



FACULTAD DE MEDICINA “HIPÓLITO UNANUE”

EVALUACIÓN DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL HOSPITAL NACIONAL
GUILLERMO ALMENARA IRIGOYEN DE ENERO A MARZO DEL 2017

Línea de investigación:

Salud pública

Tesis para optar el título profesional de Enfermería Especialista en
Neonatología

Autor:

Alvarez Cabezas, Esther Pelagia

Asesora:

Olivera Mejía, Nila

(ORCID: 0000-0001-5246-6601)

Jurado:

Marcos Santos, Hilda Lita

Atuncar Tasayco, Urbano Mauro

Aquino Aquino, Ronal

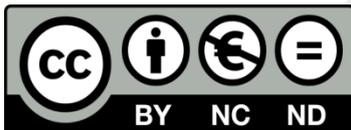
Zelada Loyola, Ledda Clementina

Lima - Perú

2019

Referencia:

Alvarez, E. (2019). *Evaluación del tamizaje neonatal en el Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen de enero a marzo del 2017* [Tesis de segunda especialidad, Universidad Nacional Federico Villarreal]. Repositorio Institucional UNFV. <http://repositorio.unfv.edu.pe/handle/UNFV/5597>



Reconocimiento - No comercial - Sin obra derivada (CC BY-NC-ND)

El autor sólo permite que se pueda descargar esta obra y compartirla con otras personas, siempre que se reconozca su autoría, pero no se puede generar obras derivadas ni se puede utilizar comercialmente.

<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>



Universidad Nacional
Federico Villarreal

VRIN | VICERRECTORADO
DE INVESTIGACIÓN

FACULTAD DE MEDICINA HIPÓLITO UNANUE

**EVALUACIÓN DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL HOSPITAL NACIONAL
GUILLERMO ALMENARA IRIGOYEN DE ENERO A MARZO DEL 2017**

Línea de investigación:

Salud pública

Tesis para optar el título profesional de Enfermería Especialista en Neonatología

Autor(a):

Alvarez Cabezas, Esther Pelagia

Asesor(a):

Olivera Mejía, Nila

Jurado:

Marcos Santos, Hilda Lita

Atuncar Tasayco, Urbano Mauro

Aquino Aquino, Ronal

Zelada Loyola, Ledda Clementina

Lima – Perú

2019

AGRADECIMIENTO

Quiero agradecer a Dios por permitirme conocer mi propósito de vida, servir a través de mi profesión, a mis maestros cuyos consejos influyeron en mí y a todo el equipo de Neonatología del H.G.A.I.

DEDICATORIA

Dedicado a mi esposo José y a mis hijos Gabriela y José Alberto, quienes son mi motivo para seguir creciendo en todas las áreas de mi vida

ÍNDICE

RESUMEN.....	6
ABSTRACT.....	7
I. Introducción.....	8
1.1 Descripción y Formulación del Problema.....	9
<i>1.1.1. Problema</i>	11
1.2. Antecedentes.....	11
1.3. Objetivos.....	15
- Objetivo general.....	15
- Objetivos específicos.....	15
1.4. Justificación.....	16
II. Marco Teórico.....	18
2.1. Bases Teóricas sobre el tema de investigación.....	18
<i>2.1.1. Historia</i>	18
<i>2.1.2. Pruebas de laboratorio iniciales</i>	20
<i>2.1.3. Control de calidad</i>	20
<i>2.1.4. Hipotiroidismo congénito (HC)</i>	22
<i>2.1.5. Fenilcetonuria</i>	23
<i>2.1.6. Galactosemia</i>	24
<i>2.1.7. Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)</i>	25
III. Método.....	28
3.1. Tipo de Investigación.....	28
3.2. Ámbito Temporal y Espacial.....	28

3.3. Variables	28
Variable	28
Operacionalización de las variables	29
3.4. Población y Muestra.....	29
3.4.1. Población	29
3.4.2. Muestra	29
3.5. Instrumentos.....	30
3.6. Procedimientos.....	30
3.6.1. Procesamiento de Datos	30
3.6.2. Fuentes de Información.....	30
3.6.3. Elaboración de Datos	30
3.7. Análisis de Datos.....	31
IV. Resultados	33
V. Discusión de resultados	39
VI. Conclusiones	41
VII. Recomendaciones	42
VIII. Referencia.....	43
IX. Anexos	47

RESUMEN

Objetivo: Evaluar el tamizaje neonatal en el Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen de enero a marzo del 2017. **Método:** El estudio realizado fue de tipo descriptivo, retrospectivo, de corte transversal; se consideraron a todos los neonatos del Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen de enero a marzo del 2017, que cumplan con los criterios de inclusión seleccionados para el presente estudio. **Resultados:** Se seleccionaron 914 tamizajes a neonatos para el estudio, el 53.2% de las madres tuvieron ente 31 y 40 años, el 61.4% nacieron a término, el 60.4% tuvieron edad gestacional entre 37 y 42 semanas, el 51.6% de los neonatos tuvieron un peso entre 2501 y 3500 gr, se encontraron 3 casos positivos de hiperplasia suprarrenal congénito. **Conclusión:** Se encontró que solo se logró confirmar a 3 casos de Hiperplasia Suprarrenal Congénito en la segunda muestra de los 17 casos positivos encontrados en la primera, por lo que se debería buscar métodos más exactos para evitar los casos falsos positivos

Palabras clave: tamizaje, neonato, maternidad.

ABSTRACT

Objective. To evaluate the neonatal screening at the Guillermo Almenara Irigoyen National Hospital from January to March 2017. **Method.** The study carried out was of a descriptive, retrospective, cross-sectional type; all newborns of the Guillermo Almenara Irigoyen National Hospital were considered from January to March 2017, that meet the inclusion criteria selected for the present study. **Results** 914 screeners were selected for neonates for the study, 53.2% of the mothers were between 31 and 40 years old, 61.4% were born at term, 60.4% had gestational age between 37 and 42 weeks, 51.6% of the neonates had a weight between 2501 and 3500 gr, 3 positive cases of congenital adrenal hyperplasia were found. **Conclusion.** It was found that only 3 cases of congenital adrenal hyperplasia were confirmed in the second sample of the 17 positive cases found in the first, so more accurate methods should be sought to avoid false positive cases.

Keywords: screening, neonate and maternity.

I. Introducción

Con la aparición de nuevas tecnologías para la tamización neonatal, así como la elaboración y aprobación de nuevas directivas que se enfocan en la protección de los niños, han creado las condiciones necesarias para realizar la tamización neonatal de las enfermedades metabólicas con criterio ampliado.

En Essalud se cuenta en la actualidad con la directiva de gerencia central que aprueba las “Normas para la detección, intervención y tratamiento de enfermedades congénitas”, cuyo objetivo principal es la de estandarizar los procesos y procedimientos para la detección temprana, diagnóstico precoz e intervención oportuna en los recién nacidos afectados por enfermedades congénitas en las IPRESS del segundo y tercer nivel de atención en ESSALUD, con la finalidad de disminuir la mortalidad asociada a patologías congénitas, prevenir el retardo mental y otras discapacidades neurosensoriales por determinadas enfermedades congénitas, que no presentan cuadro clínico al nacer y que permite identificarla mediante despistaje neonatal sistémico, entre las que tenemos el Hipotiroidismo Congénito, la Hiperplasia suprarrenal Congénita, la Fenilcetonuria y la Galactosemia, lo que permite cubrir la primera condición crítica (ESSALUD, 2017).

