

Dirección de Educación e Investigación

Subdirección de Formación de Recursos Humanos para la Salud

Escuela de Enfermería

ESCUELA DE ENFERMERIA DE LA SECRETARIA DE SALUD DEL D.F

(Con estudios incorporados a la UNAM)

TEMA:

TAMIZ NEONATAL

TESINA

Para obtener el título de:

LICENCIADA EN ENFERMERIA Y OBSTETRICIA

P R E S E N T A:

LOPEZ IBARRA BLANCA ESTELA

Matricula:

400541408

DIRECTORA DE TESINA

MTRA.SOTOMAYOR SANCHEZ SANDRA M.

MEXICO D.F.2009



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central

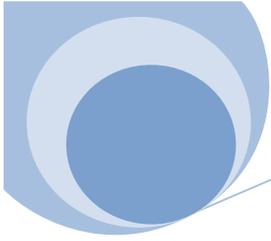


UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.



**El tamiz neonatal se ha convertido, después
de las vacunas, en el procedimiento más
aceptado en la prevención pediátrica**



QUIERO EXPRESAR MI AGRADECIMIENTO

A MI HIJO.

- 3 -

Sabiendo que jamás existirá una forma de agradecer una vida de lucha, sacrificio y esfuerzo constantes, sólo deseo que entiendas que el logro mío, es el logro tuyo, que mi esfuerzo es inspirado en ti, y que mi único ideal eres tú.

A MIS PAPAS:

Porque han sido el soporte de todos estos años de formación profesional y que gracias a su apoyo me encuentro en donde ahora me encuentro.

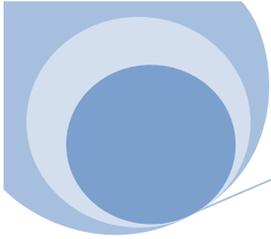
A MI ASESORA DE TESIS

Por su apoyo, comprensión y paciencia quien sin su ayuda me permitió sentir poder lograr lo que me proponga en la vida



ÍNDICE

INTRODUCCIÓN.	6
JUSTIFICACIÓN.	9
OBJETIVOS.	13
1. MARCO TEÓRICO.	14
1.1. Antecedentes del Tamiz Neonatal.	18
1.2. Epidemiología.	21
1.3. Definición del Tamiz Neonatal.	22
1.4. Características del Papel Filtro.	23
2. CLASIFICACIÓN.	
2.1. Tamiz Neonatal Básico	24
2.2. Tamiz Ampliado.	24
3. INTERVENCIÓN EN EL PROCESO PARA TOMA DEL TAMIZ NEONATAL EN EL TALÓN.	
3.1. Definición	25
3.2. Ficha de identificación	25
3.3. Material y Equipo	26
3.4. Medidas de seguridad para una mejor muestra	27
IV. INTERVENCIÓN EN EL PROCESO PARA TOMA DEL TAMIZ NEONATAL EN EL CORDÓN UMBILICAL.	
4.1. Definición	29
4.2. Ficha de identificación	29
4.3. Material y Equipo	29
4.4. Medidas de Seguridad para una mejor muestra	30



V. TOMA DE MUESTRA EN CASOS ESPECIALES.

5.1 Prematuros, Síndrome Dawn e hijos de Madres HC	31
---	-----------

VI. HIPOTIROIDISMO CONGENITO, ENFERMEDAD DE DETECCIÓN OPORTUNA POR LA PRUEBA DEL (TN)

6.1. Historia del Hipotiroidismo Congénito	34
6.2. Definición	35
6.3. Etiología y Clasificación	36
6.4. Datos Clínicos más Frecuentes	37
6.5. Diagnostico	38
6.6 Aspectos Genéticos	38
6.7. Tratamientos	39
6.8 Pronostico	40
6.9 Vigilancia del paciente con HC	41

VII. IMPORTANCIA DE LA DETECCION DEL HIPOTIOIDISMO

7.1 Alcance del Programa y retos por cumplir	42
---	-----------

CONCLUSION

ANEXOS

BIBLIOGRAFIA

GLOSARIO

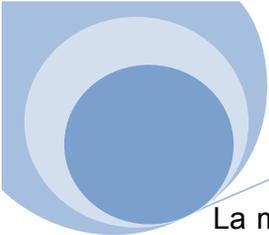


INTRODUCCIÓN

Dentro de la evolución y desarrollo de toda sociedad existen movimientos y eventos naturales que permiten su evolución o extinción como conjunto dentro de estos movimientos tenemos la natalidad, morbilidad y la mortalidad de sus individuos, todos estos movimientos implican necesidades intrínsecas tanto de recursos monetarios como humanos, los organismos internacionales de salud han estado promoviendo una mejora del estado de salud de los individuos que integran a las diversas sociedades con el principio de que una persona con salud puede adaptarse y enfrentar de mejor forma las exigencias existenciales durante su vida y contribuir a un desarrollo y evolución de su sociedad y su especie.

- 6 -

Dentro de los recursos humanos un pilar fundamental para cumplir los diferentes programas de salud de las diferentes naciones es el personal de enfermería y que gracias al compromiso que se ha podido alcanzar las metas y objetivos de diversos programas de salud. Como mencionare el programa nacional de Tamiz Neonatal (TN), en los inicios de este programa la cobertura de la población neonatal era menor de un 50% en los hospitales del sector salud y aun menor en las unidades de asistencia privadas, a pesar de su difusión y educación de este programa hacia las madres, y ante el alta de manera inmediata de las pacientes de parto eutócicos, estas no regresaban para la toma de la muestra de los recién nacidos y en el mejor de los casos regresaban pero la mayoría de las veces en forma tardía para la toma de muestra, detección de casos sospechosos, reubicación del paciente sospechoso de esta patología confirmación del diagnostico y tratamiento oportuno. Actualmente este programa abarca el 90% de la población neonatal del país pero aun falta un 10% para alcanzar la cobertura total de esta población.



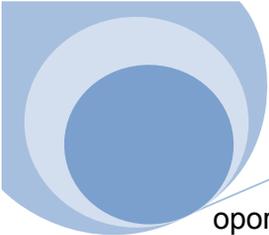
La mortalidad materna e infantil son dos de los indicadores más relevantes de injusticia social e inequidad de género, que afectan primordialmente a las entidades federativas con menor desarrollo socioeconómico, a las comunidades rurales y a las poblaciones indígenas. Hoy en día se estima que en nuestro país se embarazan anualmente alrededor de 2.5 millones de mujeres, y 370 mil partos aproximadamente no son atendidos en instituciones de salud públicas o privadas, con las consecuentes repercusiones en la calidad de la atención. Diariamente se registran en México cuatro defunciones maternas y 110 muertes de niños y niñas menores de un año de edad, la mayoría por causas son prevenibles mediante una buena atención médica. Para atender estos importantes problemas de injusticia social, el Programa Nacional de Salud 2001-2006 ¹ ha implementado diversos programas para una atención médica uniforme, con la intención de brindar una atención de calidad a la población neonatal.

Entre las principales causas de mortalidad neonatal destacan: ¹

- 1.-Hipoxia y asfixia.
- 2.-Prematurez.
- 3.-Bajo peso al nacer.
- 4.-Membrana hialina.
- 5.-Sepsis bacteriana del recién nacido.
- 6.-Malformaciones congénitas o algunos defectos al nacimiento.

La falta de coordinación interinstitucional ha originado que no se disponga del total de la información sobre la detección de defectos al nacimiento (Hipotiroidismo Congénito), sin embargo la información de las tres principales instituciones del sector salud señala que se tuvo una cobertura de 75.9% para el 2000, del total de nacimientos registrados en el país misma que actualmente se encuentra cercana al 90%; con ello se ha limitado la posibilidad de tratar

¹ SECRETARIA DE SALUD, SUBSECRETARIA DE PREVENCIÓN Y PROTECCIÓN DE LA SALUD, EN: PROGRAMA DE ACCIÓN "ARRANQUE PAREJO EN LA VIDA" PRIMERA EDICIÓN 2002



oportunamente a todas las niñas y niños con este tipo de deficiencias metabólicas congénitas.

La tasa de mortalidad infantil en la última década muestra una tendencia descendente, pasando de 23.9 a 13.8 muertes en menores de un año por 1 000 nacimientos vivos registrados, en el período 1990-2000. Se estima que en nuestro país anualmente nacen alrededor de 2.1 millones de niñas y niños, de los cuales mueren 20 000 durante su primer mes de vida y 40 000 fallecen antes de cumplir el primer año de edad; más del 50% de estas defunciones se deben a afecciones originadas en el período perinatal, el resto, aún se siguen muriendo por diarreas, infecciones respiratorias agudas u otras causas prevenibles mediante una buena atención médica. ¹

Si bien existen numerosas causas de discapacidad, una de las más importantes son los defectos al nacimiento (DAN). La lista de defectos al nacimiento y patologías perinatales causantes de discapacidad, es larga y continuamente en expansión. Sin embargo, dentro de estas se ha considerado una lista de padecimientos, sin ser de ninguna manera exhaustiva y por supuesto siendo expandible, por su magnitud y trascendencia epidemiológica, así como por la disponibilidad de estrategias para su prevención, diagnóstico y manejo oportuno. ²

Se calcula que uno de cada 50 nacidos vivos presenta algún defecto al nacimiento, es decir, alguna anomalía en la estructura, función o metabolismo del organismo, y que resulta en discapacidad física o mental con gravedad variable y en algunos casos en la muerte de niños y niñas. Estos padecimientos ocupan el segundo lugar entre las muertes infantiles en nuestro país. ²

² SECRETARÍA DE SALUD, PROGRAMA DE ACCIÓN ARRANQUE PQREJO, EN: Lineamientos Técnicos para la organización y funcionamiento de los "Servicios Integrales Para La Prevención de la Discapacidad" (SINDIS) Versión Preliminar



JUSTIFICACIÓN

El Tamiz Neonatal (TN) es una prueba de suma importancia para la salud y la medicina preventiva.

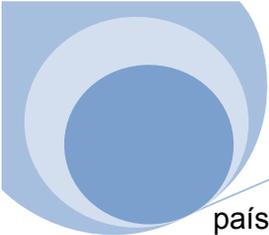
El Tamiz Neonatal no solo es una prueba más de laboratorio, si no una medida de detección temprana e intervención oportuna en los casos positivos para evitar la morbilidad adjunta de algunos trastornos de origen congénito, como es el Hipotiroidismo Congénito (HC).

