



**UNIVERSIDAD ESTATAL DE MILAGRO  
FACULTAD DE SALUD Y SERVICIOS SOCIALES**

**TRABAJO DE TITULACIÓN DE GRADO PREVIO A LA  
OBTENCIÓN DEL TÍTULO DE LICENCIATURA EN ENFERMERIA**

**PROPUESTA PRÁCTICA DEL EXAMEN DE GRADO O DE FIN DE CARRERA (DE  
CARÁCTER COMPLEXIVO)  
INVESTIGACIÓN DOCUMENTAL**

**PROYECTO DE INVESTIGACIÓN**

**TEMA:**

**APLICACIÓN DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL POR  
PARTE DEL PERSONAL DE ENFERMERIA**

**Autores:**

- **ACOSTA AREVALO CHRISTIAN RAUL**
- **ALVARADO HOLGUIN BIANNY BEATRIZ**

**Tutor:**

**GUILLEN GODOY MAURICIO ALFREDO**

**Milagro, 11 de junio 2021  
ECUADOR**

## DERECHOS DE AUTOR

Ingeniero.

Fabrizio Guevara Viejó, PhD.

**RECTOR**

**Universidad Estatal de Milagro**

Presente.

Yo, **Acosta Arévalo Christian Raúl** en calidad de autor y titular de los derechos morales y patrimoniales de la propuesta práctica de la alternativa de Titulación – Examen Complejivo: Investigación Documental, modalidad presencial, mediante el presente documento, libre y voluntariamente procedo a hacer entrega de la Cesión de Derecho del Autor de la propuesta practica realizado como requisito previo para la obtención de mi Título de Grado, como aporte a la temática **APLICACIÓN DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL POR PARTE DEL PERSONAL DE ENFERMERIA** de la línea de Investigación Salud Pública Y Bienestar Humano Integral, Del Cuidado con el Art. 114 del Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, concedo a favor de la Universidad Estatal de Milagro una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos. Conservo a mi favor todos los derechos de autor sobre la obra, establecidos en la normativa citada.

Así mismo, autorizamos a la Universidad Estatal de Milagro para que realice la digitalización y publicación de esta propuesta practica en el repositorio virtual, de conformidad a lo dispuesto en el Art. 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

El autor declara que la obra objeto de la presente autorización es original en su forma de expresión y no infringe el derecho de autor de terceros, asumiendo la responsabilidad por cualquier reclamación que pudiera presentarse por esta causa y liberando a la Universidad de toda responsabilidad.

Milagro, a los 11 días del mes de junio del 2021



---

Acosta Arévalo Christian Raúl

CI: 0940125735

## DERECHOS DE AUTOR

Ingeniero.

Fabrizio Guevara Viejó, PhD.

**RECTOR**

**Universidad Estatal de Milagro**

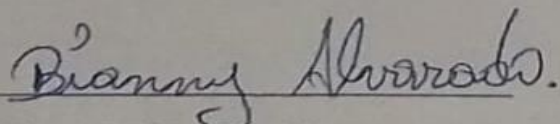
Presente.

Yo, **Alvarado Holguín Bianny Beatriz** en calidad de autores y titulares de los derechos morales y patrimoniales de la propuesta práctica de la alternativa de Titulación – Examen Complexivo: Investigación Documental, modalidad presencial, mediante el presente documento, libre y voluntariamente procedo a hacer entrega de la Cesión de Derecho del Autor de la propuesta practica realizado como requisito previo para la obtención de mi Título de Grado, como aporte a la temática **APLICACIÓN DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL POR PARTE DEL PERSONAL DE ENFERMERIA** de la línea de Investigación Salud Pública Y Bienestar Humano Integral, Del Cuidado con el Art. 114 del Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, concedo a favor de la Universidad Estatal de Milagro una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos. Conservo a mi favor todos los derechos de autor sobre la obra, establecidos en la normativa citada.

Así mismo, autorizamos a la Universidad Estatal de Milagro para que realice la digitalización y publicación de esta propuesta practica en el repositorio virtual, de conformidad a lo dispuesto en el Art. 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

La autora declara que la obra objeto de la presente autorización es original en su forma de expresión y no infringe el derecho de autor de terceros, asumiendo la responsabilidad por cualquier reclamación que pudiera presentarse por esta causa y liberando a la Universidad de toda responsabilidad.

Milagro, a los 11 días del mes de junio del 2021



Alvarado Holguín Bianny

CI: 0940732092

## APROBACIÓN DEL TUTOR DE LA INVESTIGACIÓN DOCUMENTAL

Yo, Guillen Godoy Mauricio Alfredo en mi calidad de tutor de la Investigación Documental como Propuesta práctica del Examen de grado o de fin de carrera (de carácter complejo), elaborado por los estudiantes **Alvarado Holguín Bianny Beatriz y Acosta Arévalo Christian Raúl**, cuyo tema de trabajo de Titulación es **Aplicación del tamizaje metabólico neonatal por parte del personal de enfermería**, que aporta a la Línea de Investigación **Salud pública y bienestar humano integral 2021 FACS** previo a la obtención del Grado **Licenciado(a) en Enfermería**; trabajo de titulación que consiste en una propuesta innovadora que contiene, como mínimo, una investigación exploratoria y diagnóstica, base conceptual, conclusiones y fuentes de consulta, considero que el mismo reúne los requisitos y méritos necesarios para ser sometido a la evaluación por parte del tribunal calificador que se designe, por lo que lo APRUEBO, a fin de que el trabajo sea habilitado para continuar con el proceso de titulación de la alternativa de del Examen de grado o de fin de carrera (de carácter complejo) de la Universidad Estatal de Milagro.

En la ciudad de Milagro, a los 11 días del mes de junio del 2021



---

Guillen Godoy Mauricio Alfredo  
Tutor  
C.I.: 1103109722

## APROBACIÓN DEL TRIBUNAL CALIFICADOR

El tribunal calificador constituido por:

ING. GUILLEN GODOY MAURICIO ALFREDO

LCDA. ECHEVERRIA CAICEDO KATHIUSCA PAOLA

LCDA. TABARES CRUZ YAIMA BEATRIZ

Luego de realizar la revisión de la Investigación Documental como propuesta práctica, previo a la obtención del título (o grado académico) de LICENCIADO EN ENFERMERIA presentado por ACOSTA ARÉVALO CHRISTIAN RAÚL.

Con el tema de trabajo de Titulación: APLICACIÓN DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL POR PARTE DEL PERSONAL DE ENFERMERIA.




Otorga a la presente Investigación Documental como propuesta práctica, las siguientes calificaciones:

Investigación documental	[	]
Defensa oral	[	]
Total	[	]

Emite el siguiente veredicto: (aprobado/reprobado) \_\_\_\_\_

Fecha: 11 de JUNIO del 2021.

Para constancia de lo actuado firman:

	Nombres y Apellidos	Firma
Presidente	ING. GUILLEN GODOY MAURICIO ALFREDO	
Secretario /a	LCDA. ECHEVERRIA CAICEDO KATHIUSCA PAOLA	
Integrante	LCDA. TABARES CRUZ YAIMA BEATRIZ	

## APROBACIÓN DEL TRIBUNAL CALIFICADOR

El tribunal calificador constituido por:

ING. GUILLEN GODOY MAURICIO ALFREDO

LCDA. ECHEVERRIA CAICEDO KATHIUSCA PAOLA

LCDA. TABARES CRUZ YAIMA BEATRIZ

Luego de realizar la revisión de la Investigación Documental como propuesta práctica, previo a la obtención del título (o grado académico) de LICENCIADA EN ENFERMERIA presentado por ALVARADO HOLGUIN BIANNY BEATRIZ.

Con el tema de trabajo de Titulación: APLICACIÓN DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL POR PARTE DEL PERSONAL DE ENFERMERIA.



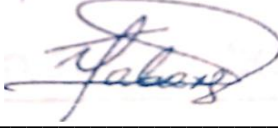
Otorga a la presente Investigación Documental como propuesta práctica, las siguientes calificaciones:

Investigación documental	[	]
Defensa oral	[	]
Total	[	]

Emite el siguiente veredicto: (aprobado/reprobado) \_\_\_\_\_

Fecha: 11 de JUNIO del 2021.

Para constancia de lo actuado firman:

	Nombres y Apellidos	Firma
Presidente	ING. GUILLEN GODOY MAURICIO ALFREDO	
Secretario /a	LCDA. ECHEVERRIA CAICEDO KATHIUSCA PAOLA	
Integrante	LCDA. TABARES CRUZ YAIMA BEATRIZ	

## **DEDICATORIA**

El presente trabajo de tesis lo dedicamos a Dios, por ser la fuente de inspiración y habernos dado la fuerza necesaria para poder obtener nuestro título universitario, a pesar de todas las dificultades y pruebas que hemos tenido estos últimos tiempos.

A nuestros padres y familiares quienes nos han apoyado, alentado, dado su amor y sacrificio durante todos nuestros años de vida para poder llegar a este momento tan importante de nuestra vida.

A nuestros hermanos por estar presentes en cada uno de nuestros momentos de alegría y tristeza

A cada uno de nuestros profesores que supieron inculcar buenos valores, grandes enseñanzas en nuestras vidas tanto profesional y como persona.

A nuestro tutor que siempre nos guio en cada uno de nuestras tutorías, quien con gran paciencia y sapiencia nos ha logrado ayudar en la realización del presente trabajo.

**Acosta Christian & Alvarado Bianny**

## **AGRADECIMIENTO**

Agradecemos a Dios por bendecir nuestras vidas, llenarnos de alegría y vida y ser el apoyo durante nuestros momentos de tribulación.

A nuestros padres que nos ayudaron desde nuestro nacimiento a crecer y ser las mejores personas, por sus sacrificios para poder llegar tan lejos.

Agradecemos a nuestro tutor por la paciencia y ayuda que nos dio durante la realización de la tesis, a nuestros docentes universitarios que nos ayudaron a ser grandes profesionales, gracias por sus consejos de vida y que lo aplicaremos a nuestra vida laboral.

A todos ustedes gracias, muchas gracias.

**Acosta Christian & Alvarado Bianny**



## INDICE GENERAL

DERECHOS DE AUTOR .....	¡Error! Marcador no definido.
DERECHOS DE Autor .....	¡Error! Marcador no definido.
APROBACIÓN DEL TUTOR DE LA INVESTIGACIÓN DOCUMENTAL .....	IV
APROBACIÓN DEL TRIBUNAL CALIFICADOR .....	V
APROBACIÓN DEL TRIBUNAL CALIFICADOR .....	VI
DEDICATORIA .....	VII
AGRADECIMIENTO .....	VIII
INDICE DE GRAFICOS .....	XI
RESUMEN .....	XII
ABSTRACT .....	XIII
INTRODUCCION .....	14
CAPITULO I .....	15
1.1 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	15
1.2 Formulación del problema .....	18
1.3 Objetivos .....	19
1.3.1 General.....	19
1.3.2 Específicos .....	19
1.4 Justificación .....	20
CAPÍTULO II .....	22
MARCO REFERENCIAL .....	22
2.1 MARCO TEÓRICO.....	22
2.1.1 TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL.....	22
2.1.2 Reseña histórica del tamizaje metabólico neonatal .....	22
2.2 REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	23
2.3 FUNDAMENTACION TEORICA.....	25
2.3.1 IMPORTANCIA DE LA APLICACIÓN DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL.....	26
2.3.2 ENFERMEDADES METABOLICAS CONGENITAS QUE SE DETECTAN POR MEDIO DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL .....	26
2.3.2.1 HIPOTIROIDISMO CONGENITO .....	27

2.3.2.2 FENILCETONURIA.....	29
2.3.2.3 GALACTOSEMIA.....	31
2.3.2.4 Hiperplasia suprarrenal congénita.....	32
2.3.2.5 Fibrosis quística.....	33
2.3.4 INTERVENCIONES DE ENFERMERIA EN LA APLICACIÓN DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL .....	35
2.3.4.1 RECOLECCION CORRECTA DE DATOS DEL PACIENTE Y EL FAMILIAR.....	36
2.3.4.2 RECOLECCIÓN DE LA MUESTRA .....	38
2.3.4.3 PROCEDIMIENTO .....	39
2.3.5 LINEAMIENTOS PROPOSITIVOS PARA UNA BUENA EJECUCION DEL PROGRAMA TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL .....	41
2.4 MARCO CONCEPTUAL .....	43
CAPITULO III .....	44
3.1 METODOLOGIA DE LA INVESTIGACION .....	44
CAPITULO IV .....	47
4.1 DESARROLLO DEL TEMA.....	47
CONCLUSION V.....	52
5.1 CONCLUSION.....	52
5.2 RECOMENDACIONES .....	53
Bibliografía .....	57

## INDICE DE GRAFICOS

Ilustración 1 resumen de objetivos del tamizaje metabólico neonatal, MSP 2011 .....	26
Ilustración 2 metodología de los programas neonatales en cuba .....	36
Ilustración 3 modelo ficha de recolección de muestras tamizaje metabólico neonatal, MSP .....	37
Ilustración 4 PROCEDEIMIENTO DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL.....	39
Ilustración 5 Forma correcta y errores en la toma de tamizaje neonatal .....	40
Ilustración 6 población según consideración de este nuevo programa dell ministerio de salud.....	47
Ilustración 7 encuesta realizad los asistentes de consulta externa importancia del tamizaje neonatal .....	48
Ilustración 8 encuesta realizada a las medres que asisten al centro de salud materno infantil Francisco Jacome .....	49
Ilustración 9 enfermedades metabólicas que se detectan en el tamizaje neonatal .....	50
Ilustración 10 encuesta al personal de salud del centro de salud .....	51
Ilustración 11 encuesta obtenida por parte de madres y embarazadas.....	51

## **RESUMEN**

### **TEMA: APLICACIÓN DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL POR PARTE DEL PERSONAL DE ENFERMERIA**

El tamizaje metabólico neonatal es una prueba de laboratorio que ayuda a la detección de enfermedades metabólicas antes que se presenten en el neonato. Tamizaje neonatal tiene como objetivo prevenir las discapacidades cognitivas que pueden afectar al neonato e incluso llegar a la muerte prematura. Las enfermedades metabólicas neonatales son trastornos de tipo hereditario causado por una enzima defectuosa durante la codificación de ADN, los cuales al no darle una detección óptima y un seguimiento correcto pueden provocar desnutrición, retraso mental, daño neurológico e incluso la muerte. El presente tema se escogió ya que es un problema de salud pública que cada día es más común, se analizara la importancia y aplicación del tamizaje metabólico neonatal, se identificara las enfermedades que se diagnostican por medio de la prueba y se explicara las intervenciones de enfermería durante la realización de la prueba.