Con esta diversidad de enfermedades, aparece una segunda condición crítica para implantar un programa ampliado de tamización neonatal, consistente en que los laboratorios incluidos deben contar con una heterogeneidad de ensayos que son necesarios para el diagnóstico, a saber: electroforesis, cromatografía líquida de alta resolución (HPLC, *High-Performance Liquid Chromatography*), ensayo inmunoenzimático (ELISA, *Enzyme-Linked Immunoabsorbent Assay*) y otros inmunoensayos que están disponibles en los laboratorios clínicos (Pollitt 1993; Sahai, 2009). Sin embargo, se requieren otras metodologías de mayor complejidad, que solo las tienen algunos laboratorios de tamización, como son: cromatografía

de gases, amplificación por reacción en cadena con ADN polimerasa (PCR), análisis de secuencias y mutaciones, polimorfismos enzimáticos, actividad enzimática y también espectrometría de masas en tándem o espectrometría de masas acoplada (MS/MS), para el diagnóstico de las acidemias orgánicas, las aminoacidopatías y trastornos de deshidrogenasas de ácidos grasos. (Mc Candless, 2004)

La tercera condición crítica para analizar es la funcionalidad del sistema de salud para dar soporte a los requerimientos de un programa de tamización neonatal expandida que abarque todas las etapas, desde el diagnóstico hasta el seguimiento, lo que se analizará a continuación desde la experiencia que se tiene en los tres primeros meses del año con la tamización y los avances que se han logrado dentro del programa en el Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen.

1.1 Descripción y Formulación del Problema

Los programas de tamizaje neonatal son una importante estrategia que desde hace varias décadas se viene implementando en muchos países del mundo. Estos se basan en realizar pruebas a los recién nacidos con la finalidad de detectar tempranamente enfermedades existentes y así poder brindar el tratamiento oportuno, y evitar o disminuir daños graves e irreversibles en la salud de los recién nacidos. (Ortiz y Villacis, 2015)

La implementación del tamizaje neonatal, se inició en los EE. UU. en 1963. Sin embargo, el primer país que crea un programa de tamizaje para hipotiroidismo congénito fue Canadá en 1973, seguido por EE. UU. en 1975. (Ortiz y Villacis, 2015; Barba, 2004)

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

Panamá, Ecuador y Colombia, los han implementado en forma parcial. (Ortiz y Villacis, 2015; Barba, 2004)

Un referente en Latinoamérica es Costa Rica, que alcanzó en 2007 una de las coberturas de tamizaje neonatal más altas del mundo (98,9%). En este país, el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal y de Alto Riesgo (PNT) se inició en 1990, con la detección de tres enfermedades: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria y la enfermedad de la orina del jarabe de arce; en 2002, se agregó el tamizaje para dos enfermedades más: la galactosemia y la hiperplasia suprarrenal congénita; posteriormente, en 2004, se logró incorporar trece enfermedades más, que incluyeron cinco defectos de β -oxidación y ocho acidemias orgánicas. En 2005 se incorpora el análisis de anemias hereditarias con la detección de seis defectos de hemoglobinopatías, siendo un total de 24 enfermedades detectadas con una inversión de 18 USD (dólares americanos) por recién nacido, (Trigo et al. 2014) esto demuestra que con esfuerzo, voluntad política y trabajo conjunto se puede lograr un programa de tamizaje exitoso.

Al existir normatividad desde hace 16 años y al haberse logrado avances institucionales, consideramos necesario que en el marco de este proceso de reforma de la salud, en el Perú se inicie un trabajo conjunto e interinstitucional que, aunado a la voluntad política, financiación del estado y de otras organizaciones, permitan establecer un Programa Nacional de Tamizaje Neonatal, que beneficie a todos los recién nacidos del país, cuyos componentes sean la detección, diagnóstico, tratamiento, seguimiento y asesoría genética, desde ese punto de partida la presente investigación busca realizar una evaluación del tamizaje neonatal en 4 enfermedades metabólicas, hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia y fenilcetonuria, realizado en el hospital nacional Guillermo Almenara Irigoyen de enero a marzo del 2017.

1.1.1. Problema

¿Cuál es la evaluación del tamizaje neonatal en el Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen de enero a marzo del 2017?

1.2. Antecedentes

Nascimento et al. (2014) realizaron su investigación con el objetivo de evaluar el Programa de Detección Neonatal (PDN) para la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) del Departamento de Salud del Estado de Santa Catarina (Secretaría de Estado de Salud de Santa Catarina, SES / SC), y brindar información para mejorar el programa. Métodos: Estudio retrospectivo descriptivo de 748.395 niños examinados entre enero de 2001 y diciembre de 2010. Se analizó la cobertura de la NSP-SES / SC prevalencia de HSD, la edad del niño cuando se recogió la primera muestra para la medición de 17-hidroxiprogesterona (17OHP), los niveles de 17OHP, edad media al inicio del tratamiento y principales manifestaciones clínicas. Resultados: El NSP-SES / SC cubrió el 89% de los recién nacidos vivos en el Estado. Se diagnosticaron 50 casos de HSD, lo que refleja una incidencia de 1: 14.967. La edad media de la primera muestra fue de 7,3 días y el nivel medio de 17OHP fue de 152,9 ng / ml. Las manifestaciones más frecuentes fueron los genitales virilizados con gónadas, clitoromegalia e hiperpigmentación genital. En tres niñas, el género establecido al nacer era incorrecta. La forma de pérdida de sal estuvo presente en el 74% de los casos. No hubo ocurrencia de shock o muerte. La edad media al inicio del tratamiento en la forma de pérdida de sal fue de 17,4 días comparada con 54,9 días en aquellos sin la forma de la enfermedad que debilita la sal. Todos los niños tratados con hidrocortisona, y aquellos con HSD que desperdicio la sal también fueron tratados con fludrocortisona. Conclusiones: La incidencia de HSD fue de 1 caso a 14.967 recién nacidos vivos.

Espinosa et al. (2012) realizaron una investigación con el objetivo de identificar los factores perinatales que intervienen en la elevación y en el tiempo de normalización de los valores de 17 hidroxiprogesterona (17OHP), en pacientes no afectados por hiperplasia adrenal congénita. Métodos: se realizó un estudio descriptivo longitudinal retrospectivo en 114 pacientes procedentes de Ciudad de La Habana y La Habana, con resultados falsos positivos en la pesquisa, desde enero/2007 hasta junio/2010. Se identificaron las diferencias en la frecuencia de los factores perinatales reconocidos en este grupo con una muestra de población general, y otra integrada por enfermos de hiperplasia adrenal congénita.

De los pacientes falsos positivos, el 50,7 % pertenecía al sexo masculino y 49,3 % al femenino. El 54,7 % nació por cesárea, y el 82 % no presentó sufrimiento fetal agudo, aquellos con menor edad gestacional y peso al nacer más bajo presentaron niveles medios de 17OHP más elevados. El 68,1 % normalizó la 17OHP al cumplir un mes de vida, independientemente del tipo de parto y de la presencia de sufrimiento fetal agudo; pero la edad gestacional y el peso al nacer tuvieron correlación inversa con la persistencia de su elevación. Predominó el parto eutócico en los neonatos enfermos y normales, y la cesárea en los falsos positivos. La media de la edad gestacional y del peso al nacer fue significativamente menor en los casos en el primer grupo, comparada con la de los grupos restantes.

Llegando a la conclusión que la prematuridad y el bajo peso al nacer tuvieron una influencia significativa sobre la elevación y la persistencia de los valores de 17OHP, no así el tipo de parto y el sufrimiento fetal agudo.

(Oliva y González, 2014) realizaron una investigación con el objetivo de describir los resultados del programa de detección de errores innatos del metabolismo durante cinco años en el municipio Minas de Matahambre. Material y Métodos: se realizó un estudio descriptivo

y retrospectivo en el municipio de Minas de Matahambre del 2008 al 2012, al total de recién nacidos estudiados mediante el tamizaje neonatal. Se estudiaron un total de 1822 recién nacidos, alcanzando una cobertura del 99,3 %. Existe mayor número de primeras determinaciones de: galactosa y 17 hidroxiprogesterona, no se han detectado casos confirmados de enfermos de hiperplasia adrenal congénita, fenilcetonuria, galactosemia, déficit de biotinidasa e hipotiroidismo congénito.

Concluyendo que con el presente trabajo se describen los resultados del programa de detección de errores innatos del metabolismo en el municipio, lo que permite el diagnóstico preciso, el correcto tratamiento médico y un adecuado asesoramiento genético a la familia.