En México, se estima que 1 de cada 2,537 recién nacidos presentan Hipotiroidismo Congénito, esta frecuencia es extraordinariamente alta en relación a otros países. Independientemente de la etiología del HC, el cuadro clínico es el mismo, y al nacimiento menos del 5% de los recién nacidos presentan signos y síntomas de hipotiroidismo, éstos se van haciendo evidentes en el transcurso de los primeros meses de vida. ³

El Programa del TN es uno de los programas prioritarios y, una de las estrategias sustantivas del Programa Nacional de Salud 2001-2006 estipulado en la Norma Oficial Mexicana del Diario Oficial de la Federación (NOM-007-SSA2-1993). Con el fin de optimizar el dicho Programa actualmente se requiere la coordinación de un equipo multidisciplinario con objetivos futuros, delimitados y específicos dentro de los cuales es indispensable la presencia del profesional de enfermería, así como su compromiso para que sean alcanzadas sus metas. ³

En México se calcula que uno de cada 50 nacidos vivos presenta algún defecto al nacimiento, es decir, alguna anomalía en la estructura, función o metabolismo del organismo, y que resulta en discapacidad física o mental con gravedad variable y en algunos casos en la muerte de niños y niñas. Estos padecimientos ocupan el segundo lugar entre las muertes infantiles en nuestro

³SECRETARÍA DE SALUD, CENTRO NACIONAL DE EQUIDAD DE GÉNERO Y SALUD REPRODUCTIVA, EN: TAMIZ NEONATAL DETECCIÓN Y TRATAMIENTO OPORTUNO E INTEGRAL DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO, LINEAMIENTO TÉCNICO, Primera edición abril 2007 México D.F.³



país. En 1999 se registraron en México más de 7,000 defunciones en menores de un año por esta razón.

De los defectos al nacimiento graves, es decir, aquellos que ponen en peligro la vida o la función de manera importante, solo son diagnosticados del 3 a 4% de los niños durante su primer año de vida.

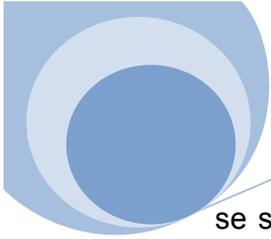
Aproximadamente 100,000 a 150,000 casos de DAN se diagnostican al nacer; de ellos cerca de 6,000 mueren en los primeros 28 días de vida y unos 2,000 mueren antes de alcanzar el primer año de vida, quedando 92,000 a 142,000 niños vivos con diferentes grados de afectación. ²

El diagnóstico temprano y tratamiento oportuno limita el daño y gravedad de la discapacidad, por estas razones se ha considerado al Hipotiroidismo congénito como una urgencia pediátrica, que debe diagnosticarse y tratarse lo más pronto posible, la toma de la muestra del TN, deberá realizarse antes de las 72 hrs de nacimiento. ³

Los niño (as) con Hipotiroidismo que no reciben tratamiento oportuno, sufren diversos grados de retraso mental, retraso de crecimiento y desarrollo que limita su inclusión en la sociedad y en la vida productiva, lo cual representa un costo para el individuo, familia y sociedad. En México, en el año 2001, encontramos que tener un resultado sospechoso de HC, teóricamente eleva el riesgo de fallecer en 1.9 veces. De allí que cuando se notifique a un RN como sospechoso de HC se debe proceder de manera verdaderamente urgente para su localización, confirmación e inicio de tratamiento inmediato, no sólo para proteger la integridad neurológica y prevenir discapacidad, sino también para disminuir el riesgo de muerte. ⁴

No existen estadísticas que informen de defectos congénitos basados en la población, y sus repercusiones en la morbilidad infantil, ni la tasa de retraso mental secundarias a un tratamiento tardío del hipotiroidismo congénito, pero

⁴ Vela A Marcela Epidemiología del hipotiroidismo congénito en México. Salud pública de México, vol. 46 No 2, marzo abril de 2004 pp. 141- 148



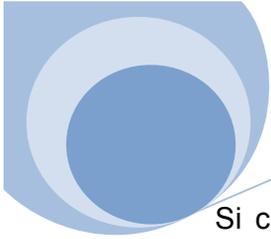
se sabe que el hipotiroidismo congénito es la primer causa de retraso mental prevenible en México ⁵ es importante recalcar que en México se han tamizado en la SSA 4 052 782 niños y detectaron 1 576 casos que el inicio del tratamiento oportuno.⁴

En México, 2.2 millones de personas sufren algún tipo de discapacidad física o mental, lo que representa el 2.3% de la población total del país. Cerca del 20% de los individuos discapacitados nacen con el problema, y se estima que 11.5% de la población discapacitada tiene de 0 a 14 años. ²

El Personal de enfermería es parte esencial para el cumplimiento y mejoramiento de las metas hasta ahora alcanzadas ya que solo con la colaboración de este se podrán mejorar la correcta aplicación de los lineamientos técnicos y médicos que permitan abarcar el 100% de la población neonatal en México si analizamos algunos estudios realizados a la aplicación del tamiz neonatal encontraremos que aun existe fallas en varios puntos de su aplicación y en muchos de estos el personal de enfermería participa en forma importante y en algunos otros casi de forma exclusiva. ¿Qué tanto queda por hacer? aún es incierto, las dificultades logísticas se ponen de manifiesto por el hecho de que ante la escases de camas obstétricas, un número importante de recién nacidos aquellos cuyo parto no fue complicado, sean dados de alta antes de 24 horas de vida. Esto implica una limitante en la toma de muestras del TN, inicialmente sólo se tamizaba, a la mitad de los recién nacidos en maternidades de seguridad social, y menos de la mitad en las que atienden a la población abierta, un 75.9% en el 2000 y de un 90% en el 2008. Se han hecho diversos esfuerzos para invitar a las madres a que posteriormente lleven a sus hijos a la toma de la muestra de sangre para el tamiz neonatal.

Es responsabilidad de cada hospital que una enfermera les explique la importancia de la toma de esta muestra ejemplificándoles los destinos tan diferentes de los recién nacidos con y sin tamiz neonatal. ⁶

⁵ E).-Marrero G Nevis, Hipotiroidismo Congénito historia e impacto de tamizaje. Rev. Bioed Vol. 11 No 4 octubre diciembre 2000; pp. 283-292



Si comparamos los logros entre 1994 y actuales podremos observar el gran avance en los objetivos y metas alcanzados: ⁶

Cobertura del Programa nacional de Tamiz neonatal:

1994	2000	2008
Menor al 50% a nivel de hospitales del sector salud	75.9% de la población nacional	90% de la población nacional

12

Cobertura en el Instituto Nacional de Perinatología I.E.R.

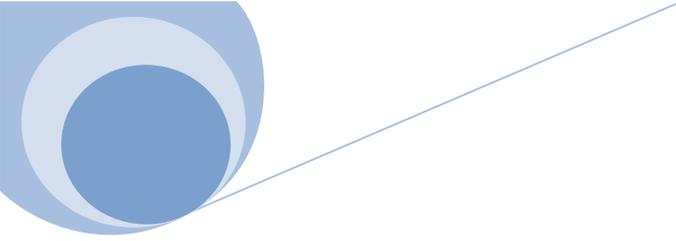
1994	2000	2008
90%	93%	98% y a todos los niños con HC se les da seguimiento

Acciones que han permitido alcanzar esta cifra: ⁶

- Promoción del programa Nacional de Tamiz Neonatal
- Educación de la población materna
- Adecuada toma de muestra del Tamiz Neonatal
- Elaboración de la ficha de identificación con información adecuada

Es importante recalcar que en todas estas acciones el personal de enfermería ha tenido una involucración preponderante. Pero aun faltan expectativas por cubrir.

⁶ Velázquez h Antonio Tamiz neonatal para hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria. Salud pública vol. 36 N 3 mayo-junio 1994 pp. 249-256.



OBJETIVOS

13

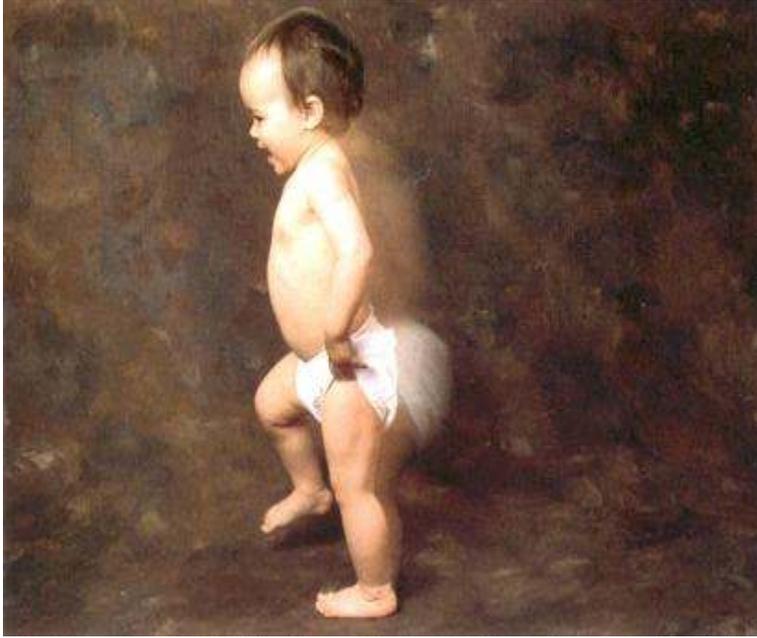
General:

- Reconocer, la importancia y trascendencia que tiene al realizar por enfermería, la prueba diagnóstica tamiz neonatal (TN) como medida preventiva y detección del Hipotiroidismo Congénito (H.C) en el recién nacido.

Específicos:

- Aportar información, y fundamentada teóricamente sobre el tamiz neonatal, como medida preventiva de trastornos metabólicos, como es Hipotiroidismo Congénito, (H.C).
- Proporcionar información documentada al profesional de enfermería para realizar una adecuada promoción y realización del tamiz neonatal.
- Promover las medidas y técnicas para una mejor toma del tamiz neonatal.

CAPITULO I



MARCO CONCEPTUAL



El Tamiz Neonatal (TN), es un programa que he seleccionado como un tema en el que enfermería puede interactuar entre el personal interdisciplinario para que las metas y objetivos de dicho programa de salud sean alcanzadas.

