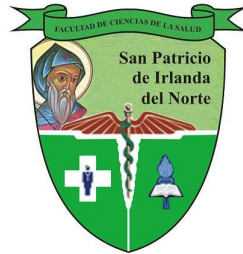


FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
“SAN PATRICIO DE IRLANDA DEL NORTE”

LEY Nº 3.739



Tesina para obtener el Título de Magister en
Materno Infantil y Obstetricia.

TÍTULO:

Trascendencia del Test del Piecito en la Unidad de Salud de la Familia (USF) de Capitan Meza Km. 16 durante los meses de Enero a Junio del 2015.

AUTORA:

Sofía González.

TUTOR METODOLÓGICO:

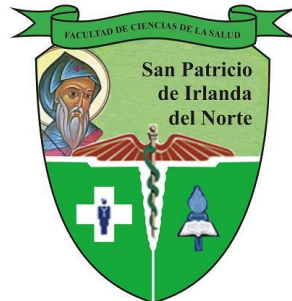
Mg. Fidel Fleitas.

HOHENAU - PARAGUAY

2015.

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
“SAN PATRICIO DE IRLANDA DEL NORTE”

LEY Nº 3.739



DEFENSA DE TESINA DE GRADO

HOJA DE EVALUACION

Evaluadores

1. _____
2. _____
3. _____
4. _____

Alumnos:

1- Sofía González.

Calificación

“No puedo pensar en ninguna necesidad de la infancia tan fuerte como la necesidad de protección de un padre”.

Sigmund Freud.

AGRADECIMIENTOS:

- ✓ **A Dios:** Por la sabiduría, perseverancia y fortaleza.

- ✓ **A mis Padres:** Por su amor, lucha y sacrificios para lograr estos sueños.

- ✓ **A mis Profesores:** Por el empeño puesto y por brindarme sus conocimientos y enseñanzas.

- ✓ **A los Amigos y Compañeros:** Por la amistad compartida, comprensión y apoyo constante.

Índice de contenidos.

• Portada.	I
• Hoja de Evaluación.	II
• Agradecimientos.	III
• Resumen.	VII
1. Introducción.	1
1.1. Planteamiento del Problema.	3
1.2. Justificación de la Investigación.	4
2. Objetivos.	5
2.1. Objetivo General.	5
2.2. Objetivos Específicos.	5
3. Marco teórico.	6
➤ Aspectos generales.	6
➤ Marco Conceptual.	8
➤ Un poco de historia.	10
➤ La glándula Tiroides.	11
➤ Triyodotironina (T3).	13
➤ Tirosina (T4).	14
➤ Test del Piccito	16
➤ Toma correcta de la muestra para la realización del Test del piccito	18
➤ Enfermedades metabólicas congénitas (Metabolopatías congénitas).	23
➤ Hipotiroidismo congénito.	24
➤ Fenilcetonuria.	27

➤ Fibrosis quística	30
➤ Hemoglobinopatías congénitas	35
➤ Hiperplasia Suprarenal	37
➤ Anemia falciforme	37
➤ Errores congénitos del metabolismo	40
➤ Test del Piccito en Paraguay.	45
4. Diseño Metodológico de la Investigación.	51
5. Análisis y discusión de los resultados.	53
6. Conclusiones.	59
7. Recomendaciones.	60
8. Referencias Bibliográficas.	61
9. Anexos.	63

RESUMEN.

El test del piecito es un estudio que debe hacerse a todo recién nacido y sirve para diagnosticar enfermedades que pueden producir retardo mental. La detección temprana de los bebés afectados es muy importante para el éxito en la prevención de la enfermedad. Debe hacerse a todo recién nacido de manera obligatoria hasta los 30 días después del alumbramiento. En Paraguay la frecuencia de del Hipotiroidismo congénito es de alrededor 1 por cada 3.000 nacidos. El objetivo del presente trabajo es analizar la trascendencia que tuvo la realización del Test del piecito en la Unidad de Salud de la Familia (USF) de Capitán Meza Km. 16 durante los meses de Enero a Junio del 2015. Se realizó un estudio descriptivo, analítico, transversal, retrospectivo, con metodología cuali-cuantitativa. Se revisaron en total 22 historias clínicas de niños a los que se les realizó el tamizaje neonatal. Los meses de Abril y Mayo fueron los que más Test del Piecito realizaron durante el periodo de estudio con un 22,73 % cada uno. Durante el periodo de estudio, el 100 % de los niños examinados tuvieron resultados negativos al Test del piecito. El sexo de los recién nacidos y sus lugares de procedencia no determinan la realización o no de los exámenes. Si bien el hecho de vivir en zonas alejadas pudiera significar un contratiempo en la accesibilidad al sistema de salud. Desde la toma de la muestra hasta la entrega de los resultados transcurren aproximadamente dos meses. Si los padres no se acercan a retirar los resultados estos se les llevan a su casa durante las visitas domiciliarias que se realizan como parte del trabajo de la atención primaria que desarrolla la USF de Capitán Meza Km. 16.

ABSTRACT.

The “Test del piecito” is a test that should be done every newborn and used to diagnose diseases that can cause mental retardation. Early detection of affected babies is very important for success in preventing disease. Everything must be done compulsorily newborn up to 30 days after delivery. In Paraguay the frequency of congenital hypothyroidism is about 1 per 3,000 births. The aim of this paper is to analyze the importance that had the realization of “Test del piecito” in Unit Family Health (USF) Capitan Meza Km. 16 during the months of January to June 2015. A descriptive study was conducted, analytical, transversal, and retrospective, with qualitative and quantitative methodology. Medical records of 22 children who underwent neonatal screening were reviewed in total. The months of April and May were the most “Test del piecito” performed during the study period with 22.73% each. During the study period, 100% of the children surveyed had negative results to “Test del piecito”. The sex of newborns and their places of origin do not determine how or whether the exams. While the fact of living in remote areas could mean a setback in accessibility to health care. From sampling to delivery of results takes approximately two months. If parents do not come close to removing these results are taken home during home visits carried out as part of the work of primary care developed by the USF Capitan Meza Km. 16.

1. INTRODUCCIÓN.

El test del piccito es un estudio que debe hacerse a todo recién nacido y sirve para diagnosticar enfermedades que pueden producir retardo mental. La detección temprana de los bebés afectados es muy importante para el éxito en la prevención de la enfermedad. Debe hacerse a todo recién nacido de manera obligatoria hasta los 30 días después del alumbramiento.

Existen muchas enfermedades llamadas congénitas, es decir que ya se traen al nacer, algunas son tratables y otras no, y pueden llegar a ocasionar daños a la persona que la padece. Dentro de estas enfermedades existen dos que producen retardo mental y del crecimiento, y son el Hipotiroidismo Congénito, y la Fenilcetonuria. El Hipotiroidismo Congénito es causada por una insuficiente producción de hormonas tiroideas, (T3 y la T4), que hacen elevar los niveles de la hormona estimulante de la tiroides (TSH) Las hormonas tiroideas intervienen en numerosos procesos que se asocian al desarrollo físico y del sistema nervioso central y cuya falta en la etapa postnatal produce retardo mental definitivo.

Este diagnóstico es necesario para que, a través del tratamiento temprano de los bebés afectados, se puedan prevenir enfermedades como el hipotiroidismo congénito y la fenilcetonuria que producen retardo mental, además de la fibrosis quística, cuyo diagnóstico precoz permite una mejor calidad de vida.

Si se detecta antes del primer mes de vida, el niño tiene la oportunidad de un tratamiento y de tener una vida normal, por lo cual se recomienda el estudio.

El “test del piccito” fue practicado por primera vez en Paraguay en octubre de 1999. Actualmente, se cuenta con sitios de toma de muestras en las 18 regiones sanitarias dependientes del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social.

La presente investigación se realizó en la Unidad de Salud de la Familia (USF) de Capitán Meza Km. 16 durante los meses de Enero a Junio del 2015. El estudio fue descriptivo, analítico, de corte transversal, de carácter retrospectivo.

Se analizaron 22 muestras que correspondieron con el periodo de estudio y de las fichas de los pacientes se obtuvieron los datos demográficos y resultados clínicos de los mismos.

1.1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.

Como planteamiento del problema, surge la siguiente interrogante para el desarrollo de la investigación:

¿Cuál es la trascendencia que tuvo la realización del Test del Piccito y como es su aplicación en la Unidad de Salud de la Familia (USF) de Capitan Meza Km. 16 durante los meses de Enero a Junio del 2015?

1.2. JUSTIFICACIÓN DE LA INVESTIGACIÓN.

En Paraguay la frecuencia de del Hipotiroidismo congénito es de alrededor 1 por cada 3.000 nacidos. La Fenilcetonuria, es la acumulación de un aminoácido, la Fenilalanina, en los líquidos corporales, hasta niveles tóxicos, que ocasiona también daños neurológicos, su frecuencia es de 1 por cada 10.000 nacidos.

Estas patologías, pueden ser fácilmente evitables, si son diagnosticadas en forma precoz, ya que existen terapias sustitutivas. El diagnóstico se realiza, utilizando una gota de sangre del recién nacido que se obtiene por punción del talón, y que se deposita en un papel de filtro. El diagnóstico a los 3 meses de vida, ya ocasiona retraso mental definitivo.

Actualmente la realización del Test del Piccito, es de carácter obligatorio y con mucha satisfacción se observa que así lo han entendido muchas Unidades de Salud de las Familias al incorporar el Test del Piccito, como rutina de screening neonatal.

Una intervención adecuada y oportuna permite identificar los datos clínicos y de laboratorio de aquellos casos sospechosos, ya que se encuentran diferentes formas de presentación clínica, lo que requiere realizar la interconsulta y/o la derivación oportuna al especialista más indicado.

2. OBJETIVOS.

2.1. General.

- ✓ Analizar la trascendencia que tuvo la realización del Test del piccito en la Unidad de Salud de la Familia (USF) de Capitán Meza Km. 16 durante los meses de Enero a Junio del 2015.

2.2. Objetivos Específicos.

- ✓ Identificar los procedimientos que realizan los profesionales de la USF de Capitán Meza Km. 16 durante la toma de la muestra, embalaje y envío de las muestras al laboratorio de destino.
- ✓ Analizar la frecuencia de realización del Test del piccito según la procedencia y sexo de los recién nacidos.
- ✓ Verificar el retorno de los resultados del Test del Piccito y entrega de estos a los padres de los recién nacidos estudiados.

- ✓ Proponer alternativas de solución a las debilidades encontradas durante el desarrollo del presente estudio.

3. MARCO TEÓRICO.

➤ Aspectos generales.

La prueba del Test del piecito, o prueba del talón es un procedimiento clínico de detección precoz de las enfermedades metabólicas congénitas. Consiste en unas punciones en el talón que se realiza a los recién nacidos para la obtención de una muestra de sangre. Sirve para detectar patologías que determinan el posterior desarrollo físico y mental de los bebés, entre ellas podemos citar:

- Hipotiroidismo congénito.
- Fenilcetonuria.
- Hemoglobinopatías congénitas.
- Hiperplasia Suprarenal congénita.
- Anemia falciforme.

Es importante su detección mediante análisis clínicos pues los niños pueden no presentar signo aparente tras el nacimiento pero su existencia provoca serios problemas de salud en los primeros meses de vida.