**Palabras claves: tamizaje neonatal, metabólico, screening, neonato, fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito, galactosemia**

## **ABSTRACT**

### **THEME: APPLICATION OF NEONATAL METABOLIC SCREENING BY NURSING STAFF**

Neonatal metabolic screening is a laboratory test that helps detect metabolic diseases before they occur in the newborn. Neonatal screening aims to prevent cognitive disabilities that can affect the newborn and even lead to premature death. Neonatal metabolic diseases are inherited disorders caused by a defective enzyme during DNA encoding, which, by not giving it optimal detection and correct monitoring, can cause malnutrition, mental retardation, neurological damage and even death. The present topic was chosen since it is a public health problem that is becoming more common every day, the importance and application of neonatal metabolic screening will be analyzed, the diseases that are diagnosed through the test will be identified and the nursing interventions will be explained. during the test.

**Key words: neonatal screening, metabolic, screening, neonate, phenylketonuria, congenital hypothyroidism, galactosemi**

## **INTRODUCCION**

El presente trabajo de investigación es acerca del tamizaje metabólico neonatal y su aplicación por medio del personal de enfermería, estas enfermedades son poco conocidas por lo cual se convierte en un problema de salud pública ya que cada vez son más las personas que ignoran la importancia de acudir a su centro de salud más cercano para la realización de este test.

Las enfermedades metabólicas neonatales son trastornos de tipo hereditario causado por una enzima defectuosa durante la codificación de ADN, los cuales al no darle una detección óptima y un seguimiento correcto pueden provocar desnutrición, retraso mental, daño neurológico e incluso la muerte.

Para analizar esta problemática es necesario mencionar las enfermedades que puede detectar el test (fenilcetonuria, galactosemia, hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal), estas enfermedades son poco conocidas tanto por los pacientes como personal de salud por lo cual muchas veces por falta de información ignoran la importancia de esta prueba metabólica que puede ayudar a salvar la vida del recién nacido.

Este trabajo de investigación se realizó con el propósito de dar a conocer la importancia del tamizaje metabólico neonatal, las enfermedades metabólicas que detecta este test y el rol del personal de enfermería antes, durante y después del presente test.

# CAPITULO I

## 1.1 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

El tamizaje metabólico neonatal es una prueba de laboratorio que ayuda a la detección de enfermedades metabólicas antes que se presenten en el neonato. Tamizaje neonatal tiene como objetivo prevenir las discapacidades cognitivas que pueden afectar al neonato e incluso llegar a la muerte prematura. Muchas veces los datos arrojados por la prueba pueden dar un dato erróneo por lo que en varias ocasiones se debe realizar otra prueba para cerciorar si realmente existe una enfermedad que pueda afectar a la vida del neonato.

Entre las enfermedades que el tamizaje neonatal se encuentran hipotiroidismo congénito (TSH y T4), fibrosis quística, fenilcetonuria, hiperplasia adrenal congénita y la galactosemia (galactosa total) las cuales son enfermedades hereditarias que al no ser tratadas a tiempo y sin una dieta balanceada puede afectar al rendimiento físico y cognitivo de neonato hasta la muerte.

Para Cifuentes (2016) afirma que: “Las anomalías por detectar corresponden generalmente a alteraciones genéticas como la fenilcetonuria, enfermedad caracterizada por toxicidad neurológica debida a la acumulación de fenilalanina y sus metabolitos como el fenilpiruvato” (P.156). Cada una de estas enfermedades afectan al desempeño cognitivo del niño por lo cual es necesario un control estricto en la dieta del infante incluso hasta su edad adulta.

A nivel mundial las enfermedades metabólicas van en aumento muchas de estas causan muertes prematuras. Mazzi Gonzales de Prada & Bohrt Terceros (2010) refiere que la OMS dispone criterios para el programa de screening neonatal, en la cual es suma importancia conocer a fondo las patologías que pueden presentarse luego de realizado la prueba y el historial de la enfermedad, además es importante que esta tenga una aceptación por parte de la población para realizarse la prueba, sea de fácil acceso a y así tratar a tiempo la enfermedad y prevenir defectos físicos y cognitivos.

En España el tamizaje metabólico neonatal garantiza una cobertura de 100% solo si la muestra se extrae hasta 48 horas después del nacimiento del neonato. La extracción de la sangre del talón derecho del recién nacido se realiza por medio de dos estrategias para

asegurar que la muestra sea 100% correcta que son la toma de muestra a partir de las 48 horas de nacido y la segunda a partir del 4to día de nacido (López, Parrilla, & Martínez, 2008).

La Organización Panamericana de la Salud (OPS, 2019) explica que: “los defectos congénitos contribuyen hasta el 21% de la mortalidad de los menores de 5 años en América Latina y el Caribe”. Debido a las enfermedades metabólicas congénitas fue necesario instituir la aplicación del tamizaje metabólico neonatal y por parte del personal de salud el instruir a las madres para la realización de la prueba y al recibir el diagnóstico para realizar un tratamiento oportuno para evitar problemas cognitivos.

En México en el año 2016 han nacido 19,767 niños con alguna irregularidad hereditaria según la secretaria de salud, sin embargo, la gran parte de estas enfermedades tienen tratamiento si estas se descubren a tiempo (Programa Integral de tamiz Neonatal, 2019). Las enfermedades metabólicas hereditarias son casi imperceptibles a simple vista, sin embargo, el desconocer o pasar por alto el realizar el test screening neonatal al recién nacido puede ocasionar un gran riesgo de discapacidad e incluso la muerte.

Por otra parte, el Dr. Flores (s.f.) de la Sociedad Chilena de Pediatría explica que:

La prevención se ejemplifica muy bien en los programas de screening o tamizaje neonatal. La detección precoz permite el tratamiento oportuno, mejora el pronóstico y evita la progresión de la enfermedad hacia etapas de difícil manejo y de mayor costo contribuyendo a mejorar el nivel de salud y calidad de vida de las personas.

La detección oportuna a través del screening neonatal o tamizaje de las enfermedades congénitas metabólicas ayuda a diagnosticar a tiempo estas patologías y así prevenir algún tipo de anomalía cognitiva. A su vez ayuda a mejorar la calidad de vida del niño y de su familia.

En Ecuador a partir del 2 de diciembre del 2011 través del MSP (Ministerio de Salud Pública) inicio el plan de tamiz metabólico neonatal, el cual tiene como objetivo evitar la discapacidad cognitiva y las defunciones precoces neonatales. (MSP, 2014) Gracias a este programa se ha podido detectar con tiempo cada una de las enfermedades metabólicas, además de proporcionar a las madres de alimentos suplementarios que ayudaran a mantener



los niveles bajos a los niños, además de asesoría para la madre durante la etapa de crecimiento y desarrollo del niño.

A pesar de existir este gran programa de screening o tamizaje metabólico, muchas madres no están informadas o no le dan importancia a esta prueba esencial que ayudara a detectar enfermedades metabólicas congénitas, lo cual lo convierte en un problema de salud pública. Es por ello que como personal de enfermería quien es el encargado de realizarlo debe ayudar a informar a la población para prevenir posibles discapacidades o muertes precoces en los recién nacidos.

## **1.2 Formulación del problema**

¿Cómo es la aplicación del tamizaje metabólico neonatal por parte del personal de enfermería?

### **1.2.1 Sistematización del problema**

- ¿Cuál es la importancia en la aplicación del tamizaje metabólico neonatal?
- ¿Qué enfermedades diagnostica el tamizaje metabólico neonatal?
- ¿Cuáles son las intervenciones de enfermería en el tamizaje metabólico neonatal?

## **1.3 Objetivos**

### **1.3.1 General**

Realizar una investigación de tipo documental-bibliográfica acerca de la aplicación del tamizaje metabólico neonatal por parte del personal de enfermería.

### **1.3.2 Específicos**

- Sistematizar la información recopilada para establecer la importancia en la aplicación del tamizaje metabólico neonatal.
- Identificar las patologías que diagnostica el tamiz metabólico neonatal.
- Explicar cada una de las intervenciones de enfermería en el tamizaje neonatal.
- Estructurar lineamientos propositivos para realizar una buena ejecución del tamizaje neonatal.

## 1.4 Justificación

La llegada de un nuevo ser es un evento maravilloso tanto para la madre como para la familia completa, ya que será el ingreso de un nuevo integrante a la familia. Sin embargo, cuando existen complicaciones o una enfermedad que puede afectar al recién nacido tanto física como psicológica y afectando también a los padres de forma económica y psicológica.

Muchos recién nacidos se ven aparentemente sanos, sin embargo, pueden existir enfermedades que se pueden presentar días o meses después de que el niño nazca y que pueden causar daños cerebrales o cognitivos que puedan amenazar su vida o hasta llegar a una muerte prematura. Las enfermedades metabólicas congénitas según Ministerio de Sanidad (s.f.) de España explica que:

Son alteraciones bioquímicas de origen genético causadas por un defecto específico en la estructura y función de una proteína. Son enfermedades poco prevalentes, pero en su conjunto pueden afectar a 1 de 784 nacidos vivos. Hasta hace pocos años la mayoría eran letales o producían graves secuelas. (p.01)

Es decir que las enfermedades metabólicas hereditarias son ocasionadas por fallas de una proteína en el organismo del recién nacido. Estas enfermedades han sido letales a lo largo de los años, sin embargo, con los avances tecnológicos han ayudado para la realización de pruebas diagnósticas que ayuden a detectar a tiempo la posibilidad de existir tal enfermedad para poder retrasar su avance y tener un control de la misma.

El tamizaje metabólico neonatal o screening neonatal es un examen de laboratorio que ayuda en la detección las enfermedades metabólicas congénitas en los recién nacidos y para tratar a tiempo los posibles daños en el organismo del recién nacido y evitar discapacidad o muerte precoz. En Ecuador existe un ligero desconocimiento acerca de la prueba de tamizaje neonatal es por esa razón que muchas madres primerizas o que no tienen un conocimiento previo ignoran el realizar esta prueba a su hijo.

Para Pérez Pons, Palma Suárez, & Laínez Ramírez (2019) en su trabajo de titulación realizaron encuestas acerca de los conocimientos que tenían las madres acerca del tamizaje metabólico neonatal, donde dieron como resultado que el 64% de las madres primerizas no

conocían acerca de las patologías que el examen encuentra, mientras que el 38% señalan que no tienen conocimiento acerca de las consecuencias de no realizar el tamizaje a su hijo, por lo cual llegaron a la conclusión que por desconocimiento las madres tienen poco interés en el tamizaje.

Como personal de salud, se pretende prevenir las complicaciones cognitivas o muertes precoces que pueden ocasionar el desconocimiento de la prueba de tamizaje metabólico mediante charlas educativas incentivando a las madres a realizar el examen a sus hijos, darles la confianza de que es un procedimiento seguro y orientarlas en el momento de la aplicación de la prueba, así como del seguimiento que se debe realizar al paciente al momento en que el examen salga positivo a alguna de las cuatro enfermedades que este detecta.

El presente tema se escogió ya que es un problema de salud pública que cada día es más común, se analizara la importancia y aplicación del tamizaje metabólico neonatal, se identificara las enfermedades que se diagnostican por medio de la prueba y se explicara las intervenciones de enfermería durante la realización de la prueba.

## **CAPÍTULO II**

### **MARCO REFERENCIAL**

#### **2.1 MARCO TEÓRICO**

##### **2.1.1 TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL**

Existen enfermedades que no se manifiestan los síntomas a corto plazo al nacer, sin embargo, existe un medio diagnóstico preciso que ayuda a identificar con tiempo. El tamizaje metabólico neonatal es una prueba que se utiliza para diagnosticar enfermedades metabólico-congenito. El Instituto de Salud del Estado de Mexico (2018) explica que el tamizaje metabólico neonatal tiene como objetivo descubrir enfermedades metabólicas congénitas que pueden afectar al cerebro y otros órganos, antes que se pueda presentar para darles medicamentos y suplementos correctos.

##### **2.1.2 Reseña histórica del tamizaje metabólico neonatal**

Gracias a los avances tecnológicos se puede descubrir si el paciente padece de una de las 5 principales enfermedades metabólicas que pueden afectar varios órganos y provocar daño cerebral hasta la muerte precoz. Sin embargo, antes era casi imposible detectar a tiempo para prevenir el retraso mental del paciente.