En México, en el año 2001, encontramos que tener un resultado sospechoso de tamiz neonatal teóricamente eleva el riesgo de fallecer en 1.9 veces. De allí que cuando se notifique a un RN como sospechoso de HTC se debe proceder de manera verdaderamente urgente para su localización, confirmación e inicio de tratamiento inmediato, no sólo para proteger la integridad neurológica y prevenir discapacidad, sino también para disminuir el riesgo de muerte. ⁴

En el desarrollo de este programa enfermería participa no solo en uno sino en varias tareas y a diferentes niveles, de atención, siendo un pilar fundamental para que este logre las altas metas impuestas, contribuyendo con esto a una mejora sustancial del estado de salud de una población o a la disminución de la morbilidad y mortalidad en este caso de la población neonatal de México.

Nuestra participación como enfermeras, nos permite desarrollarnos y crecer profesionalmente ya que las tareas en las que participamos son muy variadas y nos exigen prepararnos y en algunos casos actualizarnos para desempeñar correctamente una función determinada. Inicio señalando nuestra participación, en el ámbito de difusión, promoción y educativo de la población en este caso principalmente materna para su consentimiento y aceptación de la toma de muestras para la realización del Tamiz Neonatal.

Esta tarea es sumamente ardua y representa un reto inimaginable ya que en nuestro país aun existen temores y tabús que hacen que muchos manejos médicos no sean aceptados, por lo que durante la impartición de estos cursos el personal de enfermería deberá de conocer ampliamente el tema y ser capaz de disipar cualquier duda que exista en la población a quien está dirigida la información, es importante recordar que existen varios niveles de atención hacia los pacientes por lo que el desarrollo del material de apoyo será sumamente variado ya que en alguna instancias se podrá contar con el apoyo de elementos técnicos como los videos, conferencias o diapositivas que faciliten la difusión de estos programas, sin embargo existirán lugares en donde



la elaboración de rota folios será la única manera de poder impartir los cursos correspondientes. Para ilustrar la inmensa labor en este punto basta con referir las grandes deficiencias que existen en el estado de California en los Estados Unidos de Norte América en donde en estudios realizados se encontró que 4 de cada 5 pacientes respondieron que creían que el tamiz neonatal era muy importante para los padres y únicamente en uno de cada tres casos los padres, fueron informados acerca de este. Menos de la mitad de los pediatras (38%) o del personal del hospital (36%) informaron acerca del tamiz neonatal y únicamente un 61% de estos padres tenían el folleto o fascículo educacional que es obligatorio que sea entregado a todas las futuras madres en California. ⁷

La educación del personal estatal de cuidados prenatales no está cumpliendo con su responsabilidad legal.⁷ Si en países con mayor desarrollo e infraestructura que el nuestro se observo una falta importante de comunicación y educación hacia las futuras madres es fácil imaginar la realidad de nuestro país en donde no contamos con estudios que nos reflejen esta realidad nacional. Si bien existen logros evidentes entre el inicio de este programa y la situación actual que van de una cobertura menor del 50% a una actual del 90% aun faltan grandes retos por enfrentar. ⁷

Otro punto en el que el personal de enfermería interviene ampliamente es en la toma de muestras sanguíneas ya sea de talón o de cordón umbilical y que casi en su totalidad es decir casi el 100% de las muestras son tomadas por el personal de enfermería por lo que resulta por demás trascendente que enfermería conozca las características que deberán de reunir las muestras tomadas para evitar una alta incidencia de muestras inadecuadas y de esta manera contribuir a alcanzar una alta eficacia de este programa nacional de salud. ³

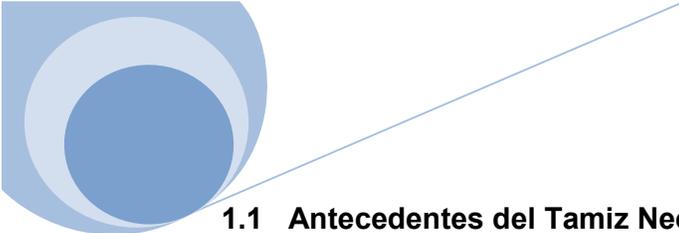
⁷ Faulkner A Lisa, The Newborn screening educational gap: What prenatal care providers do compared with what is expected. American Journal of Obstetrics and Gynecology (2006) 194, 131-137.

Casi de manera conjunta a la toma de muestra del Tamiz Neonatal se realiza la elaboración de una ficha de identificación del paciente que deberá de reunir algunos estatutos a fin de que la información recabada sea concisa, fidedigna y que permita la ubicación rápida del paciente a quien se le tomo la muestra para que en caso de que sea sospechoso de padecer hipotiroidismo congénito este pueda ser fácilmente localizable, para realizar pruebas más específicas y poder llevar a cabo un diagnostico temprano y oportuno para un rápido tratamiento y de esta manera evitar o limitar los daños neurológicos en la población neonatal, tareas, en las también del personal de enfermería interviene arduamente. ⁽³⁾

Después de un diagnostico de hipotiroidismo congénito de igual manera participamos en la vigilancia de la evolución y sus repercusiones en los pacientes afectados a través de medidas como la somatometría que en esta enfermedad es una guía importantísima para determinar el impacto del daño ocasionado a los pacientes con hipotiroidismo congénito. ⁸



⁸ Torres S María del R. , Tamiz metabólico neonatal por espectrometría de masas en tándem: dos años de experiencia en Nuevo León , México. Salud Publica de México vol. 50 No 3 mayo-junio de 2008 pp. 200-206



1.1 Antecedentes del Tamiz Neonatal (TN)

1961. El Dr. Robert Guthrie, pionero de Tamiz Neonatal, desarrollo en Estados Unidos de Norte América un método, Para detectar Fenilcetonuria, mediante una muestra de sangre seca sobre un papel filtro (Método de Guthrie de inhibición bacteriana); poco después se probó que la misma se podría utilizar para otras enfermedades. Iniciando hacia la etapa del “TAMIZ NEONATALI.” (TN)⁹

1960-1970. Rober Phillips (U.S.A) construyo también los avances del TN con la invención de la perforadora automatizada eliminando la intensiva labor de la perforación manual.¹⁰

1972. Se inicia el estudio de pacientes con errores innatos del metabolismo.

1973. En Canadá, John Dussault, introdujo una de las pruebas de mayor impacto en el TN, en microanálisis en papel filtro de tiroxina (T4) para la detección de hipotiroidismo congénito (HC).¹¹

1975. Hiroshi Naruse e Irie, en Japón implementaron una técnica más sensible para el mismo padecimiento Hipotiroidismo Congénito mediante la medición de la hormona estimulante de tiroides (TSH).¹²

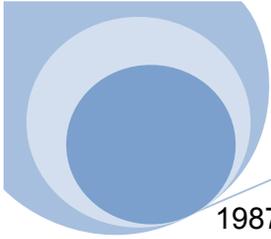
1977. Pang y New, iniciaron el tamizaje para hiperplasia suprarrenal congénita con radio inmunoanálisis (RIA) del papel filtro.¹³

1986-1988. Por iniciativa del Secretario de Salud, Dr. Guillermo Soberón Acevedo, se lleva a cabo la segunda fase piloto del programa de prevención del Retraso Mental por medio del TN, incluyéndose la detección de HC y Fenilcetonuria, en la muestra estudiada se reporto una frecuencia de 2,000 recién nacidos vivos (RNV) y 20,000 RNV respectivamente. El estudio se llevó a cabo entre varias dependencias del Sector Salud y la UNAM, efectuaron un análisis de costo-beneficio, el cual mostro que para el HC existe un beneficio neto de más de 10,000 dólares por cada niño enfermo descubierto y tratado en forma temprana.

⁹ Guthrie R, Susie A. A Simple phenylalanine method for detectig phenilketonuria in large populations of newborn infants Pediatrics 1963; 32:338-43.

¹⁰ Houston IB, Veale AMO. Screening for inborn errors of metabolism. Lab Manang 1971;9:30

¹¹ Dussaault JH, Laberge C. Thyroxine determination in dried blood by radioimmunoassay. A screening method for neonatal hypothyroidism? Union Med can 1973; 102:2062-4.



1987. Posterior a las innovaciones en el campo del TN, se efectuaron reuniones internaciones anuales, hasta que este año, se estableció la Sociedad internacional del Tamiz Neonatal. 1987 El 23 de noviembre inicia el Programa del TN para HC el en Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes (INPerIER), estando a cargo del Departamento de Investigación Comunitaria. ¹⁴

1988. La Secretaria de Salud (SSA), emite la Norma Técnica N° 321 para la Prevención del retraso mental producido por HC.

1990 Por acuerdo Institucional la coordinación del TN se asigna al Servicio de Enfermería lográndose una cobertura del 73% con una frecuencia mayor a la de la Población general (1x 1, 217 RNV), probablemente por los embarazos de alto riesgo de la Institución. Las muestras se procesan en el Instituto Nacional de Pediatría (INP).¹²

1992 El Programa amplió su cobertura a 15 entidades federativas y se instalaron tres laboratorios regionales para el procesamiento de las muestras, ubicados en León (Guanajuato), Torreón (Coahuila) y Mérida (Yucatán).

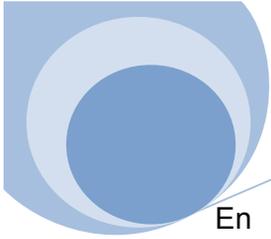
1993. Se edita la revista oficial de la sociedad internacional de tamiz neonatal, "SCREENING".¹³

1993 El 23 de octubre el Programa fue incluido como parte de la Norma Oficial Mexicana, NOM -007-SSA-1993. Atención de la Mujer Durante el embarazo, parto, puerperio y del Recién Nacido, en la que se establece tomar la muestra de sangre a todos los RN entre las 48 horas de vida y antes del mes de edad, para detectar oportunamente los niños con HC y darles un tratamiento adecuado y, de este modo, prevenir el retraso mental irreversible. En este mismo año se amplió la cobertura, incorporándose las 17 entidades federativas faltantes, además de elaborarse un convenio de colaboración interinstitucional con el IMSS.

1993-1994 Se observa un incremento paulatino en el número de recién nacidos (RN) tamizados, alcanzando alrededor del 90% de la población.

¹²Naruse H. Development of neonatal Screening in japan. Tokio: Tokio Institute of Medical Science, Kyorin University;1995 Feb.

