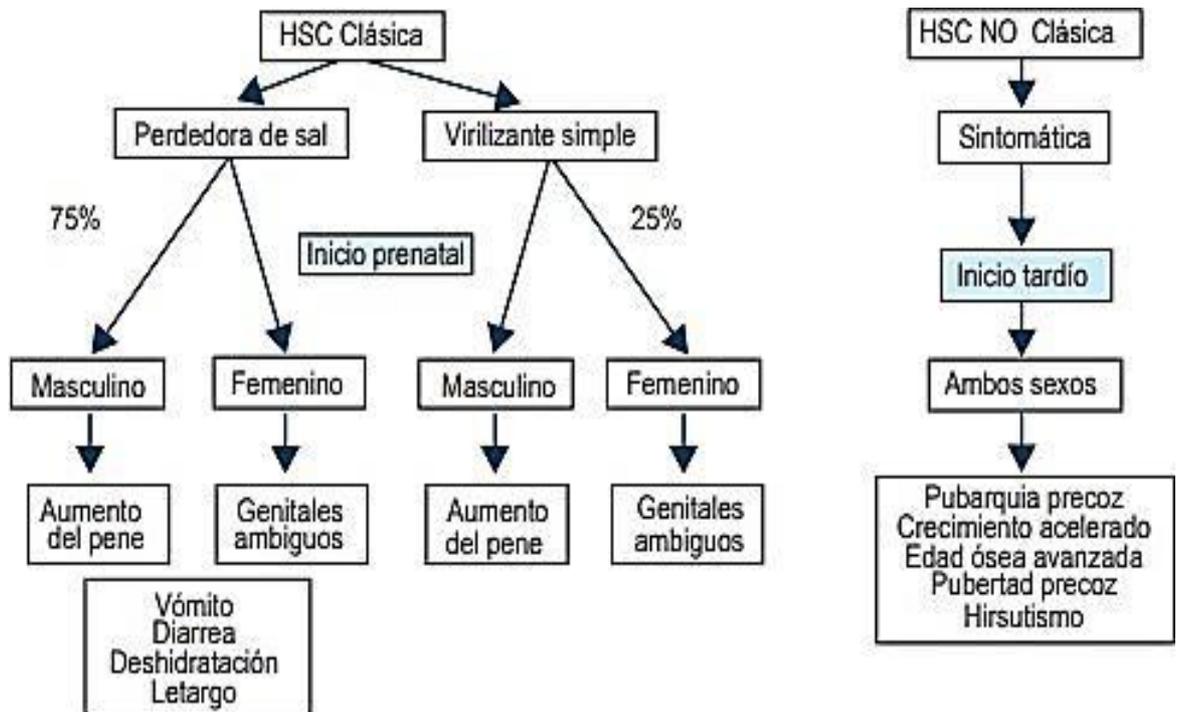
Según los resultados obtenidos por medio de programas de tamizaje en todo el mundo, la HSC es relativamente común; la elevada mortalidad de crisis adrenales, los desequilibrios hidroelectrolíticos y la afectación fenotípica a nivel de genitales conllevan a que la detección temprana de este trastorno resulte de gran impacto para él bebe, su entorno familiar y su calidad de vida.

5.1.4.1 Manifestaciones clínicas

Déficit de 21-hidroxilasa: la manifestación más común de HSC, pues afecta aproximadamente al 95% de los pacientes que padecen de

este tipo de error metabólico.

Ilustración 5. Clasificación y cuadro clínico de la HSC y HSCNC



Fuente: (Ministerio de Salud Pública, 2014).

La forma clásica de HSC, puede dividirse en dos comportamientos, la forma virilizante simple y la forma perdedora de sal. Se caracteriza por dos factores que son la insuficiencia suprarrenal e hiperandrogenismo.

La forma virilizante simple se manifiesta de distinta forma en los niños y en las niñas, de tal manera que una mujer va a presentar al nacer niveles variables de virilización y genitales ambiguos; lo cual quiere decir que se presenta el desarrollo anómalo de la vagina. En los niños, los genitales externos no presentan anomalía.

Con relación a la pérdida de sal se puede destacar que esta puede

ser evidente desde los primeros días del recién nacido, pues esta enfermedad ocasiona un cuadro grave de deshidratación, e hipotensión, lo cual puede ser mortal. Una manifestación es pubarquia prematura, y estatura baja en la edad adulta.

De la misma forma en que existe la HSC clásica, existe la HSC no clásica, la cual es descubierta tardíamente en edades adultas o en la adolescencia, que es cuando aparecen los síntomas como el hirsutismo, acné y anovulación en las mujeres; algunos hombres resultan ser asintomáticos.

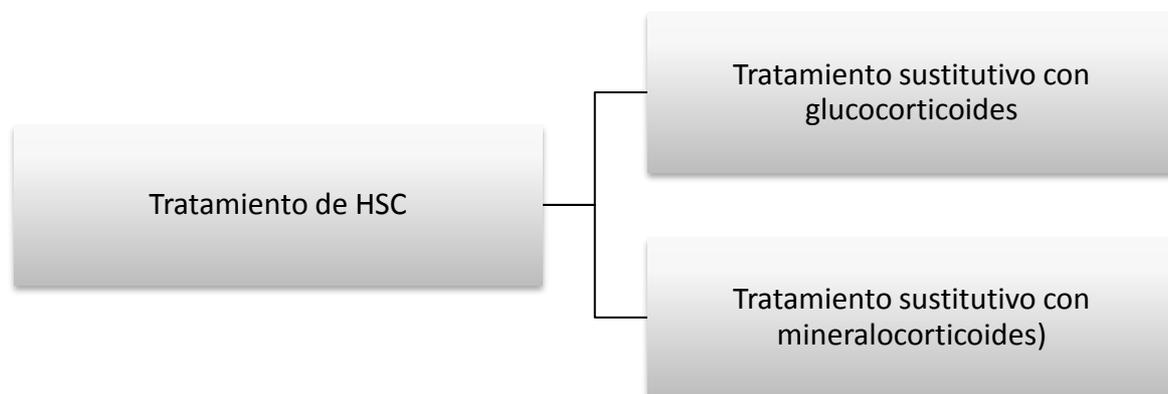
5.1.4.2 Diagnóstico

El diagnóstico se debe realizar a partir de los resultados obtenidos del tamizaje neonatal. Una vez que se detecten y comparen los niveles, se confirma la presencia o no de este trastorno. Posteriormente se debe:

1. Evitar la morbilidad relacionada con la pérdida de sal y anticiparse a una crisis que podría terminar en resultados letales.
2. Evitar los errores de asignación de genitales externos, sobre todo en las niñas.
3. Evitar o prevenir la hiperandrogenización durante la infancia
4. Realizar un diagnóstico genético.

5.1.4.3 Tratamiento

Ilustración 6. Tipo de tratamiento HSC



Fuente: (Ministerio de Salud Pública, 2013)

El tratamiento sustitutivo con glucocorticoides busca evitar una producción injustificada de la ACTH y la disminución de esteroides sexuales de origen adrenal. Generalmente necesita ser aplicado en los pacientes con déficit de 21-OH, es necesario que sean tratados con glucocorticoides, para evitar la producción en exceso de la ACTH y reducir el exceso de esteroides sexuales de origen adrenal.

Para el tratamiento de esta enfermedad es necesario minimizar la posibilidad de que el cuadro se agrave con insuficiencia suprarrenal; por lo cual es oportuno suprimir adecuadamente los andrógenos suprarrenales.

El tratamiento sustitutivo con mineralocorticoides es el de mayor aplicación, se denomina 9-a-fluorhidrocortisona, y busca administrar 0,05-

0,2 mg/día dividido hasta en tres dosis. Adicionalmente se requieren de la ingesta de suplementos de cloruro de sodio (1-2 g por día) durante el primer año de vida. Posteriormente la administración de mantenimiento es de 70-90 µg/m² /día.