Ortiz y Villacis (2015) realizaron una tesis con el objetivo de evaluar el desempeño del Tamizaje Metabólico Neonatal (TMN), medir la prevalencia por patología y describir la distribución por características del niño y la madre de los trastornos endocrinos metabólicos detectados en forma temprana desde enero a noviembre del 2014. Metodología: Diseño de corte transversal, exploratorio, utilizando el método Wuildin Kleins, construcción de caso. El universo constituyó todos los RN que se realizaron la prueba de TMN desde enero a noviembre del 2014. La muestra fue de 225.922 niños tamizados y 61 casos confirmados a nivel nacional. Las variables estudiadas fueron: cobertura, oportunidad, prevalencia, características operacionales, calidad de datos. Se obtuvo a través de las bases de datos y reportes del sistema de registro del Tamizaje Metabólico Neonatal del Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Las bases de datos se encontraron en Excel y fueron analizados en Epidat 3.1, SPSS v 19 y Epi Info 7. Se realizó el análisis descriptivo univariado y bivariado y como prueba de significación estadística el Chi². Para el análisis bivariado se utilizó: OR. Para el análisis multivariado se utilizó una regresión logística. Se consideró como estadísticamente

significativa valores de $p < 0,05$. Se analizaron 225.922 muestras, con 61 casos confirmados de ECM. Se obtuvo una prevalencia de ECM de 17,53 por 100.000 NV, el Hipotiroidismo congénito (HC) presentó la prevalencia más alta (68.85%); la cobertura nacional fue del 64,92%, con una oportunidad de tamizaje de 4 a 7 días en un 52.3%. El porcentaje de subnotificación es de 6,44%. Hay mayor riesgo de ECM e Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) en la Amazonía con un valor de $p < 0,05$. Se asume una sensibilidad del 100% para la primera prueba del TMN, con una especificidad del 95.7%, un VPP bajo de 0,63% y un índice de Youden de 0,96%. Se evidenció datos fuera de rango en peso y EG de 0.7-0.10%. El porcentaje de muestras mal tomadas fue de 0.57%. Llegando a la conclusión que la prevalencia de ECM en el Ecuador es baja, con coberturas de tamizaje no aceptable a nivel nacional; se debe realizar un esfuerzo de incremento de cobertura e investigar cuales son los factores de riesgo para la presentación de ECM e HSC en la Amazonía. La prueba del Programa TAMEN es muy buena para excluir, pero para la confirmación de casos se debe repetir las pruebas representando un alto costo. Es necesario establecer la universalidad y obligatoriedad del TMN y el uso de la espectrometría de masas en tándem para mejorar la eficacia de este Programa.

Trigo et al. (2014) realizaron un estudio con el objetivo de describir la prevalencia de los defectos metabólicos detectados por el Programa de Tamiz Neonatal Ampliado de la Secretaría de Marina Armada de México (SEMAR) y dar a conocer algunos indicadores de su funcionamiento.

Materiales: se tamizaron 5 205 niños derechohabientes de la SEMAR, nacidos en 18 estados de la República Mexicana. Se analizó la edad al momento de la toma de muestra de sangre, proporción de muestras tomadas en tiempo óptimo (tercero y quinto días de vida) y

edad promedio de entrega de resultados. Se estudió el número y tipo de casos confirmados, así como los datos demográficos de la ficha de identificación.

La edad al momento de la toma de muestra de sangre fue de 4.7 días y 81.15% de ellas se obtuvieron en tiempo óptimo. Se identificaron dos casos de hipotiroidismo congénito (3.8/10 000 recién nacidos), uno de hiperplasia suprarrenal congénita (1.9/10 000 recién nacidos) y cinco casos de deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (9.6/10 000 recién nacidos). El 85.6% de las madres se embarazaron en una edad óptima (20-35 años), Se registró sobrepeso y obesidad en 44.7% de ellas.

Llegando a la conclusión que en la población analizada la prevalencia de los defectos metabólicos al nacimiento fue 15.4/10 000 recién nacidos. La identificación de estos casos permitió iniciar el tratamiento oportuno, con el objetivo de prevenir la discapacidad y la muerte.

1.3. Objetivos

- Objetivo general

Evaluar el tamizaje neonatal en el Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen de enero a marzo del 2017.

- Objetivos específicos

1. Determinar el número de casos positivos de Hipotiroidismo Congénito en los neonatos del Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen de enero a marzo del 2017.

2. Determinar el número de casos positivos de Hiperplasia Suprarrenal Congénita en los neonatos del Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen de enero a marzo del 2017.

3. Determinar el número de casos positivos de Galactosemia en los neonatos del Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen de enero a marzo del 2017.

4. Determinar el número de casos positivos de Fenilcetonuria en los neonatos del Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen de enero a marzo del 2017.

1.4. Justificación

Es sabido que no todas las enfermedades se manifiestan clínicamente desde que se presentan sus causas.

Muchos padecimientos cursan con un periodo asintomático, mismo que puede durar desde días hasta décadas. En esta etapa, el paciente, aunque ya tenga muchas o todos los factores etiológicos presentes, todavía se encuentra sano. El riesgo de terminar por enfermarse puede ser muy variable, desde un leve aumento en la susceptibilidad a padecer la enfermedad, pasando por una alta predisposición, hasta llegar a la conjunción necesaria y suficiente de factores etiopatológicos para cruzar el umbral clínico. En los últimos años, las capacidades para determinar ese riesgo e identificar los factores etiológicos han aumentado notablemente para muchas enfermedades, a lo cual se conoce como diagnóstico presintomático. Se han descrito más de 300 enfermedades metabólicas congénitas identificadas como errores innatos del metabolismo de aminoácidos, ácidos orgánicos, hidratos de carbono y lípidos. Aunque los errores innatos del metabolismo son infrecuentes a nivel individual, su incidencia colectiva no lo es. Estas enfermedades son causadas por mutaciones genéticas que dan origen a disfunciones enzimáticas de carácter específico, con la subsiguiente acumulación de compuestos tóxicos o de almacenamiento de sustratos; por lo

menos 95% de ellas se transmiten con un patrón de herencia autosómica recesiva, por lo que cabe esperar que 25% de la descendencia resulte afectada. (Damaso et al., 1995)

El tamiz neonatal se define como un procedimiento que se realiza para descubrir aquellos recién nacidos aparentemente sanos, pero que ya tienen una enfermedad que con el tiempo ocasionará daños graves, irreversibles, antes de que éstos se manifiesten, con la finalidad de poder tratarla, evitando o aminorando sus consecuencias, por lo que realizar la evaluación del tamizaje neonatal en los pacientes del Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen brindar la información necesaria para poder adoptar medidas de prevención en favor de los pacientes del servicio de Neonatología.

II. Marco Teórico

2.1. Bases Teóricas sobre el tema de investigación

El tamizaje neonatal es un estudio que tiene como fin seleccionar, identificar y clasificar enfermedades del recién nacido antes de que se manifiesten. Las pruebas de tamizaje neonatal sirven para detectar a recién nacidos portadores de alguna patología, con el fin de prevenir alguna discapacidad física, mental o incluso la muerte. Su uso se debe a que la detección es posible a tiempo y eso permite restablecer un tratamiento médico adecuado que evite o aminore el problema. (Barba et al., 2004)

2.1.1. Historia

La historia del escrutinio de los recién nacidos para identificar errores del metabolismo inició con las ideas de Garrol en 1902, quien señaló la posibilidad de la herencia de defectos químicos específicos en el metabolismo. (Damaso et al., 1995) La fenilcetonuria, anomalía descrita en 1934, fue la primera enfermedad que se buscó identificar en forma temprana durante la infancia, inicialmente a través de tamizaje de la orina, utilizando cloruro férrico. (Damaso et al., 1995)

En 1961, el Dr. Robert Guthrie desarrolló la prueba de tamiz mediante la recolección de gotas de sangre en papel filtro para la detección de fenilcetonuria.