¹³New MI, Wite PC, Pang S, Dupont B, Speicer PW. The adrenal hyperplasias. In: Scriver CR, et al eds: The Metabolic Basis of inherited Diseased, 6th ed. New York: McGraw Hill 1987: 1881-917



En países Desarrollados: El Tamizaje para Hipotiroidismo Congénito es obligatorio y alcanza una cobertura mayor del 95 %.¹⁴

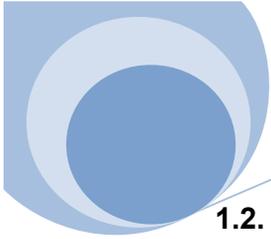
17 junio 2009. En conferencia de prensa se da a conocer los resultados del convenio entre la SS y la empresa DHL Express México, el Subsecretario de Prevención y Promoción de la Salud, Mauricio Hernández Ávila, informó que esta dependencia practica cada año alrededor de un millón de pruebas de tamiz neonatal, que representa una cobertura de 95% de los recién nacidos que atiende. El resto de las pruebas para los poco más de dos millones de menores que nacen en México se realizan en otras instituciones de salud, como el IMSS, ISSSTE y los servicios médicos de PEMEX, SEDENA y SEMAR.

20

Destacó el beneficio de la detección oportuna de los defectos al nacimiento, ya que además del daño fisiológico e irreversible que sufre el recién nacido, su tratamiento es de alto costo, que puede llegar a ser en algunos casos de hasta 800 mil pesos. Se destinan 80 millones de pesos al Programa de Prevención de estos padecimientos y se realiza un taller de capacitación al personal de salud para la realización y promoción del tamiz neonatal entre las mujeres embarazadas, quienes deben conocer que este examen es gratuito y obligatorio.

Al referirse al convenio con DHL Express México, explicó que mediante esta vía se evitó que 222 menores padecieran alguna enfermedad congénita, al reducirse el tiempo de recolección y traslado de muestras de tamiz. Desde la entrada en vigor del convenio en octubre de 2007 a la fecha, transportó al Distrito Federal sin costo alguno para la Secretaría de Salud más de 730 mil muestras de 19 estados, en donde se ubican 250 puntos de recolección, que equivalen a 70% de los hospitales y centros de salud de la Secretaría de Salud.

¹⁴ Takasugi N, Naruse H, editors. New trends in neonatal screening. Proceedings of the 1st Asian Pacific Regional Meeting of international Society for Neonatal screening, 1993 Jun 21-23; Sapporo. Sapporo: Hokkaido University Press,1994. <http://www.presidencia.gob.mx/prensa/?contenido=45900Ç>



1.2. Epidemiología

El tamiz neonatal ha permitido conocer con mayor exactitud la prevalencia mundial del HC, se reportan de dos a tres casos por cada 10 000 recién nacidos, con variación de la frecuencia por ubicación geográfica y poblacional.

Los reportes para América Latina señalan que en México, la incidencia del HC es alta comparada con otros países de la región. ³

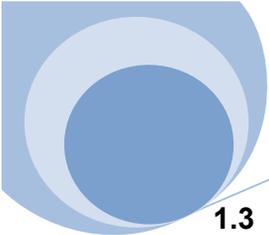
Brasil	Argentina	Ecuador	Chile	México
1: 9,390	1:4,859	1:4,840	1:2,514	1:1,586

La tasa de letalidad reportada por hipotiroidismo congénito es de 23.8 x 1000 RN; se ha observado que un alto número de neonatos con HC presentan complicaciones que son la causa directa de su fallecimiento, dato que sustenta la teoría de que los pacientes con HC, tienen mayor riesgo de morir por complicaciones orgánicas, derivado de las alteraciones metabólicas por déficit de hormonas tiroideas.³

En México, a 18 años de llevarse a cabo el Programa de la Secretaría de Salud, se han observado variaciones en la prevalencia regional del HC, como en Quintana Roo de 8.13 x 10.000 y Sinaloa de 0.62 x 10.000; en forma general la incidencia observada se ha mantenido alta, como lo muestran los registros de la Secretaría de Salud en el año 2005. La incidencia en el 2006 es de 1:1,300. ³

Otras instituciones del Sector Salud mexicano como el Instituto Mexicano del Seguro Social, que implementó un Programa de Tamiz Neonatal a partir de 1997, reporta una incidencia de 1:3700. ³

En el momento del nacimiento las niñas y niños con HC son aparentemente sanos, no presentan datos clínicos, se reporta, que en solo en el 5% de ellos, se manifiesta.³



1.3 Definición del Tamiz Neonatal

En medicina tamiz significa “colar” o “Filtrar” en una población con el objeto de separar a los individuos que presentan alguna característica distinta a los demás. El tamiz neonatal es un estudio que “entresaca” o separa a niños que nacen con alteraciones del metabolismo que los hace distintos a los demás. El Tamiz Neonatal, se define como un “Estudio para seleccionar, identificar y clasificar enfermedades en el Recién nacido, antes de que estas se manifiesten; pudiendo aplicar el tratamiento adecuado desde los primeros días de vida para prevenir secuelas psicomotoras o la muerte”.³

22

Es menester recordar que el tamiz neonatal no es una prueba diagnóstica sino una prueba de escrutinio o pesquisa, y que los términos pesquisa y diagnóstico implican conceptos diferentes: pesquisa es “la detección en una población de individuos probablemente sanos (con métodos sencillos y aceptables) de individuos probablemente “enfermos”. Diagnóstico es la caracterización de la enfermedad con miras a efectuar un tratamiento”. De esto se deduce que los niños seleccionados por un determinado método de pesquisa deben ser sometidos posteriormente a los correspondientes procedimientos diagnósticos.¹⁵

La prueba o toma del tamiz neonatal es detectar la existencia de una enfermedad o deficiencia congénita, antes que ésta se manifieste, para instalar o iniciar el tratamiento adecuado que evite sus consecuencias.³

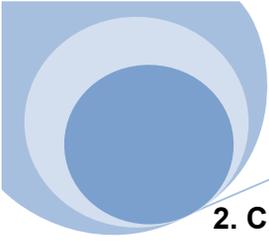
Su finalidad es detectar la existencia de una enfermedad o deficiencia congénita, antes de que esta se manifieste, instalar o iniciar el tratamiento adecuado que evite sus consecuencias. Las acciones del tamiz, están dirigidas a la prevención, promoción y difusión encaminada a toda la población, a través de los medios masivos de comunicación.³

¹⁵ N).- Santucci Zulma, Programa de pesquisa neonatal de hipotiroidismo congénito de la provincia de Buenos Aires. Arch.argent.pediatr 2002 100(6) pp 456-467.

1.4 Características del Papel filtro específico para el Tamiz Neonatal.

Desde los primeros estudios del Dr. Guthrie que datan de 1963 y durante las últimas tres décadas, el papel filtro utilizado en casi todos los países como el medio ideal para recolección uniforme de las muestras de gotas de sangre es 100% de algodón puro, de calidad controlada para absorción (peso básico 185 g/m² , grosor 0.545 mm., absorción en agua 4.7 ml/100 cm², cenizas 0.06%, densímetros 3.0 seg. Y superficie medio suave). El papel debe de cumplir con estas características y estar registrado en la SSA.



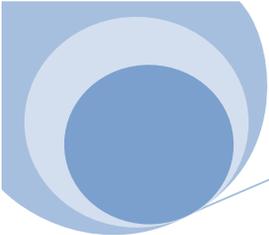


2. CLASIFICACIÓN

El Tamiz Neonatal, se lleva a cabo mediante el análisis de 6 gotas de sangre recolectas en papel filtro especial (Targeta de Guthrie), se pueden detectar desde una hasta cerca de cincuenta enfermedades cuando se utiliza espectrometría de masas en tándem; lo que ha dado lugar a la clasificación del TN en “básico” y “ampliado”. 9

2.1 TAMIZ NEONATAL BASICO: Incluye la detección de unas cinco enfermedades, las de mayor frecuencia o incidencia en cada país, la muestra puede tomarse del cordón umbilical o del talón del RN.

2.2 TAMIZ AMPLIADO. Se realiza en países desarrollados usando también sangre en papel filtro obtenida por punción del talón, lo cual permite diagnosticar oportunamente mediante el análisis de las acilcarnitinas (tándem) errores innatos del metabolismo de los aminoácidos, acidemias orgánicas y de la oxidación de los ácidos grasos, además de hipotiroidismo congénito, hipotrofia suprarrenal congénita y galactosemia. 9



III. INTERVENCIÓN EN EL PROCESO PARA LA TOMA DEL TAMIZ NEONATAL EN EL TALÓN

3.1 Definición

Este estudio consiste en la extracción de 6 gotas de sangre del talón del recién nacido, las cuales se recolectan en un papel filtro Schleircher & Schuel N° 903.³

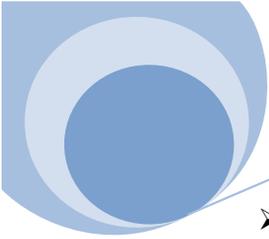
25

3.2 Ficha de Identificación

Cada una de las etapas de un programa de Tamiz Neonatal requiere de una serie de datos necesarios e indispensables para llevar a cabo cada función, por lo cual es fundamental llenar los formatos correspondientes como la ficha de identificación, que se debe de llenar con letra de molde clara y no utilizar máquina de escribir.³

La ficha de identificación tiene original y copia, y solo se envía la copia al laboratorio correspondiente. Es Obligatorio verificar y anotar los siguientes datos:

- El numero de folio del papel filtro con la muestra de sangre debe de coincidir con el número de folio de la ficha de identificación.
- Unidad de donde se tomo la muestra. Sin abreviaturas y nombre completo.
- Jurisdicción a la que pertenece la unidad.
- Entidad Federativa donde se toma la muestra.
- Dato del niño: Sexo: masculino, femenino o indeterminado.
- La fecha de nacimiento y la fecha de toma se debe de anotar: Día, mes, año y hora (en formato de 24 horas).
- En casos donde se solicite “fecha”, los meses se anotan con las primeras tres letras del mes. (p/e: ENE.FEB.MAR).
- Peso al nacimiento en gramos (grs).
- Talla: Registrado en centímetros (cm).
- Edad gestacional: Término o prematuro (número de semanas de gestación).
- Anotar si esta: Ictérico o enfermo.