Mediante esta prueba se puede detectar graves alteraciones cerebrales y neurológicas, trastornos de crecimiento, problemas respiratorios y otras complicaciones severas para el desarrollo.

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) el déficit de yodo sigue siendo la causa número uno de retraso mental y parálisis cerebral evitable en el mundo, afectando en mayor o menor medida al desarrollo y bienestar de más de 1.000 millones de personas, la quinta parte de la población mundial.

Los programas de tamizaje neonatal constituyen un instrumento fundamental en Salud Pública, cuyo objetivo es la detección temprana (pre-sintomática) y el tratamiento de los recién nacidos afectados por una determinada enfermedad, en este caso endocrino-metabólica. Una intervención médica temprana y efectiva evita el daño previniendo las discapacidades asociadas a las mismas, contribuyendo a una mejor calidad de vida y a la disminución de la morbimortalidad de los afectados.

La detección neonatal temprana del hipotiroidismo congénito permite el desarrollo físico y mental de los afectados. Dentro de la población de recién nacidos, algunos pueden nacer con patologías tales como el Hipotiroidismo Congénito, la Fibrosis Quística o la Fenilcetonuria (PKU), enfermedades severas y hasta letales, cuyos signos clínicos no son suficientes para la detección temprana en los recién nacidos.

Anteriormente para la detección de la fenilcetonuria se requería que transcurriera un tiempo suficiente de aporte proteico para alcanzar unos niveles de fenilalanina suficientes para ser detectados. En la actualidad, existen métodos que permiten detectar niveles de fenilalanina bajos permitiendo realizar la detección de fenilcetonuria a partir de las 48 h de vida sin que el aporte proteico sea una condicionante a la hora de obtener la muestra.

Desde 1995 en los recién nacidos prematuros, se recomienda una segunda toma en papel a los 14 días de vida y en los muy prematuros, al alta hospitalaria. Asimismo, en la actualidad se acepta que la función tiroidea pueda estar compensada entre dos gemelos, resultando un falso negativo en el caso de ser uno de ellos hipotiroideo congénito. De los datos que se presentan se deduce la necesidad de repetir la prueba a los 14 días en todos los nacimientos gemelares.

➤ **Marco conceptual.**

A continuación se definen algunos conceptos básicos importantes para una correcta lectura y comprensión de los temas y términos abordados en el presente trabajo:

Test del piccito: Es la identificación presuntiva, con la ayuda de pruebas, de exámenes laboratoriales o de otras técnicas susceptibles de aplicación rápida, de los sujetos afectados por una enfermedad o por una anomalía que hasta entonces ha pasado desapercibida. (Definición propuesta por la Organización Mundial de la Salud).

Hipotiroidismo congénito: Se define el hipotiroidismo como la situación resultante de una disminución de la actividad biológica de las hormonas tiroideas a nivel tisular, bien por una producción deficiente o bien por resistencia a su acción en los tejidos diana, alteración de su transporte o de su metabolismo.

Fenilcetonuria: La fenilcetonuria o PKU es una alteración del metabolismo que ocasiona que el organismo no pueda metabolizar el aminoácido denominado fenilalanina en el hígado. Se trata de una enfermedad hereditaria provocada por la falta de una enzima que se conoce como fenil alanín hidroxilasa (abreviada como FAOH) o de tirosina hidroxilasa (DHPR).

Fibrosis quística: Es una enfermedad que provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otras áreas del cuerpo. Es uno de los tipos de enfermedad pulmonar crónica más común en niños y adultos jóvenes. Es una enfermedad potencialmente mortal.

Tiroides: Es una glándula con forma de mariposa que se encuentra en la parte inferior del cuello, por delante de la tráquea. Se extiende por arriba del hueco supraesternal hasta la parte inferior de la nuez de Adán (laringe).

Tiroxina (T₄): Hormona segregada por la glándula tiroides. La tiroxina o T₄ se sintetiza combinando yodo con el aminoácido tirosina. Su función es estimular el metabolismo de los hidratos de carbono y las grasas. En las células activa el consumo de oxígeno y participa en la degradación de proteínas.

Triyodotironina (T₃): La T₃ es una hormona de la tiroides y juega un papel importante en el control corporal del metabolismo.

Hemoglobinopatías: Abarcan un grupo de trastornos que se transmiten de padres a hijos (hereditarios), en los cuales hay una estructura y producción anormal de la molécula de la hemoglobina.

Hiperplasias suprarrenales congénitas (HSC): Se definen como aquellas enfermedades de origen genético y herencia autosómica recesiva en las que la síntesis de cortisol está bloqueada a distintos niveles, lo cual provoca un aumento de ACTH y un aumento de la síntesis de los productos anteriores al bloqueo.

Anemia falciforme: Es una enfermedad en la que el cuerpo produce glóbulos rojos con forma anormal. Las células tienen forma semilunar o de una hoz. Estas células no duran tanto como las normales, los glóbulos rojos redondos. Esto causa la aparición de anemia. Las células falciformes también se atascan en los vasos sanguíneos y bloquean el flujo. Eso puede provocar dolor y lesionar los órganos.

➤ **Un poco de historia.**

En América Latina fue México en 1973 quien implementó por primera vez un programa neonatal para la detección del retraso mental producido por hipotiroidismo congénito. En 1974, el tamizaje para hipotiroidismo congénito masivo fue introducido en Quebec, Canadá.

Estos programas se difundieron rápidamente a través de Norteamérica, Oeste de Europa, Japón y Australia, desde entonces, tomo interés la implementación de las pruebas de tamizaje neonatal para detectar alteraciones congénitas del metabolismo.

En el Paraguay el Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental es ejecutado por el Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, desde el año 2004, la cobertura del servicio llegaría a alrededor de 25.000 niños anualmente. Considerando que cada año nacen en el país alrededor de 160.000 niños, se deduce la baja cobertura del programa y en consecuencia el alto riesgo existente en el país de daños severos en la infancia por casos no detectados.

La historia natural del HTC ha cambiado dramáticamente en los últimos años gracias a los programas de tamiz neonatal que consisten en detectar la enfermedad en todos los recién nacidos aparentemente sanos y a los enormes progresos registrados en la prevención de los desórdenes por deficiencia de yodo mediante la promoción del consumo de sal yodada, la aplicación y vigilancia de la calidad de la sal consumo humano, el monitoreo de la producción y comercialización.

No hay duda de que los programas de detección neonatal han mejorado el pronóstico del hipotiroidismo congénito, dado a que los casos detectados y tratados precozmente, idealmente antes de los 15 días de vida, alcanzan en su gran mayoría un desarrollo psicomotor e intelectual normal.

Para que un programa de detección tenga éxito es necesario que la cobertura de la pesquisa sea mayor al 90 % de los nacimientos, que el personal esté capacitado y sensibilizado del rol que desempeña en el Programa, que tenga la destreza y habilidad

para que la muestra sea tomada correctamente entre el tercer y quinto día de vida en los recién nacidos de término y al quinto día en los prematuros, que los datos consignados en la tarjeta de papel filtro corresponda al recién nacido estudiado, que el envío, transporte, procesamiento y reporte de resultados sea oportuno para poder localizar los casos positivos, que se realicen en tiempo y forma los estudios complementarios para la confirmación o descarte de los casos, que el tratamiento se inicie en un lapso menor de 2 semanas y que se logre garantizar el adecuado seguimiento de todos los casos confirmados.

➤ **La glándula Tiroides.**

La glándula tiroides está localizada en la zona del cuello, inmediatamente por debajo de la nuez de Adán. Es una glándula con forma de mariposa que se encuentra en la parte inferior del cuello, por delante de la tráquea.

Las partes de las glándulas tiroides y paratiroides son las siguientes:

- **Lóbulos:** Cada una de las mitades de la tiroides, localizados a cada lado de la tráquea.
- **Istmo:** Es una pequeña banda de tejido tiroideo que une a ambos lóbulos.
- **Lóbulo piramidal:** Es un pequeño lóbulo que puede localizarse en relación con el istmo.
- **Glándulas paratiroides:** Son de 4 a 12 glándulas que se encuentran en la parte posterior de la tiroides.

El tejido tiroideo está compuesto por múltiples sacos pequeños de paredes delgadas denominados folículos. Estos a su vez están revestidos por células que producen hormonas tiroideas.

La función primaria de la tiroides es producir, almacenar y liberar cantidades suficientes de las 2 hormonas tiroideas, estas son: Tiroxina (T4) y Triyodotironina (T3).

La tiroides utiliza yodo como uno de los precursores para producir sus hormonas. Las células tiroideas absorben desde la sangre el yoduro que ingresa con los alimentos y lo combina con el aminoácido tirosina para producir estas dos hormonas tiroideas. Posteriormente, estas hormonas son incorporadas dentro de la molécula de tiroglobulina y se almacenan en los folículos.

Cuando el organismo necesita hormonas tiroideas, se liberan al torrente sanguíneo y son transportadas por proteínas a cada célula del organismo para controlar la tasa de metabolismo basal.

Las dos hormonas tiroideas juntas regulan el metabolismo corporal y la función de los órganos. Cada una de las células depende de las hormonas tiroideas para su crecimiento normal y desarrollo, y para regular funciones tales como la producción de energía y calor.

La producción y secreción de hormonas tiroideas está regulada por el eje hipotálamohipófisis-tiroides (HHT). El eje en el feto es funcional al final de primer trimestre del embarazo. Durante este tiempo, el desarrollo neurológico del feto dependerá de adecuadas concentraciones de T3 y T4 maternas, las que traspasan la

placenta y protegen al feto de hipotiroidismo. Niños con ausencia de tiroides, presentan niveles de T4 al momento de nacer entre 20 a 50% de la concentración de un recién nacido normal debido al paso transplacentario de hormonas tiroideas maternas.

El hipotálamo secreta la hormona liberadora de tirotrópina (TRH) que estimula a los tirotrópos hipofisarios para que secreten TSH. Ésta estimula el crecimiento tiroideo, la síntesis y secreción fundamentalmente de tiroxina (T4), la que se convierte en su forma biológicamente más activa, la T3, gracias a las deiodinasas ubicadas en los tejidos periféricos.

➤ **Triyodotironina (T₃).**

La triyodotironina, también conocida como T₃, es una que afecta a casi todos los procesos fisiológicos en el cuerpo, incluyendo crecimiento y desarrollo, metabolismo, temperatura corporal y ritmo cardíaco.

Su función es estimular el metabolismo de los carbohidratos y grasas, activando el consumo de oxígeno, así como la degradación de proteínas dentro de las células.

Los efectos de la T₃ en los tejidos son alrededor de cuatro veces más potente que la de su prohormona T₄ ya que esta se une con mayor afinidad a los receptores. De las hormonas tiroideas producidas por el cuerpo humano, solo un 20% es T₃, mientras que el 80% es T₄. Aproximadamente el 85% de la T₃ circulante es formada a través de la eliminación del átomo yodo unido al átomo carbono número cinco de la T₄. La concentración de T₃ en el plasma sanguíneo humano es aproximadamente una

cuadragésima que la de T₄. Esto se observa, de hecho, debido a la corta vida media de la T₃, que es sólo 2,5 días. En comparación, la de la T₄ es 6,5 días.

➤ **Tirosina (T₄).**

La tiroxina, también llamada Tetrayodotironina (T₄), es el principal tipo de hormona tiroidea secretada por las células foliculares de la glándula tiroides.