La prueba se basa en un ensayo de inhibición bacteriana, utilizando un antimetabolito análogo de la fenilalanina. Posteriormente, el mismo principio fue empleado para identificar

otras anormalidades del metabolismo de histidina y aminoácidos como: metionina, lecitina y tirosina. (Banta et al., 2004)

En el año de 1963, Guthrie y Susi reportaron los resultados del diagnóstico de errores congénitos del metabolismo en la etapa perinatal con el uso de un método rápido, que se podría utilizar como prueba de escrutinio. A raíz de estos hallazgos, tomó interés la implementación de las pruebas de tamizaje neonatal. La prueba de tamiz neonatal se inició en los Estados Unidos de Norteamérica ese mismo año. (Damaso et al., 1995)

Métodos para el tamizaje masivo de recién nacidos para galactosemia existen desde 1964. (Schweitzer-Krantz S., 2003)

En 1973 se estableció el primer Programa de Tamiz para Hipotiroidismo Congénito, siendo Canadá el primer país en implementarlo, seguido por los Estados Unidos en 1975. (Damaso et al., 1995)

Por su parte, en el Perú, en 1997, el Ministerio de Salud (MINSA) emitió la resolución 494-97-SA/DM que declara necesario el uso del método de tamizaje para el diagnóstico del hipotiroidismo congénito, extendiendo su uso en todos los servicios de neonatología del país, y es el seguro social de salud (EsSalud) el primero en implementar un programa de tamizaje neonatal en el Hospital Nacional Edgardo Rebagliati (en 2002). En EsSalud, dicha estrategia se ha implementado a nivel nacional con cobertura del 100% de recién nacidos, para hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria y galactosemia, habiéndose tamizado 476 287 neonatos a junio 2012. Asimismo, en el 2003 el Instituto Nacional Materno Perinatal de Lima, establecimiento perteneciente al MINSA, implementó su programa de tamizaje neonatal, alcanzando en el 2007 una cobertura del 96,3%, (INMP 2003) a la fecha, en este nosocomio se tamiza solo

hipotiroidismo congénito y, dependiendo de la dotación de reactivos, se realiza el tamizaje para hiperplasia suprarrenal congénita y fenilcetonuria.

En el Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen se inició en junio del 2002, logrando tamizar un total de 11424, llegando a una cobertura del 80.5%.

2.1.2. Pruebas de laboratorio iniciales

Se debe sospechar una alteración congénita del metabolismo en las siguientes situaciones: (Sola et al. ,2001)

- a) Neonato con descompensación metabólica aguda.
- b) Recién nacido que se presenta primariamente con estupor, letargia o encefalopatía.
- c) Neonato con alteraciones teratogénicas de origen no definido.
- d) Recién nacido con rasgos que hacen sospechar una enfermedad de depósito

En muchas de estas enfermedades, los trastornos analíticos clave son: acidosis metabólica, hipoglucemia con o sin cetosis e hiperamonemia. La acidosis metabólica se evalúa de forma rutinaria a través de los electrolitos séricos en relación con el bicarbonato y la gasometría en relación con el pH. (Hoekelman RA et al. 2002)

2.1.3. Control de calidad

El tamiz neonatal es el resultado de complejos procesos de colaboración. Éstos involucran a médicos, padres de familia, autoridades y organizaciones profesionales.

El corazón de los programas de tamiz neonatal está representado por procedimientos analíticos.

Por lo tanto, resulta evidente que la logística del laboratorio y la metodología analítica desempeñan un papel importante en la planeación de la calidad.

Algunas claves requeridas para una buena calidad son: (Torresani, 2003)

Los laboratorios deben estar planeados para ser capaces de tener el suficiente número de muestras en orden para construir una base significativa de experiencia. Esto se traduce en una cantidad de muestras suficientes para proveer un número regular de casos positivos y en “zona gris”; las muestras deben procesarse el mismo día que se reciben en el laboratorio. Las consecuencias mayores de un pequeño número de muestras son: (Torresani, 2003)

- 1) Un tamiz ineficiente esperado por pobres costos-beneficios e insuficiente control de calidad.
- 2) Dificultad en la correcta interpretación de resultados, particularmente resultados en la “zona gris” o en el límite, debido a poca experiencia e insuficientes datos satisfactorios.
- 3) Excesivo número elevado de pruebas de repetición.

B. El laboratorio debe implementar un adecuado nivel de control de calidad interno y participar por lo menos en un esquema de control de calidad externo. Los requerimientos para el control de calidad interno deben ser planeado en un camino que asegure una alta posibilidad de precisión, el mejor rango de detección de error analítico y el menor número de muestras repetidas y/o desechadas. En el monitoreo típico del control de calidad, todas las muestras del control de calidad interno tienen un límite fuera de + 2 desviaciones estándar. Hoy en día existen diversos programas de computación disponibles, los cuales facilitan la planeación de la calidad analítica basada en las características reales realizadas del método analítico utilizado. (Torresani, 2003)

C. Recordar: la calidad tiene su precio. Reactivos de bajo costo no siempre son los más económicos.

El excesivo ahorro en reactivos e instrumentos está asociado con alto índice de repeticiones, averías frecuentes de los instrumentos y, en consecuencia, con costos totales altos. Esto, desde luego, conlleva a un pobre programa total de calidad. (Torresani, 2003)

2.1.4. Hipotiroidismo congénito (HC)

El tamizaje rutinario para hipotiroidismo congénito en neonatos ha sido considerado como una práctica clínica costo-efectiva desde que el tratamiento temprano con hormona tiroidea de reemplazo demostró que puede prevenir daño cerebral. (Yik-Si et al., 2001)

La hormona estimulante del tiroides (TSH) es una glucoproteína secretada por la glándula hipófisis. La determinación de TSH no es una prueba diagnóstica básica, pero es de ayuda en circunstancias especiales. Las concentraciones séricas libres circulantes de las hormonas T4 y T3 regulan la secreción de TSH, la cual es liberada de la hipófisis anterior a través de un ciclo de retroalimentación negativa. Un segundo control directo de estimulación sobre la producción de TSH proviene del factor liberador de tirotrópina (TRH) que se produce en el hipotálamo. Se considera la determinación de TSH en el diagnóstico diferencial del hipotiroidismo para la localización del nivel de disfunción: insuficiencia hipofisaria, hipotalámica o tiroidea. (Appleton y Lange, 1999)

Muchos estudios concluyen que niños en quienes el hipotiroidismo congénito es tratado con T4 durante la primera semana de vida muestran crecimiento dentro de los límites normales después de los nueve años de edad. (Aronson et al., 1990)

La frecuencia de hipotiroidismo congénito ha sido estimada que es de 1:2,468 en España, de 1: 3,600 en Estados Unidos y de 1: 7,700 en Japón. (Velázquez et al., 1994)

2.1.5. Fenilcetonuria

Es un ejemplo de intoxicación: los pacientes no pueden metabolizar el aminoácido fenilalanina (un componente de todas las proteínas de la dieta, empezando por las de la leche materna), que para estos pacientes se convierte en un tóxico. (Velázquez, 1999)

El metabolismo de la fenilalanina y, por consiguiente, del aminoácido tirosina, es muy complejo y aún no se comprende en su totalidad. El defecto primario en la fenilcetonuria es la ausencia o deficiencia de la enzima hidroxilasa de fenilalanina hepática, que provoca que la fenilalanina no pueda convertirse en tirosina, por lo que tampoco pueden realizarse las conversiones subsecuentes. Los niños con este tipo de trastorno muestran signos escasos hasta que desarrollan retraso mental, que puede no ser apreciable hasta el segundo año de vida, cuando es irreversible. El retraso mental se debe a un desarrollo encefálico anormal; la mielinización de las vainas nerviosas es defectuosa, se produce degeneración quística de la materia gris y de la blanca y se perturba la laminación cortical.

Se piensa que la disminución en la producción de melanina es la causante del aspecto fenotípico de las víctimas de fenilcetonuria, ya que éstas presentan, por lo regular, cabello rubio, piel clara y ojos azules. El tamizaje precoz durante la lactancia, seguido de la rápida administración de una dieta baja en fenilalanina, es el único sistema para mejorar la evolución de los niños nacidos con esta patología. (Hoekelman RA et al., 2002; Appleton y Lange, 1999) La frecuencia en poblaciones nórdicas es aproximadamente de 1 en 10,000 nacimientos, mientras que, en España, de donde procede la mayoría de los genes caucásicos de la población peruana, es de 1 en 22,792.18.

