

ARTÍCULO ORIGINAL

Deficiente respuesta ante el tamizaje metabólico neonatal en madres del Centro de Salud Tulcán Sur

Poor response to neonatal metabolic screening in mothers at the Tulcán Sur Health Center

Olga Mireya Alonzo-Pico <sup>1\*</sup>, Zully Nicol Tatalcha-Montenegro <sup>1</sup>, Stefany Nicole Pilataxi-Chandi <sup>1</sup>

<sup>1</sup> Universidad Regional Autónoma de Los Andes, Tulcán. Ecuador

\*Autor para la correspondencia: [ut.olgaalonzo@uniandes.edu.ec](mailto:ut.olgaalonzo@uniandes.edu.ec)

Recibido: 27 de agosto de 2023

Aprobado: 10 de noviembre de 2023

RESUMEN

**Introducción:** las enfermedades raras o huérfanas son un problema importante en la salud pública. La falta de tratamientos médicos oportunos permite que se detecten enfermedades graves en el neonato. **Objetivo:** diseñar estrategias educativas sobre la importancia de la realización del Tamizaje Metabólico Neonatal en los recién nacidos de las madres que acuden al Centro de Salud Tulcán Sur. **Método:** se empleó la ruta mixta, con paradigma cualitativo y cuantitativo. Se trabajó con una población de 61 madres, y se tomó como muestra el 100% de ellas, se aplicó como técnica y la búsqueda de material bibliográfico sobre el tema permitiéndonos conocer la existencia de un alto por ciento de desconocimiento sobre el Tamizaje Metabólico Neonatal. **Resultados:** la encuesta que nos dio como resultado que el 39% son amas de casa, el 51% son madres de 21 a 35 años de edad, un 57% las madres se han

realizado más de 5 controles, el 83% había recibido información acerca del tamizaje metabólico neonatal. El material bibliográfico revisado permitió crear un criterio científico sobre el tamizaje metabólico neonatal. **Conclusiones:** se evidenció que existe un pequeño porcentaje de desinterés hacia la realización de la prueba del tamizaje metabólico neonatal, que perjudica considerablemente la salud de los recién nacidos, con la aplicación de las estrategias se mejoró el apoyo y conocimiento para la realización de este proceso.

**Palabras claves:** tamizaje metabólico; enfermedades congénitas; recién nacidos

ABSTRACT

**Introduction:** rare or orphan diseases are an important problem in public health. The lack of timely medical treatments allows serious diseases to be detected in the newborn. **Objective:** design

educational strategies on the importance of performing Neonatal Metabolic Screening in the newborns of mothers who attend the Tulcán Sur Health Center.

**Method:** the mixed route was used, with a qualitative and quantitative paradigm. We worked with a population of 61 mothers, and 100% of them were taken as a sample. The search for bibliographic material on the subject was applied as a technique, allowing us to know the existence of a high percentage of ignorance about Neonatal Metabolic Screening. **Results:** the survey showed that 39% are housewives, 51% are mothers between 21 and 35 years of age,

57% of mothers have had more than 5 controls, 83% had received information about neonatal metabolic screening. The reviewed bibliographic material allowed the creation of a scientific criterion on neonatal metabolic screening. **Conclusions:** it was evident that there is a small percentage of disinterest in performing the neonatal metabolic screening test, which considerably harms the health of newborns. With the application of the strategies, the support and knowledge for carrying out this process was improved.

**Key words:** metabolic screening; congenital diseases; newly born

#### Cómo citar este artículo:

Alonzo-Pico OM, Tatalcha-Montenegro ZN, Pilataxi-Chandi SN. Deficiente respuesta ante el tamizaje metabólico neonatal en madres del Centro de Salud Tulcán Sur. Gac Med Est [Internet]. 2023 [citado día mes año]; 4(2S):e166. Disponible en: <https://revgacetaestudiantil.sld.cu/index.php/gme/article/view/168>