Los inicios del tamizaje metabólico neonatal se dieron a partir del año 1902 gracias a los aportes científicos de Garrol, quien explico que existía la posibilidad de que exista enfermedades que se podían heredar y afectar al metabolismo del paciente.

Una de las primeras enfermedades metabólicas congénitas en ser detectada de manera oportuna fue la fenilcetonuria en 1934, por medio de un tamizaje en la orina empleando cloruro férrico (Barba Evia, 2004). Veintisiete años después Guthrie implemento el examen de tamizaje por medio de recoger un poco de sangre en papel filtrante para detectar PKU y dos años después se logró implementar por primera vez el tamiz neonatal en los Estados Unidos (BRAVO BRITO, CABRERA, & CARCHI, 2015).

Galán-Rodas, Dueñas, Obando, & Saborio (2013) explica que en la actualidad los países que emplean el tamizaje metabólico neonatal de forma completa son Japón, Costa Rica y Alemania, mientras que en Latinoamérica Brasil, Cuba, Chile y Uruguay tienen programas nacionales, México, Argentina, Venezuela, Panamá, Colombia y Ecuador de manera parcial. En Ecuador se implementó el tamizaje metabólico neonatal el 02 de diciembre de 2011, gracias a los convenios del MSP, Tecnosuma Internacional y ayuda de Cuba (MSP, 2014).

## **2.2 REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

Para Rojas Moposita en su investigación titulada “Rol de enfermería en la toma de la muestra para el tamizaje neonatal y su relación con la eficiencia de los resultados obtenidos en los neonatos atendidos en el centro de salud n° 1 de Latacunga en el período junio-noviembre de 2013” realizada en la ciudad de Latacunga-Ecuador explica que:

Se realizaron encuestas para obtener el nivel de conocimiento que tiene el personal de enfermería acerca del programa tamizaje neonatal al momento de realizar la muestra de la misma. Se llegó a la conclusión que el rol de enfermería en la toma de muestra del tamizaje influye en los resultados que se obtiene, además que mucho de estos licenciados no tienen un protocolo específico para realizar el test de tamizaje metabólico (2013).

Por otra parte Aristi Regalado (2018) en su tesis titulada “Factores que determinan el ausentismo de las madres al programa de tamizaje metabólico neonatal en el centro materno infantil Santa Luzmila II Comas 2018” en Lima-Perú explica que se realizaron encuestas a las 25 madres que asistieron al centro de salud con niños menores de 1 mes de nacido, la encuesta dio como resultado que gran parte de las madres no tenían conocimiento acerca del tamizaje neonatal, 92% expresaron que no recibieron información oportuna durante sus controles prenatales, y un 76% manifiesta que en el centro de salud no recibieron información acerca del test y un 80% expreso que los profesionales de salud del centro de salud no les informaron nada.

Mientras Tandazo Solano (2017) en su trabajo de investigación con el tema “Conocimiento del programa de tamizaje metabólico neonatal en profesionales de salud y padres de familia que acuden al centro de salud n°3 de la ciudad de Loja, enero –junio 2016” en Loja-Ecuador explica que se realizaron encuestas tanto al personal de salud como a los

familiares que asisten al centro de salud para establecer el conocimiento acerca del tamizaje metabólico neonatal. Donde se dio a conocer que el 45% de los padres de familia y 44% de profesionales de la salud no tienen conocimiento del programa tamizaje neonatal, además de un 100% de los padres no conocen las enfermedades que detecta el test ni los resultados de la misma. Es por ello que se llegó a la conclusión de capacitar a los profesionales de salud y a los familiares de los niños.

Para Lam Rodriguez & Parmua Lago (2019) en su tesis con el tema “Conocimiento materno sobre tamizaje neonatal en el Hospital Sergio Bernales, 2019” en Lima –Perú afirma que mediante encuestas se realizó para medir el nivel de conocimiento a las madres que asistieron al hospital Sergio Bernales, donde fueron encuestadas un total de 75 madres. Los resultados principales obtenidos fueron que el 64% de la mayoría de las madres tienen muy poco conocimiento acerca del tamizaje neonatal, el 75% de las madres desconocen el procedimiento que se realiza durante el tamizaje metabólico neonatal ni las enfermedades que esta detecta. Por lo cual la gran mayoría de madres presentan un déficit en el conocimiento de este test que puede salvarle la vida su hijo, lo que hace necesario una capacitación adecuada a las madres.

Mientras que Figueroa Toala & Morante Cotto (2014) en su tesis realizada en Guayaquil-Ecuador realizaron encuesta a 65 madres que asistieron a la institución de salud de primer nivel Francisco Jácome afirma que:

Los resultados relevantes fueron que de 65 madres encuestadas, 46% son madres adulta joven, 45% con un nivel de escolaridad secundaria, 62% no saben de qué se trata la prueba y que enfermedades previene, 26% refirieron que la edad recomendada para realizar la prueba es de 0-28 días, 34% refiere que uno de los riesgos es el retraso intelectual, seguido de un 23% que es el retraso en el crecimiento y muerte, concluyéndose que las madres que asisten al centro de salud, no tienen conocimiento suficientes acerca de la prueba del Tamizaje Metabólico Neonatal.

Por lo cual se concluye que se debe capacitar a las personas para que tengan conocimiento acerca del tamizaje metabólico, su procedimiento, sus resultados y enfermedades que detecta.



Mientras que para Lema Chiza & Morquecho Montaleza (2013) en su estudio titulado “Impacto del programa de tamizaje metabólico neonatal en madres con niños menores de 1 mes de edad que asisten a la consulta médica en el centro de salud n° 1 de la ciudad de Ibarra en el periodo de enero a septiembre 2012” mediante una encuesta a 206 madres con hijos menores de 1 mes de nacido que asisten al centro de salud N°1 en Ibarra-Ecuador, el cual explica que entre los resultados obtenidos están que las madres que fueron encuestadas el 54,85% conocían acerca de las patologías que el tamizaje detecta, mientras que el 45,15% afirman que desconocen sobre estas enfermedades. Mientras que las madres que conocían acerca de estas enfermedades dieron como resultado un 47.06%, mientras que el 38,89% no tienen conocimiento del tamizaje ni de las enfermedades que esta puede detectar.

### **2.3 FUNDAMENTACION TEORICA**

El tamizaje metabólico neonatal ayuda a obtener resultados exactos de las 5 enfermedades metabólicas que pueden afectar su desarrollo físico, neuronal, y muchas veces puede causar muerte en el recién nacido. Entre las teorías del tamizaje metabólico neonatal más aceptadas encontramos las siguientes:

- **Tamizaje metabólico neonatal básico:** De acuerdo a Barba Evia (2004) es un test que se realiza para descartar enfermedades que pueden afectar a los recién nacidos superficialmente sanos. Al ser un test básico solo puede detectar 4 enfermedades básicas pero que pueden ser mortales si no se da un debido diagnóstico y tratamiento.
- **Tamizaje semiampliado:** según Clemente Zambrano (2015) este al igual que el anterior, realiza una punción en el pie derecho del paciente, en este test se puede detectar entre 6 a 8 enfermedades metabólicas neonatales.
- **Tamizaje metabólico ampliado:** (Clemente Zambrano, 2015) explica que estas pruebas se realizan solo en países del primer mundo y logran detectar alrededor de 21 enfermedades metabólicas.

### 2.3.1 IMPORTANCIA DE LA APLICACIÓN DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

El plan de tamiz metabólico neonatal es de gran importancia ya que gracias a esta prueba diagnóstica se puede determinar si el neonato presenta alguna de las enfermedades metabólicas congénitas que puedan afectar su desarrollo cognitivo y psicológico del niño.

Para Bravo Brito, Cabrera, & Carchi (2015) afirma que esta prueba tiene un gran beneficio ya que con solo realizar el análisis rápido por medio de la extracción y colocación de las seis gotas de sangre en el papel filtro, se podrá conocer si existen o no defectos congénito-metabólicos. Además, si el resultado da positivo se debe realizar procedimientos y consultas con médicos especializados para corroborar que padece de esta enfermedad y recibir tratamiento oportuno.

El objetivo principal de esta prueba diagnóstica es disminuir las complicaciones que pueden existir al no controlar o tratar las enfermedades, prevenir y reducir la morbi-mortalidad de los niños de 1 mes hasta los 5 años de edad y dar un tratamiento especializado para el control de estas enfermedades.

RESUMEN DE OBJETIVOS DEL TAMIZAJE NEONATAL	
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 de la Asignación incorrecta del sexo

*Ilustración 1 resumen de objetivos del tamizaje metabólico neonatal, MSP 2011*

Elaborado por: Ministerio de Salud Pública, 2011

Fuente: capacitación MSP Santa Elena

### 2.3.2 ENFERMEDADES METABOLICAS CONGENITAS QUE SE DETECTAN POR MEDIO DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL

El termino neonato es aquel que hace referencia al recién nacido, es un periodo que comprende desde el nacimiento hasta los 28 días de nacidos. Para la (OMS, s.f.) afirma que: “un recién nacido es un niño que tiene menos de 28 días. Estos 28 primeros días de vida son

los que comportan un mayor riesgo de muerte para el niño”. Entre los riesgos de muerte del recién nacido se encuentran la prematuridad, infecciones, defectos congénitos, etc.

Los defectos o anomalías congénitas son fallas de nacimiento, malformaciones hereditarias o alteraciones hereditarias que tienen lugar durante la etapa prenatal, parto o postnatal y que pueden afectar a su calidad de vida (OMS, 2020). Entre todas las causas de muerte precoz o causas de discapacidad intelectual encontramos las enfermedades metabólicas congénitas.

Las enfermedades metabólicas congénitas (EMC) son aquellas enfermedades hereditarias provocadas por cambio en los genes, alterando la proteína, esto puede provocar retraso mental, desnutrición, daño neurológico o la muerte. Sanjurjo, Aldámiz-Echevarría, Montejo, & García Jiménez (2008) explica que:

Dependiendo de la función de esta proteína, ya sea como un enzima; como una hormona; como un receptor-transportador de membrana celular; o formando parte de una organela celular surgen diferentes grupos de enfermedades, lo cual origina la característica más destacada de los errores innatos del metabolismo (EIM) que es su gran heterogeneidad clínica.

Los signos de las enfermedades metabólicas congénitas pueden pasar desapercibidos pero los síntomas muchas veces son los mismos entre estas enfermedades como son rechazo al alimento, convulsiones, autismo, vomito e incluso coma. Chávez-Ocaña, Bravata-Alcántara, & Sierra-Martínez (2018) refiere que en la actualidad a pesar de existir estas enfermedades ya pueden ser diagnosticadas a través de exámenes químicos para la detección de estos errores enzimáticos ocasionadas por metabolitos tóxicos por ausencia de metabolitos, los cuales son importantes para funcionamiento eficaz del organismo de los humanos.

### **2.3.2.1 HIPOTIROIDISMO CONGENITO**

“El hipotiroidismo congénito es resultado del déficit de hormonas tiroideas causado por alteraciones en el desarrollo de la glándula tiroides, síntesis de hormonas tiroideas, transporte intracelular a células blanco y/o acción de la hormona tiroidea desde el nacimiento” (Rivera-Hernández, Huerta-Martíne, Centeno-Navarrete, Flores-Escamilla, &

Zurita-Cruz, 2017, pág. 205). Es decir que el hipotiroidismo congénito es causado por la deficiencia de hormona tiroidea a causa de trastornos en la glándula tiroidea antes y durante el embarazo y después del nacimiento del nuevo ser. En esta patología existe una clasificación:

### 1.- Hipotiroidismo congénito primario

Es una patología de mayor regularidad en el recién nacido en casos de alteraciones endocrinas y gracias a los programas de tamizaje neonatal se ha logrado detectar a tiempo, además solo el 10% de los casos son hipotiroidismo transitorio y 90% son permanente (Ares Segura, y otros, 2019).

### 2.- Hipotiroidismo congénito primario permanente

Esta patología es de origen desconocido, pero existen factores como la digénesias tiroideas y dishormonogénesis

- **Digénesias tiroideas:** “son alteraciones en la morfogénesis de la glándula tiroidea, constituyen la causa más frecuente de hipotiroidismo congénito permanente (80-90%) y afecta con más frecuencia al sexo femenino” (Ares Segura, y otros, 2019, pág. 184). Esta patología es ocasionada por los cambios en la tiroidea causando hipotiroidismo congénito permanente, este afecta con regularidad a las mujeres.
- **Dishormonogénesis:** Estos errores congénitos bloquean de forma total o parcial en la asimilación y segregación de hormona tiroidea, la mayoría de ellos es posible detectarlas al nacer por medio de un tamizaje neonatal (Ares Segura, y otros, 2019).

### 3.- Hipotiroidismo congénito primario transitorio

Este tipo de hipotiroidismo como su nombre lo indica se da de forma transitoria, es decir que este se normalizara en un tiempo determinado, puede ser causado por:

- **Iatrogenia:** “el exceso de yodo y los fármacos anti tiroideos administrados a la madre pueden producir hipotiroidismo congénito transitorio” (Ares Segura, y otros, 2019, pág. 186).

- **Déficit de yodo:** “Afecta con más frecuencia a los recién nacidos prematuros, en los cuales se retrasa el inicio de la alimentación oral y cuya única fuente de yodo es la leche materna o las fórmulas para prematuros” (Ares Segura, y otros, 2019, pág. 186).
- **Alteraciones inmunitarias:** es causado por el transito transplacentario durante la etapa gestacional. Se produce a partir de la semana 16 de gestación y no afectan en la embriogénesis placentaria (Ares Segura, y otros, 2019).
- **Genéticas:** esta variación de gen DUOX2/THOX2 puede ocasionar hipotiroidismo permanente o transitorio (Ares Segura, y otros, 2019).