La tiroxina regula principalmente el metabolismo celular. La secreción deficiente de la hormona tiroidea ralentiza el metabolismo, lo que puede producir:

- Aumento de peso
- Debilitamiento muscular
- Aumento de la sensibilidad al frío
- Disminución del ritmo cardíaco
- Pérdida de las actividades mentales de alerta

La tiroxina junto con la hormona del crecimiento, interviene en la regulación del crecimiento corporal, especialmente del sistema nervioso. Durante el desarrollo del feto un déficit en tiroxina produce la formación de un número menor de neuronas. Un déficit de la hormona tiroidea durante los primeros años de vida ocasiona una menor estatura y un desarrollo menor de los órganos reproductores y del cerebro.

La tiroxina también actúa en vertebrados, como los peces y los anfibios. El salmón es un pez que inicia su vida en agua dulce, luego emigra al agua salada y finalmente vuela al agua dulce a desovar y morir. La hormona tiroxina genera los cambios metabólicos que permiten al salmón pasar de un medio a otro sin reventar o deshidratarse.

La hormona del crecimiento de las ranas controla el crecimiento posterior a la metamorfosis. En la mayoría de los vertebrados, como las aves y serpientes, la tiroxina controla el cambio estacional del plumaje o la piel.

La medición de la tiroxina y demás elementos tiroideos, permiten diagnosticar enfermedades relacionadas con la glándula tiroidea, tales como el hipotiroidismo (alta concentración de TSH y baja concentración de hormonas tiroideas en sangre) y el hipertiroidismo (baja concentración de TSH y alta concentración de hormonas tiroideas en sangre).

Las concentraciones anormales de las hormonas tiroideas, es decir, de la tiroxina, junto con otros elementos o componentes del sistema endocrino, da lugar al hipotiroidismo o al hipertiroidismo. De esta manera, pueden manifestarse enfermedades como:

- **Tiroiditis de Hashimoto:** Se produce una destrucción de las células tiroideas y la consiguiente disminución de los niveles de hormonas tiroideas debido a la acción de un anticuerpo sobre éstas células.
- **Enfermedad de Graves:** Es una excesiva producción de tiroxina con un consiguiente aumento de la actividad metabólica.
- **Bocio multinodular tóxico o tirotoxicosis:** Es la manifestación simultánea de la enfermedad de Graves y el bocio multinodular simple (hipertiroidismo). Su causa no está clara, pero se sospecha que tenga un origen autoinmune.
- **Bocio simple:** Es un aumento parcial o total de la glándula tiroides debido a un déficit de yodo o de tiroxina.

- **Cretinismo o hipotiroidismo congénito:** Una enfermedad provocada por la ausencia congénita de tiroxina.

También son muy comunes diferentes tipos de cáncer tiroideo: Carcinoma papilar tiroideo. Carcinoma folicular tiroideo: Se origina en las células foliculares, que son las que producen las hormonas tiroideas. Cáncer medular tiroideo: Se origina en las células C productoras de calcitonina.

➤ **Test del Piccito.**

La prueba consiste en la obtención de una muestra de sangre del talón del niño que posteriormente se analiza en un laboratorio especializado. Es suficiente con unas gotas de sangre que se depositan en una tarjeta de papel absorbente. La prueba supone la molestia derivada del pinchazo y extracción de sangre del talón, que rara vez ocasiona complicaciones.

Se realiza además la recogida de los datos de identificación del recién nacido, así como los de la madre, con un apartado para la autorización de alguno de los padres o tutores. Una vez cumplimentada y obtenida la muestra de sangre, la tarjeta se envía al laboratorio especializado para su análisis.

La prueba debe realizarse a partir de las primeras 48 horas de vida del recién nacido en la institución donde la madre da a luz y generalmente antes del alta hospitalaria. Estas muestras se utilizarán exclusivamente para la detección precoz de todas las enfermedades incluidas en el programa de cribado neonatal y prevención de minusvalías.

Cuando los resultados bioquímicos del análisis realizado para la detección de fibrosis quística se encuentren alterados, se deberá completar con estudios de biología molecular para valorar las mutaciones genéticas más frecuentes.

La prueba del talón permite detectar hasta 19 enfermedades congénitas del metabolismo, entre ellas:

- Hipotiroidismo congénito.
- Hiperplasia suprarrenal congénita.
- Drepanocitosis o anemia de células falciformes.
- Fibrosis quística.
- Fenilcetonuria.
- Errores congénitos del metabolismo de aminoácidos.
- Errores congénitos del metabolismo de ácidos grasos.
- Errores congénitos del metabolismo de ácidos orgánicos.

El momento idóneo para la toma de la muestra es 48 horas después del nacimiento del bebé (dos días de vida).

Si de la prueba del talón resulta que su hijo tiene una enfermedad, esto significará en la mayoría de los casos que ambos padres son portadores de la misma. Los portadores mismos no padecen la enfermedad ni la desarrollarán en el futuro. Pero ser portador sí que puede tener consecuencias, no sólo en caso de un nuevo embarazo, sino también para sus hermanos, hermanas u otros miembros de la familia, porque ellos también pueden ser portadores.

Después de la prueba del talón, las gotas de sangre del bebé se guardarán cinco años en un laboratorio, con el fin de poder comprobar el análisis y garantizar la calidad lo mejor posible.

En esos cinco años, se podrá utilizar la sangre para investigaciones científicas. Éstas sólo se llevan a cabo cuando un comité de verificación determina que dicha investigación es útil para prevenir enfermedades y/o para mejorar el tratamiento.

La sangre se suministra al investigador de forma anónima, es decir que la sangre y los resultados de la investigación no están vinculados en modo alguno a su identidad o la de su hijo. Puede ocurrir que por alguna razón un investigador quiera hacer uso de los datos personales de su hijo. En ese caso, siempre se pedirá el consentimiento.

➤ **Toma correcta de la muestra para la realización del Test del piccito.**

A pesar de que el tamiz neonatal (TN) para la realización del Test del Piccito es rutinario y su aparente sencillez, es frecuente que los laboratorios reciban muestras en papel de filtro mal tomadas, inadecuadas para el procesamiento analítico de buena calidad. Cuando un laboratorio de tamiz recibe un espécimen inadecuado, debe solicitar otro, y hay que repetir el proceso del tamiz neonatal.

Estas muestras de mala calidad elevan el costo, causan un trauma innecesario a los recién nacidos (RN), producen ansiedad en los padres, potencialmente retrasan el diagnóstico y el inicio del tratamiento de los niños afectados y lo más grave, es que pueden contribuir a pasar por alto casos con un error innato del metabolismo.

Los lineamientos actuales para definir el sitio ideal de punción del talón se basan en un estudio de Blumenfeld et al., en el que se recomienda que las muestras capilares se tomen en las áreas laterales de la superficie plantar del talón, para evitar lesionar al hueso calcáneo.

Las recomendaciones de Blumenfeld para realizar la punción del talón son:

- La punción debe hacerse en la porción más lateral de la superficie plantar del talón (Ver figura en anexos).
- No debe exceder de 2.4 mm de profundidad.
- No debe hacerse en la curvatura posterior del talón.
- No debe hacerse en sitios previamente puncionados, pues se consideran potencialmente infectados.

Las puntas de los dedos nunca deben ser utilizadas para obtener las muestras de sangre, puesto que la distancia de entre la piel y los huesos puede ser tan corta como 1.2 mm y se pueden lesionar las falanges. Se han descrito casos de gangrena después de una punción. Otros sitios, como los lóbulos de la oreja no deben utilizarse; pueden causar sangrado excesivo.

Lo ideal, es utilizar lancetas automáticas especialmente diseñadas para el TN, que a diferencia de las agujas cónicas, hacen pequeñas incisiones de 1.0 mm de profundidad por 2.5 de largo. Existen muchos modelos; los hay para los RN prematuros o de bajo peso. Independientemente de la lanceta que se utilice, la punción nunca debe exceder 2.00 mm de profundidad. Las agujas y otros instrumentos cortantes, por ejemplo hojas

de bisturí, deben evitarse, puesto que no tienen “freno” alguno y penetran distancias más largas de lo recomendado y eleva el riesgo de complicaciones.

En algunos programas de TN se recomienda calentar el pie del recién nacido para favorecer el flujo capilar y obtener mejores gotas de sangre del talón; sin embargo, esta práctica tiene riesgos pues se han descrito quemaduras del pie por someterlo a calor para tomar la muestra.

Debido a estos riesgos, no se recomienda calentar el pie; basta con dar un masaje suave al talón y utilizar las técnicas adecuadas de toma de muestra. No se deben utilizar toallas calientes, lámparas ni otros artefactos. El calentamiento previo es innecesario en los prematuros y en los niños de término, pues además de peligroso, aumenta el costo e incrementa el tiempo empleado en la de toma del tamiz.

En algunas situaciones específicas se permite tomar la muestra de sangre para el TN de una vena periférica; la más recomendada es la vena dorsal de la mano. Si el RN está enfermo y se le ha canalizado una vena para recibir soluciones o medicamentos, no deben utilizarse las venas de la misma mano para obtener la muestra para el tamiz neonatal, pues las soluciones pueden diluir la muestra o interferir con el análisis bioquímico.

Las muestras venosas para el tamiz, deben obtenerse mediante catéteres infantiles (mariposas), que pueden acortarse para recolectar fácilmente las gotas en el papel tamiz. No se deben utilizar jeringas puesto que el paso de la aguja a la jeringa seguido por su colocación en el papel filtro propician la formación de coágulos y la hemólisis de la sangre, lo que da muestras no válidas para el procesamiento analítico.

Bioquímicamente, la sangre venosa es adecuada para hacer el TN, pero la mayoría de los programas utilizan la sangre del talón.

Algunos autores recomiendan la administración oral de soluciones azucaradas antes de realizar la punción con lanceta, para mitigar el dolor. La literatura sobre el tema refiere que la sacarosa (azúcar común) es segura y reduce el dolor; sin embargo, no se ha determinado la dosis adecuada puesto que existen diferentes protocolos. Las dosis utilizadas van de 0.012 a 0.12 g; por otro lado, no se han analizado las consecuencias de esta práctica en recién nacidos de bajo peso, enfermos o con ventilación mecánica, por lo que hay que utilizarlas con cuidado.

Con fines de analgesia, en los RN de término estas soluciones de sacarosa se preparan al 24% (24 gramos de azúcar en 100 ml de agua) y se proporcionan de 0.5 a 2 ml unos minutos antes de la punción, por vía oral de preferencia con un chupón.

Durante casi cinco décadas, el papel de filtro que se ha utilizado para recolectar las muestras, seleccionado en casi todos los países como el medio ideal para el depósito de la sangre, es el tipo Whatman 903 (antes denominado Schliecher & Schuell 903), similar al utilizado por Guthrie en 1963. La ventaja de este papel es que está hecho con 100% de algodón, es un medio de transporte inerte, permite la recolección uniforme y conserva la sangre y la elución posterior de los analitos.

Recomendaciones importantes:

1. Identificar el área a puncionar según las recomendaciones de Blumenfeld.
2. Inmovilizar gentilmente el pie, apoyando los dedos en el tobillo del RN.