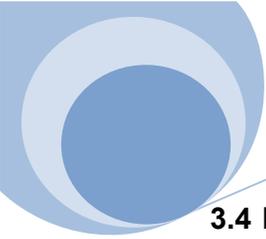
- Marcar si tiene malformaciones congénitas y cuál (Síndrome Down), si tiene signos de hipotiroidismo.
- Cuando se trate de parto gemelar anotar el número de gemelo.
- Nombre completo de la madre.
- Madre con enfermedad tiroidea: si o no.
- El domicilio debe ser lo más completo posible (calle, número, colonia o localidad, municipio o delegación, Entidad Federativa y código postal). Teléfono y de ser posible otra opción de dirección o teléfono y porque persona se pregunta.
- En el dato de la toma de muestra se debe de anotar. Si se realizo antes de 30 minutos o de 72 horas o a los 5 días.
- Marcar con rojo si es una segunda muestra o una muestra urgente.
- Fecha de toma de la muestra: día, mes, año (en formato de 24 horas).
- Nombre completo del responsable del procedimiento.
- Resultado: Esta basado en el punto de corte del laboratorio, Interpretación: Normal o sospechoso.
- Los 2 últimos puntos los registra el laboratorio que procesa. 3

La toma de Muestra de talón. Se debe de tomar entre las 72 horas del nacimiento y hasta los 5 días de vida. 3

3.3 Material y Equipo 3

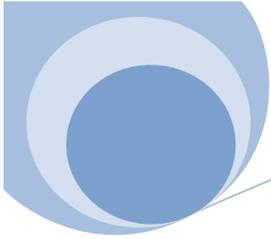
- 1.- Mesa de exploración
- 2.- Charola de Mayo
- 3.- Torundas de algodón alcoholadas y secas
- 4.- Lanceta estéril
- 5.- Micropore
- 6.- Papel Filtro específico
- 7.- Ficha de identificación
- 8.- Contenedor de punzo cortantes.





3.4 Medidas de Seguridad para una mejor muestra del Tamiz Neonatal en “Talón” ³

- 1.- Inmovilice perfectamente al recién nacido para evitar accidentes al momento de la punción.
- 2.- Asegúrese de que el talón del neonato esté normotérmico para lograr mayor vascularización.
- 3.- Mantenga el talón por debajo del nivel del corazón para obtener mayor sangrado.
- 4.- Realice la asepsia exclusivamente con alcohol, nunca con gamophenmertiolate o alguna otra solución (por la dificultad que presentan para evaporarse).
- 5.- Evite el uso de isodine ya que por su contenido yodo (yodopolivinilpirrolidona) se corre el riesgo de dejar residuos en la piel y alterar el resultado del examen.
- 6.- Introducir la punta de la lanceta con un sólo movimiento rápido y seguro en dirección casi perpendicular a la superficie del pie.
- 7.- La gota de sangre debe de ser grande de manera que llene el círculo completo y que impregne la cara posterior de la tarjeta de papel filtro.
- 8.- Poner la superficie del papel filtro en contacto con la gota de sangre hasta llenar los círculos de la tarjeta. Cuidar que el papel filtro no toque la piel del niño.
- 9.- Esperar una nueva gota, poner en contacto nuevamente el papel filtro con la gota de sangre para llenar todos los círculos de la tarjeta.
- 10.- Al terminar la toma de la muestra, levantar el pie de la niña o niño por arriba del nivel del corazón y presionar el área de la punción con un algodón limpio y seco.



11.- Dejar secar la muestra en papel filtro por 3 horas a temperatura ambiente en posición horizontal.

12.- No tocar los círculos que contienen las gotas de sangre.

28

13.- Guardar la muestra en papel filtro con la ficha de identificación en un sobre y almacenarla envuelta en papel dentro de una bolsa de plástico en un lugar fresco o en el refrigerador, hasta que sea enviada al laboratorio.

14.- Asegúrese de que el talón del recién nacido ya no sangre, al terminar de tomar la muestra y colocar micropore en el sitio de punción.

15.- Informe a la madre del neonato que el examen de sangre no le causara ninguna reacción posterior.

16.- Los datos de las fichas de identificación y del papel filtro deben ser llenados con letra de molde para facilitar la lectura y localización del paciente.

17.- No engrape el papel filtro a la ficha de identificación ya que este se daña al momento de desprenderlo.

Observaciones:

1.-No tomar la sangre en tubos capilares (por que se forman coágulos microscópicos y se puede raspar la superficie del papel).

2.-No exprimir el área vecina para evitar hemólisis y la mezcla con líquido intersticial. 3



IV. INTERVENCIÓN EN EL PROCESO PARA LA TOMA DEL TAMIZ NEONATAL EN EL CORDÓN UMBILICAL ³

4.1 Definición

Este estudio consiste en la extracción de 6 gotas de sangre del cordón umbilical del recién nacido, las cuales se recolectan en un papel filtro Schleircher & Schuel N° 903.

29

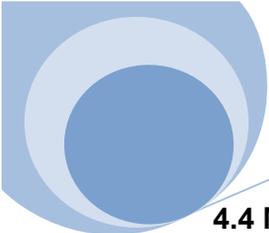
4.2 Ficha de Identificación

Cada una de las etapas de un programa de Tamiz Neonatal requiere de una serie de datos necesarios e indispensables para llevar a cabo cada función, por lo cual es fundamental llenar los formatos correspondientes como la ficha de identificación, que se debe de llenar con letra de molde clara y no utilizar máquina de escribir. ³

La ficha de identificación tiene original y copia, y solo se envía la copia al laboratorio correspondiente. Es obligatorio verificar y anotar los datos completos mismos que se describieron en la técnica de talón; ³ Toma de muestra del cordón umbilical en los primeros 30 minutos al nacimiento.

4.3 Material y Equipo

- 1.-Mesa de exploración
- 2.-Charola de Mayo
- 3.-Dos pinzas para pinzar cordón umbilical (Tipo Rochester)
- 4.-Una Jeringa de 1, 3 0 5 ml con aguja # 21 X 32
- 5.-Papel Filtro específico
- 6.-Cinta o liga para cordón umbilical
- 7.-Ficha de identificación
- 8.-Contenedor de punzo cortantes.



4.4 Medidas de seguridad para una mejor muestra del Cordón Umbilical ³

1.- Poner una primera pinza (1) en el cordón umbilical cerca de la niña o niño y colocar una segunda pinza (2) cerca de la madre.

2.- Cortar el cordón umbilical entre las dos pinzas (1 y 2); colocar a la niña o niño en el lugar donde se le va a tomar la muestra. El médico o la enfermera responsable de los cuidados inmediatos de la niña o niño se pinza el cordón umbilical.

30

3.- Formar un asa con el cordón umbilical, rotar el cabo terminal del cordón a una distancia de 10 cm. y cerrar el asa con la misma pinza.

4.- En el asa formada con el cordón umbilical, por venopunción extraer con jeringa aproximadamente de 0.5 a 1 ml de sangre.

5.- A la jeringa con la sangre se le quita y desecha la aguja (para evitar accidentes) y se pone una gota de sangre en cada uno de los círculos en la tarjeta de papel filtro, ésta debe impregnar la cara posterior de la tarjeta de papel filtro.

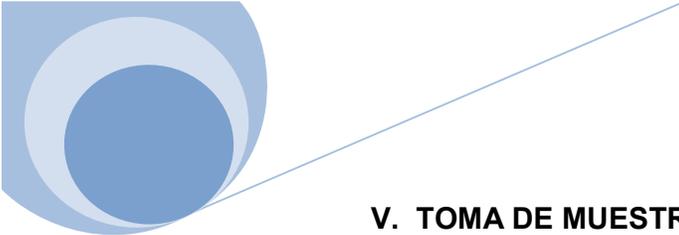
6.- Secar la tarjeta por 3 horas en posición horizontal, a temperatura ambiente.

7.- No tocar los círculos que contienen las gotas de sangre.

8.- Guardar la muestra en papel filtro con la ficha de identificación en un sobre y almacenarla envuelta en papel dentro de una bolsa de plástico en un lugar fresco o en el refrigerador, hasta que sea enviada al laboratorio.

9.- Informe a la madre del neonato que el examen de sangre no le causara ninguna reacción posterior.

10.- Los datos de las fichas de identificación y del papel filtro deben ser llenados con letra de molde para facilitar la lectura y localización del paciente.



V. TOMA DE MUESTRA EN CASOS ESPECIALES. ³

5.1 Prematuros, enfermos, síndrome de Down e hijos (a) de madres con enfermedad tiroidea,

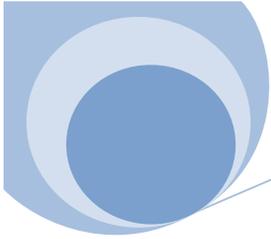
Es importante considerar que los recién nacidos que cursan con alguna enfermedad o característica especial se les debe tamizar o retamizar como en los siguientes casos:

31

- 1.-Recién nacidos de bajo peso al nacimiento. Menor de 2000 g. (Realizar segunda toma a partir de los 15 días).
- 2.-Prematuro. Menor de 34 s.d.g. (Realizar a los 15 días).
- 3.-Recién nacidos gravemente enfermos. (Realizarlo cuando presenten mejoría).
- 4.-Pacientes con Síndrome de Down (Retamizar cada mes hasta los 6 meses).
- 5.-Niñas y niños que hayan recibido transfusión (exsanguíneo-transfusión, recepción de paquete globular o sangre). Se tamizan o retamizan a los 7 y 30 días después de la última transfusión.
- 6.-En los casos de riesgo de defunción o nuevas transfusiones se tamizan o retamizan a las 72 horas posteriores a la primera transfusión.
- 7.-Los recién nacidos hijas o hijos de madres con enfermedad tiroidea.

Es necesario recalcar que la toma de muestras se deberá de realizar con sumo cuidado para evitar que la muestra no sea adecuada para la determinación del tamiz neonatal ya que como vimos en la literatura esto es una de las causa de falla del tamiz neonatal así como de una correcta elaboración de la ficha de identificación.