#### 4.- Hipotiroidismo congénito central

- **Hipotiroidismo congénito central permanente:** “puede estar causado por déficit de TRH, esporádico, o por déficit de TSH, aislado o combinado con otras hormonas adenohipofisarias” (Ares Segura, y otros, 2019, pág. 187).
- **Hipotiroidismo congénito central transitorio:** “el prototipo es el producido en los recién nacidos prematuros por inmadurez del eje hipotálamo-hipófisis-tiroides” (Ares Segura, y otros, 2019, pág. 187).

Los neonatos que nacen con esta patología no se puede evidenciar con facilidad, por lo que el avance del daño neurológico puede darse sin previo aviso. Es por ello que es importante realizarle al niño el tamizaje metabólico durante su etapa neonatal y así prevenir el retraso mental. El MSP del Ecuador explica: el objetivo del screening metabólico es descubrir y manejar de manera oportuna esta enfermedad, así como prevenir el daño neurológico causado por el hipotiroidismo congénito para que el niño pueda tener una mejor calidad de vida (MSP, 2015).

#### 2.3.2.2 FENILCETONURIA

Fenilcetonuria o PKU por sus siglas en inglés (Phenylketonuria) es una enfermedad metabólica que tiene origen hereditario el cual es autosómico recesivo, es decir que si ambos padres tienen el gen su futuro hijo puede desarrollar esta enfermedad. La fenilcetonuria es un error metabólico de los aminoácidos, lo que aumenta la fenilalanina sérica, esta patología puede provocar discapacidad intelectual. El diagnóstico de esta enfermedad se da al conocer

las grandes concentraciones de fenilalanina y las de tirosina ya sean altas o bajas (Demczko, 2018).

Para la clínica Mayo (Mayo Clinic, 2018) explica que: “Sin la enzima necesaria para procesar la fenilalanina, puede formarse una peligrosa acumulación si una persona con fenilcetonuria come alimentos con alto contenido de proteínas o ingiere aspartamo”. El tratamiento de la fenilcetonuria se da principalmente por medio de la nutrición. Una dieta baja en proteínas y fenilalanina de por vida evitara que exista complicaciones que afecten de manera física e intelectual.

Entre los principales síntomas de fenilcetonuria están:

- Olor específico a humedad en sus fluidos
- Convulsiones
- Microcefalia
- Déficit de melanina
- Discapacidad intelectual
- Problemas emocionales o sociales
- Autismo

### **Tipos de fenilcetonuria**

Entre los tipos de fenilcetonuria explicados por ( Organización Mundial de la Salud , 1968) encontramos:

- **Clásica**
- **clásica** con elevada tolerancia alimentaria de fenilalanina
- **Hiperfenilalaninemia transitoria** con o sin eliminación de ácido fenilpiruvico por la orina y con o sin retraso mental
- **hiperfenilalaninemia persistente** sin eliminación de ácido fenilpiruvico por la orina ni retraso mental

El diagnóstico oportuno de esta enfermedad es muy importante para así evitar el retraso cognitivo y físico del niño, La cual es detectada por el tamizaje neonatal.

### 2.3.2.3 GALACTOSEMIA

La galactosemia es una patología hereditaria por la cual el cuerpo del neonato es intolerante ni metaboliza la galactosa simple. Roa, Rosas, Uribe Diaz, & Uribe Ardila (2017) Afirman que:

Es una enfermedad autosómica recesiva perteneciente al grupo de las galactosemias, caracterizada por un defecto en el metabolismo de la galactosa, secundario a una mutación de la enzima GALT, conllevando a la acumulación de metabolitos tóxicos que genera daños en múltiples órganos. (p.77)

Se diferencia de otras patologías metabólicas ya que existe una falla al metabolizar la galactosa, a causa de todo esto se da una aglomeración toxica de metabolitos, lo cual conlleva a una compleja falla multiorgánica, afectando con mayor frecuencia el cerebro, hígado, piel, ojos y riñones.

Esta enfermedad afecta dependiendo el tipo de gen ya que esta es autosómica recesiva, entre esta tenemos tres tipos:

- **Galactosemia tipo I:** es la más común y que es la forma más peligrosa de esta enfermedad, que se origina por un déficit en la enzima GALT a causa de mutaciones en el gen y dependiendo de la actividad del enzima puede causar síntomas graves o leves (National Center for Advancing Translational Science, 2015).
- **Galactosemia tipo II:** es la forma más ligera que el tipo 1, ocasionada por déficit de galactoquinasa por alteración del gen GALK1. Causa varios síntomas, pero uno que se da con mayor frecuencia es las cataratas (National Center for Advancing Translational Science, 2015).
- **Galactosemia tipo III:** este tipo de galactosemia puede darse de forma leve o moderada, se da por alteraciones en el gen GALE a causa del déficit de la enzima galactosa epimerasa (National Center for Advancing Translational Science, 2015).

Cada uno de los tipos de galactosemia tienen diferentes tipos de signos y síntomas que van entre leve a grave. (Rubio Gozalb (2011) explica los síntomas de galactosemia son disfagia, bajo peso y talla, letargo e ictericia cuando es la galactosemia clásica. Cuando es

una forma de galactosemia leve presentan cataratas, pero los otros síntomas no se presentan. En la forma severa y grave presentan vómito, disfagia, problemas intelectuales, poco crecimiento y cataratas.

#### **2.3.2.4 Hiperplasia suprarrenal congénita**

La Hiperplasia suprarrenal Congenia (HSC) es una enfermedad metabólica que altera el correcto funcionamiento de las glándulas renales, los cuales elaboran cortisol, mineralcorticoides y andrógenos. Estos al verse afectados ocasionan fallas en el sistema inmune, el metabolismo y presión arterial. Latorre, y otros (2016) afirma que esta patología es un grupo de trastornos congénitos auto somáticos recesivos, ocasionado por la deficiencia de 1 de las 5 enzimas que ayudan en la simulación de cortisol en la glándula adrenal (21 hidroxilasa) dado en los 95% de los casos de HSC.

Entre los tipos de hiperplasia suprarrenal congénita encontramos el leve y el severo.

- **Hiperplasia suprarrenal congénita severa:** “existe una completa ausencia de la función del citocromo, los pacientes presentan crisis de pérdida de sal y virilización genital neonatal, lo que determina ambigüedad genital en los neonatos de sexo femenino” (Fardella B, 2001, pág. 409).
- **Hiperplasia suprarrenal congénita leve:** “el déficit es menos severo y puede manifestarse solo por virilización o por alteraciones clínicas mínimas, incluye a pacientes que presentan un hiperandrogenismo tardío, como son las mujeres adolescentes con hirsutismo o trastornos menstruales” (Fardella B, 2001, pág. 409).

La hiperplasia suprarrenal congénita se puede diagnosticar de dos formas conocida. La primera es durante la etapa prenatal, mediante una ecografía se podrá observar si existiera una anomalía en los genitales del feto. La segunda forma de diagnóstico se da durante el nacimiento o días después mediante el tamizaje metabólico neonatal, el cual con una muestra de sangre del talón del bebé se podrá determinar si el niño tiene o no esta patología.

Labarta Aizpún, Arriba Muñoz, & Ferrer Lozano (2019) Afirma que: “El tratamiento se basa en el uso de glucocorticoides y mineralcorticoides y en el apoyo psicológico”. El tratamiento de la hiperplasia suprarrenal congénita se realiza mediante un especialista que ayude en enfermedades metabólicas, el cual prescribirá medicamentos y suplementos que



ayuden a controlar su enfermedad, además de apoyo psicológico para poder llevar una mejor calidad de vida.

### **2.3.2.5 Fibrosis quística**

Es una patología hereditaria que afecta al cromosoma 7, la cual provoca una densa mucosidad que se adhiere a los bronquios, produciendo rigidez pulmonar. Para la Dra. Shaffer (2019) afirma que: “es una patología que afecta a los casquillos de prensaestopas del moco y de sudor. Causa una acumulación del moco que ésa lleva a los problemas con los pulmones, del páncreas, del hígado, de los intestinos”.

Esta enfermedad tiene grandes complicaciones, que pueden afectar gravemente la salud y provocar la muerte del paciente, pero gracias a los avances tecnológicos los pacientes con esta enfermedad pueden tener una mejor calidad de vida. Noguero (2016) explica que: “La fibrosis quística es una enfermedad invalidante con alta morbi-mortalidad causada por mutaciones en el gen del regulador de conductancia transmembrana de la fibrosis quística”.

### **Tratamiento de la fibrosis quística**

El tratar la fibrosis quística es esencial para que el recién nacido o el niño pueda tener una salud estable. “Los tratamientos para la FQ se basan en intentar mejorar la sintomatología. Por ello, se hace interesante desarrollar en el futuro fármacos que traten el defecto en el gen CFTR, origen de la enfermedad” (Guerra-Morillo, Rabasco-Álvarez, & González-Rodríguez, 2020, pág. 93). Para el tratamiento de la fibrosis quística encontramos los broncodilatadores, surfactante, corticoides orales, nutrición electrolitos, antibióticos orales, etc.

Entre los medios diagnóstico encontramos la prueba de sudor, muestra de heces, examen genético, tamizaje metabólico neonatal.

### **2.3.3 TEORIA DE PROMOCIÓN DE LA SALUD DE NOLA PENDER**

#### **2.3.3.1 NOLA PENDER**

Nola pender nació en Michigan Estados Unidos en el año de 1941. Desde sus 7 años de edad fue testigo de los cuidados de enfermería, lo cual llamo en gran manera su atención en cuanto la enfermería.

Estudio en le escuela de enfermería del West Suburban Hospital, se graduó en 1962, trabajo en la unidad medico quirúrgica en un hospital en su tierra natal. Obtuvo su bachillerato en ciencias de enfermería en 1964. Nola Pender en 1975 publico su modelo de enfermería llamado modelo de promoción de la salud, el cual expresa como los individuos toman la iniciativa de cuidar su propia salud (MEIRIÑO, VASQUEZ MENDEZ, SIMONETTI, & PALACIO, 2012).

#### **2.3.3.2 MODELO DE PROMOCIÓN DE LA SALUD DE NOLA PENDER**

El presente es un modelo propuesto por la Dra. Nola pender, el cual se nos permite comprender el comportamiento de las personas en cuanto a su salud y formas de cuidados necesarios para prevenir enfermedades.

“El modelo de Promoción de la Salud expone cómo las características y experiencias individuales, así como los conocimientos y afectos específicos de la conducta llevan al individuo a participar o no en comportamientos de salud” (Aristizábal Hoyos, Blanco Borja, Sánchez Ramos, & Ostiguín Melendez, 2011, pág. 19). Gracias a este modelo el individuo es quien decide sobre su salud, la enfermera es quien explica el cuidado. Por ejemplo, la enfermera es quien le explica a los padres acerca de las vacunas a aplicarle a su hijo, y lo que hará el padre posterior a la vacuna, como colocar compresas frías sobre la zona aplicada, darle antipiréticos en caso de darle fiebre, etc. El padre al recibir la información es el encargado de realizar o no el cuidado aplicado por la enfermera.

### **2.3.4 INTERVENCIONES DE ENFERMERIA EN LA APLICACIÓN DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL**

Es necesario que todo niño al momento de su nacimiento o al cuarto día de nacido se realice la prueba de tamizaje neonatal, ya que, si la madre o el familiar se retrasa más de un mes en realizarle la prueba, puede ocasionar la muerte o retraso cognitivo severo en el niño.

Para evitar todo esto el personal de enfermería debe realizar charlas educativas, que expliquen que es el tamizaje neonatal, cual es la importancia de realizarse la prueba y las enfermedades que este diagnostica. Al momento de realizar la muestra, necesario que la licenciada explique el procedimiento que se realizará a la madre y/o familiar que estará presente, recordando que esta prueba se realiza mediante un consentimiento informado.

El equipo multidisciplinario de salud (licenciados de enfermería, médicos, nutricionista, endocrinólogos, neurólogos, etc.) es el encargado en la toma de la muestra, recolección de información y tratamiento de la enfermedad.

Rodríguez Dueñas & Cadena Velásquez (2014) afirma que la enfermera desde sus inicios, ha dejado entre lo más importante la participación de la familia en el cuidado y apoyo del paciente. Es importante que como personal de enfermería debe actuar educando a las madres y/o familiares acerca de esta prueba diagnóstica y de salir positivo, explicarle lo que debe hacer ante esta noticia y brindarle apoyo emocional.

Antes de la prueba se debe explicar a la madre que su hijo debe venir al 4to día de nacido al centro de salud para realizarle la prueba, que el bebé este sin comer mínimo dos horas antes de la prueba y pedirle la colaboración a la madre y/o familiar. ZARAMA HINOJOSA (2019) propone que una de las intervenciones que pueden aplicar durante la realización del tamizaje metabólico neonatal es integrar a la madre, padre y/o familiares mediante charlas educativas para concientizar acerca de la importancia de realizar la prueba al recién nacido, además de explicar los beneficios del tamiz neonatal. También el personal de salud debe ser capacitado para poder realizar de forma correcta, sin errores para así descartar enfermedades congénitas que afectan la vida del niño.