3. Limpiar el área a puncionar con algodón impregnado de alcohol y dejar evaporar el exceso. No se debe utilizar antiséptico yodado.
4. Utilizar de preferencia una lanceta automática. En el caso de lancetas manuales, introducir la punta de la lanceta en el talón con un sólo movimiento rápido y seguro en dirección casi perpendicular a la superficie del pie.
5. Poner en contacto la superficie de la tarjeta de papel filtro con la gota de sangre y dejar que se impregne por completo el círculo. Cuidar que la piel no toque la tarjeta.
6. Repetir el mismo procedimiento hasta completar perfectamente todos los círculos de la tarjeta de Guthrie.
7. Una vez completada la toma de gotas de sangre, levantar el pie del niño por arriba del nivel del corazón y presionar el área de la punción con un algodón limpio o colocar una bandita adhesiva.
8. Dejar secar la tarjeta de papel filtro y procurar no tocar con los dedos los círculos que contienen las gotas de sangre. Habitualmente las muestras se secan en dos o tres horas, dependiendo de la temperatura y humedad del ambiente.
9. Una vez seca, se introduce en el sobre correspondiente para su envío inmediato al laboratorio de tamiz. Si se utiliza sobre de plástico, colocar un desecante en cada bolsa.

➤ **Enfermedades metabólicas congénitas (Metabolopatías congénitas).**

Las enfermedades metabólicas congénitas, también conocidas como errores innatos del metabolismo (EIM) o metabolopatías congénitas, son un grupo de trastornos

genéticos poco comunes con los cuales el cuerpo no es capaz de transformar los alimentos adecuadamente.

Las alteraciones metabólicas pueden manifestarse en forma de enfermedad desde muy temprana edad, bien por la ausencia de sustancias necesarias para el funcionamiento del organismo o por acumulación de productos intermedios que no pueden ser procesados correctamente.

Si una persona no puede metabolizar alimentos para convertirlos en subproductos y energía, puede tener las siguientes consecuencias, como por ejemplo: Pueden originarse compuestos intermedios que acumulados resulten tóxicos. También ocurre que la persona se vea necesitada de algún nutriente esencial que no puede obtener del alimento. O que igualmente se vea con una falta de energía para un desarrollo adecuado de sus funciones.

Las enfermedades detectables con esta prueba son graves, incluso mortales en la mayoría de los casos; su detección temprana permite el tratamiento dietético, bien administrando el nutriente necesario o eliminando de la dieta el que no se pueda metabolizar.

➤ **Hipotiroidismo congénito.**

Es una enfermedad en la cual no se producen suficientes hormonas tiroideas, por ausencia o falta de desarrollo de la glándula tiroides, o deficiencia de enzimas necesarias para la síntesis de dichas hormonas. Las hormonas tiroideas son indispensables, entre otras funciones, para el desarrollo del cerebro del niño/niña,

llevando su deficiencia a retardo mental cuando no es corregida precozmente. El tratamiento consiste en la reposición hormonal a través de la ingestión de hormonas tiroideas, debe ser iniciado en las primeras semanas de vida y mantenido de por vida.

En el Programa se cuantifica la hormona estimulante de la tiroides TSH, la cual permite la detección del Hipotiroidismo primario.

En base al concepto de su definición, el hipotiroidismo se puede dividir en dos grandes grupos:

Hipotiroidismo por disminución de la producción hormonal. En función de la localización del trastorno causal se clasifica en:

- **Primario o tiroideo:** Cuando la causa radica en la propia glándula tiroides.
- **Hipotálamo-hipofisario o central:** Cuando el trastorno está localizado en la hipófisis (déficit de TSH) en cuyo caso se denomina hipotiroidismo secundario o en el hipotálamo (déficit de TRH) conociéndose como hipotiroidismo terciario.

A su vez, el hipotiroidismo puede ser esporádico o hereditario, y bajo el punto de vista evolutivo, permanente o transitorio.

Síndromes de sensibilidad reducida a las hormonas tiroideas. Bajo este amplio término se engloba a aquellas entidades en las que la producción de hormonas tiroideas no está descendida sino que está reducida su sensibilidad. A este grupo pertenece:

- **El síndrome de resistencia a las hormonas tiroideas:** Gen TR β , para el que se sigue restringiendo el término "resistencia".

- **Defecto del transporte celular de las hormonas tiroideas:** Gen MCT8.
- **Defecto del metabolismo de las hormonas tiroideas:** Gen SECISBP2.

Las características clásicas de Hipotiroidismo congénito (HTC) casi no se observan hoy en día en los países que cuentan con programas de tamizaje neonatal, es por esto que la sospecha clínica debe ser aún mayor.

Se estima que sólo un 25% de los niños nacen en países que cuentan con programas de tamizaje neonatal. En el resto, el diagnóstico debe ser sospechado por la clínica, sin embargo, ésta es poco sensible para el diagnóstico precoz de la patología.

Un estudio en Dinamarca demostró que sólo 10% de los afectados fueron diagnosticados durante el primer mes de vida, 35% los primeros 3 meses y 70% durante el primer año de vida.

En el resto, el diagnóstico se retrasó al tercer y cuarto año de vida. Un análisis retrospectivo de 1 000 casos de HTC de Turquía determinó que la edad media al diagnóstico fue de 49 meses y sólo el 3,1% de los casos fueron diagnosticados en el primer mes, mientras que el 55,4% fueron diagnosticados después de los 2 años.

La razón por la que los síntomas de HTC pueden ser sutiles al momento de nacer, incluso en pacientes con hipotiroidismo bioquímico severo, radica en el paso de hormonas tiroideas maternas a través de la placenta durante el desarrollo neurológico fetal lo protege de manifestaciones iniciales importantes.

Dentro de los antecedentes, hasta en el 20% puede existir la historia de un embarazo prolongado. Al nacer, el peso y longitud de nacimiento habitualmente son normales,

pueden presentar una circunferencia craneana mayor. Si el HTC no es pesquisado por el tamizaje, durante los 3 primeros meses de vida aparecerá letargia, hipotonía, aumento del tamaño de la lengua, llanto ronco, hernia umbilical, piel seca y moteada, constipación e ictericia prolongada.

La presencia de bocio puede manifestarse al momento del nacimiento o más tarde en la infancia si la causa es la dishormonogénesis.

El tratamiento con hormonas tiroideas debe iniciarse una vez obtenida la muestra de confirmación, sin esperar su resultado ni el de los exámenes complementarios. Del inicio oportuno del tratamiento, la dosis y la monitorización de la terapia dependerá la evolución del desarrollo neurológico de los niños afectados por HTC.

El objetivo del tratamiento es normalizar los niveles de T4 en 2 semanas y los de TSH en un mes. La administración de Levotiroxina es el tratamiento de elección. El comprimido debe ser triturado y disuelto en leche materna, fórmula o agua. Respecto a la dosis a utilizar, las guías chilenas, y Norteamericanas sugieren iniciar el tratamiento con 10 a 15 ug/kg/ día de Levotiroxina apenas se haya tomado la muestra confirmatoria. Sólo un estudio randomizado ha determinado que RNT que iniciaron tratamiento con dosis mayores de Levotiroxina (50 ug/día) presentaron resultados significativamente mejores en pruebas de inteligencia que aquellos niños que recibieron dosis habituales (10 a 15 ug/kg/día).

La evidencia hasta el momento es insuficiente para sugerir que iniciar el tratamiento con dosis altas de Levotiroxina es más beneficioso que dosis bajas pero probablemente

lo más adecuado sea iniciar el tratamiento con dosis más elevadas (50 ug/día) para normalizar rápidamente los niveles de T4.

➤ **Fenilcetonuria.**

Es una enfermedad heredada y pertenece al grupo de los llamados “Errores congénitos del metabolismo”. En esta patología los niños o niñas afectados no pueden procesar una fracción (aminoácido) de las proteínas: la fenilalanina (FA), que está presente en casi todos los alimentos de origen animal. Como consecuencia la FA se acumula en la sangre causando daño cerebral progresivo con retardo mental grave, si no es diagnosticada y tratada en las primeras semanas de vida.

La acumulación de fenilalanina y de otras sustancias (como el fenilpiruvato) genera daños en el cerebro y en el sistema nervioso central. Quienes sufren de fenilcetonuria, pueden experimentar desde una discapacidad mental hasta convulsiones y espasmos, pasando por temblores y erupciones en la piel.

Los síntomas que presentan aquellos niños que padecen esta enfermedad son:

- Ataques de convulsiones y temblores.
- Postura poco común de las manos.
- Retraso en las capacidades intelectuales.
- Cabeza de tamaño inferior al que se espera.
- Movimientos bruscos e hiperactividad.

- Cabellos, ojos y piel de un color más claro que el resto de sus hermanos. Por deficiencia en la producción de melanina, responsable de la coloración en la piel y el cabello.

Cabe agregar que aquellas personas que no reciben tratamiento o evitan los alimentos que contienen fenilalanina, comienzan a eliminar un olor raro (comparable con el que despiden los ratones o el moho) a través de la piel, la orina y el aliento; dicho olor se debe a la acumulación de esta sustancia en el cuerpo.

Es importante destacar que esta enfermedad es perfectamente tratable y que bastarán una serie de prevenciones para asegurar un crecimiento sano para aquellos niños que padezcan fenilcetonuria.

En el tratamiento se incluye una dieta baja en fenilalanina que requiere una supervisión exhaustiva de profesionales, que si es llevada en forma correcta asegurará una vida adulta en los aspectos físico y mentales mucho más saludable que si se la realiza de forma poco comprometida.

Alimentos como la leche, los huevos y todos aquellos que contengan aspartamo (como el edulcorante artificial) poseen fenilalanina y son los primeros que deben evitarse al realizar una dieta de este tipo.

Existen alternativas especialmente desarrolladas para personas que padezcan esta enfermedad que les permiten llevar una vida saludable sin tener que prescindir de alimentos fundamentales para el crecimiento, como la leche.

Existen leches en polvo infantiles que son utilizadas como fuente de proteínas para individuos con fenilcetonuria, que se encuentra elaborada con un bajo contenido de fenilalanina y equilibrada en cuanto a la cantidad del resto de los componentes esenciales para el crecimiento, como los aminoácidos.

Además, es de vital importancia que aquellos padres que tengan niños con esta enfermedad posean una clara conciencia de las consecuencias que podrían afectarlos si dicha enfermedad no es tratada, o si no se realiza adecuadamente la dieta recomendada por los especialistas, entre las que se encuentra un retardo mental crónico que se presentará en el primer año de vida y que ya será irrevocable.

Así mismo, si los padres desconocen si pueden llevar en sus genes el gen de esta enfermedad, es fundamental que al pensar en concebir una nueva vida se realicen los respectivos análisis enzimáticos, a fin de estar preparados, en caso de que sus niños puedan ser portadores de dicha dolencia.

Aquellas mujeres que padecen de fenilcetonuria deben realizar una dieta estricta, no sólo antes de quedar embarazadas, sino durante el embarazo y el tiempo de lactancia, aún si el bebé ha nacido sin el gen defectuoso, porque la acumulación de esta sustancia en el cuerpo de la madre podría provocar consecuencias en el organismo del recién nacido.

Se espera que el desenlace clínico sea muy alentador si la dieta se sigue estrictamente, comenzando poco después del nacimiento del niño. Si el tratamiento se retrasa o el trastorno permanece sin tratamiento, se presentará daño cerebral. El desempeño escolar se puede deteriorar levemente.

Si no se evitan las proteínas que contengan fenilalanina, la fenilcetonuria puede conducir a discapacidad intelectual hacia el final del primer año de vida.