Tabla 7. Dosis en pacientes con HSC en crecimiento (terapia de mantenimiento)

Medicamento	Dosis	Frecuencia
Hidrocortisona tabletas	10 a 15 mg/m ² /día	TID
Fludrocortisona tabletas	0,05 a 0,2 mg/día	BID
Suplementos de cloruro de sodio	1-2 g/ (17 a 34 mEq/día) en la infancia	TID o QUID

Fuente: (Ministerio de Salud Pública, 2013)

CAPÍTULO VI: PASOS DEL TAMIZAJE NEONATAL

6.1 Materiales a usar para la prueba del talón

Para una adecuada recolección de muestra, se debe contar con los siguientes materiales:

- a) papel filtro
- b) lancetas
- c) algodón
- d) alcohol
- e) guantes
- f) torre de secado
- g) banditas

6.2 Procedimiento de obtención de la muestra

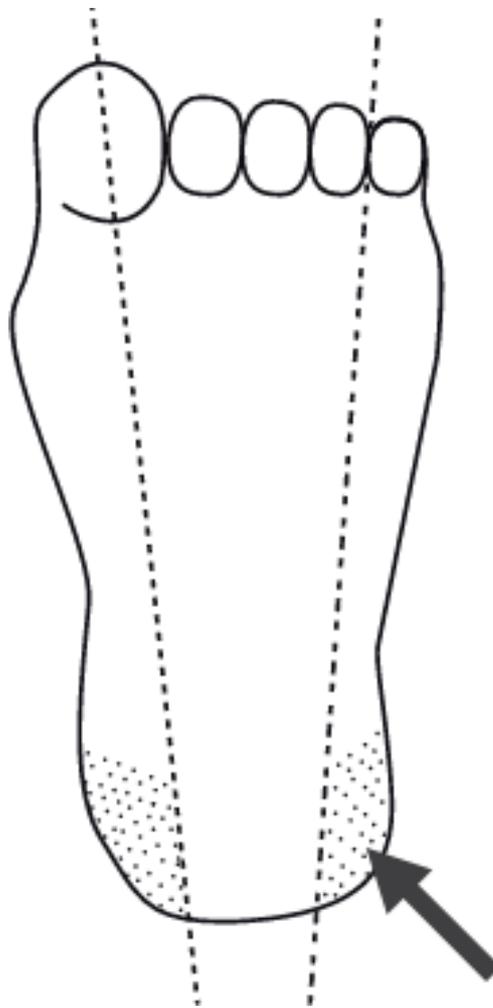
La obtención de la muestra debe contemplar los siguientes elementos (Servicio Madrileño de Salud, 2016):

- Es obligatorio que todo recién nacido que se realice la prueba se encuentre sin haber ingerido leche materna, ni fórmula maternizada durante una hora mínimo, para evitar de esa manera resultados falsos/positivos.
- Que el recién nacido cumpla entre 96 horas vivo y 28 días de vida.
- Los padres deben firmar el consentimiento informado, lo cual es un

documento que autoriza al personal de salud a proceder con la toma de muestra

- Mantener los materiales listos, de forma ordenada y de fácil manipulación para facilitar la toma de la muestra
- Quién ejecute la toma de la muestra debe llenar la hoja de registro, donde se incluye datos del niño, datos de la madre, datos del padre, dirección de domicilio, números de teléfono y otros datos de carácter obligatorio.
- Cumplir con los protocolos de asepsia y bioseguridad.

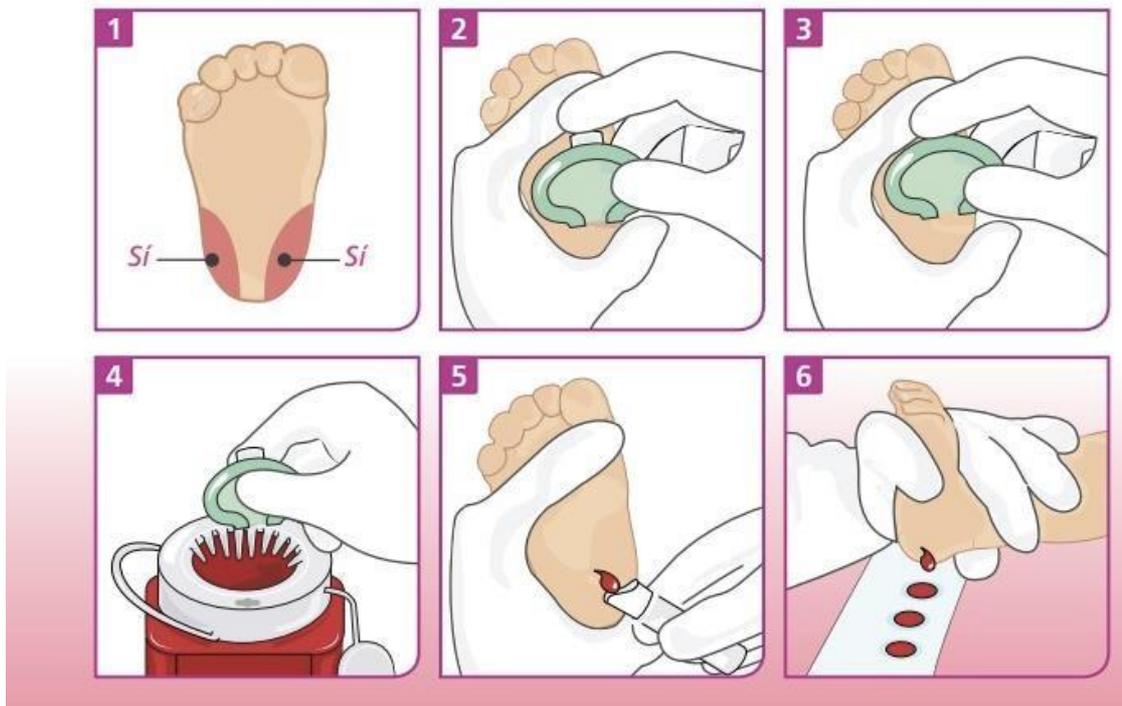
Ilustración 7. Sitios de obtención de la muestra de sangre para el tamizaje neonatal



Fuente: (Ministerio de Salud Pública, 2013)

Quien realice la prueba (operador) debe mantener al niño tranquilo. Una vez que comience el procedimiento tiene que asegurarse que el talón del paciente se localice de frente al operador de salud. La cabeza del recién nacido debe ubicarse al nivel del pecho y hombro de quien está sosteniendo al bebe. Antes de tomar la prueba el operador debe asegurarse de calentar el talón del neonato en el sitio de punción. Luego de calentar el talón aplica en la zona de sustracción de la sangre alcohol isopropílico. La toma de la muestra debe ser efectiva, pues una equivocación podría ocasionar lesión del hueso calcáneo, lo cual podría llegar a provocar osteomielitis.

Ilustración 8. Procedimiento de la toma de muestra de sangre para el tamizaje neonatal



Fuente: (Ministerio de Salud Pública, 2013)

Se debe utilizar una lanceta especial para la prueba, sosteniendo el pie ejerciendo presión, la sangre fluirá libremente por lo que hay que

descartar siempre la primera gota con un poco de algodón seco. Se debe dejar que caiga una gota grande de sangre en cada circunferencia del papel filtro, como se puede evidenciar en la ilustración 8, casillero 6.

Una vez que se obtienen las pruebas, en base a los espacios existentes en la cartilla, el operador debe asegurarse de haber llenado en su totalidad; de tal forma que deberá traspasar ambas caras del papel filtro.

La efectividad de la prueba se logra cuando la cartilla ha llenado obligatoriamente todas las circunferencias; se debe tener cuidado de poner más de una gota en cada circunferencia. Esta demás recalcar que posterior a la toma de la prueba, las muestras deben ser cuidadosamente almacenadas y transportadas; de manera que se evite la contaminación de la misma. También se debe evitar que la muestra sea sometida a fuentes de calor naturales o químicas, por lo menos durante las primeras cuatro horas y hasta que se haga la prueba de laboratorio.