	Hipotiroidismo Congénito	Fenilcetonuria	Hiperplasia Adrenal Congénita	Galactosemia	D. Biotinidasa
Muestra 1	Sangre Papel Filtro	Sangre Papel Filtro	Sangre Papel Filtro	Sangre Papel Filtro	Sangre Papel Filtro
Tamizaje	TSH	Phe	17-OH Prog	Galactosa Total	Biotinidasa
Ensayo	EIE UMELISA TSH NEONATAL	UMTEST PKU	EIE UMELISA 17OH- PROGESTERONA NEONATAL	Químico Enzimático	Activ. Enzimática
Señal	Fluorescencia	Fluorescencia	Fluorescencia	Fluorescencia	Color (Visual)
Nivel de Corte	15 mUI/L	4 mg/dL (240 µmol/L)	70 – 240 nmol/L	10 mg/dL (0,56 mmol/L)	Ausencia color
Confirmación	TSH-T4	Phe	17-OH Prog	Galactosa Total	Biotinidasa Cuantitativa
Suero del Talón	TSH > 10 mUI/L T4 < 100 nmol/L	4 mg/dL o > 240 µmol/L	> 80 nmol/L > 58 ng/mL	Galactosa Total Galactosa 1 Fosfato Uridil transferasa Galactosa 1 Fosfato	Menor de 2 (nmol/mia/mL)

*Ilustración 2 metodología de los programas neonatales en cuba*

Elaborado por: López Brauet Liliena Beatriz

Fuente: TecnoSuma Internacional

### 2.3.4.1 RECOLECCION CORRECTA DE DATOS DEL PACIENTE Y EL FAMILIAR

El personal de enfermería tiene la responsabilidad de la correcta recolección de información por medio de la entrevista al familiar que estará en el momento de la toma de muestra. Es realmente indispensable que cada dato sea correcto ya que, al dar positivo la prueba se deberá contactar al familiar para realizar una segunda muestra para asegurarse de que realmente el diagnóstico es correcto.



- Tipo de alimentación: materna, formula neonatal, mixto, leche de vaca, parenteral, otra
- Tipo de muestra: primera, paciente en tratamiento, gemelar, hospitalizado, transfundido, repetición

#### **Datos de la madre**

- Apellidos
- Nombres
- Teléfono convencional
- Teléfono celular
- Fecha de nacimiento
- Cedula de identidad, cedula u otro
- Provincia, Cantón, ciudad
- Dirección exacta

#### **2.3.4.2 RECOLECCIÓN DE LA MUESTRA**

La toma de la muestra se realiza al momento del nacimiento o al cuarto día de nacido por medio de una lanceta especializada, la cual realiza una punción en el talón derecho del paciente.

A partir de una muestra de sangre fresca capilar, extraída del talón. Se colocan de cinco gotas de esta sangre sobre un papel filtro parte de la tarjeta de Guthrie, que a su vez se pone en un medio de cultivo especial que contiene *Bacillus subtilis*, y se deja secar al medio ambiente. Se obtiene un disco de 3 mm de diámetro de la mancha de sangre. (Gonzales Aviles, 2017, pág. 25)

La licenciada encargada de la toma de la muestra debe preparar todos los materiales necesarios, explicarle a la madre que debe colocarse en una posición óptima para realizar la prueba además de sostener bien a su bebé.

## MATERIALES

- Guantes
- Alcohol
- Algodón
- Lanceta automática
- Parche curita
- Cartilla con filtro tamizaje neonatal
- Bolígrafo

### 2.3.4.3 PROCEDIMIENTO



*Ilustración 4 PROCEDEIMIENTO DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL*

Fuente: Instituto Salvadoreño de Seguridad Social (ISSS) 2018

1. Luego de la recolección y llenado de datos en la cartilla procedemos a:
2. Lavado correcto de manos
3. Colocarse los guantes estériles correctamente
4. La madre y/o familiar debe sostener con cuidado y de forma vertical al bebe
5. Colocarse frente al paciente, que el talón del niño este a la altura de nuestros ojos
6. Se procede a calentar el talón del bebe mediante masajes en el talón derecho (sostendremos el talón del bebe entre el índice y el pulgar y frotaremos de manera delicada hasta calentar la zona)
7. Limpiar la zona con algodón con alcohol, limpiar el residuo con un algodón seco.
8. Retirar el seguro de la lanceta, colocándola de forma perpendicular en el talón derecho.

9. Sostener el pie del niño sin la necesidad de presionarlo, descartar la primera gota de sangre limpiándola con un algodón, la segunda gota de sangre es la ideal para la muestra
10. Dejar caer la gota en cada una de las circunferencias del papel filtro sin salirse del círculo.
11. Luego de la toma de muestra, se procede a dejar secar en forma horizontal, en las respectivas zonas de secado.
12. Para el envío se debe esperar que se seque la muestra, se escribe los datos correctos y se coloca en el sobre que viene específicamente para la muestra.



*Ilustración 5 Forma correcta y errores en la toma de tamizaje neonatal*

Fuente: Instituto Nacional de Salud de Colombia

#### **2.3.4.4 ¿QUE HACER EL PERSONAL DE SALUD AL SALIR POSITIVO LA PRUEBA DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL?**

Al existir un resultado positivo, la licenciada encargada de la toma realizara el contacto con la madre y/o familiar para realizar una segunda toma de muestra, explicándole la posibilidad de enfermedades que puede tener el bebé. De volver a salir positivo el examen, se debe derivar a un especialista en cuanto a la enfermedad congénita que tenga. El personal de salud



debe estar atento a los casos positivos, darle tratamiento adecuado, además de suplementos y medicina para controlar la enfermedad.

### **2.3.5 LINEAMIENTOS PROPOSITIVOS PARA UNA BUENA EJECUCION DEL PROGRAMA TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL**

1. Capacitación oportuna y concreta acerca del programa TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL al personal de salud que estará encargado de realizarlo y al personal en general.
2. Exponer a la población acerca de la importancia del tamizaje metabólico neonatal para informar a los padres/familiares del recién nacido y que no exista un desconocimiento acerca de este programa.
3. Explicar el procedimiento de forma clara y correcta a la madre/familiar encargado del recién nacido para que tenga conocimiento del proceso a realizarle y que pueda colaborar con este.
4. Llenar correctamente la cartilla con los datos del recién nacido, datos exactos de la madre para que al haber un resultado positivo se pueda poner en contacto con la madre y realizar una segunda prueba, además de realizar un seguimiento por parte del médico del barrio a causa de la enfermedad que tenga el niño.
5. Realizar el correcto lavado de manos para evitar infecciones cursadas y que el procedimiento sea aséptico.
6. Realizar la toma correcta de la muestra, evitando que la cartilla se dañe al realizar el procedimiento de manera errónea. Se debe llenar de manera oportuna y bien cada uno de los 5 círculos sin salirse de la línea. Al tener una muestra escasa o exceder en la muestra puede ocasionar fallos en el resultado y considerarse como una toma incorrecta y se tendrá que desechar.

El presente trabajo se orienta a establecer lineamientos propositivos para realizar una buena ejecución del programa tamizaje metabólico neonatal por las siguientes razones: capacitación del personal de enfermería, en especial a los profesionales que comienzan su año rural, ya que la mayoría de veces son ellos los que realizan este test y muchos no tienen una capacitación en cuanto al tema para así evitar errores y desperdicio de materiales; brindar información a los pacientes en general para que tenga conocimiento acerca del tamizaje metabólico neonatal y las enfermedades que estas detectan, muchas veces ellos no saben de esta prueba que puede salvar la vida de su hijo y evitar daño irreversible que causan estas enfermedades; la realización del correcto lavado de manos para evitar las infecciones cruzadas.

## 2.4 MARCO CONCEPTUAL

**TAMIZAJE:** “Las pruebas de detección para recién nacidos buscan trastornos metabólicos, genéticos y del desarrollo en bebés recién nacidos” (MedLinePlus, s.f.).

**GALACTOSA:** “Azúcar que se prepara mediante hidrólisis de la lactosa” (RAE, s.f.).

**FIBROSIS:** “Formación patológica de tejido fibroso” (RAE, s.f.).

**METABOLITOS:** “Producto del metabolismo” (RAE, s.f.).

**ASPARTAMO:** “Edulcorante sintético bajo en calorías” (RAE, s.f.).

**ÁCIDO FENILPIRUVICO:** “es un constituyente anormal en la sangre o la orina” (Benítez, San Julián, & Rodríguez, 2001).

**FENILALANINA:** “Aminoácido de estructura aromática presente en las proteínas y de carácter biológicamente esencial en el ser humano” (RAE, s.f.).

**HIPERPLASIA:** “Excesiva multiplicación de células normales en un órgano o en un tejido” (RAE, s.f.).

**GLUCOCORTICOIDES:** “Los glucocorticoides son potentes antiinflamatorios Siguen siendo parte integral del Siguen siendo parte integral del manejo farmacológico de pacientes con enfermedades inflamatorias o autoinmunes a pesar de sus numerosos efectos secundario” (htt).

**MINERALCORTICOIDES:** “Grupo de esteroides secretados por la capa glomerular de la corteza suprarrenal, cuya función fisiológica consiste en la regulación del metabolismo hidroelectrolítico” (Navarra, s.f.).

## CAPITULO III

### 3.1 METODOLOGIA DE LA INVESTIGACION

El presente proyecto de investigación “aplicación del tamizaje metabólico neonatal por parte del personal de enfermería” es de tipo bibliográfico, descriptivo, explicativo y exploratorio.

La metodología es de tipo documental consiste en la comparación de las fuentes de información y la aplicación de fundamentos teóricos a la problemática estudiada.

Es de tipo bibliográfica ya que se realizaron investigaciones en varias fuentes de bibliográficas como son artículos científicos, revistas, tesinas, páginas científicas. Para Sampieri, Collado, & Baptista Lucio ( 1991) explica que “Una de las principales ventajas de un diseño bibliográfico es que permite cubrir una amplia gama de fenómenos ya que abarca una realidad espacio-temporal mucho más dilatada”.

Gracias a la investigación bibliográfica podemos relacionar la información de diferentes fuentes bibliográficas. Sin embargo, por medio de esta investigación existen inconvenientes como la veracidad de la fuente que se obtuvo.

Es de tipo descriptivo, ya que describe la información de cada una de las enfermedades que se obtiene por medio del tamizaje metabólico neonatal Para (Mejia Jervis, Investigación descriptiva: características, técnicas, ejemplos, 2020) explica la investigación de tipo descriptiva como:

La que se encarga de describir la población, situación o fenómeno alrededor del cual se centra su estudio. Procura brindar información acerca del qué, cómo, cuándo y dónde, relativo al problema de investigación, sin darle prioridad a responder al “por qué.

Es de tipo explicativo porque explica la información que se obtiene en tesis, artículos científicos, libros, etc.

Para Mejia Jervis (2020) explica que la investigación de tipo explicativo es “un tipo de investigación cuya finalidad es hallar las razones o motivos por los cuales ocurren los hechos del fenómeno estudiado, observando las causas y los efectos que existen, e identificando las circunstancias”.

Es de tipo cualitativo porque se basa en la observación para la recopilación de datos no numéricos. Los datos que se recogen se presentan de forma verbal en documentos, interpretaciones, discursos, análisis de datos, estudios de caso, tesis, entrevistas, libros, etc.

Para el trabajo de investigación se utilizó la técnica de observación para la recolección de información, la cual se realizó por medio de la observación por medio de la experiencia obtenida durante el año internado en el hospital básico Baba y la información autores de los medios bibliográficos.

Para el planteamiento del problema se expuso entre los autores de este proyecto un tema un problema que sea de relevancia y que pueda causar un impacto en la salud pública, por lo cual se tomó como tema de investigación la aplicación del tamizaje metabólico neonatal por parte del personal de salud, ya que existen errores durante la toma del test, existe desconocimiento por parte de los pacientes y el personal de salud en cuánto al tamizaje y las enfermedades metabólico.

Durante la formulación del problema es donde se estructura la idea de la investigación, en la cual se formulan las siguientes interrogantes: ¿Cómo es la aplicación del tamizaje metabólico neonatal por parte del personal de enfermería?, ¿Cuál es la importancia de la aplicación del tamiz metabólico neonatal?, ¿Qué patologías diagnostica el screening metabólico neonatal?, ¿Qué intervenciones de enfermería se realizarán durante el tamizaje metabólico neonatal?

Para poder resolver este problema en cuestión, es necesario la redacción de objetivos, estos son guías para nuestra investigación, ayudan a delimitar el estudio, orientan los resultados que deseamos obtener ya que serán parte fundamental para el marco teórico y determinan las etapas del presente estudio.

La justificación expone los motivos para realizar el presente trabajo, explicando las razones y la importancia del mismo, la perspectiva del tema, cómo afecta a la población, etc. Mediante un lenguaje formal, claro y representativo.

Para cumplir con los propósitos del presente trabajo de investigación se realizó una revisión bibliográfica mediante una búsqueda exhaustiva vía internet, a través los medios electrónicos bibliográficos de los cuales se sacó la información son Scielo, OMS, Redalyc, Elseiver, PAHO, además de varias tesinas con temas similares.

Se consideró en la búsqueda de datos todos los estudios desde el 2014 hasta el 2021, en los idiomas español e inglés; del mismo modo se agregaron documentos de diferentes lugares del mundo referente al tema de tamizaje metabólico neonatal, tipos de tamizaje, tipos de enfermedades que se encuentra dentro del tamizaje. La búsqueda de bibliografía se realizó por medio del uso de las palabras claves: tamizaje neonatal, enfermedad metabólica congénitas, fenilcetonuria, galactosemia, hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal.

La recolección de datos por medio de la observación en el hospital básico de Baba se realizó desde mayo del 2019 hasta abril 2020, mientras que la recolección de datos por los medios electrónicos se realizó desde febrero hasta abril de 2021.