Si este trastorno no recibe tratamiento, se presenta discapacidad intelectual grave. El trastorno de hiperactividad y déficit de atención (ADHD, por sus siglas en inglés) parece ser el problema más común que se observa en quienes no siguen estrictamente una dieta muy baja en fenilalanina.

➤ **Fibrosis quística.**

Es una enfermedad hereditaria de evolución crónica y progresiva, en la cual se producen secreciones mucosas muy espesas que ocasionan la obstrucción de los conductos que la transportan y consecuentemente el mal funcionamiento de diferentes aparatos y sistemas del organismo, principalmente el respiratorio y digestivo. Además, una característica de esta afección, utilizada como prueba confirmatoria para el diagnóstico, es la producción de sudor mucho más salado que lo habitual, ya que se elimina 4 a 5 veces más sodio que lo normal.

Esta patología es investigada en forma selectiva, debiendo ser solicitada específicamente en casos de antecedentes familiares positivos para dicha enfermedad o sospecha clínica durante el período neonatal. El programa cuantifica los niveles de Tripsina Inmunoreactiva (TIR), un resultado positivo orienta a la sospecha diagnóstica de Fibrosis quística cuya confirmación deberá ser realizada con el Test del Sudor.

Los síntomas en los recién nacidos pueden ser los siguientes:

- Retraso en el crecimiento.
- Incapacidad para aumentar de peso normalmente durante la niñez.
- Ausencia de deposiciones durante las primeras 24 a 48 horas de vida.
- Náuseas e inapetencia.
- Heces pálidas o color arcilla, de olor fétido, que tienen moco o que flotan.
- Pérdida de peso.
- Tos o aumento de la mucosidad en los senos paranasales o los pulmones.
- Fatiga.
- Piel con sabor salado.
- Dolor abdominal a causa del estreñimiento grave.
- Aumento de gases, meteorismo o un abdomen que parece hinchado (distendido).
- Congestión nasal causada por los pólipos nasales.
- Episodios recurrentes de neumonía.
- Dolor o presión sinusal causados por infección o pólipos.
- Esterilidad (en los hombres).
- Inflamación repetitiva del páncreas (pancreatitis).
- Síntomas respiratorios.
- Dedos malformados.

Existe un examen de sangre disponible para ayudar a detectar la fibrosis quística. El examen busca variaciones en un gen conocido como causante de la enfermedad. Otros exámenes utilizados para diagnosticar la fibrosis quística abarcan:

El examen del tripsinógeno inmunorreactivo: (IRT, por sus siglas en inglés) es una prueba de detección estándar para fibrosis quística en recién nacidos. Un alto nivel de IRT sugiere una posible fibrosis quística y requiere exámenes adicionales.

La prueba de cloruro en el sudor: Es el examen diagnóstico estándar para la fibrosis quística. Un alto nivel de sal en el sudor del paciente es una señal de la enfermedad.

Otros exámenes para identificar problemas que pueden estar relacionados con la fibrosis quística pueden ser: Tomografía computarizada o radiografía de tórax, examen de grasa fecal, pruebas de la función pulmonar, medición de la función pancreática, examen de estimulación de secretina, tripsina y quimiotripsina en heces, tránsito esofagogastroduodenal, etc.

Un diagnóstico temprano y un plan de tratamiento pueden mejorar tanto la supervivencia como la calidad de vida. El control y vigilancia son muy importantes. Cuando sea posible, los pacientes deben recibir cuidados en clínicas con especialidad en fibrosis quística. Cuando los niños llegan a la adultez, deben transferirse a un centro especializado en fibrosis quística para adultos.

El tratamiento para los problemas pulmonares abarca antibióticos para prevenir y tratar infecciones sinusales y pulmonares. Se pueden tomar por vía oral o aplicarse por vía intravenosa o por medio de tratamientos respiratorios. Las personas con fibrosis quística pueden tomar antibióticos sólo cuando sea necesario o todo el tiempo. Las dosis por lo regular son más altas de lo normal.

Otros medicamentos administrados por medio de una terapia respiratoria para diluir el moco y facilitar la expectoración son la terapia con la enzima DNAasa y las soluciones salinas altamente concentradas (solución salina hipertónica). Los problemas pulmonares también se tratan con terapias para diluir el moco, lo cual facilita su expectoración fuera de los pulmones.

Es posible que se necesite oxigenoterapia a medida que la enfermedad pulmonar empeore. El trasplante de pulmón es una opción en algunos casos.

La mayoría de los niños con fibrosis quística permanecen con buena salud hasta que llegan a la adultez. Pueden participar en la mayoría de las actividades y asistir a la escuela. Muchos adultos jóvenes con fibrosis quística terminan la universidad y encuentran empleo.

Con el tiempo, la enfermedad pulmonar empeora al punto en que la persona queda incapacitada. Actualmente, el período de vida promedio de las personas que padecen esta enfermedad y que viven hasta la adultez es de aproximadamente 37 años. La muerte casi siempre es ocasionada por complicaciones pulmonares.

La complicación más común es la infección respiratoria crónica. Otras complicaciones abarcan:

- Problemas intestinales, como los cálculos biliares, la obstrucción intestinal y el prolapso rectal.
- Expectoración con sangre.
- Insuficiencia respiratoria crónica.

- Diabetes.
- Esterilidad.
- Enfermedad del hígado o insuficiencia hepática, pancreatitis, cirrosis biliar.
- Desnutrición, osteoporosis y artritis.
- Sinusitis y pólipos nasales.
- Neumonía que continúa reapareciendo, neumotórax.
- Insuficiencia cardíaca del lado derecho (*cor pulmonale*).

La fibrosis quística no puede prevenirse. El hecho de realizar pruebas de detección en aquellas personas con antecedentes familiares de esta enfermedad puede detectar el gen de la fibrosis quística en muchos portadores.

➤ **Hemoglobinopatías congénitas.**

La hemoglobina está compuesta principalmente por una proteína llamada hemo, que es una proteína que contiene hierro y que le otorga el color rojo a la sangre. Se encuentra en los glóbulos rojos y es la encargada del transporte de oxígeno por la sangre desde los pulmones a los tejidos.

La hemoglobina también transporta dióxido de carbono, que es el producto de desecho del proceso de producción de energía, lo lleva a los pulmones desde donde es exhalado al aire.

Las hemoglobinopatías son trastornos que afectan a la estructura, la función o la producción de hemoglobina. Suelen ser hereditarias y su gravedad va desde constituir un dato anormal en una prueba de laboratorio en una persona asintomática, hasta

provocar la muerte fetal intrauterina. Las distintas formas en que se pueden presentar incluyen:

- Anemia hemolítica.
- Eritrocitosis.
- Cianosis o Estigmas vasooclusivos.

En sentido amplio, el término hemoglobinopatía designa la existencia de un trastorno de la molécula de hemoglobina (Hb). Sin embargo, suele reservarse para las anomalías de la Hb producidas por el simple cambio de un aminoácido en una de las cadenas de globina; el término talasemias se reserva para las hemoglobinopatías debidas a la falta de síntesis, total o parcial, de una cadena completa de globina.

Existen 5 clases principales de Hemoglobinopatías:

Talasemia: Es un trastorno hereditario caracterizado por la producción defectuosa de hemoglobina que lleva a una disminución en la producción y un aumento de la destrucción de los glóbulos rojos.

La hemoglobina contiene dos cadenas, la globina alfa y beta. Existen defectos genéticos, de carácter hereditario, que causan un desequilibrio en la producción de una de las cadenas de globina alfa o beta.

Las talasemias beta son causadas por una mutación en la cadena de la globina beta. Para adquirir la forma mayor de la enfermedad, los genes se deben heredar de ambos padres. Si se hereda un solo gen, la persona es portadora de la enfermedad, pero no experimenta los síntomas. Ésta es la forma menor.

Hemoglobinopatías Estructurales: Se producen cuando las mutaciones modifican la secuencia de aminoácidos de una cadena de Globina, alterando las propiedades fisiológicas de las variantes de Hemoglobina y provocando las manifestaciones clínicas características.

Persistencia Hereditaria de la Hemoglobina Fetal (PHHF): La hemoglobina f es la hemoglobina normal del feto que en su mayor parte se degrada en los primeros días de vida del niño siendo sustituida por la hemoglobina A. Durante toda su vida el sujeto normal produce pequeñas cantidades de hemoglobina F.

La hemoglobina F tiene una menor capacidad para transportar oxígeno debido a que el feto aún no respira y obtiene el oxígeno necesario directamente de su madre. Se caracteriza por la síntesis de cantidades elevadas de Hemoglobina Fetal (HbF) en la edad adulta.

No son detectables efectos nocivos, incluso cuando toda la Hemoglobina producida es HbF. Estos raros pacientes, demuestran de forma convincente que la prevención o la reversión del cambio de la Hemoglobina Fetal a la adulta proporcionaría un tratamiento eficaz en la Anemia Drepanocítica y la β -Talasemia.

Variantes de Hemoglobina Talasémicas: Combinan las características de la Talasemia (por ejemplo, la Biosíntesis anormal de Globina) y de las Hemoglobinopatías Estructurales (por ejemplo, una Secuencia de Aminoácidos anormal).

➤ **Hiperplasia Suprarenal.**

Las hiperplasias suprarrenales congénitas (HSC) se definen como aquellas enfermedades de origen genético y herencia autosómica recesiva en las que la síntesis de cortisol está bloqueada a distintos niveles, lo cual provoca un aumento de ACTH y un aumento de la síntesis de los productos anteriores al bloqueo.

Estos bloqueos se producen por la mutación de alguno de los enzimas que regulan la síntesis de las hormonas de la corteza suprarrenal (cortisol, aldosterona y hormonas sexuales).

➤ **Anemia falciforme.**

La anemia falciforme es una enfermedad en la que su cuerpo produce glóbulos rojos con un contorno anormal. Las células tienen forma semilunar o de una hoz. Estas células no duran tanto como las normales, los glóbulos rojos redondos, lo que causa la aparición de anemia. Las células falciformes también se atascan en los vasos sanguíneos y bloquean el flujo. Eso puede provocar dolor y lesionar los órganos.

La anemia falciforme es producto de un problema genético. Las personas con la enfermedad nacen con dos genes de células falciformes, uno de cada padre. La presencia del gen de células falciformes y otro normal se denomina rasgo drepanocítico.

Aproximadamente 1 de cada 12 personas de raza negra es portadora del rasgo drepanocítico. Un análisis de sangre puede demostrar si una persona presenta el rasgo o la anemia. La mayoría de los estados le hacen pruebas a los bebés recién nacidos como parte de los programas de evaluación del recién nacido.

La hemoglobina S cambia la forma de los glóbulos rojos. Los glóbulos rojos se tornan en forma similar a media luna o a una hoz.

Las células anormales llevan menos oxígeno a los tejidos corporales. Igualmente se pueden atorar más fácilmente en pequeños vasos sanguíneos y romperse en pedazos. Esto puede interrumpir el flujo sanguíneo saludable y disminuir aún más la cantidad de oxígeno que fluye a los tejidos corporales.

La anemia drepanocítica se hereda de ambos padres. Si se hereda el gen de los drepanocitos de sólo uno de los padres, tendrá el rasgo drepanocítico. Las personas con este rasgo no tienen los síntomas de la anemia drepanocítica.