## INTRODUCCIÓN

Para Danik Valera Antequera, Ana Lorena Montealegre Páez, Antonio Bermúdez, Reggie García Robles, en su investigación Importancia de una propuesta para la implementación de un programa de tamizaje neonatal expandido en Colombia, las enfermedades raras o huérfanas son un problema importante en salud pública, debido a que, aunque su prevalencia suele ser baja, en conjunto afectan a un porcentaje alto de la población. Sumado a esto, las personas que padecen estas enfermedades suelen recibir una atención médica de baja calidad, debido al desconocimiento médico, que retarda el diagnóstico; la falta de tratamientos médicos oportunos e, incluso, al escaso acceso a los servicios de salud. En 2005, veinticinco países de la Unión Europea tenían cerca de 30 millones de personas afectadas por este tipo de enfermedades; mientras tanto, en América Latina tanto su prevalencia como su incidencia no se conocen aún a ciencia cierta.

Justamente, los errores innatos del metabolismo (eim), que forman parte de ese tipo de enfermedades, son un grupo de enfermedades de origen genético en las cuales se produce una alteración bioquímica, por compromiso de una proteína involucrada en algún proceso metabólico.<sup>(1)</sup>

En la investigación Resultados del Programa de Tamiz Neonatal Ampliado y epidemiología perinatal en los servicios de sanidad de la Secretaría de Marina Armada de México; en el que se menciona:



El tamiz metabólico neonatal es un estudio bioquímico cuyo objetivo es descubrir y tratar oportunamente enfermedades graves que no se pueden detectar al nacimiento, ni siquiera con una revisión clínica cuidadosa. El tamiz neonatal se ha convertido, después de las vacunas, en la práctica pediátrica de mayor utilidad preventiva en todo el mundo. Los programas de tamizaje neonatal, también conocidos como tría, pesquisa, cribado, selección o escrutinio neonatales (*screening* en inglés), deben ser aplicados a todos los recién nacidos para poder encontrar a los afectados.

Es importante tener en cuenta que no son procedimientos diagnósticos, esto es, los recién nacidos con resultados sospechosos deben someterse de manera inmediata a una prueba de diagnóstico confirmatoria. Actualmente, en la mayoría de los países desarrollados se realiza el tamiz neonatal mediante el análisis de cinco o seis gotas de sangre recolectadas en un papel filtro de algodón 100% puro conocido como "tarjeta de Guthrie", en honor a su inventor Robert Guthrie que también fue el primero en implementar el tamizaje neonatal como un programa de salud pública oficial.<sup>(2)</sup>

Según el estudio "Nivel de Conocimiento de las Madres sobre Tamizaje Neonatal, en el Servicio de Alojamiento Conjunto del Hospital Nacional Hipólito Lima, Perú, 2019", cuyo objetivo fue determinar el nivel de conocimiento de las madres sobre el tamizaje neonatal en el servicio de alojamiento conjunto, se observó que un alto porcentaje de las madres posee un nivel de conocimiento bajo sobre el tamizaje neonatal en el servicio de alojamiento conjunto del Hospital Nacional Hipólito Unanue.<sup>(3)</sup> De igual manera la mayoría de ellas evidencian un nivel de conocimiento bajo, en cuanto a la prueba y el procedimiento de tamizaje neonatal.

En una investigación recopilada de "Conocimientos a las madres sobre el tamizaje neonatal para detectar enfermedades metabólicas genéticas en el centro de salud en la ciudad de Latacunga, Parroquia San Buenaventura" cuyo diseño metodológico fue un estudio cuantitativo con un enfoque descriptivo de corte transversal tuvo como objetivo.

La técnica que se utilizó para la recolección de datos en esta investigación es una encuesta, siendo de las estrategias de recolección de información más usada en el campo sociológico, con validación de 14 preguntas cerradas que serán aplicadas en un tiempo no mayor a 45 minutos en 45 madres y/o familiares que acudieron a realizar la prueba de tamizaje de sus niños/niñas menores de 28 días. Este estudio permitió concluir que la mayoría de los participantes que acuden al Centro de Salud N°3, no cuentan con el nivel adecuado de conocimiento sobre el Tamizaje Neonatal, ya que se obtuvieron los siguientes resultados, el 44 % tienen un conocimiento bajo, el 41 % tiene un conocimiento medio y el 15% un conocimiento alto.<sup>(4)</sup>