6.3 Casos especiales

A continuación se detallan casos especiales en los cuales el protocolo antes mencionado puede variar:

- Los recién nacidos prematuros, es decir aquellos que nacen antes de

las 37 semanas de gestación, donde la muestra se tomará a los 14 días de nacidos.

- Los recién nacidos que han recibido transfusión sanguínea deberá realizarse la prueba después de 10 días posterior a dicha transfusión.
- Aquellos RN que nacen con peso inferior a los 1.200 gramos, pues no son candidatos que cumplan el perfil para la toma de la prueba.
- Recién nacidos con punciones previas o áreas edematosas o inflamadas en el talón, no podrán realizarse la prueba en dicho sitio por riesgo de infección.

6.4 Criterios de muestras mal tomadas

Cuando una muestra tenga características de mal tomada, pueden identificarse los siguientes elementos:

- La muestra insuficiente es aquella gota de sangre que no permite llenar los 0.5 cm de diámetro del papel filtro, por lo cual es evidente que no complete la dosis requerida, por lo que debe ser calificada como errónea al no ser homogénea en ambos lados de la plantilla de prueba.
- Error en el tiempo de vida del niño puede generar inconsistencia de la muestra: pues existen casos en los que se toma antes de las 96 horas de vida y los resultados son equívocos.
- Aplicación de más de una gota en el mismo círculo de la plantilla,

puede ocasionar una muestra sobresaturada.

- La evidencia de coágulos en la muestra puede ocasionar uniformidad en la muestra obtenida, principalmente ocurre cuando el operador de la prueba deja caer gotas de sangre que demoran en salir del talón del paciente.
- Combinación de fluido en la toma de la muestra diluida a causa de que la zona de punción contenía una solución contaminante.
- La presencia de hongos almacenados en la muestra a causa de un mal almacenamiento de la prueba

CAPÍTULO VII: DISEÑO METODOLÓGICO

7.1 Diseño de la investigación

7.1.1 Tipo de investigación

De acuerdo con el tema seleccionado para la presente investigación, y; considerando el planteamiento del problema, así como los objetivos que han sido formulados para este fin, el tipo de investigación para estudiar la prevalencia de enfermedades detectadas mediante el tamizaje metabólico neonatal fue de Corte Transversal, de tipo observacional descriptivo

7.1.2 Lugar de investigación

El presente estudio se realizó en la ciudad de Guayaquil, específicamente en el Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós, durante el año 2018.

7.1.3 Población de Estudio

El universo correspondiente a la población que se utilizó para el desarrollo de la investigación totalizó a 805 infantes, los cuales asistieron a las consultas externas de los pediatras acompañados de sus padres cuando se requirió la aplicación de la prueba relacionada con el tamizaje metabólico neonatal, la misma que se realizó en el centro de salud antes referido, ubicado en la ciudadela Martha de Roldós de la ciudad de Guayaquil.

7.2 Criterios de inclusión y exclusión

7.2.1 Criterios de Inclusión

- Infantes, niños y niñas recién nacidos (RN), con periodo de vida extrauterina de cuatro a veintiocho días.
- RN que fueron asistidos en el centro de salud referido en el presente trabajo de investigación, Martha de Roldós.
- RN que fueron tamizados con la prueba del talón
- RN que NO presentaron malformaciones congénitas o deformidades identificadas al momento del nacimiento.

7.2.3 Criterios de Exclusión

- RN que tengan menos de 96 horas y más de 28 días de vida.
- RN que fueron asistidos en otros centros que velan por la salud, distintos al ubicado en la ciudadela Martha de Roldós.
- RN que NO fueron tamizados con la prueba del talón
- RN que presentaron malformaciones congénitas o deformidades identificadas al momento del nacimiento.

7.3 Operalización de las variables

Tabla 8. Matriz Operacionalización de las variables

Variable	Valores	Definición	Escala
Edad gestacional	Pre término A término Post término	Semanas de vida intrauterina cumplidas al momento del parto	Cuantitativa
Sexo	masculino- femenino	Se seleccionará el sexo según refleje la historia clínica del paciente	Cualitativa nominal
Fecha de diagnóstico	Meses del año 2018	Pacientes que hayan nacido entre los meses de Enero a Diciembre del año 2018	Cuantitativa discreta

Fuente: Elaboración propia

7.4 Método de procesamiento de la información

El Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós proporcionó los resultados de manera clara y concisa del año 2018, pertenecientes a todos los neonatos tamizados; adjuntando los nombres y los códigos de las cartillas de cada paciente.

7.5 Técnica de procesamiento de la información

Se recopiló y organizó la información de manera totalmente ordenada por fechas y estructurada al total de la muestra del año 2018, para ello se utilizó una hoja de Microsoft Excel 2010, la cual estuvo dividida de acuerdo a la fecha de atención, apellidos del RN, sexo, fecha de nacimiento, peso, semana gestacional, alimentación y código presente en la cartilla de tamizaje.

Cuando el paciente llegaba al Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós el personal especialista solicitaba los datos de los padres para completar la cartilla. El responsable de tomar las muestras cumplía con los protocolos de asepsia, ubicaba en la posición adecuada al bebé para obtener las gotas de sangre necesarias para la elaboración de un pre diagnóstico.

Posteriormente, la prueba era almacenada cuidadosamente y al final del día personal de mensajería lo trasladaba al laboratorio respectivo, donde un especialista realizaba el estudio cuidadoso de los resultados. Los resultados eran ingresados al programa informático para realizar una data de análisis.

Se utilizó como instrumento de recolección de datos a la página web del Ministerio de Salud Pública “TAMEN” ingresando en el siguiente URL <https://tamizaje.msp.gob.ec/tamen/> el cual permitió acceder a los

datos necesarios con relación a las variables investigadas, y así proceder al adecuado desarrollo de las respectivas conclusiones y recomendaciones.

Cabe señalar que los datos fueron tabulados y medidos en base a la fórmula de prevalencia por periodo, dado que los datos fueron recolectados por mes, de enero a diciembre del año 2018.

7.6 Aspectos éticos

El presente trabajo de investigación fue aprobado por la Universidad Católica de Santiago de Guayaquil y por el Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós, institución que facilitó los instrumentos necesarios de manera oportuna para la ejecución de la investigación.

La actual investigación no representa riesgo alguno para los pacientes seleccionados, ya que mantiene el anonimato del paciente, sin mostrar nombres, números de historias clínicas o imágenes, garantizando de esta manera y sin quebrantar el acuerdo de confidencialidad.