Luego de recolectar la información es necesario ordenar la misma para realizar la investigación y armar el marco teórico para justificar y demostrarlo de forma correcta. Para referenciar cada uno de los artículos o información encontrada se hizo uso de las Normas APA para realizar las referencias bibliográficas.

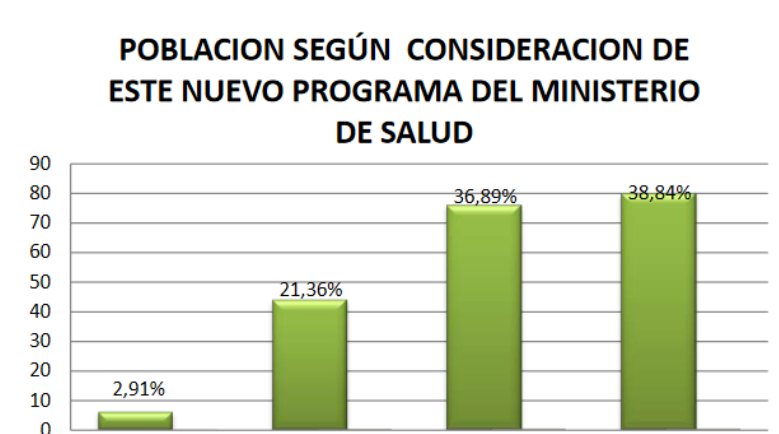
Las conclusiones y recomendaciones son parte del capítulo más importantes del trabajo de investigación, es un capítulo donde se explica las conclusiones a las que han llegado los autores del presente, dando así un cierre a la tesis para que el lector pueda entender la misma. Así mismo las recomendaciones son las sugerencias para poder ayudar a solucionar el problema de investigación.

## CAPITULO IV

### 4.1 DESARROLLO DEL TEMA

El tamizaje metabólico es aquel test que se realiza a los neonatos a partir de su 4<sup>to</sup> día de nacido para poder saber si el niño presenta o no enfermedades metabólicas congénitas. La mayoría de veces el personal de enfermera es el encargado de realizar esta prueba, instruir a los padres y promover los hábitos de salud en las personas. Muchas veces los padres no están enterados de esta prueba diagnóstica que puede ayudar a evitar enfermedades metabólico-congenito que pueden afectar al nivel cognitivo del niño y a su forma de vida.

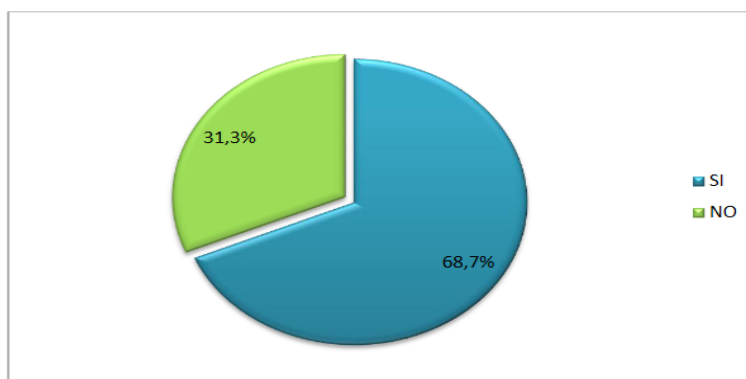
Para Lema Chiza & Morquecho Montaleza (2013) en su tesis donde se realizaron encuestas a las madres y familiares de los niños que se realizaron el procedimiento, en la cual se encontró que para los encuestados el programa de tamizaje metabólico neonatal es uno de los más importantes, el 38,84% consideran que es muy buen programa ya que ayuda en la detección y control de las enfermedades metabólicas y de manera gratuita, seguido del 36,89% creen que es un buen programa, pero necesita fortalecer sus bases, el 21,36% consideran que es un programa regular porque el personal de enfermería no tiene una capacitación correcta del programa y por ultimo un 2,91% consideran que el programa es malo ya que no han recibido una información oportuna y debido a que se debió realizar una segunda muestra para saber si su hijo tenía o no la enfermedad.



*Ilustración 6 población según consideración de este nuevo programa del ministerio de salud*

Por otro lado, Bravo Brito, Cabrera, & Carchi (2015) en su trabajo de titulación “conocimiento sobre el programa del tamizaje metabólico neonatal en las madres que acuden a consulta externa del hospital “Vicente Corral Moscoso” Cuenca 2014”, refiere que, en las encuestas realizadas a los asistentes de consulta externa, de las 300 personas el 68,7% de las madres tienen conocimiento de la importancia de realizar el tamizaje metabólico neonatal, mientras que el 31,3% no tienen conocimiento de este.

**Respuesta de 300 madres que acuden a la Consulta Externa del hospital “Vicente Corral Moscoso”, sobre la importancia de la realización del tamizaje metabólico neonatal al niño. Cuenca 2014**



*Ilustración 7 encuesta realizada los asistentes de consulta externa importancia del tamizaje neonatal*

Elaborado por: Bravo Brito Mario José, Cabrera Altamirano Marcia Susana, Carchi Cedillo Mirian Patricia

Muchas personas consideran que es importante realizarse este test, sin embargo, al no tener conocimiento de lo importante que es este, lo van a ignorar y darle poca importancia. Es de gran importancia brindarles la información oportuna a los pacientes.

Por otra parte, es importante saber que enfermedades detecta el tamizaje metabólico neonatal ya que sería una forma de prepararse ante una respuesta positiva en el examen. Cada una de las enfermedades son diferentes y con complicaciones diferentes es por ello que los siguientes autores explican lo siguiente:

Para Figueroa Toala & Morante Cotto, (2014) en su trabajo de investigación “conocimiento de las madres sobre la prueba de tamizaje metabólico neonatal en la ciudad de Guayaquil”,



mediante la encuesta se explica que a las madres acerca de las enfermedades que se detectan por medio de esta prueba el 31% tienen un conocimiento acerca de las patologías que detecta el tamiz neonatal, mientras que el 52% de las madres no tienen conocimiento acerca de las enfermedades que puede detectar esta prueba diagnóstica.

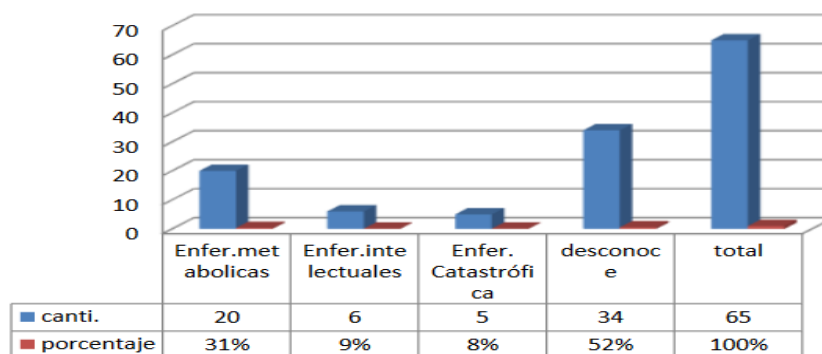
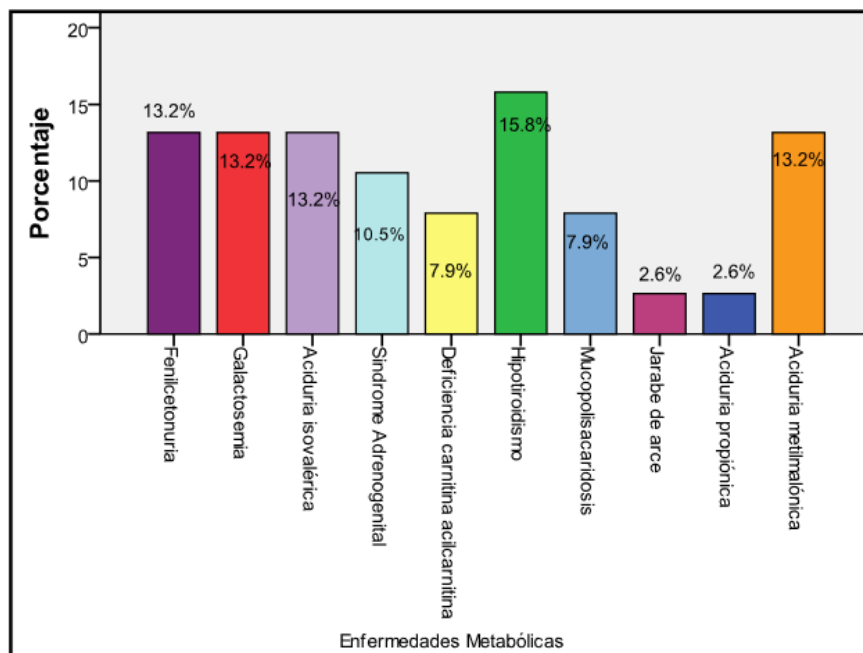


Ilustración 8 encuesta realizada a las madres que asisten al centro de salud materno infantil Francisco Jacome

Elaborado Por: Diana Carolina Figueroa Toala, Carlos Gabriel Morante Cotto

Gracias a esto se pudo dar a conocer que la gran mayoría de las madres tienen un gran desconocimiento acerca del tamizaje metabólico neonatal, por lo que necesitan una buena capacitación por parte del personal de salud.

Mientras, Uribe (2010) explica en su trabajo de titulación frecuencia de las enfermedades metabólicas en neonatos que se realizaron el tamizaje metabólico neonatal en el Instituto Andino de Enfermedades metabólicas (I.A.E.M) que entre las enfermedades que se detectan a través del tamizaje metabólico, el hipotiroidismo congénito se presenta con más frecuencia con un 15,8%, seguido de la galactosemia, fenilcetonuria, aciduria metilmalónica con un 13,2%, sin embargo, las enfermedades que se presentan con menor frecuencia es Aciduria propiónica y las enfermedades de orina con color a jarabe de arce con un 2,6% cada una.



*Ilustración 9 enfermedades metabólicas que se detectan en el tamizaje neonatal*

Elaborado por: Uribe María Belén

Para Tandazo Solano, (2017) en su trabajo investigativo en Ecuador acerca de “conocimiento del programa de tamizaje metabólico neonatal en profesionales de salud y padres de familia”, realizó una encuesta a los profesionales de salud, en los cuales explican que el 56% de los profesionales de salud han sido capacitados por parte del MSP acerca del programa tamizaje metabólico neonatal, sin embargo, un 44% de estos profesionales no tienen conocimiento de este programa y no han recibido capacitación. Por otra parte, el 39% se capacitó de manera virtual, el 17% fue de manera presencial. El 22% se auto capacitó por medio de internet y un 33% nunca se ha capacitado.

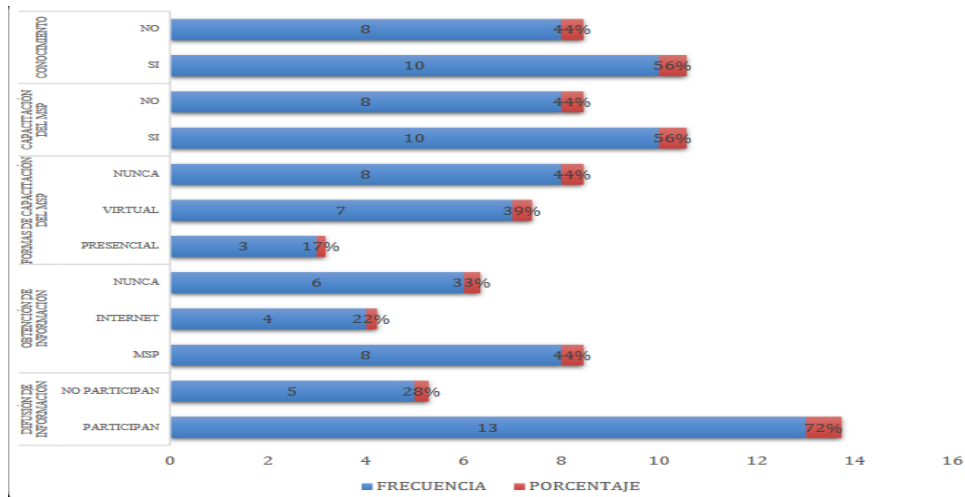


Ilustración 10 encuesta al personal de salud de la institución

Elaborado por: Jenny Elizabeth Tandazo Solorzano

Mediante esta encuesta que se le realizó al personal de salud, se pudo conocer que a pesar que el 56% de los profesionales de salud tienen conocimiento del programa tamizaje metabólico, aún existe un 44% que no se ha capacitado y que no conocen acerca de este programa, lo que puede ocasionar que ellos realicen de manera errónea esta prueba diagnóstica.

Para Iñiguez Valarezo & Calderón Aspiazu (2016) en su proyecto de tesis explican que en la encuesta realizada a las madres y mujeres embarazadas acerca del conocimiento de programa tamizaje metabólico neonatal, “pie derecho la huella del futuro”, entre los encuestados se encuentra que el 80% de ellas no tienen conocimiento acerca del programa de tamizaje neonatal, el 7% le es indiferente este programa y solo el 13% de los encuestados tiene conocimiento acerca de este programa.

Item	Respuesta	Frecuencia	Porcentaje %
1	Si	12	13%
2	No	75	80%
4	Indiferente	7	7%
Total		94	100%

11 encuesta obtenida por parte de madres y embarazadas

Ilustración

Elaborado por: Guillermo Iñiguez y Gabriela Calderón

## **CAPITULO V**

### **5.1 CONCLUSION**

Las enfermedades metabólicas suelen ser más frecuente de lo que parece, sin embargo, muchas de las personas no se dan cuenta hasta que los síntomas se hacen presente. El tamizaje metabólico neonatal es de gran importancia para poder detectarlo. Gracias a esta revisión bibliográfica se pudo llegar a las siguientes conclusiones.