En una investigación recopilada sobre "Nivel de conocimientos sobre Tamizaje Neonatal en madres de la provincia del Carchi", cuyo objetivo fue describir los conocimientos sobre la importancia, ventajas y complicaciones de la realización del Tamizaje Neonatal para detectar enfermedades metabólicas, la recolección de datos fue la entrevista, el

instrumento para recolectar la información. Este estudio permitió evidenciar que la mayoría de las madres que acuden a los Centros de Salud, no cuentan con el nivel adecuado de conocimiento sobre el Tamizaje Neonatal ya que se observó que el 44 % tiene un conocimiento bajo y el 41 % tiene un conocimiento medio. <sup>(5)</sup>

Es objetivo de esta investigación: diseñar estrategias educativas sobre la importancia de la realización del Tamizaje Metabólico Neonatal en los recién nacidos de las madres que acuden al Centro de Salud Tulcán Sur.

## MÉTODO

Se realizó un estudio observacional, descriptivo de corte transversal en el centro de salud Tulcán Sur, perteneciente al país de Ecuador durante el periodo mayo - septiembre 2022. El universo y muestra estuvo constituido por 61 madres.

*Paradigma asumido:* en el presente trabajo como modalidad de investigación se empleó la ruta mixta, puesto se combina con el paradigma cualitativo y cuantitativo de la investigación

*Modalidad y tipos de investigación Modalidad de la investigación Modalidad Cualitativa:* esta modalidad fue útil ya que se recolectó diversa información que nos permitió observar el conocimiento sobre el tamizaje metabólico neonatal en las madres del centro de salud Tulcán Sur, presentados durante el periodo mayo - septiembre 2022, de igual manera se observó los indicadores de salud, lo cual permitió obtener información de los sujetos en estudio.

*Modalidad Cuantitativa:* con relación al paradigma cuantitativo se lo utilizó para realizar una investigación basada en el análisis de datos recopilados, a través de la encuesta en donde se establecieron datos, donde se cuantificó, de esta manera se indicaron resultados relevantes sobre entendimiento en las madres del centro de salud Tulcán Sur, que presentaron durante el periodo mayo - septiembre 2022, además se analizaron los resultados a través del tiempo.

*Alcances de la investigación Alcance exploratorio:* este tipo de investigación se utilizó para encontrar las consecuencias por el deficiente conocimiento de las madres, y así se proporcionó información de gran relevancia sobre el actual fenómeno. Alcance correlacional: Este alcance estableció una relación entre las siguientes variables de estudio; variable dependiente, deficiente información de las madres del centro de salud Tulcán Sur, y la variable independiente, las estrategias educativas. Como también investigó las principales consecuencias de no realizarse el tamizaje metabólico neonatal presentados en la población de estudio.

En esta investigación se utilizaron como técnica de recolección de datos la encuesta, con los datos obtenidos se elaboró un base de datos en la aplicación Excel, que

posteriormente fueron analizados en el programa SPSS versión 23, de donde se obtuvieron los resultados

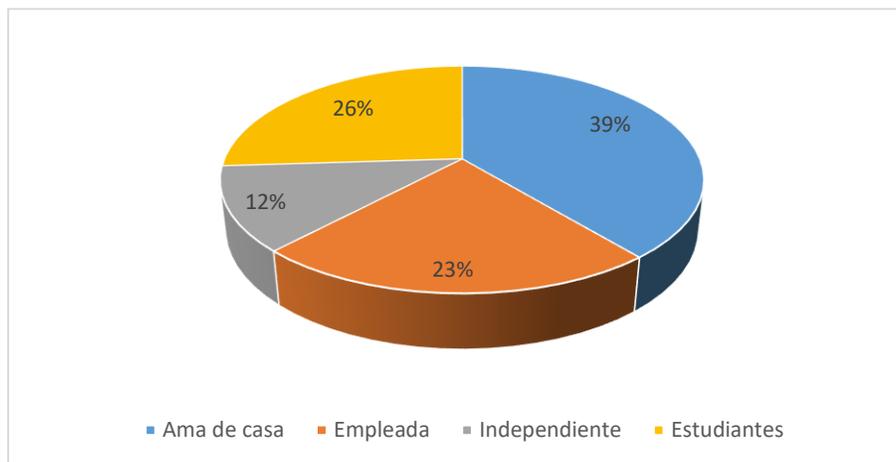
*Métodos Análisis documental:* se realizó una amplia investigación sobre el objeto de estudio resaltando características importantes sobre el mismo, dando lugar a información necesaria sobre el tamizaje metabólico neonatal y sus enfermedades del grupo investigado.