El porcentaje de muestras adecuadas para su procesamiento bioquímico es de un 98.14% y solo un 1.85% no cumplieron con los criterios de calidad para ser analizadas debido a que presentaron alguno de los siguientes problemas: papel filtro sobresaturado de sangre, gotas de sangre insuficiente, y falla en la elución (extracción y liberación de la sangre del medio sólido, en este caso el papel de algodón, que la ha absorbido).⁴



La proporción de muestras que no cumplieron con los requisitos para su procesamiento ha sido baja; sin embargo, nos indica que el personal encargado de obtener la sangre necesita actualizar sus conocimientos mediante un programa de capacitación continua. ⁴

Los principales obstáculos para la localización y confirmación de los casos sospechosos fueron el domicilio falso y, en menor proporción, la renuencia de los padres a la realización de los estudios confirmatorios. Ambos factores reflejan el desconocimiento tanto de la enfermedad como de la utilidad del TN para la prevención de discapacidades en la infancia, y señalan que hay que sensibilizar a toda la población sobre la importancia de este tipo de pruebas. ⁴

Al entregar los resultados de todos los niños tamizados a las instancias correspondientes deberá ser en un lapso no mayor de 7 días. ³

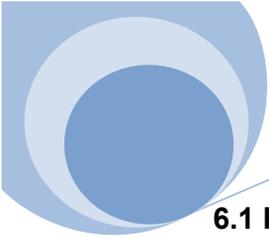
En los casos sospechosos, hacer el perfil tiroideo para confirmar el diagnóstico y para descartar los casos falsos positivos.

La notificación de casos sospechosos se debe realizar directamente al personal estatal responsable del Programa de Tamiz Neonatal. ³

CAPITULO VI



HIPOTIROIDISMO CONGENITO, ENFERMEDAD DE DETECCIÓN OPORTUNA POR LA PRUEBA DEL
TAMIZ NEONATAL



6.1 Historia del Hipotiroidismo Congénito

1850. Curling describió el primer niño con manifestaciones de HC y la ausencia de la glándula tiroidea en la autopsia. Osler relacionó la deficiencia de la función tiroidea y los cambios característicos encontrados en el cretinismo esporádico.⁴

34

1944. Bruchy y McCune relataron el desarrollo mental de niños hipotiroideos con tratamiento adecuado.

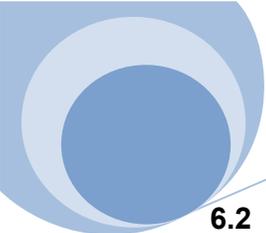
1957. Smith y otros investigadores amplían en anterior concepto revisando 128 casos.

1970-1971. Raiti y Newns: Documentaron que el tratamiento antes de los 3 meses de edad mejora el pronóstico para el desarrollo mental de los infantes con hipotiroidismo congénito.

1972 Klein muestra que ocurriría un daño cerebral irreversible si el tratamiento no era iniciado antes de los 3 meses.

Posteriormente Jacobsen y Brandt reportaron que sólo un tercio de los niños recién nacidos afectados, fueron diagnosticados clínicamente antes de la edad crucial, debido a la subjetividad de los signos y síntomas. Por lo que, la escasez de los primeros signos y síntomas en infantes con HC, entorpecieron el diagnóstico primario y el tratamiento oportuno en muchos casos. ⁵

A finales de los años 60 y principios de los 70 se dieron los primeros pasos para el tamizaje neonatal TN del HC, pero fue hasta 1974 que Dussault y colaboradores en el programa de Quebec adaptaron el radio inmunoensayo de T4 para usar manchas de sangre seca sobre papel de filtro. Esto abrió el camino a los programas masivos de detección temprana de HC como un acto de medicina preventiva dentro de la salud pública mundial. ⁵



6.2 Definición.

El Hipotiroidismo Congénito (HC), es una enfermedad que se conoce desde el siglo 15 donde las personas que sufrían de esta condición eran llamados cretinos. Esta enfermedad se debe a la ausencia anatómica o funcional de la glándula tiroides y constituye la causa más frecuente de retardo mental evitable en el niño. ⁴

El hipotiroidismo congénito es un defecto al nacimiento que constituye una urgencia pediátrica, que cuando no recibe tratamiento oportuno, tiene consecuencias graves entre las que destacan el retraso mental irreversible. La historia natural del hipotiroidismo congénito ha cambiado dramáticamente en los últimos años gracias a los programas de tamiz neonatal (TN), que consisten en detectar la enfermedad en todos los recién nacidos (RN) aparentemente sanos.

En nuestro país el TN se inició formalmente en 1988 con la expedición de la Norma Técnica 321,4 y actualmente su realización es una acción obligatoria para todos los centros que brindan atención materno infantil, según lo establece la Norma Oficial Mexicana- 007-SSA2-1993.5 ⁴

El Hipotiroidismo congénito está incluido en los programas de Tamizaje Neonatal de muchos países y estados por las siguientes razones ⁵:

- 1.- La enfermedad trae como consecuencia anomalías neurológicas irreversibles.
- 2.- La detección clínica en neonatos es prácticamente imposible, ya que sus síntomas son muy subjetivos y escasos.
- 3.- La enfermedad puede ser tratada eficazmente con un tratamiento simple, de suplementación oral con tiroxina.
- 4.- La incidencia de la enfermedad es de 1:4000 recién nacidos o mayor.
- 5.- Los métodos de tamizaje disponibles son simples, rápidos, confiables y económicos.
- 6.-La relación costo-beneficio resulta positiva para la sociedad. ⁵



6.3 Etiología y Clasificación

Es causada por la ausencia anatómica o funcional de la glándula tiroides, lo que ocasiona una deficiencia en la producción de hormonas tiroideas. Estas hormonas son imprescindibles para un adecuado desarrollo físico y mental desde los primeros momentos de la vida. ¹⁶

Resulta de una inadecuada producción de hormona tiroidea debido a varias causas:

1.- Agenesia

2.-Disgenesia

a) Hipoplasia

b) Ectopia

3.-Dishormonogénesis

4.-Cretinismo endémico

5.-Hipopituitarismo

6.-Hipotiroidismo neonatal transitorio

7.-Hipotiroidismo adquirido o tardío

¹⁶ Revista Biomédica Vol. 11/No. 4/Octubre-Diciembre, 2000).



6.4 Datos Clínicos más Frecuente

En el hipotiroidismo congénito en la etapa neonatal habitualmente se presentan signos y síntomas inespecíficos y sutiles por lo que esto hace difícil su detección durante este periodo, la aparición de los datos clínicos están en relación al grado de deficiencia de las hormonas tiroideas y la edad en el momento del diagnóstico. Dentro de los datos clínicos más frecuentes encontramos:

37

Cuadro Clínico Inicial:

- 1.- Asintomático (> 95 % de los casos).
- 2.-Postmadurez e Hipertrofia
- 3.-Fontanela posterior amplia (>0.5 x 0.5 cm)
- 4.-Dificultad respiratoria ala alimentación
- 5.-Hipotermia e hipoactividad
- 6.-Bradycardia y acrocianosis
- 7.-Mixedema
- 8.-Estreñimiento y distensión abdominal.^{4,3,5}

Cuadro Clínico Tardío:

- 1.-Hipoactividad e hipotermia
- 2.-Rechazo a la vía oral y estreñimiento
- 3.-Llanto ronco
- 4.-Piel y cabellos secos
- 5.-Macroglosia y mixedema
- 6.-Hernia umbilical ¹⁷

Sólo el 5% de los infantes con hipotiroidismo congénito probado son diagnosticados con base a las manifestaciones clínicas antes del reporte del laboratorio de tamizaje.⁵

¹⁷ Asociación Americana de Retraso Mental, 1992



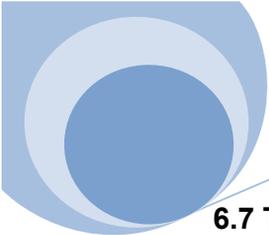
6.5 Diagnóstico.

El diagnóstico de la función tiroidea consiste en un control del mecanismo de regulación mediante la determinación de la hipofisiaria tiroestimulina (TSH) y las hormonas T4 y T3 considerando su proporción de fijación a proteínas. El diagnóstico en el período neonatal es confirmado por medición de las concentraciones de T4 y TSH en suero. La evaluación inicial con un examen tiroideo, ultrasonido tiroideo, medición de la globulina fijadora de tiroxina (TBG), maduración ósea y/o cuando sea indicado la medición de anticuerpo bloqueador del receptor de TSH, pueden ser efectuadas rápidamente y no demoran el diagnóstico por más de 2 a 5 días. ⁴

6.6 Aspectos Genéticos

Es de Herencia generalmente esporádica, sin embargo las alteraciones de la hormogénesis tiroidea pueden ser de carácter autosómico recesivo. La sugerencia genética se basa en la etiología con riesgo de recurrencia del 25% en el siguiente embarazo en los casos autosómicos recesivos. ¹⁸

¹⁸ DELANGE. HORM RES 1997; 48:51



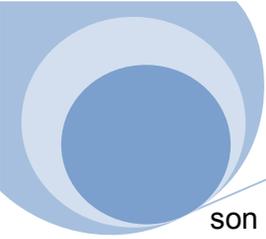
6.7 Tratamiento.

La (L-T4) es el tratamiento de elección para el HC y pueden usarse con este fin preparaciones de hormona tiroidea disecada o sintética. Antes de comenzar el tratamiento es necesario no sólo establecer la presencia de HC sino también identificar su causa. Los pacientes con hipotiroidismo transitorio pueden requerir sólo un corto tiempo de terapia con T4, cerca del 10 % necesita unos pocos meses. De esta terapia no se conocen efectos adversos en morbilidad, mortalidad o calidad de vida. Pacientes hipotiroideos pueden ser considerados fisiológicamente eutiroideos cuando el tratamiento con T4 normaliza los niveles de TSH en suero. ⁵

Los niveles de hormonas tiroideas y de TSH deben ser monitorizados después de iniciado el tratamiento:

- 1) A las 2 y 4 semanas después de iniciada la terapia.
- 2) Cada dos meses durante los primeros 6 meses de vida.
- 3) Cada 4 meses entre los 6 y 36 meses de vida.
- 4) Cada 12 meses continuadamente. ⁵

La respuesta a la terapia reemplazativa con L-T4, constituye un tema muy estudiado y debatido en el análisis de la conducta y el desarrollo mental de estos niños diagnosticados como hipotiroideos⁵. La maduración esquelética neonatal ha sido postulada a ser un indicador de la severidad y duración del hipotiroidismo fetal. La pérdida de la maduración esquelética puede ser usada en la predicción del desarrollo psicomotor en pacientes con HC; por esta razón se incluye en la mayoría de los programas de seguimiento de estos niños. El tamizaje de recién nacidos para HC ha sido altamente próspero mejorando el pronóstico del desarrollo mental en infantes afectados. En muchos programas donde hay un número significativo de infantes con HC tratados tempranamente, sin factores de riesgo perinatal se ha hecho formal el examen del IQ en el tiempo comprendido de 6-8 años de edad. La media del IQ de los tratados y la población control ha sido similar. El crecimiento físico y el desarrollo también



son normales por la adecuada terapia temprana y los infantes con retardo en la maduración ósea en el tiempo del diagnóstico, normalizarán su maduración ósea de 1 a 2 años de edad. El efecto adverso de una demora de 3 meses en el tratamiento sobre los valores de IQ fue demostrado antes de que el tamizaje fuera instituido. La posibilidad de que daños de IQ irreversibles asociados con hipotiroidismo intrauterino interfieran en las bases de la maduración ósea retardada al nacer, ha sido propuesta. IQ de 5-10 puntos más bajos en infantes con 4 semanas de demora en el tiempo de irrupción del tratamiento sugiere que la mayoría de los infantes con daños en el IQ y retardo en la maduración ósea ocurren postnatalmente. Sin embargo es también posible que el efecto de hipotiroidismo intrauterino en la maduración cerebral pueda ser revertido, o perdido en el parto por un tratamiento postnatal temprano adecuado. Infantes con valores de T4 elevada pueden ser relativamente protegidos durante las primeras semanas de vida. El aprovechamiento de la información de los infantes identificados y tratados con HC confirman que la hipótesis de que el tamizaje temprano y tratamiento adecuado de HC es importante y probablemente normalizará los valores de IQ ⁵.