2.1.6. Galactosemia

Se trata de una rara enfermedad autosómica recesiva caracterizada por la reducida capacidad de convertir galactosa de la dieta en glucosa. Debido a la deficiencia de alguna de las tres enzimas necesarias para la canalización de esta conversión (galactocinasa, galactosa 1-fosfato uridiltransferasa [GALT], uridindifosfato galactosa epimerasa [UDP]) puede estar asociada con enfermedad clínica. La mayoría de los casos son resultado de la deficiencia de GALT.

Los síntomas generalmente aparecen en los primeros días o semanas de vida y puede ser mortal debido a que causa hepatotoxicidad aguda, diátesis hemorrágica y predisposición a sepsis por *Escherichia coli*. Mediante un mecanismo desconocido, la acumulación de galactosa-1-fosfato causa daño cerebral, aminoaciduria y lesiones del hígado en la forma de un proceso cirrótico y de crecimiento. Puede presentarse ictericia hacia la segunda semana de vida y, después de la lesión del hígado, se produce esplenomegalia, secundaria a la hipertensión portal.

En los casos no tratados, se presentan cataratas reconocibles hacia el primero o segundo mes. (Appleton y Lange, 1999)

El tratamiento consiste en remover la galactosa de la dieta tanto como sea posible. (Velázquez, 1999) Para corregir la disfunción hepática, abolir el futuro desarrollo de cataratas y prevenir el retardo profundo. Sin embargo, a largo plazo existen efectos enigmáticos que incluyen: dispraxia, retardo del crecimiento y desarrollo, falla ovárica, así como signos y síntomas neurológicos.

Debido a que los eritrocitos contienen cantidades fácilmente medibles de GALT y comprenden la mayoría de la masa celular presente en la mancha de sangre, la medición resultante de la actividad o contenido del metabolito refleja el nivel de GALT eritrocitario del paciente. Pruebas confirmatorias también utilizan eritrocitos colectados por venopunción y relacionados con actividad GALT presente en término de unidades (por hora) por gramo de hemoglobina. Pacientes que clínicamente manifiestan galactosemia tienen niveles indetectables de actividad GALT. (Schweitzer-Krantz, 2003; Landt et al., 1997)

Las herramientas de la genética molecular recientemente han sido aplicadas al estudio del gen GALT, el cual codifica para una proteína de 379 aminoácidos. Se han identificado más de dos docenas de mutaciones en el gen GALT en niños con galactosemia. Una mutación, la transición del nucleótido 591 que provoca la sustitución de arginina por glutamina en el codon 188 (Q188R), es altamente prevalente en niños de Norteamérica con galactosemia. Otra mutación, la sustitución de aspartato por aspargina de la posición N314D, es responsable de la deficiencia parcial del alelo llamado “Duarte”. (Landt et al., 1997)

2.1.7. Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)

Comprende un grupo de trastornos genéticos que producen déficit de una de las 5 enzimas que participan en la síntesis del cortisol. El cuadro clínico varía de acuerdo a la enzima comprometida y a la severidad del déficit enzimático.

De todas las formas de HSC, el déficit de 21-hidroxilasa representa el 90 a 95% de ellas. Este trastorno es heredado en forma autosómica recesiva y se produce por mutaciones en el gen que codifica la enzima 21-hidroxilasa (CYP21), el cual está ubicado en el brazo corto del cromosoma 6. Esta enzima participa en la síntesis de cortisol y aldosterona; su

déficit disminuye la producción de cortisol induciendo un alza compensatoria de ACTH. El aumento de ACTH estimula el crecimiento de la glándula y la acumulación de todos los esteroides anteriores al sitio del bloqueo enzimático, aumentando así algunos precursores para la síntesis de andrógenos, que son los responsables de la virilización fetal y postnatal. (Pang, 1997)

En el déficit de 21-hidroxilasa se describe una forma clásica de presentación neonatal y otra no clásica de expresión tardía. La forma clásica representa los casos más severos de este déficit, se asocia aproximadamente en 75% a pérdida de sal y tiene una incidencia estimada en población caucásica de 1:12.000 recién nacidos (RN). El diagnóstico clínico de la forma clásica es particularmente difícil en varones, en quienes la virilización puede ser poco evidente en el período neonatal, existiendo riesgo de muerte por una crisis suprarrenal entre la 2ª y 3ª semana de vida. Por otra parte, en RN de sexo femenino que presentan grados severos de virilización se corre el riesgo de una asignación errónea del sexo, con todos los problemas médicos, familiares, sociales y legales que esta situación conlleva. (Pang et al., 1998)

La HSC clásica cumple con todos los criterios para ser incorporada a los programas de tamizaje neonatal: 1) se dispone de un método eficaz de diagnóstico; 2) si no se detecta tiene una alta mortalidad y morbilidad; 3) existe un tratamiento efectivo para minimizar la morbimortalidad y 4) tiene una alta incidencia. (AAP 1992; Thomason et al., 1998)

La experiencia extranjera en programas de detección neonatal de HSC ha demostrado que son efectivos en el diagnóstico precoz de esta patología. (Pang et al., 1998) Estos

programas se basan en la detección de niveles de 17-hidroxiprogesterona (17OHP) sangre total desecada en papel filtro.

III. Método

3.1. Tipo de Investigación

Es un estudio descriptivo porque se identifican los casos positivos en el tamizaje neonatal, sin la manipulación de la variable por parte del investigador; de tipo retrospectivo, porque se capta la información antes de la planeación de la investigación.

Diseño no experimental debido a que el investigador no interviene en la manipulación de las variables; de tipo transversal, porque las variables involucradas se miden en una ocasión y porque no se realiza un seguimiento para evaluar los factores de la variable en el tiempo.

3.2. Ámbito Temporal y Espacial

El estudio se realizó en el servicio de Neonatología del Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen, del distrito de la Victoria en la provincia de Lima región Lima, durante los meses de enero a marzo del 2017

3.3. Variables

Variable

Tamizaje Neonatal

Operacionalización de las variables

Tabla 1

VARIABLE	DEFINICIÓN CONCEPTUAL	DEFINICIÓN OPERACIONAL	DIMENSIONES	INDICADORES	VALORES DE MEDICIÓN
			Continua		
			- Hipotiroidismo		
Tamizaje	Es una prueba que se realiza	Procedimiento de toma de	congénito		
Neonatal	para detectar en forma precoz una serie de enfermedades metabólicas	muestra de gotas sanguíneas en el neonato	- Hiperplasia Suprarrenal Congénita	SI NO	Nº, %
			- Galactosemia		
			- Fenilcetonuria		

3.4. Población y Muestra

3.4.1. Población

El estudio se realizó en todos los neonatos del Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen de enero a marzo del 2017

3.4.2. Muestra

Se trabajó con todos los neonatos del Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen de enero a marzo del 2017, que cumplieron con los criterios de inclusión por lo que no fue

necesario hacer el cálculo del tamaño muestral, siendo un estudio no probabilístico de tipo censal.

3.5. Instrumentos

- Ficha de recolección de datos, elaborada para el presente estudio en relación a:
 - Datos demográficos, para conseguir comparar los resultados obtenidos en el grupo de estudio, (edad, género, etc.)
 - Datos de la Variable, a nivel conceptual general y específico, en base a los resultados del tamizaje encontrados.
- Registros del servicio de Neonatología del Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen

3.6. Procedimientos

3.6.1. Procesamiento de Datos

Se procedió a seleccionar las fichas de recolección de datos completamente llenas y sin incongruencias. No se completaron los datos faltantes en las fichas.

Se desecharon las fichas de los neonatos que no cumplan con los requisitos.

3.6.2. Fuentes de Información

Se tomaron los datos básicos de las fichas que cumplieron con los criterios de inclusión vistos.

3.6.3. Elaboración de Datos

Se consideraron las siguientes fases:

a) Revisión de los Datos, para examinar en forma crítica cada uno de los instrumentos utilizados (control de calidad), a fin de poder hacer las correcciones pertinentes.

b) Codificación de los Datos, se transformaron los datos en códigos numéricos, de acuerdo a la respuesta esperada en el formulario ad hoc, según el dominio de la variable.

c) Clasificación de los datos, en base a la codificación, escala de medición e indicadores – valoración de cada variable identificada en el estudio.

d) Recuento de los datos, de acuerdo al método utilizado para conseguir el plan de tabulación necesario, en esta investigación se utilizó un programa informático para obtener las matrices de tabulación o tablas en blanco necesarias.