*Análítico – sintético:* permitió el estudio y síntesis de las condiciones que influyeron en la falta de entendimiento del tamizaje metabólico neonatal, es decir la separación de un todo en sus partes, se estudió cada una de las condiciones para cumplir con los objetivos planteados. Inductivo- deductivo Este método va de lo general a lo particular y viceversa que reflejó lo común en los fenómenos, el cual se lo utilizó durante el desarrollo de la investigación, para proyectar un estudio particular sobre el desconocimiento de las madres del problema de estudio.

Se mantuvo la confidencialidad de los datos de los pacientes y se respetaron los principios bioéticos de autonomía, justicia, beneficencia y no maleficencia. El estudio se realizó de acuerdo con las normas de la Declaración de Helsinki y con la aprobación de Comité de Ética de la institución.

## RESULTADOS

De acuerdo con el gráfico estadístico podemos observar que 39 % de las madres son ama de casa, seguida por estudiantes con un 26 %



**Gráfico 1.** Distribución de los encuestados según desempeño laboral  
Fuente: Encuesta

Según lo observado en la tabla predomina en el estudio las madres con edad de 21 a 35 años con un 51 % dando un 13 % embarazos en adolescentes, la mayoría de las encuestadas no cumplieron con los 12 controles prenatales como lo rige el ministerio de salud por lo que incidió el grupo con más de 5 controles pre natales realizados con 35

encuestados para un 57 %, el 83 % de las madres recibió información acerca del tamizaje metabólico, 48 madres para un 75 % conocen que en el Subcentro deben realizar la prueba de tamizaje neonatal, sin embargo 41 madres para un 86 % desconocen las enfermedades que detecta el tamizaje metabólico del bebe, el 57 % de las madres encuestadas realizaron la prueba del tamizaje metabólico neonatal a partir del cuarto día, 38 madres para un 62 % refieren no dar lactancia materna antes de llevar a su hijo al tamizaje neonatal, 36 madres para un 59 % refieren que la importancia de realizar el tamizaje neonatal radica en detectar enfermedades inmediatamente.

**Tabla 1.** Distribución de los encuestados según las variables relacionadas al tamizaje neonatal

<b>Variables</b>		<b>No</b>	<b>%</b>
edad en años cumplidos	De 15 a 20 años	22	36
	De 21 a 35 años	31	51
	Mayor a 36 años	8	13
<b>Total</b>		<b>61</b>	<b>100%</b>
controles pre natales realizados	Menos de 3 controles	9	15
	Mas de 5 controles	35	57
	Menos de 12 controles	17	28
<b>Total</b>		<b>61</b>	<b>100%</b>
¿Recibió información acerca del tamizaje metabólico neonatal?	Si	50	83
	No	11	17
<b>Total</b>		<b>61</b>	<b>100</b>
¿Conoce dónde tiene que realizar la prueba del tamizaje neonatal?	Subcentro	48	75
	Hospital	13	25
<b>Total</b>		<b>61</b>	<b>100</b>
¿Conoce las enfermedades que detecta el tamizaje metabólico a su bebé?	Si	20	14
	No	41	86
<b>Total</b>		<b>61</b>	<b>100</b>
¿En qué día le realizo la prueba del tamizaje metabólico neonatal?	A partir del 4 día	35	57
	Más de 15	23	38
	A los 28 días	3	5
<b>Total</b>		<b>61</b>	<b>100</b>
¿Qué se necesita realizar, antes de llevar a su hijo al tamizaje neonatal?	No dar de lactar	38	62
	Haberle bañado previamente	18	30
	Tenerle siempre arropado	5	8
<b>Total</b>		<b>61</b>	<b>100</b>
¿Cuál es el beneficio de realizar el tamizaje neonatal?	Detectar enfermedades inmediatamente	36	59
	Es una rutina médica	14	23
	No conoce	11	18
<b>Total</b>		<b>61</b>	<b>100</b>