6.8 Pronostico

Los pacientes que recibieron tratamiento oportuno presentan un desarrollo neurológico normal con un IQ normal. Los pacientes que no se detectan y tratan oportunamente, desarrollan retraso mental; falta de coordinación, hipo o hipertonía, disminución de la capacidad de atención, problemas del habla, retardo en el crecimiento y sordera neurosensorial (20%), así como síntomas de hipometabolismo (estreñimiento, bradicardia y mixedema). ¹⁷



6.9 Vigilancia del paciente con hipotiroidismo congénito

La maduración esquelética neonatal ha sido postulada a ser un indicador de la severidad y duración del hipotiroidismo fetal. La pérdida de la maduración esquelética puede ser usada en la predicción del desarrollo psicomotor en pacientes con HC; por esta razón se incluye en la mayoría de los programas de seguimiento de estos niños. ⁵

41

En programa nacional de tamiz neonatal estipula los siguientes pasos para el seguimiento clínico de los pacientes con hipotiroidismo congénito:

- 1.-Valoración medica periódica de por vida; los primeros seis años la realiza el médico pediatra o el especialista en endocrinología.
- 2.-Inclusión de los niños y niñas con HC a un programa de estimulación temprana.
- 3.- Vigilar que la rehabilitación se apliquen en todos los casos para favorecer el neurodesarrollo.
- 4.-Brindar apoyo psicosocial a la familia de pacientes con HC que presenten secuelas neurológicas.
- 5.-Cuidar que se cumpla con la vigilancia epidemiológica para aplicar las medidas conducentes en caso necesario. ³

VII. Importancia de la Detección Oportuna del Hipotiroidismo Congénito.

Por el grave daño irreversible que ocurre en el sistema nervioso central, antes de que las manifestaciones clínicas sugieran el diagnóstico, se han establecido programas de tamizaje neonatal para descubrirla y tratarla oportunamente, programas que se aplican prácticamente en todo el mundo.

Cuando un niño con HC no es diagnosticado y tratado a tiempo, éste será un sujeto con retraso mental irreversible y profundo que causará alteraciones psicológicas, emocionales, económicas para la familia y la sociedad. ³



7.1 Alcancé del programa y retos por cumplir.

Si bien en nuestro país el programa de tamiz neonatal se realiza intensamente aun existen muchos retos por superar por ejemplo analizaremos un trabajo acerca del tamiz neonatal en nuestro país y veremos algunas aéreas que pueden ser susceptibles de una mejora para que el objetivo de este programa sea alcanzado.

En un estudio transversal en el que se incluyeron 1 379 717 muestras de sangre de RN mexicanos, que se recolectaron de enero de 2001 a diciembre de 2002 en unidades médicas pertenecientes a la SSA, que atienden partos y RN ⁴. Observemos que durante este lapso de tiempo los nacimientos fueron alrededor de 5,466,694 ¹⁹ sea estimando que la cobertura total del sector salud es de un 90% de los recién nacidos por lo que podremos apreciar que aún quedan muchos recién nacidos por realizarles su tamiz neonatal por lo que el alcance de este programa no se ha logrado, implicando grandes retos por alcanzar. Otro parámetro que es susceptible de mejorar es en el tiempo de obtención de las muestras ya que estas se obtuvieron, entre las 48 horas y los 45 días de vida, para las de punción del talón o bien mediante punción del cordón umbilical, en los primeros 15 minutos de vida, he aquí que los tiempos siguen siendo mayores de 30 días por lo que se deberá de tratar de disminuir este intervalo para un mejor pronostico de los pacientes. ⁴ Esto nos habla de que aun falta sensibilizar a la población materna acerca de la trascendencia del Tamiz Neonatal.

De las muestras obtenidas, 67% fueron de cordón umbilical y 33% del talón. Se obtuvieron 98.14% muestras adecuadas para el procesamiento bioquímico, y 1.85% no cumplieron con los criterios de calidad para ser analizadas debido a que presentaron alguno de los siguientes problemas: papel filtro sobresaturado de sangre, gotas de sangre insuficiente, y falla en la elución

¹⁹ 19.-Instituto Nacional de estadística y geografía, Estadística de Natalidad Nacimientos registrados 1990-2007-Nacional.



(extracción y liberación de la sangre del medio sólido, en este caso el papel de algodón, que la ha absorbido), si bien solo un porcentaje pequeño de las muestras no cumplió con su objetivo, son 25 615 pacientes un número nada despreciable y que nos debe de motivar y comprometer a enfermería, para mejorar nuestras técnicas de toma de muestra del tamiz neonatal. Se encontraron 882 neonatos sospechosos, y las pruebas confirmatorias se pudieron realizar únicamente en 731 es decir en el 82.88% siendo esta una cifra que se puede mejorar, entre las causas por las que se falló en realizar las pruebas confirmatorias están: 64 casos por datos incompletos o falsos en la ficha de identificación, 42 por fallecimiento del neonato sospechoso, 30 por renuencia de los padres a la realización del estudio y 15 por cambio de domicilio. 4



CONCLUSIÓN

Actualmente el área de enfermería está ocupando puestos importantes es ejecutar actividades que ayudan a el bienestar de la comunidad desafortunadamente hay acciones a las cuales les damos poca atención debido promover y dar información adecuada a los familiares.

44

Si bien desde que iniciaron el programa del tamiz neonatal para hipotiroidismo congénito, en México se estima que se han analizado, de 1989 a la fecha en la SSA 4 052 782 niños, con la detección de 1 576 casos; y que si en los últimos años la búsqueda de esta enfermedad ha mejorado tanto bioquímica como operativamente, y que esto ha repercutido en una disminución de la morbilidad y mortalidad de estos pacientes pero, si analizamos los datos durante estos años también encontraremos que el programa de tamiz neonatal de la SSA, a pesar del trabajo hasta ahora realizado, contrastes muy importantes tanto en cobertura como en las tasas de prevalencia y falla en diferentes estado y aéreas geográficas. Además, en la mayoría de los estados se rebasa el tiempo ideal para el inicio del tratamiento por lo que este programa nacional de tamiz neonatal tiene aun varios puntos que son susceptibles de mejorarse. De igual manera aun falta redoblar esfuerzos en el área de enfermería hacia el tema educativo hacia los padres, concientización y sensibilización para que acudan a realizar la prueba del Tamiz Neonatal a sus hijos.

En esencial es, salvar y mejorar la calidad de vida de la población, porque en el caso de los defectos al nacimiento, cada día es fundamental para evitar el desarrollo de una enfermedad con consecuencias irreversibles.

ANEXOS

PROCESO PARA LA TOMA DEL TAMIZ NEONATAL EN EL TALÓN

1.- Identifique el área de punción (a los lados de 2 líneas imaginarias, una que va de la mitad del primer dedo hacia el talón y la otra desde el pliegue interdigital del cuarto y quinto dedo hacia el talón).



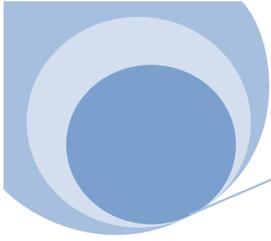
45

2.- inmovilice el pie (deteniéndolo con el pulgar y el índice) para realizar la punción.



3.- Realice la asepsia del área a puncionar con la torunda alcoholada y deje evaporar el exceso de alcohol.





4.- Puncione el talón con un solo movimiento firme y seguro en dirección casi perpendicular a la superficie del pie.



5.- Tenga cuidado de no ejercer presión el área vecina ya que se producirá hemólisis mezclándose el liquido intersticial con las gotas de sangre.

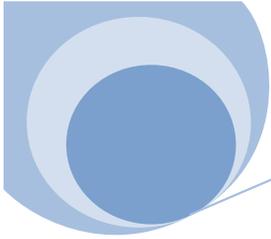


6.- Si la sangre no fluye, coloque el pie por debajo del nivel del corazón y frote el talón para producir una mayor afluencia de sangre.



7.- Elimine la primera gota con algodón limpio y espere a que se forme una segunda gota (para evitar que se diluya con el algodón).





8.- Ponga en contacto la superficie de la tarjeta con la gota de sangre y deje que se impregne por completo el círculo, teniendo cuidado de que la piel no toque la tarjeta.

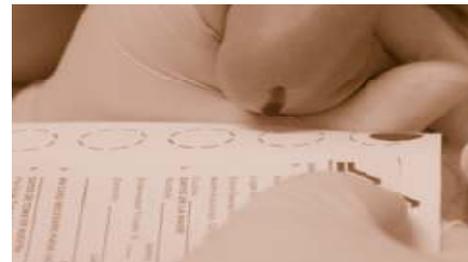


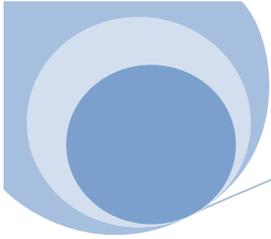
47

9.- La gota debe ser suficientemente grande para saturar el círculo completo e impregnar hasta la cara posterior de la tarjeta de papel filtro.



10.- Espere una nueva gota.- Ponga en contacto la superficie de la tarjeta con la gota de sangre y deje que se impregne por completo el círculo, teniendo cuidado de que la piel no toque la tarjeta.





9.- La gota debe ser suficientemente grande para saturar el círculo completo e impregnar hasta la cara posterior de la tarjeta de papel filtro.