Este tipo de anemia es mucho más común en personas de ascendencia africana o mediterránea y también se observa en personas de Centro y Suramérica, el Caribe y el Medio Oriente. Los síntomas por lo general no ocurren hasta después la edad de 4 meses.

Casi todas las personas con anemia drepanocítica tienen episodios dolorosos, llamados crisis, que pueden durar de horas a días. Estas crisis pueden causar dolor en la región lumbar, las piernas, las articulaciones y el tórax.

Algunas personas tienen un episodio con intervalos de unos cuantos años, mientras que otras tienen muchos episodios por año. Estas crisis pueden ser tan graves que requieren hospitalización.

Cuando la anemia se torna más grave, los síntomas pueden abarcar fatiga, palidez, frecuencia cardíaca rápida, dificultad respiratoria, color amarillento de los ojos y la piel (ictericia).

Los siguientes síntomas pueden ocurrir debido a pequeños vasos sanguíneos que pueden resultar bloqueados por las células anormales: Erección dolorosa y prolongada (priapismo), visión pobre o ceguera y problemas para pensar o confusión causada por pequeños accidentes cerebrovasculares. Úlceras en las piernas (en adolescentes y adultos).

El objetivo del tratamiento es manejar y controlar los síntomas y reducir la cantidad de crisis. Los pacientes con anemia drepanocítica necesitan tratamiento continuo, incluso si no están experimentando una crisis.

Las personas con esta enfermedad deben tomar suplementos de ácido fólico, el cual ayuda a producir glóbulos rojos nuevos.

Transfusiones de sangre (se pueden administrar regularmente para prevenir accidentes cerebrovasculares). Analgésicos y mucho líquido.

Además se puede suministrar Hidroxicarbamida (Hydrea), un fármaco que en algunas personas puede ayudar a reducir la cantidad de episodios de dolor (incluso dolor torácico y problemas respiratorios). Antibióticos, los cuales ayudan a prevenir infecciones bacterianas, que son frecuentes en niños con enfermedad drepanocítica. Medicamentos para ayudar a reducir la cantidad de hierro en el cuerpo.

➤ **Errores congénitos del metabolismo.**

Los Errores congénitos del metabolismo (ECM) constituyen un desafío para la mayoría de los médicos. La denominación de este grupo de afecciones sucedió hace más de un siglo cuando se describió la alcaptonuria como una enfermedad congénita. En aquellos tiempos, se pensaba en la herencia autosómica recesiva según las leyes de Mendel basándose en investigaciones de consanguinidad y en la presencia de casos familiares. Más tarde se encontró que el mecanismo en juego, para cada una de las enfermedades de este grupo, es un gen mutado que es responsable de la síntesis de una proteína anómala.

El progreso de las descripciones clínicas, de las ciencias básicas y de la tecnología ha llevado desde entonces al reconocimiento de más de 500 enfermedades en este grupo, con una mayor comprensión de su patogenia, mejores posibilidades de detección y diagnóstico, de consejo genético y de tratamiento para muchas de ellas.

La medicina molecular en las últimas décadas ha permitido reconocer la mayoría de las mutaciones genéticas causantes de las alteraciones en la función de cada vía metabólica. Se manifiestan frecuentemente en la infancia, pero pueden hacerlo aún hasta en la adultez.

Cada uno de los ECM considerado aisladamente tiene una prevalencia muy baja, que oscila según la enfermedad entre 1:4.000 a 1:300.000 recién nacidos. Sin embargo, considerados los diferentes ECM en conjunto, estos afectan a más de 1:2.500. En regiones o comunidades con alta frecuencia de uniones entre consanguíneos o con grupos étnicos minoritarios, la presencia de ECM es tan frecuente como 1:748 ó 1:50 nacidos vivos.

Su forma de presentación es muy variable, pudiendo hacerlo como una enfermedad sobreaguda o con síntomas intermitentes o de comienzo tardío o padecer cuadros clínicos crónicos y/o evolutivos.

Algunas enfermedades se diagnostican a través de programas de pesquisa en el recién nacido y otras a partir de la sospecha oportuna del pediatra. El diagnóstico precoz es importante para alcanzar una evolución favorable, evitar la muerte o prevenir secuelas neurológicas permanentes de aquellas afecciones que tienen tratamiento y para ofrecer asesoramiento genético en todos los casos, ya que son, salvo unas pocas excepciones, de herencia autosómica recesiva.

Hay que recordar que los test que se utilizan tienen más sensibilidad que especificidad, por lo que puede haber resultados falsos positivos. Pero el pediatra, que es el primero en encontrarse con el informe, debe estar preparado para explicar las características de la enfermedad que la pesquisa detectó como posible y también aclarar que puede tratarse de un falso positivo, sin generar angustia, acompañando a la familia en el proceso de confirmación y actuando sin demoras.

Se dan esquemas orientadores para el pediatra respecto a como actuar frente a un resultado positivo de cada uno de los ECM pesquisados.

A continuación se mencionan algunos errores congénitos del metabolismo:

Galactosemia: Esta enfermedad puede ser extremadamente grave desde el nacimiento y el niño puede tener síntomas aún antes de recibir el resultado de la pesquisa. La imposibilidad de transformar la galactosa (monosacárido que junto con la

glucosa constituyen la lactosa de la leche) en glucosa, por deficiencia de la galactosa-1-fosfato uridil transferasa (GALT) provoca la acumulación de galactosa-1-fosfato, que tiene efectos tóxicos sobre hígado y riñón. Los síntomas son rechazo del alimento, vómitos, falta de progreso de peso, hepatomegalia, ascitis, signos de laboratorio de compromiso hepático, acidosis metabólica por afectación del túbulo renal proximal. Por esta razón, se sugiere la evaluación clínica temprana del niño antes de seguir con los pasos de la confirmación diagnóstica.

Deficiencia de biotinidasa: El examen que realiza el laboratorio de pesquisa mide el nivel de enzima biotinidasa. La deficiencia de ésta puede no dar síntomas o causar un cuadro grave en el recién nacido con convulsiones o severa acidosis metabólica y lesiones de piel. El tratamiento es muy simple y consiste en administrar biotina por boca, 10 mg/día. Esto no modifica los exámenes confirmatorios. El pediatra puede indicar el tratamiento y contactar con un centro especializado para confirmar el diagnóstico.

Partimos de que las clasificaciones son siempre arbitrarias y se podrían elegir diferentes modalidades para clasificar los ECM. La perspectiva fisiopatológica es la más práctica para orientarse en este grupo de afecciones. Así, se pueden considerar 3 grupos de enfermedades:

Grupo I: Desórdenes que simulan una intoxicación. La alteración genética modifica la síntesis de una proteína que cumple funciones de enzima. Entonces un sustrato A proximal al bloqueo, que no puede ser transformado en B por la deficiencia de la enzima involucrada, se acumula, lo que resulta tóxico para el organismo. Puede afectar

diferentes órganos o sistemas y de ello dependerá la sintomatología. A este grupo pertenecen:

- Alteraciones del metabolismo de aminoácidos (ejemplo: fenilcetonuria, homocistinuria, enfermedad de jarabe de arce, tirosinemia).
- Acidemias orgánicas (ejemplo: academia metilmalónica, propiónica, isovalérica, etc.).
- Defectos en el ciclo de la urea (ejemplo: déficit de ornitina trans carbamilasa: OTC; academia argininosuccínica).
- Alteraciones del metabolismo de azúcares (ejemplo: galactosemia o la intolerancia hereditaria a la fructosa).
- Alteraciones del metabolismo de los metales (ejemplo: enfermedad de Wilson).

Cada una de las enfermedades de este grupo tiene características propias, pero se puede generalizar diciendo que ninguna de ellas afecta el desarrollo fetal, que pueden tener intervalos libres de síntomas y cuando éstos se presentan, son similares a los de una “intoxicación”, pueden ser agudos (vómitos, coma, insuficiencia hepática etc.) o en algunos casos crónicos (falta de crecimiento, retardo madurativo, miocardiopatía etc.).

Grupo II: Desórdenes que comprometen la producción de energía. Son alteraciones en el metabolismo intermedio, en los que los síntomas son secundarios a una deficiencia en la producción o utilización de la energía por los tejidos. Pueden dividirse en defectos a nivel de las mitocondrias o del citoplasma.

Las afecciones a nivel mitocondrial son severas, incluyen acidosis lácticas, desórdenes en la cadena respiratoria mitocondrial y defectos de la oxidación de las grasas.

Las últimas son las únicas de este grupo parcialmente tratables, suelen presentarse en situación de ayuno, cuando el paciente requiere oxidar grasas como fuente de energía, se manifiestan frecuentemente como un síndrome de Reye, o como una miocardiopatía.

Los defectos citoplasmáticos de la utilización de energía son trastornos del metabolismo del glucógeno (glucogenosis). Hiperinsulinismo (hipoglucemia persistente o post prandial).

Estos son pasibles de tratamiento y diagnosticados y tratados precozmente, son menos severos.

Grupo III: Alteraciones en el metabolismo de moléculas complejas. Presentan compromiso de la función de las organelas celulares, con alteración en la síntesis o degradación de moléculas complejas. A este grupo pertenecen:

- Trastornos en la síntesis del colesterol.
- Enfermedades lisosomales como las mucopolisacaridosis, la enfermedad de Gaucher, entre otras.
- Desórdenes de la glicosilación.
- Deficiencia de alfa 1 antitripsina.

➤ **Test del Piccito en Paraguay.**

En Paraguay, la detección temprana de estas patologías es posible gracias al Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental (Test del Piccito),

creado por la Ley 2.13 8/03, el 11 de junio del 2003, que establece la gratuidad y obligatoriedad de la detección neonatal, así conjuntamente surge la importancia de desarrollar una tarea en forma conjunta con los padres, proveedores de la salud, organizaciones públicas y privadas, para que a todo recién nacido en el país se le realice el test del piecito, sin importar en que lugar se llevó a cabo el parto.

Esta Guía tiene por objetivo mejorar y optimizar la calidad de la detección neonatal en el Paraguay, orientando sobre los procedimientos, desde el encuentro con el recién nacido hasta la relocalización del niño o niña para el inicio del tratamiento específico, ya sea del Hipotiroidismo Congénito, la Fibrosis Quística o la Fenilcetonuria.

La sede central del Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental (PPFQRM), se halla ubicada en la ciudad capital de Asunción, en el Centro de Salud N°9, situado en la Ave. Herminio Giménez casi General Aguiar.

Para el logro de los objetivos del Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental (PPFQRM), se realizan convenios y alianzas con las instituciones del estado así como con organizaciones privadas, de manera tal que se establezca un engranaje que permita la sincronización de los objetivos y el cumplimiento de lo dispuesto según las autoridades sanitarias involucradas.

El Convenio de Prestación de Servicios, firmado entre el Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social y la Dirección de Correos, a los 21 días del mes de junio del 2005, establece el usufructo gratuito de una Casilla de Correo, para la recepción de las muestras y franquicia en todo el territorio nacional.

El programa se rige por normativas internacionales y se somete a los controles de calidad internos y externos proveídos por la Fundación Bioquímica Argentina.

El test del piecito es obligatorio y gratuito en todos los servicios públicos del país, siendo Alto Paraná, el departamento con mayor número de muestras realizadas a nivel nacional con un 73% del total de las tomas. Gracias a este procedimiento, 2 pequeños que dieron diagnóstico positivo en el 2013 están en tratamiento.