Fuente: Encuesta

## DISCUSIÓN

Los defectos al nacimiento más frecuentemente encontrados fueron la deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa, con una tasa de 9, 6/10 000 recién nacidos, seguida del



hipotiroidismo congénito y la hiperplasia suprarrenal congénita, estas dos últimas endocrinopatías alcanzaron en conjunto una frecuencia de 5, 76/10 000 recién nacidos. La tasa de hipotiroidismo congénito registrada (3, 84/10 000 recién nacidos) fue similar a la reportada por otros autores mexicanos;<sup>(6)</sup> sin embargo, no existen cifras epidemiológicas nacionales reportadas con las que se puedan comparar razonablemente los otros padecimientos detectados. Este último hecho resalta también el valor de nuestro estudio, puesto que es muy importante que todas las instituciones documenten, registren y, de ser posible, publiquen las prevalencias de cada uno de los defectos al nacimiento identificados mediante el tamiz neonatal ampliado.

Si bien existen algunas controversias sobre la detección neonatal de la deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa,<sup>(7)</sup> la *American Academy of Pediatrics* recomienda realizar dicho estudio sólo en recién nacidos con ictericia que estén recibiendo fototerapia y que cuya historia familiar, etnicidad u origen geográfico sugieran que existe riesgo para esa anomalía.<sup>(8)</sup> En este estudio se detectaron cinco casos, de los cuales cuatro estuvieron completamente asintomáticos y uno presentó ictericia, hepatoesplenomegalia leve en el periodo neonatal que sólo requirió terapia con ácido fólico y cobalamina vía oral.

Una fortaleza de este estudio reside en que se logró una cobertura de inclusión de 99.4 % de la población blanco, lo cual asegura una adecuada validez interna puesto que esta muestra de sujetos analizados representa casi la totalidad de los recién nacidos en la institución en el periodo estudiado.

*Mientras que en Ecuador se presenta de esta forma:* el Tamizaje Metabólico Neonatal es un proyecto del Ministerio de Salud Pública del Ecuador, cuyo objetivo es la prevención de la discapacidad intelectual y la muerte precoz en los recién nacidos, mediante la detección temprana y manejo de errores del metabolismo.

Se previene la aparición de cuatro enfermedades:

- Hiperplasia Suprarrenal (Discapacidad intelectual y muerte precoz)
- Hipotiroidismo (Discapacidad intelectual)
- Galactosemia (Discapacidad intelectual y muerte precoz)
- Fenilcetonuria (Discapacidad intelectual)

El proyecto comenzó en el Ecuador el 02 de diciembre de 2011, después de un largo proceso de selección con la ayuda de Cuba, a través de un convenio con el Ministerio de Salud Pública del Ecuador y Tecno Suma Internacional que cuenta con más de 27 años de experiencia en patologías de errores congénitos del metabolismo y es utilizada en Venezuela, México, Brasil, Argentina, Colombia, y ahora en nuestro país.



La cobertura a nivel nacional es de 1.885 unidades operativas de salud, de las cuales 1 881 pertenecen al Ministerio de Salud Pública, 1 al hospital del Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social (IESS) en Ambato, 2 a la Junta de Beneficencia de Guayaquil y 1 particular en la ciudad de Cuenca.

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

Desde sus inicios, este proyecto superó las metas esperadas. En el 2011 fueron tamizados 10 340 niños en menos de un mes, de los cuales se detectaron 6 casos positivos (hiperplasia suprarrenal 1; hipotiroidismo 3, galactosemia 1 y fenilcetonuria 1).

En el 2012 se tamizaron a 166 000 niños, detectando 41 casos positivos (hiperplasia suprarrenal 6 hipotiroidismo 32, galactosemia 2, fenilcetonuria 1).

Para el 2013, se superó nuevamente las metas establecidas, ya que se realizó la prueba de Tamizaje Metabólico Neonatal a 225 436 niños, previniendo discapacidad intelectual en 114 niños (hiperplasia suprarrenal 26, hipotiroidismo 76, galactosemia 4, fenilcetonuria).