- Se concluye que a pesar el tamizaje metabólico neonatal sea de suma importancia para la detección temprana de enfermedades metabólicas, existen gran desconocimiento y descuido por parte de las personas acerca de lo importante que es esta prueba para prevenir la discapacidad intelectual y las defunciones del neonato algunos conocen acerca del test, sin embargo, desconocen las patologías que este detecta, por medio de la bibliografía se pudo confirmar que existe poca información por parte de los padres y familiares.
- Se concluye que entre las cinco enfermedades metabólicas que se detecta por medio del tamizaje metabólico, el hipotiroidismo congénito es uno de los que se presenta con mayor frecuencia, seguido de la fenilcetonuria, la galactosemia, la fibrosis quística y por último la hiperplasia suprarrenal. Cada una de estas enfermedades tiene un cuadro clínico diferente, sin embargo, lo que tienen en común es que pueden llegar a afectar el cerebro del niño causando discapacidad intelectual e incluso la muerte precoz del neonato si no se controla estas enfermedades.
- Se concluye que gran parte de los profesionales de la salud no suelen tener una capacitación adecuada en relación a la toma de muestra, protocolos del tamizaje metabólico neonatal para guiarse, ya que muchas veces son los rurales quienes se encargan de realizar la toma de muestra y no tienen una capacitación, por lo cual suelen tener errores en la muestra.

## 5.2 RECOMENDACIONES

- Realizar charlas educativas a los asistentes de la institución de salud para informar acerca de la importancia del tamizaje metabólico neonatal, las enfermedades que esta detecta. Se debe retroalimentar a los pacientes para que tengan presente la información, en especial a las madres durante los controles prenatales. Otra forma de llegar la información, es llevar estas a las instituciones educativas, CNH, casas comunales, etc. para que la población en general puede tener información oportuna y prevenir las discapacidades intelectuales a causa de las enfermedades metabólicas.
- Se recomienda realizar una investigación más profunda a cerca de las enfermedades metabólicas neonatales, ya que estas son muy poco conocidas. Ecuador tiene muy pocos profesionales de salud con conocimiento acerca de estas, por lo cual el necesario una capacitación para un debido control de las mismas. El hipertiroidismo congénito y la fenilcetonuria son 2 enfermedades con mayor incidencia en el país, por lo cual es importante el debido control por parte del equipo médico especializados (medico, nutricionista, neurólogo, ´psiquiatra, etc)
- Se recomienda capacitar a los profesionales de salud, en especial a los que comienzan su año rural para que puedan tener la información necesaria y realizar de forma correcta la recolección de la muestra, ingresar los datos y darles la información a los familiares, además de evitar desperdiciar material.

## CAPITULO VI

### 6.1 PROPUESTA DE APLICACIÓN

#### 6.1.1 DATOS INFORMATIVOS

**Tema:** Elaboración de propuestas sobre la aplicación del tamizaje metabólico neonatal por parte del personal de enfermería

**Institución ejecutora:** Universidad estatal de Milagro

**Beneficiarios:** Pacientes y Personal de Salud

**Ubicación:** cantón Milagro, provincia del Guayas

**Equipo responsable:** los responsables del presente trabajo de investigación Acosta Arévalo Christian Raúl y Alvarado Holguín Bianny Beatriz

#### **Objetivos de la propuesta**

Elaborar propuestas que ayuden a la capacitación tanto para el personal de salud, los estudiantes que laboran en la institución de salud y los pacientes en general que asisten a consulta y así mejorar la calidad de la muestra del tamizaje metabólico neonatal.

#### 6.1.2 Descripción de la propuesta

La presente investigación se realizó en base a la experiencia vivida durante la realización de las prácticas pre profesionales de los autores de esta tesina, donde evidencio falencias en la toma de muestras del tamizaje metabólico neonatal, falta de capacitación por parte del personal de salud, carencia de información por parte de los pacientes, por lo cual se procede a realizar las siguientes propuestas:

1. Capacitación oportuna y concreta acerca del programa TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL al personal de salud que estará encargado de realizarlo y al personal en general.
  - Programa de capacitación al personal de salud, tanto de planta como internos y rurales.

- Material educativo para el personal de salud y evaluaciones mensuales para conocer el nivel de conocimiento del personal de salud.
2. Exponer a la población acerca de la importancia del tamizaje metabólico neonatal para informar a los padres/familiares del recién nacido y que no exista un desconocimiento acerca de este programa.
    - Realizar charlas educativas a los pacientes que asisten al establecimiento de salud.
    - Realizar charlas no solo en establecimientos de salud, sino también en instituciones educativas, casas comunales, CNH, etc. Para que la población esté informada de este test que puede ayudar a su familiar.
    - Proporcionar material educativo como tríptico, folletos, pancartas que puedan ayudar a proporcionar información adicional para que las personas tengan presente la misma.
  3. Explicar el procedimiento de forma clara y correcta a la madre/familiar encargado del recién nacido para que tenga conocimiento del proceso a realizarle y que pueda colaborar con este.
    - Durante la realización del tamizaje, se debe explicar el procedimiento al familiar o la madre que esté presente para que ayude en el procedimiento de sostener firmemente al neonato.
    - Explicarle al familiar que luego de la toma de muestra el neonato puede ser alimentado y que no debe seguir en ayunas.
    - Informar al familiar que el resultado estará disponible en la página web de TAMEN para la obtención del mismo de 10 a 15 días; en caso de que el resultado sea positivo debe regresar inmediatamente a la institución de salud donde se realizó el mismo para una segunda toma de muestra y así obtener el resultado oficial.
  4. Llenar correctamente la cartilla con los datos del recién nacido, datos exactos de la madre para que al haber un resultado positivo se pueda poner en contacto con la madre y realizar una segunda prueba, además de realizar un seguimiento por parte del médico del barrio a causa de la enfermedad que tenga el niño.

- Pedir información exacta al familiar que trae al neonato (nombre, dirección, número de teléfono y celular), esta información es muy importante para poder localizar al paciente en caso que el resultado sea positivo y el familiar no se haya contactado con el establecimiento de salud correspondiente.
5. Realizar el correcto lavado de manos para evitar infecciones cursadas y que el procedimiento sea aséptico.
- El profesional de salud debe realizar el correcto lavado de manos antes y después de la toma de muestra.
  - Capacitación mensual al personal de salud para constatar el nivel de conocimiento acerca del correcto lavado de manos.
  - Utilizar equipos de bioseguridad para evitar exponerse a patógenos e infecciones durante la realización del test.
6. Realizar la toma correcta de la muestra, evitando que la cartilla se dañe al realizar el procedimiento de manera errónea. Se debe llenar de manera oportuna y bien cada uno de los 5 círculos sin salirse de la línea. Al tener una muestra escasa o exceder en la muestra puede ocasionar fallos en el resultado y considerarse como una toma incorrecta y se tendrá que desechar.
- Al realizar capacitaciones al personal de salud, esto ayudara a tener la información necesaria para realizar una toma correcta de la muestra.
  - Evitar una toma errónea (véase ilustración 5) para no tener perdida de material
  - Al momento de la toma se debe tener todos los implementos para evitar algún error durante la toma.
  - Se debe sostener firmemente el pie derecho del niño, realizar la punción, descartar la primera gota y colocar cada gota en el papel filtro evitando que la gota sea muy gruesa y que se salga del círculo. En el momento que la gota sale del círculo se considera como una mala toma de muestra y puede ser el causante de un resultado erróneo.



## Bibliografía

(s.f.).

(s.f.). Obtenido de <https://med.unne.edu.ar/sitio/multimedia/imagenes/ckfinder/files/files/Carrera-Medicina/FARMACOLOGIA/glucocorticoides.pdf>

Instituto de Salud del Estado de Mexico. (2018). *Gobierno del Estado de Mexico*. Obtenido de Tamiz Metabolico Neonatal: [https://salud.edomex.gob.mx/istem/tamiz\\_neonatal](https://salud.edomex.gob.mx/istem/tamiz_neonatal)

Ministerio de Sanidad. (s.f.). *Gobierno de España*. Obtenido de Criterios para la designación de Centros, Servicios o Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud: <https://www.msbs.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/Fesp/Fesp50.pdf>

Organizacion Mundial de la Salud . (1968). *Investigacion de las aberraciones congenitas del metabolismo*. Ginebra: Grupo científico de la OMS.

Ares Segura, S., Rodríguez Sánchez, A., Alija Merillas, M., Casano Sancho, P., Chueca Guindulain, M., & Grau Bolado, G. (2019). Hipotiroidismo y bocio. *Protoc diagn ter pediatr*. 2019, 183-203. Obtenido de [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/12\\_hipotiroidismo.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/12_hipotiroidismo.pdf)

Aristi Regalado, J. J. (2018). *FACTORES QUE DETERMINAN EL AUSENTISMO DE LAS MADRES AL PROGRAMA DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN EL CENTRO MATERNO INFANTIL SANTA LUZMILA II COMAS 2018*. Obtenido de [https://repositorio.ucv.edu.pe/bitstream/handle/20.500.12692/40670/Aristi\\_RJJ.pdf?sequence=1](https://repositorio.ucv.edu.pe/bitstream/handle/20.500.12692/40670/Aristi_RJJ.pdf?sequence=1)

Aristizábal Hoyos, G. P., Blanco Borja, D. m., Sánchez Ramos, A., & Ostiguín Melendez, R. M. (2011). El modelo de promocion de la Salud de Nola Pender. una reflexion enteorno a su comprension. *Enfermería Universitaria ENEO-UNAM*, 16-24. Obtenido de <http://revista-enfermeria.unam.mx/ojs/index.php/enfermeriauniversitaria/article/view/248/242>

Barba Evia, J. R. (2004). Tamiz neonatal:Una estrategia en la medicina preventiva. *Rev Mex Patol Clin*, Vol. 51, Núm. 3, 130-144.

Benítez, V., San Julián, E., & Rodríguez, M. M. (2001). Fenilcetonuria. A propósito de dos pacientes. *SCIELO*. Obtenido de <http://www.scielo.edu.uy/pdf/adp/v72n4/benitez-fenilcetonuria.pdf>

BRAVO BRITO, M. J., CABRERA, M. S., & CARCHI, M. P. (2015). *ONOCIMIENTOSOBRE EL PROGRAMA DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN LAS MADRES QUE ACUDEN A CONSULTA EXTERNADEL HOSPITAL “VICENTE CORRAL MOSCOSO”. CUENCA 2014*. Obtenido de <https://dspace.ucuenca.edu.ec/bitstream/123456789/21255/1/Tesis%20Pregrado.pdf>

Chávez-Ocaña, S., Bravata-Alcántara, J. C., & Sierra-Martínez, M. (2018). Errores innatos del metabolismo, una mirada a un tópico poco valorado. *Rev Hosp Jua Mex Genética y diagnóstico molecular*, 159-167. Obtenido de <https://www.medigraphic.com/pdfs/juarez/ju-2018/ju183g.pdf>

- Cifuentes, R. A. (2016). Consideraciones bioéticas del tamizaje neonatal: pautas para su regulación integral. *Revista*, 154-173. doi:<http://dx.doi.org/10.18359/rlbi.1445>
- Clemente Zambrano, M. P. (2015). Obtenido de CONOCIMIENTO DE LAS MUJERES EMBARAZADAS SOBRE EL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL. CENTRO DE SALUD 5 DE JUNIO. LA LIBERTAD 2014-2015: <https://repositorio.upse.edu.ec/bitstream/46000/1921/1/UPSE-TEN-2015-0003.pdf>
- Demczko, M. (julio de 2018). *Manual MSD*. Obtenido de Fenilcetonuria PKU: <https://www.msmanuals.com/es/professional/pediatr%C3%ADa/trastornos-hereditarios-del-metabolismo/fenilcetonuria-pku>
- Fardella B, C. (2001). Hiperplasia suprarrenal congénita. *Revista chilena de pediatría*, 72(5), 408-415 . doi:<https://dx.doi.org/10.4067/S0370-41062001000500003>
- FIGUEROA TOALA, D. C., & MORANTE COTTO, C. G. (2014). *CONOCIMIENTO DE LAS MADRES SOBRE LA PRUEBA DE TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL EN EL CENTRO MATERNO INFANTIL FRANCISCO JACOME AREA #11 DE LA CIUDAD DE GUAYAQUIL EN EL PRIMER TRIMESTRE DEL 2014*. Obtenido de <http://repositorio.ug.edu.ec/bitstream/redug/8868/1/TESIS%20CAROLINA%20Y%20CARLOS%20ORIGINAL-1.pdf>
- Flores, D. C. (s.f.). *Sociedad Chilena de Pediatría*. Obtenido de PROGRAMAS DE SCREENING NEONATAL: [https://sochipe.cl/v3/esteto\\_articulo\\_solo.php?id=62](https://sochipe.cl/v3/esteto_articulo_solo.php?id=62)
- Galán-Rodas, E., Dueñas, M., Obando, S., & Saborio, M. (2013). . Tamizaje neonatal en el Perú: ¿hacia dónde vamos? *Revista Peruana de Medicina Experimental y Salud Pública*, 30(4), 714-728. Obtenido de [http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1726-46342013000400035&lng=es&tlng=es](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726-46342013000400035&lng=es&tlng=es).
- Gonzales Aviles, A. d. (2017). *Universidad catolica Santiago de Guayaquil*. Obtenido de PREVALENCIA DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO EN EL SERVICIO DE ENDOCRINOLOGÍA DEL HOSPITAL FRANCISCO ICAZA BUSTAMANTE DEL AÑO 2013 A 2017: <http://repositorio.ucsg.edu.ec/bitstream/3317/9377/1/T-UCSG-PRE-MED-646.pdf>
- Guerra-Morillo, M. O., Rabasco-Álvarez, A. M., & González-Rodríguez, M. L. (2020). . Fibrosis quística: tratamiento actual y avances con la nanotecnología. *Ars Pharmaceutica (Internet)*, 61(2), 81-96. doi:<http://dx.doi.org/10.30827/ars.v61i2.11358>
- IÑIGUEZ VALAREZO, G. A., & CALDERÓN ASPIAZU, G. P. (2016). *Conocimiento, actitud y práctica de las mujeres y madres embarazadas sobre la importancia del tamizaje metabólico neonatal en la consulta externa del Hospital GinecoObstétrico Oramas González del Cantón Duran en el periodo 2015-2016*. Obtenido de <http://repositorio.ucsg.edu.ec/bitstream/3317/5202/1/T-UCSG-PRE-MED-ENF-236.pdf>
- Labarta Aizpún, J. I., Arriba Muñoz, A. d., & Ferrer Lozano, M. (2019). Hiperplasia suprarrenal congénita. *Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica Protoc diagn ter pediatr*, 141-156. Obtenido de [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/09\\_hiperplasia.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/09_hiperplasia.pdf)
- Lam Rodriguez, A. B., & Parmua Lagos, J. J. (2019). *Conocimiento materno sobre tamizaje neonatal en el Hospital Sergio Bernales, 2019*. Obtenido de