Estos niños reciben diariamente una pastilla que sustituye la hormona que su organismo no produce, están siendo asistidos por los profesionales de salud de manera gratuita y el tratamiento está cubierto por el Ministerio de Salud de por vida. Los dos menores ya presentan grandes mejoras en los últimos estudios realizados, es decir, un retroceso de la enfermedad y en poco tiempo tendrán una vida normal.

El test del piecito es un estudio que debe hacerse a todo recién nacido, hasta los 30 días y sirve para diagnosticar enfermedades como el hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria y la fibrosis quística que pueden producir retardo físico y mental. Si se detecta antes del primer mes de vida, el niño tiene la oportunidad de un tratamiento y una vida normal.

La Metabolopatía es la prueba de talón utilizada para la detección precoz de enfermedades endócrinas y metabólicas en el periodo neonatal. El trabajador de la salud, utilizando una pequeña lanceta estéril, realiza una punción en el talón del/a bebé para extraer unas gotitas de sangre, las cuales serán recogidas en un papel de filtro. Una vez seca esta muestra, será enviada al Laboratorio del Programa Nacional de Fibrosis Quística y Retardo Mental para su análisis.

El Test del Piecito tuvo su puntapié inicial en el país en el mes de octubre de 1999. Actualmente, se cuenta con sitios de toma de muestra en las 18 Regiones Sanitarias, instalados en los hospitales, centros y puestos de salud dependientes del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social.

El programa no solo se hace cargo del diagnóstico de las patologías investigadas, sino también del tratamiento y seguimiento de los pacientes, mediante la realización de análisis de control, provisión de medicamentos, alimentos especiales, y la atención por parte de profesionales médicos especialistas.

Profesionales del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social recomiendan que todo bebé nacido en territorio paraguayo debe hacerse este estudio en el momento del alta hospitalaria o cuando acude para su primera vacuna BCG. Idealmente debe practicarse entre los 2 y 7 días de vida, este diagnóstico es obligatorio y gratuito.

Se recomienda que el bebé esté en los brazos de la madre, con los pies hacia abajo, lo que permite un mayor flujo de sangre y mejor manejo del bebé.

Si el alta hospitalaria y la toma de muestra se realizan antes de las 48 horas de vida, en ciertos casos será necesario repetir el examen, para lo cual se sugiere el control pediátrico.

El programa se sustenta en el marco legal establecido a tales efectos y que se puede resumir de la siguiente manera:

- Ley 2.13 8/03 de Creación del Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental, producido por el Hipotiroidismo Congénito y de Fenilcetonuria.
- Artículo 1º.- El objeto de esta ley es prevenir la Fibrosis Quística y el Retardo Mental producido por el Hipotiroidismo Congénito y la Fenilcetonuria y sus consecuencias en los recién nacidos en todos los centros públicos y privados de atención a la salud del Paraguay.
- Artículo 2º.- Aféctese al Gabinete del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, como responsable de la planificación y ejecución del mencionado proyecto en coordinación con el Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud. Incorporado a la Dirección General de Programas de Salud, por el Decreto N° 2.126, del 13 de abril del 2004.
- Artículo 3º.- Se preverá en el Presupuesto General de la Nación los fondos para cubrir los gastos que demandará lo establecido en el Art. 1, de la presente Ley.
- Artículo 4º.- Las instituciones de atención a la salud, tanto públicas como privadas de todo el país, donde se producen nacimientos, estarán obligadas a realizar los estudios correspondientes a todos los recién nacidos, y a denunciar los casos de Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria y de Fibrosis Quística ante los responsables del programa correspondiente.
- Artículo 5º.- En el caso del recién nacido cuyo nacimiento no haya sido atendido por profesionales de la medicina ni ingresado posteriormente a un servicio asistencial o se retire antes de las veinticuatro horas, los padres, tutores o guardadores estarán obligados a concurrir dentro de los siete días del

nacimiento a un centro asistencial, a los efectos de proceder a la toma de muestras para la realización de los estudios.

- Artículo 6º.- El estudio para la detección de la Fibrosis Quística, del Hipotiroidismo y de la Fenilcetonuria, se hará mediante las pruebas técnicas correspondientes.
- Artículo 7º.- Todos los casos detectados dentro del programa de detección neonatal en aplicación de la presente Ley deberán ser tratados dentro del programa correspondiente.

El Programa Nacional de Prevención de la Fibrosis Quística y el Retardo Mental cuenta con la página web www.piecito.org, en la cual se pueden encontrar los resultados del “Test del piccito”. El estudio se efectúa a los niños recién nacidos para detectar precozmente las enfermedades congénitas y, de esta manera, evitar su desarrollo.

Este sistema es de mucha utilidad para las madres, ya que muchas veces encuentran dificultades para asistir a los centros asistenciales a retirar los resultados.

Se piden algunos datos que se encuentran en la hoja de toma de muestra que se le da a la mamá y, al cargar esos datos, ya se tiene el resultado del bebé.

Se considera que el servicio virtual contribuye a aumentar la cobertura de los tratamientos, pues resulta más fácil saber dónde residen los niños cuyos resultados dieron positivo a alguna de las enfermedades del test.

4. DISEÑO METODOLÓGICO.

4.1. Tipo de estudio: Descriptivo, analítico, trasversal, retrospectivo, con metodología cuali-cuantitativa.

4.2. Población o universo de estudio: Pacientes que se realizaron el Test del piccito en la Unidad de Salud de la Familia de Capitán Meza Km. 16.

4.3. Muestra de estudio: Se tomó una muestra representada por los pacientes que se realizaron el Test del Piccito en la USF durante los meses de Enero a Junio del 2015 y se revisaron en total 22 historias clínicas de niños a los que se les realizó el tamizaje neonatal.

4.4. Procedimientos para la recolección de datos: Se recurrió a la revisión de las fichas para la toma de los datos referentes a los resultados del Test del Piccito y las características demográficas de los niños, durante los meses de Enero a Abril del 20145.

4.5. Instrumentos de Recolección de Datos: Se confeccionó un instrumento de tipo planilla de datos organizada de acuerdo a las variables involucradas en el estudio.

4.6. Procesamientos de los Datos Obtenidos: Los datos obtenidos fueron procesados a través del programa informático Excel 2010 para representar los gráficos y tablas correspondientes.

4.7. Análisis de los datos obtenidos: Los datos obtenidos fueron analizados y presentados teniendo en cuenta los objetivos específicos de la investigación.

4.8. Conclusiones: El trabajo se concluyó pretendiendo dar respuesta al objetivo general y objetivos específicos que se plantearon al inicio del trabajo.

5. ANÁLISIS Y DISCUSIÓN DE LOS RESULTADOS.

Para el análisis y discusión de los resultados primeramente se analizan los que corresponden con las características de los pacientes y posteriormente se analizan los resultados correspondientes a los del Test del Piccito en el periodo de estudio.

5.1. Análisis de los resultados según las características de los pacientes.

En la investigación se estudiaron 22 niños pertenecientes a la Unidad de Salud de la Familia de Capitán Meza Km. 16, las frecuencias absolutas y porcentajes se muestran en la Tabla 1.

Tabla 1: Frecuencias absolutas y relativas en porcentajes de Test del Piccito realizados.

MESES	Cantidad de niños estudiados	Por ciento
ENERO	2	9,09
FEBRERO	2	9,09
MARZO	4	18,18
ABRIL	5	22,73
MAYO	5	22,73
JUNIO	4	18,18
TOTAL	22	100

Como se muestra en la tabla 1 los meses de Abril y Mayo fueron los que más Test del Piccito realizaron durante el periodo de estudio con un 22,73 % cada uno.

El Grafico 1 muestra las cantidades de niños estudiados según el sexo.

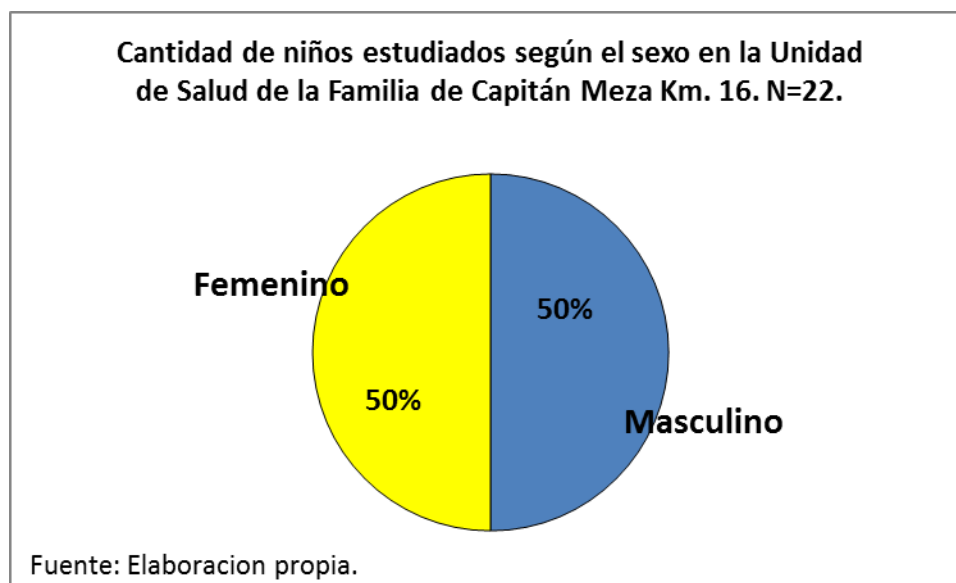


Grafico 1: Cantidad de niños estudiados según el sexo en la Unidad de Salud de la Familia de Capitán Meza Km. 16 durante los meses de Enero a Junio del 2015. N=22.

En este caso, se puede observar que hay una perfecta coincidencia entre la cantidad de niños estudiados según el sexo, resultado evidentemente posible si se tiene en cuenta que el examen se realiza a la mayor cantidad de niños posibles, independientemente de su género.

En el Grafico 2 se muestran las cantidades de niños estudiados según la procedencia, teniendo en cuenta el área urbana de Capitán Meza y sus áreas rurales circundantes.

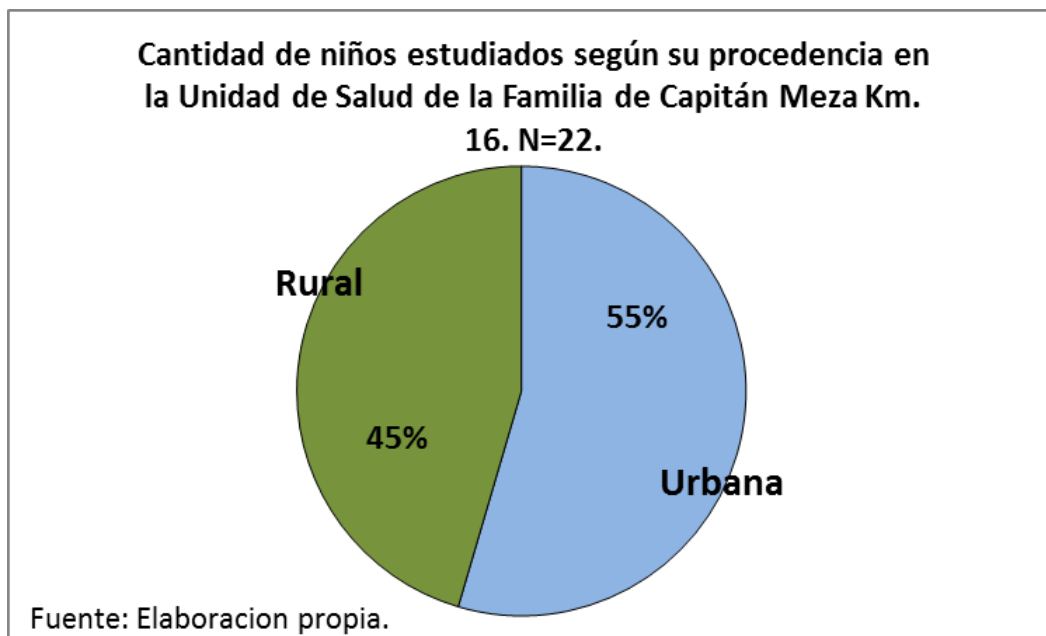


Gráfico 2: Cantidad de niños estudiados según su procedencia en la Unidad de Salud de la Familia de Capitán Meza Km. 16 durante los meses de Enero a Junio del 2015. N=22.