CAPÍTULO VIII: RESULTADOS Y ANÁLISIS ESTADÍSTICO

8.1 Resultados

8.1.2 Características de la población en estudio

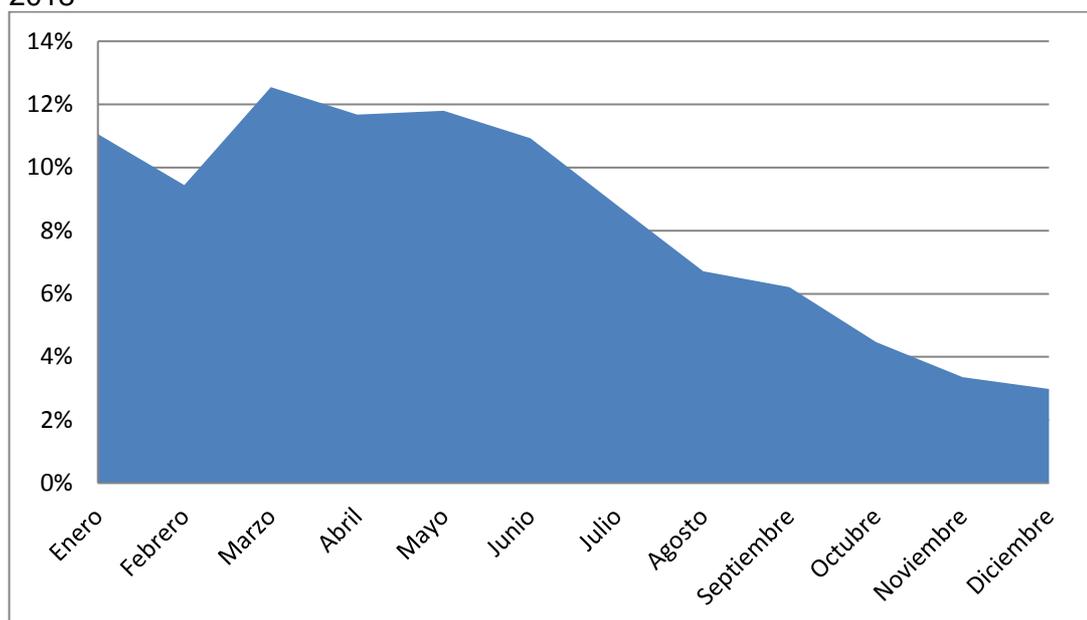
En el periodo comprendido entre enero y diciembre del año 2018, en la ciudad de Santiago de Guayaquil, específicamente en el centro de salud de la ciudadela Martha de Roldós, se llevó a cabo la aplicación de pruebas de tamizaje metabólico efectuadas a 805 neonatos comprendidos entre 96 horas de nacidos hasta 28 días, los cuales fueron llevados al área de Pediatría, consulta externa de la institución.

Tabla 9. Número mensual de Tamizaje Metabólico Neonatal durante el año 2018

Mes	Número RN	Participación
Enero	89	11%
Febrero	76	9%
Marzo	101	13%
Abril	94	12%
Mayo	95	12%
Junio	88	11%
Julio	71	9%
Agosto	54	7%
Septiembre	50	6%
Octubre	36	4%
Noviembre	27	3%
Diciembre	24	3%
Total	805	100%

Fuente: Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós

Ilustración 9. Número mensual de Tamizaje Metabólico Neonatal durante el año 2018



Fuente: Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós

Acorde a los estudios revisados en el presente documento se puede indicar que no se encontró relación entre el mes de nacimiento y la prevalencia de padecimientos metabólicos neonatales. Sin embargo es oportuno describir la forma en la que se obtuvo la muestra analizada; durante el año en estudio se registró un mayor número de recién nacidos en el periodo Enero a Junio, con 543 número de casos, lo cual correspondía al 67% del total. El 33% restante corresponden al segundo semestre.

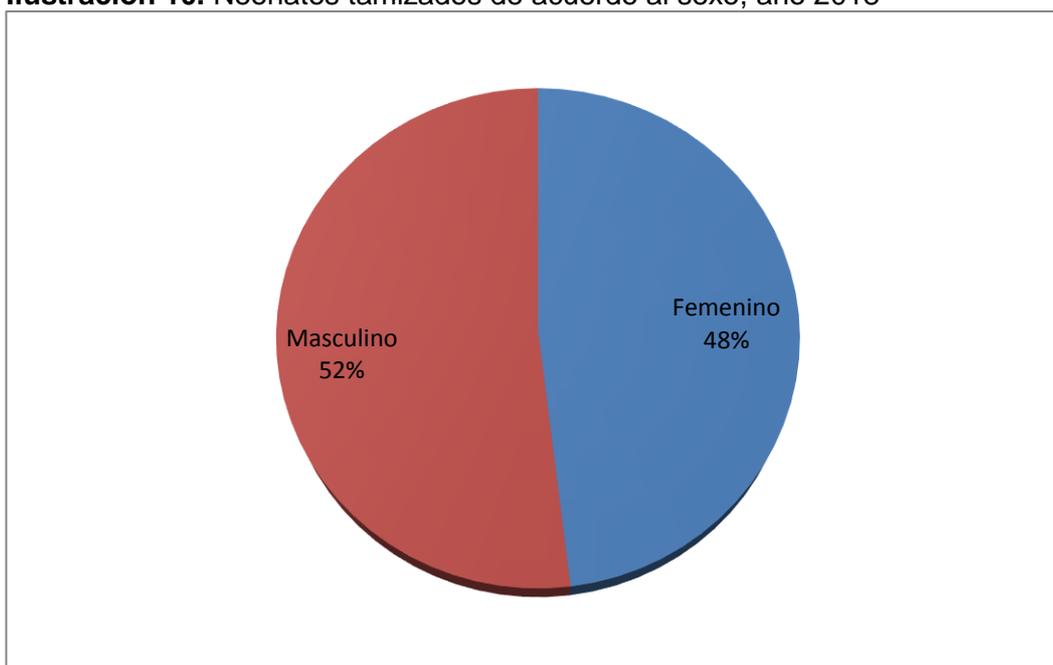
Los datos no permiten identificar si existe un patrón de comportamiento de nacimientos por mes; no obstante, en base a los registro del Instituto Nacional de Estadísticas y Censos, no existe relación alguna entre la cantidad de recién nacidos y el mes de nacimiento.

Tabla 10. Neonatos tamizados de acuerdo al sexo

Sexo	Número de RN	Participación
Femenino	387	48%
Masculino	418	52%
Total	805	100%

Fuente: Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós

Ilustración 10. Neonatos tamizados de acuerdo al sexo, año 2018



Fuente: Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós

De los menores tamizados, 418 fueron de sexo masculino, mientras que 387 fueron de sexo femenino, lo cual representa un 52% y 38% respectivamente.

Tabla 11. Resumen de resultados iniciales.

Variable	Codificación	Frecuencia	Porcentaje
Sexo	● Masculino	418	51.92%
	● Femenino	387	48.07%
Mes toma de muestra	● Enero-junio	543	67%
	● Julio-Diciembre	262	33%

Fuente: Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós

8.1.2 Prevalencia de enfermedades detectadas mediante el Tamizaje Metabólico Neonatal realizado en el Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós, año 2018

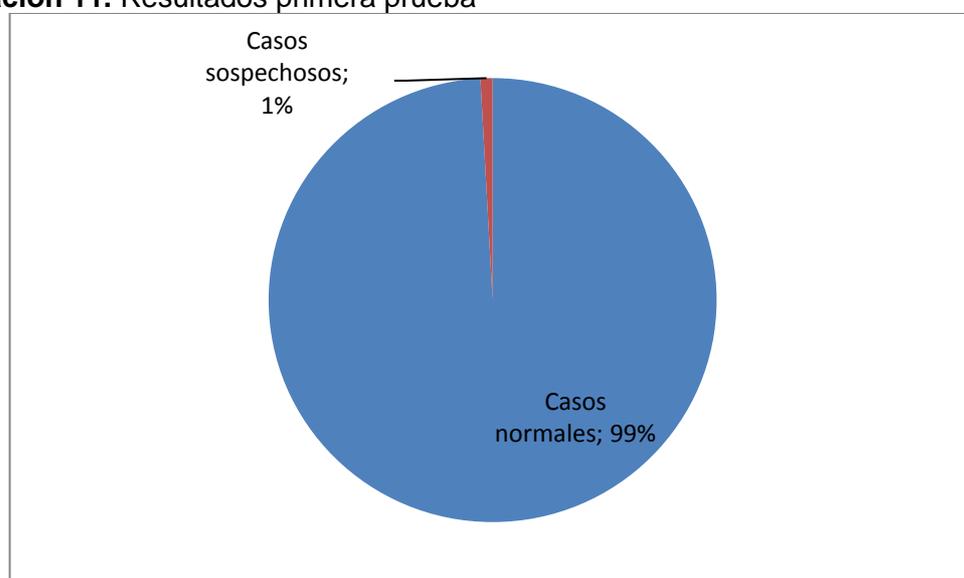
El objetivo General es determinar la prevalencia de enfermedades detectadas a través de la aplicación de pruebas de tamizaje metabólico neonatal ejecutadas en el Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós, ubicado en la ciudad de Santiago de Guayaquil, en el periodo de Enero a Diciembre del año 2018.

Tabla 12. Resultados primera prueba.