Se digitaron los datos de las variables, en una base del programa SPSS para ambiente Windows XP, para lo cual se etiquetó y se definió el rango de cada variable. Así mismo una vez obtenidos los resultados con la valoración estadística correspondiente, se elaboraron gráficos de los resultados relevantes en EXCEL 2007. Mientras que la redacción se hizo en Word 2007. Algunos gráficos, especialmente los numéricos se realizaron en STATA.

e) Presentación de datos en base al plan de tabulación, se planteó el número de tablas en blanco o ficticias que se requiere para la investigación, las cuales sirvieron para confeccionar las tablas definitivas y los gráficos respectivos para la presentación de datos del estudio.

3.7. Análisis de Datos

Se realizó un análisis descriptivo bivariante, de interés en la posición (%) y dispersión (N°) en las medidas de resumen para la comparación de los resultados obtenidos en base a los datos consignados en las fichas de los neonatos del Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen de enero a marzo del 2017 (Variable); en la siguiente situación:

- Para comparar la distribución de los pacientes según datos demográficos, referentes a la medición de valores sobre N^o, %.

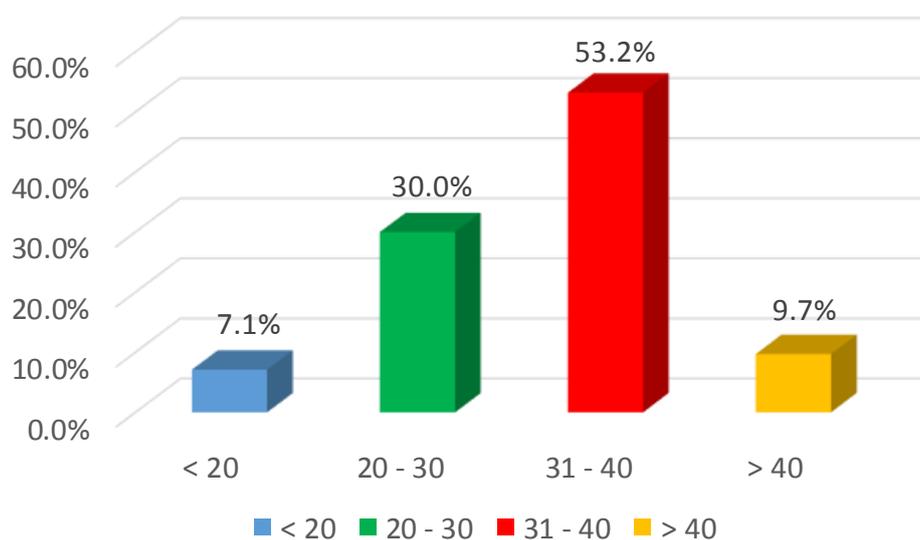
Las variables cualitativas se expresaron como frecuencia y porcentajes, las cuantitativas como promedio y desviación estándar

IV. Resultados

Entre los meses de enero a marzo del 2017 se realizaron 914 tamizajes a neonatos del hospital Nacional Guillermo Almenara de los cuales se encontraron los siguientes resultados de acuerdo a la ficha de recolección de datos.

Figura 1

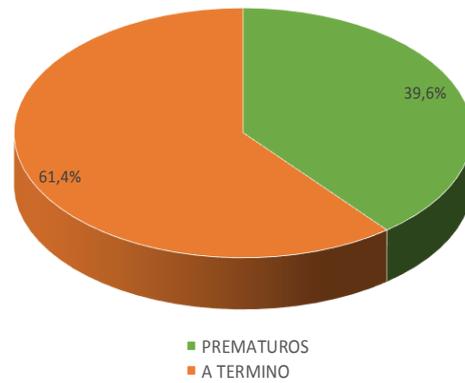
Grupo etario de las madres con neonatos tamizados



Nota: En relación a la edad materna se encontró que 53.2% de la población se encontraba entre los 31 y 40 años, mientras que el 30% estuvo entre los 20 y 30 años, con una media de edad de 32.02 años de edad, la menor incidencia se encontró ente las mujeres menores de 20 años con el 7.1%, tal como se puede apreciar en la figura 1.

Figura 2

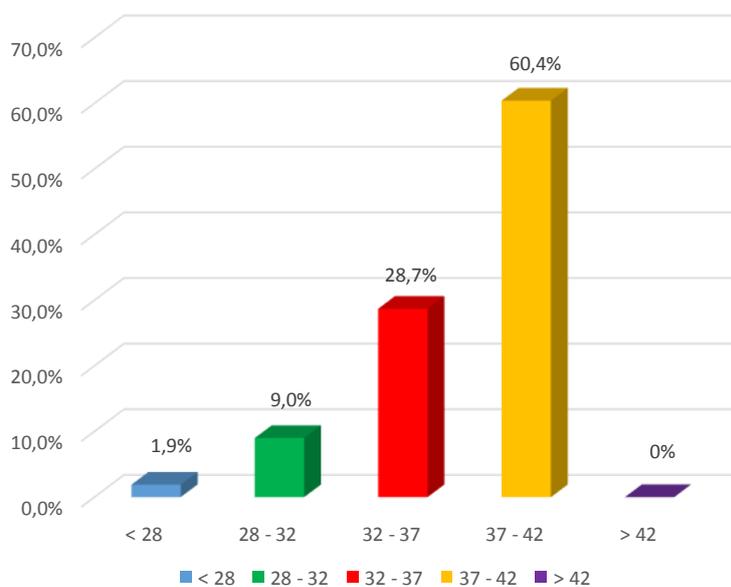
Porcentaje de neonatos prematuros tamizados



Nota: En la figura 2 se aprecia que el porcentaje de neonatos que nacieron prematuros fue del 39.6% mientras que el 61.4% fueron niños nacidos a término.

Figura 3

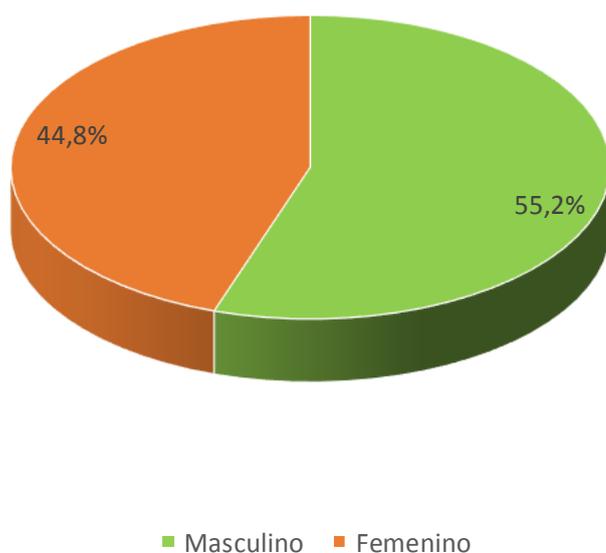
Edad gestacional de las madres con neonatos tamizados



Nota: En relación a la edad gestacional de las madres cuyos neonatos fueron tamizados, se encontró que el 60.4% tuvieron una edad gestacional de entre 37 a 42 semanas, mientras que el 1.9% de las madres llegó a menos de 28 semanas de gestación siendo extremadamente prematuro, no se encontraron gestantes con más de 42 semanas de gestación, así como se puede apreciar en la figura 3.