Este es un programa de mucha ayuda para las madres con niños recién nacidos; ya que se quiere y pretende evitar las enfermedades congénitas y prevenir a tiempo con tratamiento en caso de presentarse estas patologías que muchas ocasiones son hereditarias y con tratamiento desde los primeros meses de vida se la pueda combatir en beneficios de los pequeños y porque no decir de igual para los padres. Este proceso del tamizaje metabólico neonatal ha sido de ayuda en otros países y de allí se implementa en nuestro país.

## CONCLUSIONES

Se evidenció que existe un pequeño porcentaje de desinterés hacia la realización de la prueba del tamizaje metabólico neonatal, que perjudica considerablemente la salud de los recién nacidos, con la aplicación de las estrategias se mejoró el apoyo y conocimiento para la realización de este proceso.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Danik Valera Antequera, Ana Lorena Montealegre Páez, Antonio Bermúdez, Reggie García Robles, Importancia de una propuesta para la implementación de un programa de tamizaje neonatal expandido en Colombia, Revista Scielo Med 2019 Vol. 27(2), Editorial Neogranadina
2. Trigo M, Díaz J, Mar R, Ruiz D, Moreno C, Martínez P, Herrera L, et al De la Torre O, en la investigación Resultados del Programa de Tamiz Neonatal Ampliado y epidemiología



perinatal en los servicios de sanidad de la Secretaría de Marina Armada de México, Scielo 2014 ISSN 2395-8235versión impresa ISSN 0186-2391

3. Vásquez M. Nivel de Conocimiento de las Madres sobre Tamizaje Neonatal, en el Servicio de Alojamiento Conjunto del Hospital Nacional Hipólito Unanue [Internet]. 2020 [cited 2022 Aug 29]. Available from: [https://repositorio.urp.edu.pe/bitstream/handle/20.500.14138/3446/SF\\_T030\\_75494876\\_](https://repositorio.urp.edu.pe/bitstream/handle/20.500.14138/3446/SF_T030_75494876_)

4. Peña A. Conocimientos sobre tamizaje neonatal en madres que acuden al centro de salud no 3, loja [Internet]. [Loja]: Universidad Nacional De Loja; 2019 [cited 2022 Aug 29]. Available from: <https://dspace.unl.edu.ec/jspui/bitstream/123456789/21837/1/>

5. Basantes Y. Estrategias educativas del tamizaje metabólico neonatal en mujeres gestantes del centro de salud huaca [Internet]. [Túlcan]: Universidad Regional Autónoma De Los Andes UNIANDES; 2018 [cited 2022 Aug 29]. Available from: <https://dspace.uniandes.edu.ec/bitstream/123456789/8619/1/TUTENF027-2018.pdf>

6. Narrativa R, Sofía V, Barroso B, Luccianna Borda L, María J, Castillo A, et al. Malformaciones congénitas craneofaciales en Colombia.

7. Herrera P. Los últimos 5 años ha mejorado el tamizaje neonatal [Internet]. 2018 [cited 2022 Aug 29]. Available from: <https://www.edicionmedica.ec/secciones/salud-publica/los-ultimos-5-a-os-hamejorado-el-tamizaje-neonatal--91964>

8. Rojas L. 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 no 1 de Latacunga en el período junio-noviembre de 2013 [Internet]. [Ambato]: Universidad Técnica De Ambato; 2014 [cited 2022 Aug]. Available from: [https://repositorio.uta.edu.ec/bitstream/123456789/7501/1/Liliana\\_Elizabeth\\_Rojas\\_Moposita.pdf](https://repositorio.uta.edu.ec/bitstream/123456789/7501/1/Liliana_Elizabeth_Rojas_Moposita.pdf)

#### **Declaración de conflictos de intereses:**

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

#### **Contribución de los autores:**

OMAP, ZNTM y SNPCH: participaron en la conceptualización, curación de datos, redacción, redacción del borrador original, revisión y edición.

#### **Financiación:**

No se recibió financiación para el desarrollo del presente artículo.