Aspecto	Número de RN	Participación
Casos normales	798	99%
Casos sospechosos	7	1%
Total	805	100%

Fuente: Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós

Ilustración 11. Resultados primera prueba



Fuente: Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós

Cuando se detectan casos con alteraciones anormales es necesario

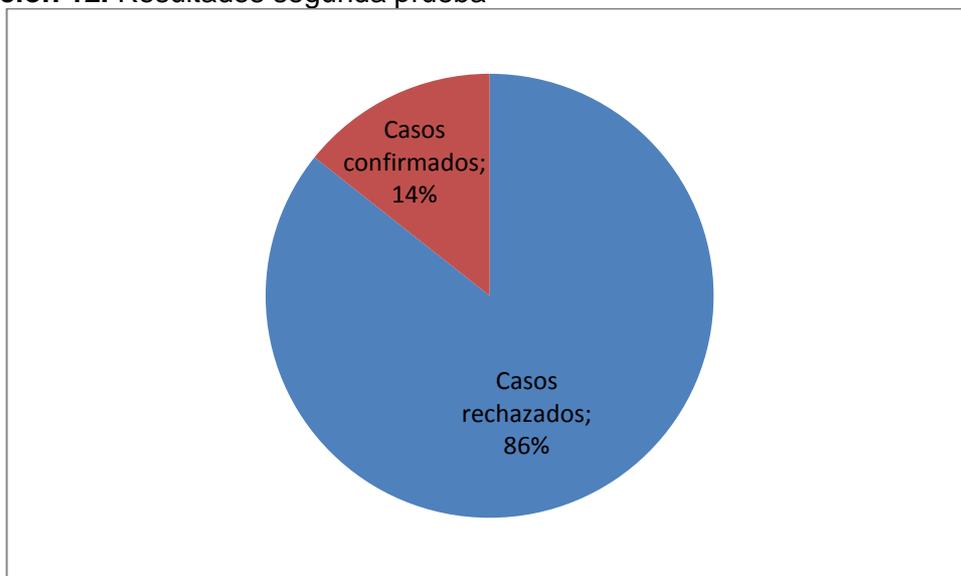
realizar una segunda toma confirmatoria.

Tabla 13. Resultados segunda prueba.

Aspecto	Número de RN	Participación
Casos rechazados	6	86%
Casos confirmados	1	14%
Total	7	100%

Fuente: Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós

Ilustración 12. Resultados segunda prueba



Fuente: Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós

Es necesario destacar que al someter a una segunda prueba a los casos sospechosos, los resultados obtenidos confirmaron que solo el 14% de los casos sospechosos derivaron a una enfermedad metabólica. Es decir que 6 de cada 7 casos sospechosos son negativos.

Tabla 14. Resultados de casos Tamizados en el Centro de Salud Martha de Roldós

Aspecto	Número de casos	Porcentaje
Total tamizados	805	100%
Resultados negativos	804	99.87%

Fuente: Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós

Otro resultado importante a destacar es que en 1 de cada 805 recién nacidos que fueron sometidos a una prueba de talón, obtuvo un resultado positivo. Eso quiere decir que por cada 805 niños el 0,12% padeció de una enfermedad metabólica.

Acorde a las características de la muestra es necesario aplicar la fórmula de prevalencia de periodo; con la intención de comprender cuál es el nivel de incidencia de una enfermedad metabólica durante 12 meses en la institución.

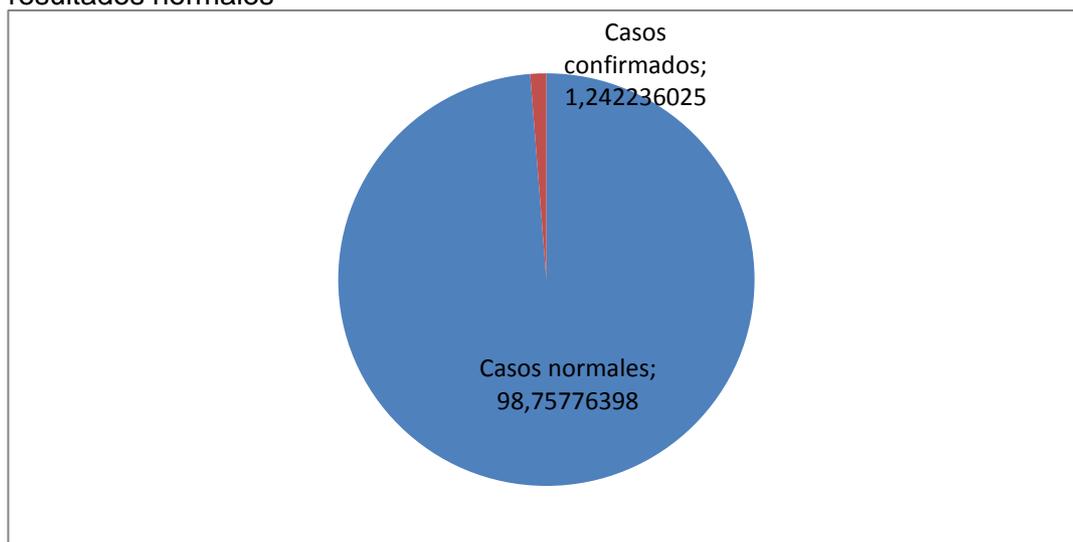
$$\text{Prevalencia de periodo 2018} = \frac{\text{NÚMERO DE CASOS CONFIRMADOS X1000}}{\text{PRUEBAS TOTALES}}$$

$$\text{Prevalencia de periodo 2018} = \frac{1 \text{ CASO CONFIRMADO X1000}}{805 \text{ PRUEBAS TOTALES}}$$

$$\text{TP} = \frac{1 \times 1000}{805} = 1.24\%$$

Tasa de Prevalencia de periodo 2018 = 1,24

Ilustración 13. Prevalencia de casos confirmados versus prevalencia de casos con resultados normales



Fuente: Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós

El 98.76% de los pacientes no presentaron valores alterados en cuanto a las enfermedades metabólicas como lo son hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia, fenilcetonuria e hipotiroidismo congénito.

Exclusivamente en solo 1 paciente por medio del tamizaje se pudo diagnosticar hipotiroidismo congénito, patología que fue confirmada posteriormente por especialistas del Hospital Francisco Icaza Bustamante mediante la aplicación de las pruebas confirmatorias. Esto demuestra la efectividad de la prueba del tamizaje y la importancia de una segunda toma en la pre identificación de casos sospechosos.

Dentro de las pruebas tomadas se pudo descartar el diagnóstico de varias enfermedades metabólicas; producto de ello, se atribuye en este estudio, una mayor prevalencia para hipotiroidismo congénito. Esta patología es considerada como una de las endocrinopatías más frecuentes, la cual se produce por una disminución congénita producto de la acción biológica de las hormonas tiroideas. Es importante mencionar que el objetivo de la ratificación prematura del diagnóstico de Hipotiroidismo Congénito es paralizarlo o detenerlo hasta los tres años de vida, para evitar la presencia de consecuencias como deterioro intelectual, alteraciones neurológicas y demás características en cuanto al cambio físico.