Figura 4

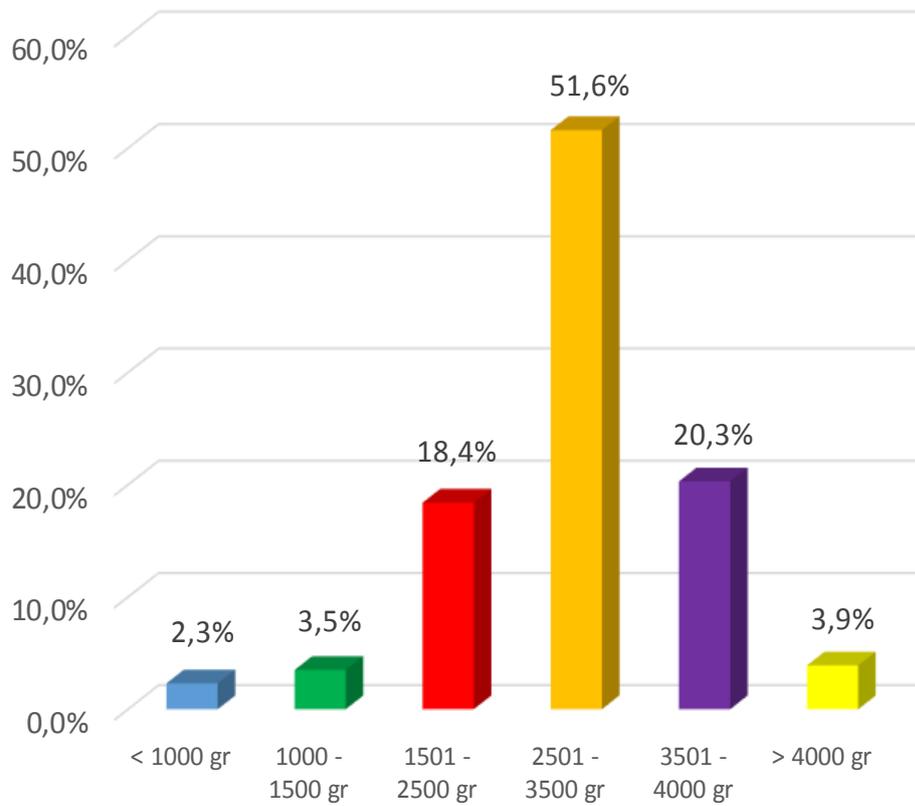
Género de los neonatos tamizados



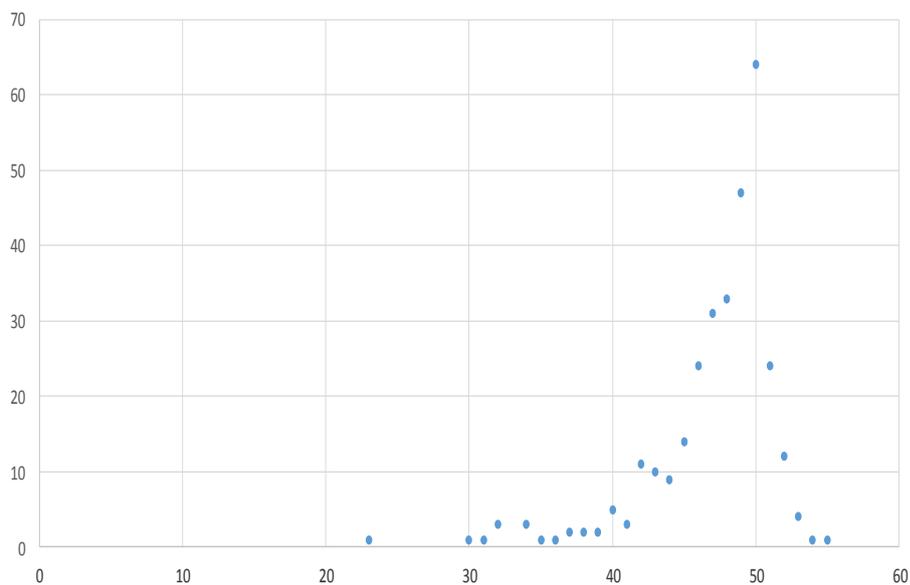
Nota: Dentro del género de los neonatos tamizados, se encontró que el 55.2% fueron varones mientras que el 44.8% correspondieron al género femenino. Tal como se aprecia en la figura 4

Figura 5

Peso de los neonatos tamizados



Nota: Con respecto al peso de los neonatos tamizados, se determinó que 51.6% estuvieron entre 2501 y 3500 gr de peso los cuales se consideran como normopeso, mientras que más del 24% de los neonatos tuvieron pesos por debajo de los 2500 gr siendo el 2.3% de los neonatos los que tuvieron un peso menor a los 1000 gr, así como se aprecia en la figura 5

Figura 6*Talla de los neonatos tamizados*

Nota: En la figura 6 se aprecia la dispersión de las tallas de los neonatos tamizados encontrándose que más de la mitad de la población presentaron una talla mayor a 50 centímetros, mientras que hubo una mayor variabilidad en las tallas menores a 50 centímetros.

Tabla 2*Casos positivos del tamizaje realizado a los neonatos*

PRUEBA	TSH		17 OHP		FEN		GAL	
	1	2	1	2	1	2	1	2
	M	M	M	M	M	M	M	M
RESULTADO	1	0	17	3	0	0	2	0

Nota: Al determinar la positividad de los casos se encontró que hubo 20 muestras positivas de las cuales 17 correspondían a Hiperplasia Suprarrenal Congénito en la primera muestra sin embargo al realizar la confirmación en la segunda muestra se encontró que solo se logró confirmar a 3 casos de Hiperplasia Suprarrenal Congénito, los demás fueron considerados como falsos positivos, así como se puede apreciar en la tabla 2

V. Discusión de resultados

Uno de los aspectos que se deben considerar al momento de realizar una evaluación integral de un neonato es la edad de la madre ya que se ha logrado demostrar que es un factor a considerar al momento de las complicaciones que pueden presentar los neonatos, en el estudio se encontró que hubo una mayor incidencia de gestantes entre los 31 y 40 años a diferencia de la investigación realizada por Trigo M. y col (2014) en la ciudad de México.

En la investigación se encontró que el 39.6% de los neonatos nacieron de forma prematura, este factor es considerable debido a que el estudio realizado por Espinoza T y col (2012) en Cuba encontró que la prematuridad era un factor estadísticamente significativo para presentar altos índices de hormona 17OHP y por lo tanto mayor riesgo de padecer Hiperplasia Suprarrenal Congénito.

El género de los neonatos tamizados en la investigación fue de 55.2% de varones y de 44.8% de mujeres, so se encontró una diferencia significativa entre ambos géneros al igual que la investigación realizada por Espinoza T y col (2012) en Cuba, donde el 50.7% de los tamizados fueron varones y el 49.3% fueron mujeres.

El 24.2% de los neonatos tamizados en la investigación presentaron pesos por debajo de los 2500 gr siendo considerados como de bajo peso, este dato resulta relevante debido a que investigación realizada por Espinoza T y col (2012) en Cuba, se determinó que los neonatos con bajo peso tiene riesgo de padecer Hiperplasia Suprarrenal Congénito.

La talla de los neonatos tamizados fue en la mayoría mayor de 50 cm, no se ha encontrado estudios que considere la talla de los neonatos, sin embargo, se consideró

importante considerarlo en el estudio debido a que podría considerarse como un factor a considerar más que el peso de los neonatos el IMC ya que nos da una visión más integral de la superficie corporal del neonato más que solo la talla o el peso.

En relación a la positividad se encontró que de los 914 neonatos tamizados 20 resultaron positivas en la primera muestra, encontrándose un porcentaje de falsos positivos de 15% a diferencia del estudio realizado por Ortiz y Villacis (2005) en Ecuador donde solo se reportó un 0.57% de falsos positivos.

En el tiempo que abarcó la investigación se reportaron 3 casos positivos de Hiperplasia Suprarrenal Congénita con una incidencia de 1/2005 neonatos, cifra muy por encima de los encontrados en el estudio realizado por Nascimento y col (2014) en Brasil que se encontró una incidencia de 1/14967 neonatos, lo que resulta preocupante es la gran diferencia que existe por lo que resultaría importante identificar los factores de riesgo de esta patología con la intención de adoptar medidas de prevención con las gestantes con la intención de disminuir su alta incidencia.