[https://repositorio.ucv.edu.pe/bitstream/handle/20.500.12692/41396/LAM\\_RA.%20PARMUA\\_LJ.pdf?sequence=1&isAllowed=y](https://repositorio.ucv.edu.pe/bitstream/handle/20.500.12692/41396/LAM_RA.%20PARMUA_LJ.pdf?sequence=1&isAllowed=y)

- Latorre, S., Garzón, C., Manosalva, G., Merchán, S., Jacomussi, L., & Maldonado, S. (2016). Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 21 hidroxilasa: un reto diagnóstico y terapéutico. *Elsevier*, 79-88. Obtenido de <https://www.elsevier.es/es-revista-repositorio-medicina-cirugia-263-pdf-S0121737216300292>
- Lema Chiza, Y. P., & Morquecho Montaleza, A. G. (enero de 2013). *IMPACTO DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATALEN MADRES CON NIÑOS MENORES DE 1 MES DE EDAD QUE ASISTEN A LA CONSULTA MÉDICA EN EL CENTRO DE SALUD N° 1 DE LA CIUDAD DE IBARRA EN EL PERIODO DE ENERO A SEPTIEMBRE 2012*. Obtenido de <http://repositorio.utn.edu.ec/bitstream/123456789/1999/1/06%20ENF%20518%20TESIS%20LISTA%20ENERO%202013.pdf>
- López, G. M., Parrilla, F. J., & Martínez, A. L. (2008). Screening neonatal. *asociacion Española de Pediatría Servicio de Neonatología. H. Infantil. Virgen del Rocío de Sevilla*, 423-433.
- Mayo Clinic. (18 de junio de 2018). *Mayo Clinic*. Obtenido de Fenilcetonuria : <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/phenylketonuria/symptoms-causes/syc-20376302>
- Mazzi Gonzales de Prada, E., & Bohrt Terceros, V. (2010). Cribado neonatal. *Revista de la Sociedad Boliviana de Pediatría*, 49(3), 145-149. Obtenido de [http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1024-06752010000300002&lng=es&tlng=es](http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1024-06752010000300002&lng=es&tlng=es)
- MedLinePlus. (s.f.). *Tamizaje metabolico*. Obtenido de <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/007257.htm>
- MEIRIÑO, J. L., VASQUEZ MENDEZ, M., SIMONETTI, C., & PALACIO, M. M. (12 de JUNIO de 2012). *EL CUIDADO* . Obtenido de <http://teoriasdeenfermeriauns.blogspot.com/2012/06/nola-pender.html>
- Mejia Jervis, T. (27 de agosto de 2020). *Investigación descriptiva: características, técnicas, ejemplos*. Obtenido de <https://www.lifeder.com/investigacion-descriptiva/>
- Mejia Jervis, T. (27 de agosto de 2020). *Investigación explicativa: características, técnicas, ejemplos* . Obtenido de Lifeder: <https://www.lifeder.com/investigacion-explicativa/>.
- MSP. (24 de marzo de 2014). *Ministerio de Salud Publica*. Obtenido de Programa tamizaje Metabolico Neonatal: <https://www.salud.gob.ec/proyecto-de-tamizaje-metabolico-neonatal/>
- MSP. (2015). *Ministerio de Salud Publica* . Obtenido de Diagnóstico y tratamiento del hipotiroidismo congénito Guía de Practica Clinica: <https://www.salud.gob.ec/wp-content/uploads/2016/09/Hipotiroidismo-cong%C3%A9nito.pdf>
- National Center for Advancing Translational Science. (2015). *Genetic and Rare Diseases Information Center*. Obtenido de Galactosemia: <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12418/galactosemia/>

- Navarra, C. U. (s.f.). Obtenido de Mineralocorticoide: <https://www.cun.es/diccionario-medico/terminos/mineralocorticoide>
- Noguerol, M. E. (2016). Progreso en fibrosis quística. *IntraMed*. Obtenido de <https://www.intramed.net/contenido.asp?contenido=90109>
- OMS. (1 de diciembre de 2020). *Organización Mundial de la Salud*. Obtenido de Anomalías Congénitas: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>
- OMS. (s.f.). *Organización Mundial de la Salud*. Obtenido de Lactante, Recién Nacido: [https://www.who.int/topics/infant\\_newborn/es/](https://www.who.int/topics/infant_newborn/es/)
- OPS. (3 de marzo de 2019). *3 de marzo. Día Mundial de los Defectos Congénitos*. Obtenido de Organización Panamericana de la Salud: [https://www.paho.org/clap/index.php?option=com\\_content&view=article&id=549:3-de-marzo-dia-mundial-de-los-defectos-congenitos-3&Itemid=215&lang=es](https://www.paho.org/clap/index.php?option=com_content&view=article&id=549:3-de-marzo-dia-mundial-de-los-defectos-congenitos-3&Itemid=215&lang=es)
- Ortiz, J. (28 de febrero de 2020). *Investigación exploratoria: tipos, metodología y ejemplos*. Obtenido de Liferder: <https://www.liferder.com/investigacion-exploratoria/>.
- Pérez Pons, E., Palma Suárez, R. A., & Laínez Ramírez, S. L. (2019). *Determinación del nivel de conocimiento de las primigestas sobre el tamizaje metabólico neonatal en el centro de salud Julio Moreno de Santa Elena 2019*. Obtenido de La Libertad. UPSE, Matriz. Facultad de Ciencias Sociales y de la Salud: <https://repositorio.upse.edu.ec/bitstream/46000/5423/1/UPSE-TEN-2020-0017.pdf>
- Programa Integral de tamiz Neonatal. (3 de octubre de 2019). *Programa Integral de Tamiz Neonatal*. Obtenido de ¿POR QUÉ ES IMPORTANTE LA PRUEBA DEL TAMIZ METABÓLICO NEONATAL?: <https://tamizintegral.com/blog/porque-es-importante-el-tamiz-metablico-neonatal>
- RAE. (s.f.). *REAL ACADEMIA ESPAÑOLA: Diccionario de la lengua española, 23.ª ed.*,. Obtenido de METABOLITO: <https://dle.rae.es/metabolito?m=form>
- RAE. (s.f.). *REAL ACADEMIA ESPAÑOLA: Diccionario de la lengua española, 23.ª ed.*, [versión 23.4 en línea]. Obtenido de galactosa: <https://dle.rae.es/galactosa>
- RAE. (s.f.). *REAL ACADEMIA ESPAÑOLA: Diccionario de la lengua española, 23.ª ed.*, [versión 23.4 en línea]. Obtenido de FENILALANINA: <https://dle.rae.es/fenilalanina?m=form>
- RAE. (s.f.). *REAL ACADEMIA ESPAÑOLA: Diccionario de la lengua española, 23.ª ed.*, [versión 23.4 en línea]. Obtenido de HIPERPLASIA: <https://dle.rae.es/hiperplasia?m=form>
- RAE. (s.f.). *REAL ACADEMIA ESPAÑOLA: Diccionario de la lengua española, 23.ª ed.*, [versión 23.4 en línea]. Obtenido de fibrosis: <https://dle.rae.es/fibrosis?m=form>
- RAE. (s.f.). *REAL ACADEMIA ESPAÑOLA: Diccionario de la lengua española, 23.ª ed.*, [versión 23.4 en línea]. Obtenido de ASPARTAMO: <https://dle.rae.es/aspartamo>
- Rivera-Hernández, I., Huerta-Martínez, H., Centeno-Navarrete, Y., Flores-Escamilla, R., & Zurita-Cruz, J. N. (2017). Actualización en hipotiroidismo congénito: definición, epidemiología, embriología y fisiología. Primera parte. *Revista Mexicana de Pediatría Vol. 84, No. 5 Septiembre-Octubre*, 204-209.

- Roa, L. A., Rosas, F., Uribe Diaz, S., & Uribe Ardila, A. (2017). Galactosemia Clásica, deficiencia de Galactosa-1P-Uridintransferasa, Revisión. *Semilleros Med Volumen 11 n°1*, 77-86. Obtenido de file:///C:/Users/USER/AppData/Local/Temp/SemillerosVOL112017-GALACTOSEMIAREVISION-Roetal.pdf
- Rodríguez Dueñas, P. M., & Cadena Velásquez, E. G. (Mayo-Agosto de 2014). *Universidad Católica Santiago de Guayaquil*. Obtenido de Rol de enfermería en el proyecto de tamizaje metabólico neonatal con pie derecho en el Centro de Salud n. 5 del Cantón Durán en el período de mayo a agosto del 2014.: <http://repositorio.ucsg.edu.ec/handle/3317/3086>
- Rojas Moposita, L. E. (junio-noviembre de 2013). *ROL DE ENFERMERÍA EN LA TOMA DE LA MUESTRA PARA EL TAMIZAJE NEONATAL Y SU RELACIÓN CON LA EFICIENCIA DE LOS RESULTADOS OBTENIDOS EN LOS NEONATOS ATENDIDOS EN EL CENTRO DE SALUD N° 1 DE LATACUNGA*. Obtenido de <https://repositorio.uta.edu.ec/bitstream/123456789/7501/1/Liliana%20Elizabeth%20Rojas%20Moposita.pdf>
- Rubio Gozalbo. (Diciembre de 2011). *Orphanet*. Obtenido de Galactosemia: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=352](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=352)
- Sampieri, H., Collado, F., & Baptista Lucio, P. (1991). *Metodología de la investigación*. McGraw-Hill.
- Sanjurjo, P. B., Aldámiz-Echevarría, K., Montejo, M., & García Jiménez, M. (2008). Los errores congénitos del metabolismo como enfermedades raras con un planteamiento global específico. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra. Scielo*, 55-73. Obtenido de [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272008000400005&lng=es&tlng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400005&lng=es&tlng=es)
- Shaffer, C. (2019). Investigación de la Fibrosis Quística. *New Medical Life Science*. Obtenido de [https://www.news-medical.net/health/Cystic-Fibrosis-Research-\(Spanish\).aspx](https://www.news-medical.net/health/Cystic-Fibrosis-Research-(Spanish).aspx)
- Tandazo Solano, J. E. (2017). *CONOCIMIENTO DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN PROFESIONALES DE SALUD Y PADRES DE FAMILIA QUE ACUDEN AL CENTRO DE SALUD N°3 DE LA CIUDAD DE LOJA, ENERO – JUNIO 2016*. Obtenido de <https://dspace.unl.edu.ec/jspui/bitstream/123456789/19516/1/TESIS PARA JENNY TANDAZO.pdf>
- Tandazo Solano, Jenny Elizabeth. (2017). *CONOCIMIENTO DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN PROFESIONALES DE SALUD Y PADRES DE FAMILIA QUE ACUDEN AL CENTRO DE SALUD N°3 DE LA CIUDAD DE LOJA, ENERO – JUNIO 2016*. Obtenido de <https://dspace.unl.edu.ec/jspui/bitstream/123456789/19516/1/TESIS%20PARA%20JENNY%20TANDAZO.pdf>
- Uribe, M. B. (2010). Obtenido de frecuencia de las enfermedades metabólicas congénitas en neonatos que se realizaron el tamizaje neonatal (Cartillas del tamizaje metabólico) durante el período 01/01/2007 hasta el 31/12/2010 en el Instituto Andino de Enfermedades: <http://repositorio.puce.edu.ec/bitstream/handle/22000/5305/T-PUCE-5531.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

ZARAMA HINOJOSA, R. D. (2019). *Repositorio UNEMI*. Obtenido de IMPORTANCIA DE LA APLICACIÓN DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL:  
<http://repositorio.unemi.edu.ec/bitstream/123456789/4725/1/2%29%20IMPORTANCIA%20DE%20LA%20APLICACI%C3%93N%20DEL%20TAMIZAJE%20METAB%C3%93LICO%20NEONATAL.pdf>