8.1.3 Frecuencia de casos sospechosos reportados del Centro de salud Materno Infantil Martha de Roldós

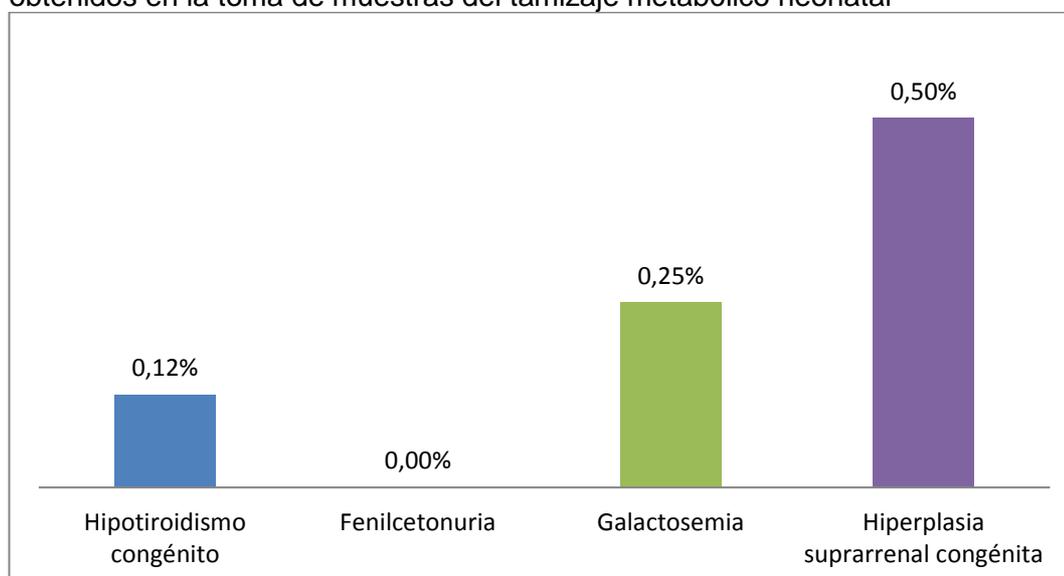
Tabla 15. Participación porcentual por enfermedad de los casos sospechosos obtenidos en la toma de muestras del tamizaje metabólico neonatal

Aspecto	Número de RN	Participación
Hipotiroidismo congénito	1	0,12%
Fenilcetonuria	0	0,00%
Galactosemia	2	0,25%
Hiperplasia suprarrenal congénita	4	0,50%
Total	805	0,37%

Fuente: Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós

7 casos de los 805 pacientes participantes de la presente investigación tuvieron en la primera toma de muestra resultados elevados para las siguientes patologías: 4 pacientes para hiperplasia suprarrenal congénita, 2 pacientes para galactosemia, 1 paciente para hipotiroidismo congénito.

Ilustración 14. Participación porcentual por enfermedad de los casos sospechosos obtenidos en la toma de muestras del tamizaje metabólico neonatal



Fuente: Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós

A los 7 pacientes con niveles alterados se les realizó una segunda

prueba de talón, 6 de ellos obtuvieron resultados alentadores pues se ubicaron dentro de los límites normales para las cuatro patologías que investiga el tamizaje metabólico neonatal.

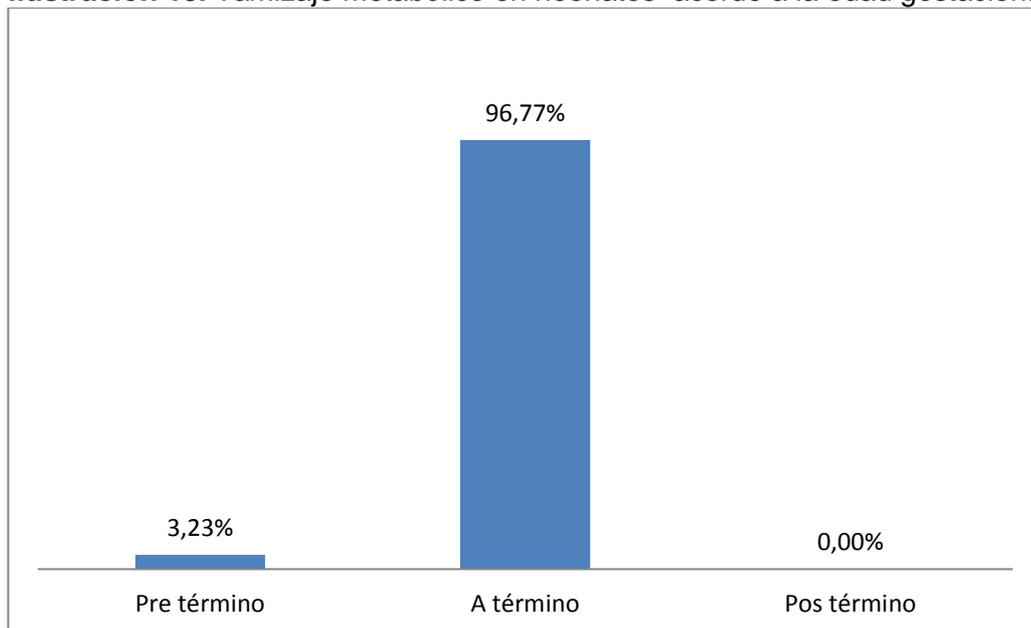
8.1.4 Determinar si la edad gestacional influye en presentar una enfermedad metabólica en los neonatos tamizados.

Tabla 16. Número de casos tamizados acorde con la edad gestacional del neonato

Aspecto	Número de RN	Participación
Pre término	26	3,23%
A término	779	96,77%
Pos término	0	0,00%
Total	805	100,00%

Fuente: Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós

Ilustración 15. Tamizaje metabólico en neonatos acorde a la edad gestacional



Fuente: Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós

Dado que solo se pudo confirmar 1 de 805 casos como positivo para enfermedades metabólicas, se determina que la edad gestacional del RN no tiene ninguna relación con resultados positivos o elevados para

las enfermedades en estudio.

En el Centro de Salud Martha de Roldós se pudo determinar que la prevalencia de enfermedades metabólicas detectadas mediante el tamizaje neonatal fue del 1.24 casos positivos de cada 1000 recién nacidos.

8.1.5 Identificar si el sexo de los neonatos tamizados es un factor que influye en presentar una enfermedad metabólica

La mayoría de neonatos que formaron parte del estudio y que presentaron una alteración metabólica correspondieron al género masculino; sin ser significativo el sexo, debido a que no se lo puede considerar como factor predisponente para que se relaciones con una enfermedad metabólica.

CAPÍTULO IX: DISCUSIÓN

En Ecuador, el Ministerio Salud Pública (2014), considera que, de cada mil nacidos vivos, con apariencia normal, uno de ellos tiene alta probabilidad de padecer alguna enfermedad grave, cuyas consecuencias pudieran ser nefastas; estas enfermedades, en su mayoría, no se manifiestan en el momento del nacimiento sino más tardíamente ¹⁷.

Al comparar esos resultados con los obtenidos en el Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós en el año 2018, se puede concluir que dicha estadística se cumple, pues el nivel de prevalencia en esta institución es similar a la nacional.

Cabe mencionar que todo niño, independientemente de su sexo, cuyo resultado de la prueba de tamizaje haya sido positivo tiene el beneficio de recibir el tratamiento integral, el cual incluye asistencia médica, medicina continua, seguimiento y demás servicios que requiera de forma gratuita, para lo cual deberá asistir al centro de salud que se encuentre más cercano a su domicilio (Unidad de Investigación de la Universidad Católica, 2017) ¹⁶.

Tabla 17. Prevalencia de enfermedades a nivel mundial, promedio.

EMC	Prevalencia
Hipotiroidismo congénito	7 de cada 10000
Fenilcetonuria	1 de cada 10000
Galactosemia	1 de cada 60000
Hiperplasia suprarrenal congénita	1 de cada 15000

Fuente: (Madrid, Díaz, Mar, & Moreno, 2014)

A nivel mundial el Hipotiroidismo Congénito es la enfermedad de mayor prevalencia dentro de las patologías asociadas a errores congénitos del metabolismo; la prevalencia es de 7 por cada 10 mil recién nacidos. Según los resultados obtenidos en el Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós, la prevalencia es de 1,24 por cada 1000 neonatos (Ministerio de Salud Pública, 2015).

Las edades de los infantes al momento de la aplicación de la prueba de tamizaje se encontraban dentro del periodo que se ha establecido como óptimo (96 horas hasta 28 días de vida). Por tal motivo no se puede considerar que los resultados pueden variar por malas tomas, confirmado la veracidad de los datos.