VI. Conclusiones

- La edad materna de los neonatos seleccionados para el estudio fue en el 53.2% de los casos estuvo entre los 31 y 40 años de edad con una media de 32.02 años.
- El 39.6% de los neonatos del estudio fueron prematuros.
- En relación al género existe un balance levemente superior del género masculino con el 55.2% de los neonatos tamizados.
- Con respecto al peso se puede concluir que el 51.6% estuvieron entre los 2500 y 3500 gr de peso, siendo la media de 2946.05 gr.
- Con respecto a la talla se pudo encontrar que existe una similitud de patrón entre los niños con talla de entre 50 centímetros a más, en los neonatos como tallas menores a los 50 centímetros existe una gran variabilidad de las tallas.
- Dentro de los casos positivos, se encontró que de los 20 casos positivos solo 3 resultaron ser verdaderamente positivos lo que nos arroja un 85% de falsos positivos.
- La incidencia de Hiperplasia Suprarrenal Congénito fue de 1/2005 neonatos tamizados.

VII. Recomendaciones

- Estandarizar el proceso de toma de muestra de los tamizajes neonatales
- Elaborar una guía de procedimiento del tamizaje neonatal
- Ampliar las pruebas de tamizaje para identificar un mayor número de enfermedades congénitas que permitan adoptar medidas terapéuticas
- Informar sobre la importancia de las pruebas de tamizaje con la intención de masificar su realización
- Mejorar la toma de muestra debido al alto porcentaje de falsos positivos
- Implementar y capacitar al personal de enfermería que realiza el procedimiento de tamizaje para poder realizar una labor más eficiente.

VIII. Referencias

- American Academy of Pediatrics. (1992). Committee on Genetics: issues in newborn screening. *Pediatrics*; 89(2) 345-9. Recuperado de: <https://pediatrics.aappublications.org/content/89/2/345>
- Appleton, C & Lange, M. (1999). *El laboratorio clínico y pruebas de diagnóstico*. (3a ed.) Manual Moderno; 265-266, 426-430.
- Aronson, R. et al. (1990). Growth in children with congenital hypothyroidism detected by neonatal screening. *J Pediatr*; 116: 33-37. Recuperado de: [https://www.jpeds.com/article/S0022-3476\(05\)81641-5/pdf](https://www.jpeds.com/article/S0022-3476(05)81641-5/pdf)
- Banta, SA. et al. (2004). Tandem mass spectrometry in newborn screening: A primer for neonatal and perinatal nurses. *J Perinat Neonat Nurs*; 18(1): 41-59. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15027667>
- Barba, J. et al. (2004). Tamiz neonatal: Una estrategia en la medicina preventiva. Instituto Mexicano del Seguro Social. *Rev. Mex. Patol. Clin.*, 51(3). 130-144. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/patol/pt-2004/pt043b.pdf>
- Dámaso-Ortiz, B. et al. (1995). Examen de tamiz neonatal para el diagnóstico de hipotiroidismo congénito. Experiencia en el Instituto Nacional de Perinatología. *Bol Med Hosp Infant Mex*, 52,(4), 244-248. Recuperado de: <http://bases.bireme.br/cgi-bin/wxislind.exe/iah/online/?IsisScript=iah/iah.xis&src=google&base=LILACS&lang=&p&nextAction=lnk&exprSearch=151327&indexSearch=ID>
- Espinosa, T. et al. (2012). Influencia de factores perinatales en la pesquisa neonatal de hiperplasia adrenal congénita en Ciudad de La Habana y La Habana. *Rev Cubana Endocrinol.* 23(1) Recuperado de: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-29532012000100001

- ESSALUD, (2017). *Normas para la detención, intervención y tratamiento de enfermedades congénitas en el seguro social de salud – Essalud.*
- Hoekelman, RA. et al. (2002). *Atención primaria en pediatría.* (4a ed., vol 2) Ediciones Harcourt; 253-271. Disponible en: <https://www.casadellibro.com/libro-atencion-primaria-en-pediatria-2-vols-2aa-ed/9788481745764/831064>
- Instituto Nacional Materno Perinatal. (2003). *Programa de Tamizaje Neonatal* [Internet]. INMP [cited 2013 Feb 22]. Disponible en: <http://inmp.gob.pe/contenidoPagina.php?idSector=1idEstructura=180&idPagina=214>
- Landt, M. et al. (1997). Black children deficient in galactose 1-phosphate uridylyltransferase: Correlation of activity and immunoreactive protein in erythrocytes and leukocytes. *J Pediatr*; 130(6), 972-980. Recuperado de: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0022347697702865>
- Mc Candless, S. (2004). A primer on expanded newborn screening by tandem mass spectrometry. *Prim Care*, 31, 583-604. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15331249>
- Nascimento, M. et al. (2014). Ten-year evaluation of a Neonatal Screening Program for Congenital Adrenal Hyperplasia. *Arq Bras Endocrinol Metab.* 58/7. Recuperado de: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25372587>
- Oliva, Y. & González, R. (2014). Programa de detección de errores innatos del metabolismo, Minas de Matahambre 2008-2012. *Rev Ciencias Médicas*, 18(1). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942014000100008
- Ortiz, A. & Villacis, B. (2015). *Evaluación del desempeño del programa nacional de tamizaje metabólico neonatal del Ministerio de Salud Pública del Ecuador en el período comprendido desde enero a noviembre del 2014* (Tesis de grado) Pontificia

Universidad Católica del Ecuador. Disponible en:

<http://repositorio.puce.edu.ec/handle/22000/9163>

Pang, S. (1997). Congenital adrenal hyperplasia. *Endocrinol Metab Clin North Am.* 26(4), 853-91. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9429863>

Pang, S., Wallace, MA., Hofman, L., Thuline, HC., Dorche, C., Lyon, ICT. et al. (1998). Worldwide experience in newborn screening for classical congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *Pediatric*; 81, 866-74. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3259306>

Pollitt, R. (1993). Neonatal screening. *J Clin Pathol.*, 46, 497-499. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC501281/>

Sahai, I., Marsden, D. (2009). Newborn screening. *Crit Rev Clin Lab Sci.*, 46, 55-82. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19255915>

Schweitzer-Krantz, S. (2003). Early diagnosis of inherited metabolic disorders towards improving outcome: The controversial issue of galactosaemia. *Europ J Pediatr*; 162 (suppl 1): S50- S53. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14614623>

Sola, A. et al. (2001). *Cuidados especiales del feto y el recién nacido.* (vol 2). México: Científica Interamericana; 1603-1612.

Thomason, MT., Lord, J., Bain, MD., Chalmer, RA., Littlejohns, P., Addison, UM. et al. (1998). A systematic review of evidence for the appropriateness of neonatal screening programs for inborn errors of metabolism. *J Pubic Health Med*; 20(3), 331-43. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9793900>

Torresani, T. (2003). Quality control requirements in neonatal screening. *Europ J Pediatr*, 2(162) (suppl 1): S54-S56. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14648213>

- Trigo, M. et al. (2014). Resultados del Programa de Tamiz Neonatal Ampliado y epidemiología perinatal en los servicios de sanidad de la Secretaría de Marina Armada de México. *Acta pediatr. Méx.*, 35(6). Disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0186-23912014000600003
- Velázquez, A. (1999). Prevención de enfermedades graves en recién nacidos aparentemente sanos, mediante nuevos métodos de diagnóstico neonatal. *Ginec Obst Mex*; 67, 72-74.
- Velázquez, A. et al. (1994). Tamiz neonatal para hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria. *Sal Pub Mex*; 36, 249-256. Recuperado de: <http://saludpublica.mx/index.php/spm/article/view/5754/6368>
- Yik-Si, C. et al. (2001). Influences of perinatal factors on cord blood thyroid-stimulating hormone level. *Acta Obstetr Gynecol Scand*, 80(11), 1014-1018. Recuperado de: <https://obgyn.onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1034/j.1600-0412.2001.801108.x>

IX. Anexos

Anexo A: FICHA DE RECOLECCION DE DATOS

EVALUACIÓN DEL TAMIZAJE NEONATAL EN EL HOSPITAL NACIONAL

GUILLERMO ALMENARA IRIGOYEN DE ENERO A MARZO DEL 2017

Ficha N°.....

Fecha:.....

Datos de la madre

Edad:.....

Tiempo de gestación:.....

Datos del neonato

Género: M F

Prematuridad: Si No

Peso:.....gr

Talla:.....cm

Exámenes

PRUEBA	TSH	17 OHP	FEN	GAL
RESULTADO				