En el caso de la procedencia de los niños existe una ligera superioridad, aunque muy leve, en los niños procedentes de zonas urbanas, quizás debido a que en las zonas rurales se realizan muchos nacimientos domiciliarios y estos niños podrían nunca llegar a una institución hospitalaria para realizarse la prueba, aunque con el aumento de la cobertura de salud este fenómeno cada día es menor.

5.2. Análisis de los resultados según los resultados del Test del piccito.

Afortunadamente como resultado de este trabajo se constató que durante el periodo de estudio, el 100 % de los niños examinados tuvieron resultados negativos al Test del piccito.

En el Gráfico 3 se muestran los detalles según los resultados que fueron entregados a los padres en relación con los exámenes totales realizados.

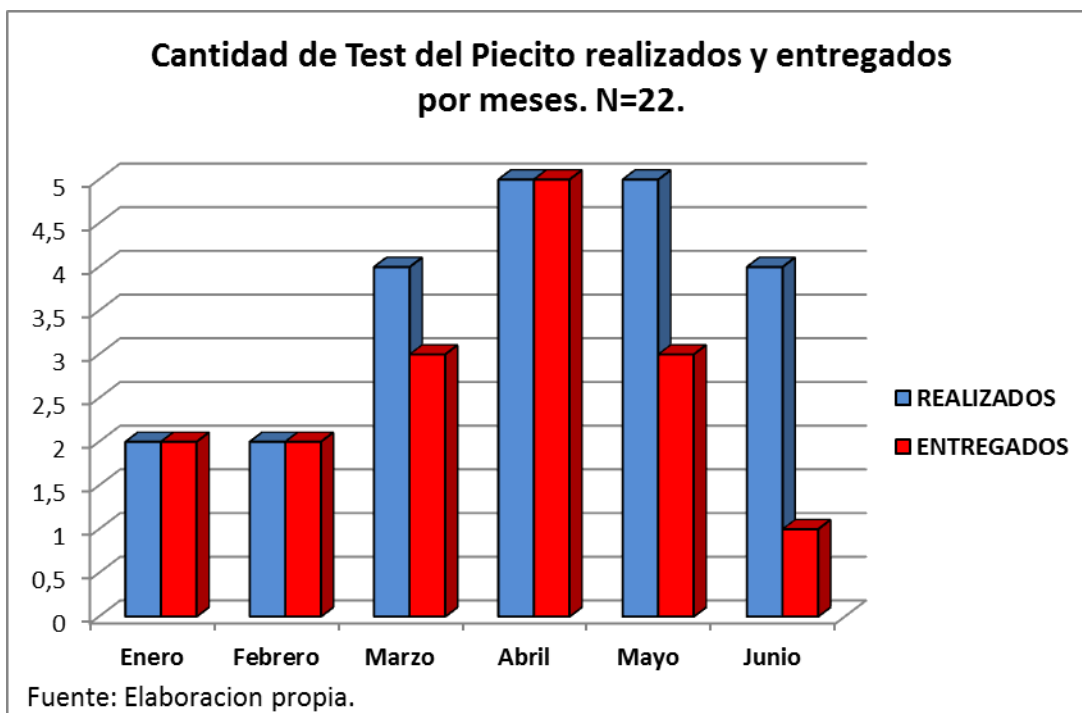


Gráfico 3: Cantidad de Test del Piccito realizados y entregados por meses en la Unidad de Salud de la Familia de Capitán Meza Km. 16 durante los meses de Enero a Junio del 2015. N=22.

La gran mayoría de los resultados se entregan adecuadamente a los padres, solamente el 27,27% no había sido retirado en el momento de la toma de los datos, fundamentalmente los que correspondían a los dos últimos meses del periodo de estudio, lo que puede inferir que sería debido a que hacia menos tiempo que fueron practicados los exámenes. Si además se tiene en cuenta que todos los resultados son negativos pues entonces esto toma menos importancia aun.

Otros resultados obtenidos durante el proceso de revisión de las fichas son los siguientes:

- Las muestras se toman cuando los recién nacidos acuden a su control en la USF o en las visitas domiciliarias realizadas por las zonas de estudio.
- Todas las muestras son tomadas antes de los 8 días posteriores al nacimiento.
- Las muestras tomadas se envían a la Séptima Región Sanitaria cada 22-28 días para su procesamiento.
- Aproximadamente un mes después se retiran los resultados obtenidos.
- Los resultados llegan a los padres a través del retiro personal de la USF o en las visitas domiciliarias realizadas por parte de los profesionales de salud.

6. CONCLUSIONES.

En relación a los resultados analizados y discutidos en esta investigación y teniendo en cuenta los objetivos propuestos se concluye lo siguiente:

- El sexo de los recién nacidos y sus lugares de procedencia no determinan la realización o no de los exámenes. Si bien el hecho de vivir en zonas alejadas pudiera significar un contratiempo en la accesibilidad al sistema de salud.
- Más del 75% de los resultados son entregados a los padres en tiempo y forma adecuados.
- El 100% de los exámenes fueron negativos durante el periodo de estudio.
- Desde la toma de la muestra hasta la entrega de los resultados transcurren aproximadamente dos meses.
- Si los padres no se acercan a retirar los resultados estos se les llevan a su casa durante las visitas domiciliarias que se realizan como parte del trabajo de la atención primaria que desarrolla la USF de Capitán Meza Km. 16.

7. RECOMENDACIONES.

- Se recomienda a la Dirección de Salud de la USF del Capitán Meza a tener en cuenta el protocolo de trabajo del tamizaje neonatal y evaluar la efectividad del mismo con el objetivo de adecuar el mismo a sus condiciones y corregir cualquier deficiencia que pueda ser detectada.
- Se recomienda a la Unidad de Salud de la Familia a trabajar en función del mejoramiento del diagnóstico de enfermedades en recién nacidos a través del Test del Piccito, elevando la calidad de atención y acortando los tiempos de entrega de los resultados.
- Se recomienda al colectivo de profesionales del área de trabajo a participar en superaciones y actualizaciones referentes al tema.

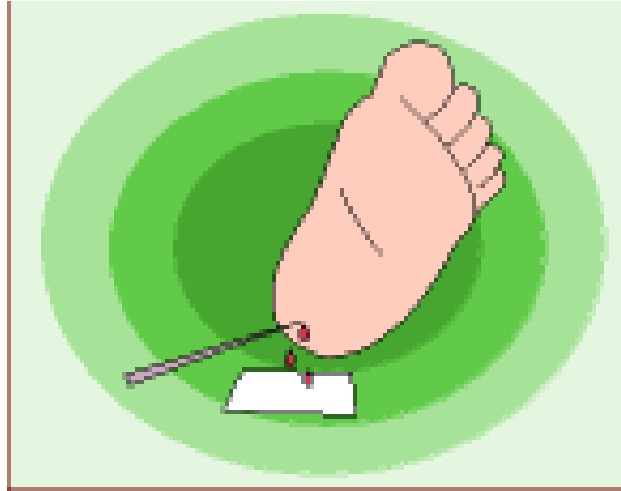
8. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.

- Acosta J. Hipotiroidismo Congénito: resultados del Programa y prevalencia en la Clínica Hospital Mochis. Revista de Especialidades Médico-Quirúrgicas. 2003;8 (2):16-20.
- American Dietetic Association. Providing nutrition services for infants, children, and adults with developmental disabilities and special health care needs. J Am Diet Assoc. Jan 2004; 104(1): 97-107.
- Bay L. B. Sociedad Argentina de Pediatría. Secretaría de Educación Continua. Errores congénitos del metabolismo.
- Becerra C: Hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria en el niño. Revista Chilena de Pediatría. 2008; 79: 96-102.
- Espada M, Dulín E. Comisión errores metabólicos (SEQC). Procedimiento para la obtención y recogida de especímenes de sangre sobre papel de filtro en los programas de detección precoz neonatal de errores congénitos del metabolismo. Química Clínica 2001; 20: 81-88.
- Gámez E. G, Mariano M. A, Briceño S. B, Rodríguez, G. R. Valores Normales de la hormona estimulante de la tiroides en el recién nacido sano. Revista Mexicana de Pediatría. 1993;60 (2):41-42.
- Gruñeiro-Papendieck L, Bengolea S.V. Recomendaciones para los programas de pesquisa neonatal de hipotiroidismo congénito. Archivo Argentino de Pediatría. 2000; 98(4):244.

- Vela-Amieva M. y Col. Acta Pediátrica de México. Volumen 33, Núm. 6, noviembre-diciembre. 2012.

9. Anexos.

9.1. Zona más adecuada para la realización del Test del Piecito.



9.2. Muestra de propagandas realizadas acerca de la temática (algunos textos fueron distorsionados por asuntos éticos).

El Hipotiroidismo no tratado oportunamente puede ser grave

El efecto que causa el hipotiroidismo sobre el cerebro puede ser irreversible! El retraso en el aprendizaje con el tiempo y así el niño o la niña termina (ata.)

- sostener la cabeza.
- caminar.
- hablar.
- decir sus primeras palabras.
- caminar.

Puede causar seriedad grave como: estiramiento, problemas de audición (sordera), trastornos del lenguaje (no pronuncia correctamente y no se le entiende).

Disminuye el aprendizaje, que recién se logra más tarde como los otros niños.

Puede haber problemas importantes en otros órganos:

El corazón:

- Late muy lento.
- Soplos.
- Disnea persistente.
- Y hasta fallo cardíaco.

El crecimiento:

- No sube de peso.
- No crece, puede llegar a anorexia.
- Se hincha: manos, pies, lengua, párpados, luego todo el cuerpo.

La sangre:

- Anemia que puede convertirse en grave.

13

9.3. Solicitud para la toma de datos.

Hohenau, 09 de Julio del 2015

Director

USF Capitán Meza Km. 16.

Presente.

Me dirijo a Ud. a fin de solicitarle, con motivos de la culminación de mis estudios para recibirme como Magister en Materno Infantil y Obstetricia, autorización para realizar el muestreo y la toma de datos referentes a mi trabajo de investigación y desarrollo de la Tesis de postgrado.

El título del trabajo en el siguiente:

Trascendencia del Test del Piccito en la Unidad de Salud de la Familia de Capitán Meza Km. 16 durante los meses de Enero a Junio del 2015.

Esperando una favorable acogida a la presente nota, aprovecho la ocasión para saludarle muy atentamente.

.....

Sofía Rodríguez.