Según el estudio de Vela-Amieva et al, se determinó que los trastornos endocrinológicos se consideran como los más numerosos. El hipotiroidismo congénito es la enfermedad cuyas estadísticas reflejan mayor frecuencia, su ocurrencia es de 1:2,000 neonatos. Sus variantes pueden incluir formas transitorias, disgenesias y errores de la síntesis de las hormonas tiroideas y de sus receptores.

Conforme a la investigación realizada por Saborío Rocafor, Manuel; titulado “La experiencia de Costa Rica con el Tamizaje neonatal extendido” identificó en Costa Rica la presencia de la prevalencia, y; en el año 2009 lo hizo de forma universal. Como información relevante en Costa Rica, para el Hipotiroidismo Congénito, la prevalencia fue de 1:3.671 (27.24 por 100.000

NV) (Ortiz & Villacis, 2015).

La investigación desarrollada por García Gastelum M. en (México), cuyo título es “Prevalencia de Hipotiroidismo Congénito en Sinaloa Dentro del Programa de Tamiz Neonatal” la realizó en el año 2006, en la cual encontró que la prevalencia de Hipotiroidismo Congénito fue de 1 en 1.146 neonatos (87.26:100.000 NV) (Servicio Madrileño de Salud, 2016).

El TMN no se la puede considerar como una prueba más de laboratorio, sino más bien como un examen con componentes que incluyen el número de enfermedades diagnosticadas, el seguimiento personalizado de los casos elevados, la obligatoriedad de contar con pruebas diagnósticas confirmatorias, educación del profesional médico y, sobre todo, contar con un laboratorio con la alta experiencia y certificaciones necesarias para ofrecer resultados confiables (Delgado, y otros, 2009)

X CONCLUSIONES

Con relación a la hipótesis planteada, “la prevalencia de las enfermedades metabólicas neonatales detectadas mediante la realización del tamizaje es mayor para hipotiroidismo congénito, atribuyéndole una prevalencia de 0,5% de los casos”. Es aceptada pues la prevalencia obtenida es de 1,24 de casos positivos para hipotiroidismo congénito (1 caso confirmado), acorde a los resultados obtenidos durante el año 2018 en el Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós.

La investigación realizada, permite concluir que la prevalencia de enfermedades detectadas mediante el tamizaje metabólico neonatal llevado a cabo en el Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós en la ciudad de Guayaquil durante los meses de Enero a Diciembre del año 2018 fue del 1.24% de casos positivos, otorgándole una mayor prevalencia para hipotiroidismo congénito, la cual es una patología considerada como una de las endocrinopatías más frecuentes como consecuencia de una disminución congénita de la actividad biológica de las hormonas tiroideas.

En relación a la frecuencia de casos sospechosos presentes en este Establecimiento de Salud, se pudo atribuir que 7 casos de los 805 pacientes de nuestro estudio tuvieron en la primera toma de muestra resultados elevados para las siguientes patologías: 4 pacientes para hiperplasia suprarrenal congénita, 2 pacientes para galactosemia, 1 paciente para hipotiroidismo congénito. A todos pacientes posteriormente

se les realizó una segunda toma de muestra dando en 6 de ellos, resultados dentro de límites normales para las cuatro patologías que investiga el tamizaje metabólico neonatal.

Determinamos que la edad gestacional del RN, no guarda relación con resultados falsos positivos, resultados tanto positivos como elevados para las enfermedades en estudio, debido a que solo se pudo confirmar 1 de 805 casos como positivo para enfermedades metabólicas.

La mayoría de neonatos que formaron parte del estudio y que presentaron una alteración metabólica correspondieron al género masculino; sin ser significativo el sexo, debido a que no se lo puede considerar como factor predisponente para que se relaciones con una enfermedad metabólica.

XI RECOMENDACIONES

Se recomienda realizar un estudio a nivel nacional de la población ecuatoriana para evaluar la prevalencia de enfermedades metabólicas en neonatos. Es necesario que el Ministerio de Salud Pública pueda unificar los resultados de acuerdo a los resultados obtenidos del tamizaje en toda la red pública que den cobertura a la población. Es necesario generar información actualizada con relación a estas enfermedades.

Es recomendable que toda madre, que se acerque a cualquier establecimiento de salud para la realización de la prueba del tamizaje metabólico neonatal a su hijo sin costo alguno.

Es necesario seguir implementando el Programa de Tamizaje Metabólico Neonatal y hacerlo conocer a la población ecuatoriana mediante la realización de publicidad a través de charlas, casas abiertas y redes sociales.

Se recomienda educar a madres de bebés con enfermedades metabólicas detectadas mediante el tamizaje Neonatal sobre la patología presente, los controles adecuados a recibir y los cuidados del neonato.

CAPITULO XII: REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Unidad de Investigación de la Universidad Católica. (2017). *In Crescendo Ciencias de la salud* (Primera ed., Vol. 4). Chimbote, Perú: Revista Científica de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Católica.
2. Ministerio de Salud Pública. (2012). *Proyecto de Tamizaje Metabólico Neonatal* (Primera ed.). (MSP, Ed.) Quito, Ecuador: Plataforma Gubernamental de Desarrollo Social.
3. Ministerio de Salud Pública. (2013). *Guía de Práctica Clínica (GPC) fenilcetonuria* (Primera ed.). Quito, Ecuador: Dirección Nacional de Normatización – MSP y Programa Nacional de Genética (PRONAGE).
4. Ministerio de Salud Pública. (2014). *Diagnóstico y tratamiento nutricional del paciente pediátrico y adolescente con galactosemia. Guía de práctica clínica (PKU)* (Primera ed.). Quito, Ecuador: Programa Nacional de Genética y Dirección Nacional de Normatización.
5. Vicente, E., Casas, L., & Ardanaz, E. (2017). *Origen de los programas de cribado neonatal y sus inicios en España* (Primera ed.). Madrid, España: Scielo Ed.
6. Delgado, O., Lantigua, A., Cruz, G., Díaz, C., Corcho, D., Rodríguez, y otros. (2009). *Prevalencia de defectos congénitos en recién nacidos* (Primera ed., Vol. Rev Cubana Med Gen Integr v.23 n.3). La Habana, Cuba: Scielo.
7. Noguera, R. A. (2009). *Manual de Pediatría* (Primera ed.). San Juan, Costa Rica.
8. Secretaria de Salud. (2015). *Tamizaje, diagnóstico y tratamiento del paciente con Hiperplasia Suprarrenal Congénita* (Catálogo Maestro de Guías de Práctica Clínica:IMSS-715-14 ed., Vol. Guía de Referencia Rápida). México DF: Gobierno de la República de México.
9. Servicio Madrileño de Salud. (2016). *Protocolo de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino Metabólicas* (Primera ed.). Madrid, España: Comunidad de Madrid.
10. Argemí, J. (1997). *Tratado de endocrinología pediátrica*. Madrid, España.
11. Pagana, K. D. (2009). *Guía de pruebas diagnósticas y de laboratorio* (Tercera ed.). Barcelona, España: Medicas Ed.
12. Vance, C. (2014). *Reglamento para desarrollo de las prueba de Tamizaje Metabólico Neonatal* (Primera ed.). Quito, Ecuador: Ministerio de Salud Pública.
13. Granela, K. (2013). *Mineralización ósea en el Hipotiroidismo Congénito* (Primera ed.). Madrid, España: Editorial Académica Española.
14. Moscoso, M., & Flores, J. (2014). *Frecuencia de enfermedades metabólicas detectadas mediante tamizaje neonatal* (Primera ed.). Cuenca, Ecuador: Universidad del Azuay.
15. Ministerio de Salud Pública. (2013). *Las Enfermedades metabólicas congénitas (EMC)* (Primera ed.). (MSP-GOB, Ed.) Quito: Ecuador.
16. Unidad de Investigación de la Universidad Católica. (2017). *In Crescendo Ciencias de la salud* (Primera ed., Vol. 4). Chimbote, Perú: Revista Científica de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Católica.
17. Garrod, A. (1896). *Genetics and Genomics Timeline* (Primera ed.). Paris, Francia: Genomenewsnetwork.
18. Asociación Interdisciplinaria José de Acosta. Reunión. (1992). *La comunicación*. Madrid, España.
19. Avery, G. B. (2001). *Neonatología. Fisiopatología y manejo del recién nacido*. Washington, Estados Unidos.
20. Baird, C. (2001). *Química ambiental*. Barcelona, España.

21. Enfermedades del sistema endocrino y de la nutrición. (2001). España.
22. Rodríguez, M. H. (2001). *Alimentación infantil*. Madrid, España.
23. Rueda, E. P. (2002). *El pediatra eficiente*. Bogotá, Colombia.
24. Duperly, J. (2004). *Obesidad: Un Enfoque Integral*. Bogotá, Colombia.
25. Pan American Health Org. (2005). *Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas relacionados con la salud*. Washington, Estados Unidos.
26. Ramirez, R. (2005). *Malformaciones Congenitas. Chile: Editorial Universitaria*.
27. Mejía, G. Á. (2006). *Interpretación clínica del laboratorio*. Bogotá, Colombia.
28. Pehuén Editores Limitada. (2007). *¿Por qué los niños crecen... o no crecen*. Chile.
29. Marin, A. (2008). *Manual de pediatría ambulatoria / Manual of Ambulatory Pediatrics. Medellín, Colombia*
30. Noguera, R. A. (2009). *Manual de Pediatría*. Costa Rica.
31. Gil, A. (2010). *Tratado de nutrición / Nutrition Treatise: Bases Fisiológicas Y Bioquímicas De La Nutrición / Physiological and Biochemical Basis of Nutrition*. Buenos Aires, Argentina.
32. Madrid, M., Díaz, J., Mar, R., & Moreno, C. (2014). *Resultados del Programa de Tamiz Neonatal Ampliado y epidemiología* (Primera ed.). México DF, México.
33. Ministerio de Salud Pública. (2014). *Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de la Hiperplasia Suprarrenal Congénita. Guía de Práctica Clínica* (Primera ed.). Quito, Ecuador: Dirección Nacional de Normatización – Ministerio de Salud Pública.
34. Ortiz, R., Gerrero, V., Jara, M., & Olalla, N. (2014). *Evaluación del desempeño del Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal del Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Enero a noviembre 2014* (Primera ed., Vols. Vol. 4 - Número 5). Quito, Ecuador: Pontificia Universidad Católica de Ecuador.
35. Ortiz, R., Villacís, G., Jara, P., & Prócel, A. (2015). *Evaluación del desempeño del Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal del Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Enero a noviembre 2014* (Primera ed., Vols. Vol. 4 - Número 5). Quito, Ecuador: Pontificia Universidad Católica.
36. Ortiz, A., & Villacís, B. (2015). *Evaluación del desempeño del programa nacional de tamizaje metabólico neonatal del Ministerio de Salud Pública del Ecuador en el período comprendido desde enero a noviembre del 2014* (Primera ed.). Guayaquil: MSP - PUCE.
37. Ministerio de Salud Pública. (2015). *Guía de Práctica Clínica (GPC) hipotiroidismo congénito* (Primera ed.). Quito, Ecuador: Subsecretaría Nacional de Gobernanza de la Salud MSP.
38. Flores, C., Coronado, I., Ortega, C., & García, A. (2017). *Tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito, análisis de la evidencia actual y propuesta de tamizaje para la población mexicana. Perinatología y Reproducción Humana*. (Volume 32, Issue 1, ed.). Puebla, México: Scien Direct.
39. Wilmott, R. W. (2019). *Kendig. Enfermedades respiratorias en niños*. Barcelona, España.



Presidencia
de la República
del Ecuador



Plan Nacional
de Ciencia, Tecnología,
Innovación y Saberes



SENESCYT
Secretaría Nacional de Educación Superior,
Ciencia, Tecnología e Innovación

DECLARACIÓN Y AUTORIZACIÓN

Nosotras, Cando Herrera Joyce Vanessa, con C.C: # 0921157327, y Icaza Hidalgo Narcisa Katusca, con C.C: # 0930964614 autoras del trabajo de titulación: **Prevalencia de enfermedades detectadas mediante el tamizaje metabólico neonatal realizado en el Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós en la ciudad de Guayaquil durante los meses de Enero a Diciembre del año 2018**, previo a la obtención del título de **Médico** en la Universidad Católica de Santiago de Guayaquil.

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

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

Guayaquil, 12 de Septiembre del 2019

f. _____

Cando Herrera Joyce Vanessa
CI: 0921157327

f. _____

Icaza Hidalgo Narcisa Katuska
CI: 0930964614

REPOSITORIO NACIONAL EN CIENCIA Y TECNOLOGÍA

FICHA DE REGISTRO DE TESIS/TRABAJO DE TITULACIÓN

TÍTULO Y SUBTÍTULO:	Prevalencia de enfermedades detectadas mediante el tamizaje metabólico neonatal realizado en el Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós en la ciudad de Guayaquil durante los meses de Enero a Diciembre del año 2018		
AUTOR(ES)	Joyce Vanessa Cando Herrera, Narcisa Katusca Icaza Hidalgo		
REVISOR(ES)/TUTOR(ES)	Freddy Lining Aveiga Ligua		
INSTITUCIÓN:	Universidad Católica de Santiago de Guayaquil		
FACULTAD:	Ciencias Médicas		
CARRERA:	Medicina		
TITULO OBTENIDO:	Médico		
FECHA DE PUBLICACIÓN:	12 de Septiembre de 2019	No. DE PÁGINAS:	77 páginas
ÁREAS TEMÁTICAS:	Tamizaje metabólico Neonatal, MSP, muestras mal tomadas.		
PALABRAS CLAVES/ KEYWORDS:	Tamizaje Metabólico Neonatal, Fenilcetonuria, Galactosemia, Hipotiroidismo e Hiperplasia Suprarrenal Congénita		
RESUMEN/ABSTRACT	<p>El Tamizaje Metabólico Neonatal (TMN) permite detectar a tiempo diversos errores congénitos del metabolismo; a partir del cual se puede prevenir discapacidades y muerte del enfermo. La finalidad del estudio es determinar la prevalencia de las 4 enfermedades detectadas con tamizaje metabólico neonatal en el Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós en el año 2018. Para ello se realizó una investigación que buscó conocer los resultados de TMN de los pacientes recién nacidos con los cuales se calculó la prevalencia. Con ello se pudo determinar que la prevalencia de enfermedades metabólicas detectadas mediante el tamizaje neonatal fue del 1.24% de casos positivos. El 98.76% de los pacientes, no presentaron valores alterados en cuanto a las enfermedades metabólicas como lo son fenilcetonuria, galactosemia, hipotiroidismo e hiperplasia suprarrenal congénita. Es por ello que se concluyó que en la población analizada la prevalencia de los defectos metabólicos al nacimiento fue de 98,76% para los casos con resultados sin alteración, mientras que el 1,24% restante se pudo detectar el único caso de Hipotiroidismo congénito, la identificación de este caso permitió iniciar el tratamiento oportuno, con el objetivo de cumplir la finalidad social de garantizar la aplicación de esta prueba por parte del Gobierno del Ecuador.</p>		
ADJUNTO PDF:	<input checked="" type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO	
CONTACTO CON AUTOR/ES:	Teléfono: +593-982652592 +593-996839176	E-mail: vanessa94joyce@homtmail.com narcisa.icaza@gmail.com	
CONTACTO CON LA INSTITUCIÓN (COORDINADOR DEL PROCESO UTE)::	Nombre: Andrés Mauricio Ayon Genkuong		
	Teléfono: +593-997572784		
	E-mail: andres.ayon@cu.ucsg.edu.ec		
SECCIÓN PARA USO DE BIBLIOTECA			
Nº. DE REGISTRO (en base a datos):			
Nº. DE CLASIFICACIÓN:			
DIRECCIÓN URL (tesis en la web):			