48

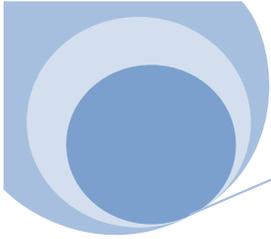
10.- Espere una nueva gota

12.- Repita el mismo procedimiento hasta que haya llenado perfectamente los 6 círculos de la tarjeta.



13.- Deje secar la tarjeta y procure no tocar con los dedos los círculos que contienen las muestras de sangre.

14.- Una el papel filtro y la ficha de identificación con un clip y envíela al laboratorio para su estudio lo antes posible.



MUESTRAS DE SANGRE INACEPTABLES QUE IMPIDEN EL PROCESAMIENTO

1.- La gota de sangre invade el círculo vecino, esto sucede cuando la gota se esparce sobre la piel; proceda a limpiar el talón con un algodón limpio y obtenga una nueva gota de sangre.



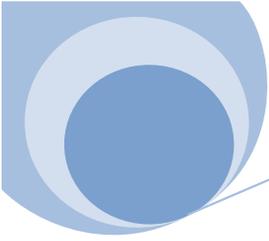
49

2.- Muestra sobre saturado
(Se impregnan varias gotas sobre un mismo círculo).



3.- Muestras con sangre insuficiente en la tarjeta:
- No llenan el círculo.
- No impregnan la parte posterior de la tarjeta.

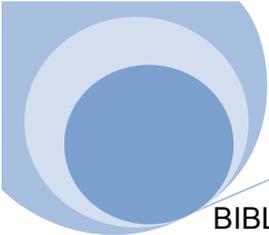




4.- Muestra diluida y descolorida
(se mezcla sangre con alcohol).

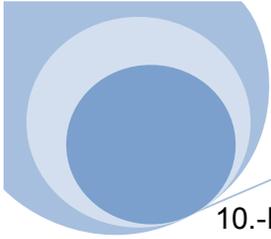


5.- Muestra contaminada por el
Manejo.



BIBLIOGRAFIA

- 1.-SECRETARIA DE SALUD, SUBSECRETARIA DE PREVENCIÓN Y PROTECCIÓN DE LA SALU, EN: PROGRAMA DE ACCIÓN “ARRANQUE PAREJO EN LA VIDA” PRIMERA EDICION 2002
- 2.- SECRETARIA DE SALUD, PROGRAMA DE ACCIÓN ARRANQUE PAREJO, EN: Lineamientos Técnicos para la organización y funcionamiento de los “Servicios Integrales Para La Prevención de la Discapacidad” (SINDIS) Versión Preliminar
- 3.- SECRETARIA DE SALUD, CENTRO NACIONAL DE EQUIDAD DE GÉNERO Y SALUD REPRODUCTIVA, EN: TAMIZ NEONATAL DETECCIÓN Y TRATAMIENTO OPORTUNO E INTEGRAL DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO, LINEAMIENTO TÉCNICO, Primera edición abril 2007 México D:F:
- 4.- Vela A Marcela Epidemiología del hipotiroidismo congénito en México. Salud pública de México, vol. 46 No 2, marzo abril de 2004 pp 141- 148
- 5.-Marrero G Nevis, Hipotiroidismo Congénito historia e impacto de tamizaje. Rev Bioed Vol 11 No 4 octubre diciembre 2000; pp. 283-292
- 6.- Velazquez Antonio Tamiz neonatal para hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria. Salud pública vol. 36 N 3 mayo- junio 1994 pp 249-256
- 7.- Faulkner A Lisa, The Newborn screening educational gap: What prenatal care providers do compared with what is expected. American Journal of Obstetrics and Gynecology (2006) 194, 131-137
- 8.- Torres S María del R. , Tamiz metabólico neonatal por espectrometría de masas en tándem: dos años de experiencia en Nuevo León , México. Salud Publica de México vol. 50 No 3 mayo-junio de 2008 pp. 200-206
- 9.-Guthrie R, Susie A. A Simple phenylalanine method for detectig phenilketonuria in large populations of newborn infants Pediatrics 1963; 32:338-43.



10.-Houston IB, Veale AMO. Screening for inborn errors of metabolism. Lab Manang 1971;9:30.

11.-Dussaault JH, Laberge C. Thyroxine determination in dried blood by radioimmunoassay. A screening method for neonatal hypothyroidism? Union Med can 1973; 102:2062-4.

12.-Naruse H. Development of neonatal Screening in japan. Tokio: Tokio Institute of Medical Science, Kyorin University;1995 Feb.

13- New MI, Wite PC, Pang S, Dupont B, Speicer PW. The adrenal hyperplasias. In: Scriver CR, et al eds: The Metabolic Basis of inherited Diseased, 6th ed. New York: McGraw Hill 1987: 1881-917.

14.-Takasugi N, Naruse H, editors. New trends in neonatal screening. Proceedings of the 1st Asian Pacific Regional Meeting of international Society for Neonatal screening, 1993 Jun 21-23; Sapporo. Sapporo: Hokkaido University Press,1994.

15.- Santucci Zulma, Programa de pesquisa neonatal de hipotiroidismo congénito de la provincia de Buenos Aires. Arch.argent.pediatr 2002 100(6) pp 456-467.

16.-Revista Biomédica Vol. 11/No. 4/Octubre-Diciembre, 2000).

17.-Asociación Americana de Retraso Mental, 1992

18.- DELANGE. HORM RES 1997; 48:51

19.-Instituto Nacional de estadística y geografía, Estadística de Natalidad Nacimientos registrados 1990-2007- Nacional.

BIBLIOGRAFIA ELECTRONICA

<http://www.renapred.org.mx/kiwi/presentación/tamizneonatal.html>

<http://www.mipediatria.com/folletos/tamiz-neonatal.html>

<http://www.presidencia.gob.mx/prensa/?contenido=45900Ç>



DIARIO OFICIAL DE LA FEDERACION

ORGANO DEL GOBIERNO CONSTITUCIONAL DE LOS ESTADOS UNIDOS MEXICANOS

Tomo CDXCVI No. 5 México, D.F., viernes 6 de enero de 1995

SECRETARIA DE SALUD

NORMA OFICIAL MEDICANA, NOM-007-SSA2-1995, ATENCION A LA MUJER DURANTE EL EMBARAZO, PARTO Y PUERPERIO Y DEL RECIEN NACIDO, CRITERIOS Y PROCEDIMIENTOS PARA LA PRESTACION DEL SERVICIO.

Campo de aplicación

Esta Norma es de observancia obligatoria para todo el personal de salud en las unidades de salud de los sectores público, social y privado a nivel nacional, que brinden atención a mujeres embarazadas, parturientas, puérperas y a los recién nacidos.

5.0 Prevención del retraso mental producido por hipotiroidismo congénito.

5.0.1 La prevención del retraso mental producido por hipotiroidismo congénito, se debe llevar a cabo a través de la promoción de la salud, el diagnóstico y tratamiento oportuno:

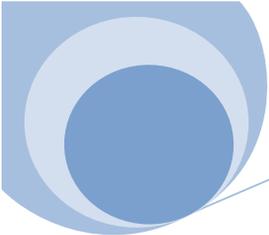
5.0.1.1 Toda unidad que atiende partos y recién nacidos debe efectuar el examen de tiroxina sérica antes de las 48 horas y preferiblemente antes de la segunda semana de vida, mediante la determinación de tiroglobulina (TSH) en sangre extraída por punción del talón o venopunción colocada en papel filtro (la prueba debe efectuarse antes del primer mes, para evitar daño cerebral que se manifiesta por retraso mental). La muestra puede ser tomada en el transcurso de la primera media hora a través de sangre del cordón umbilical, la que debe espalmarse en la hoja del papel filtro que se envíe al laboratorio.

5.0.1.2 La muestra de sangre debe remitirse a un laboratorio previamente definido a nivel de la institución que corresponda o de cooperación con servicios de certificación establecidos para el efecto. El resultado debe remitirse a la unidad de salud correspondiente, en un plazo no mayor de dos semanas.

5.0.1.3 El diagnóstico de un caso comprobado de hipotiroidismo congénito, se establece por determinación de tiroglobulina y tetrayodotiroxina (T4) en suero de sangre extraída.

5.0.1.4 El tratamiento del caso comprobado de hipotiroidismo congénito, se debe llevar a cabo por administración de hormona tiroidea a dosis terapéutica (10 a 12 microgramos de L-tiroxina por kilo de peso por día).

5.0.1.5 El control y el tratamiento del paciente debe continuarse, y por ningún motivo suspenderse hasta que alcance una edad neurológica equivalente a los dos años. Si se requiere corroborar el diagnóstico, a partir de este momento se puede suspender durante 6 a 8 semanas el tratamiento, y realizar nuevos exámenes tiroideos.



GLOSARIO

Asfixia: significa etimológicamente falta de respiración o falta de aire. El aporte insuficiente de oxígeno se puede dar por hipoxemia (insuficiente concentración de oxígeno) o por isquemia (aporte inadecuado de flujo sanguíneo).

Antisepsia: se le llama al uso de germicida en piel o tejidos vivos con el propósito de inhibir o destruir microorganismos; es el proceso de destrucción de los microorganismos contaminantes de los tejidos vivos. Conjunto de procedimientos destinados a destruir los gérmenes patógenos.

54

Asepsia: la ausencia de microorganismos patógenos. Estado libre de gérmenes y al conjunto de procedimientos que impiden la llegada de microorganismos a un medio.

Fenilcetonuria: es un tipo de hiperfenilalaninemia, también conocida como PKU, es una alteración del metabolismo en el que el organismo no puede metabolizar el aminoácido fenilalanina en el hígado. Esta enfermedad es genética y es provocada por la carencia de enzima fenilalanina hidroxilasa

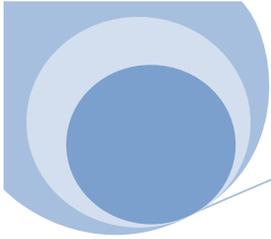
Fecha de toma: Fecha de la colección de la muestra del paciente.

Hipófisis: Glándula situada en la base del cerebro que consta de dos lóbulos principales, uno el anterior (adenohipófisis) y otro el posterior (neurohipófisis). Secreta hormonas, necesarias para el crecimiento, sexualidad y otras funciones del organismo.

Hipotálamo: Grupo de núcleos localizados en la base del cerebro conectado con la pituitaria por una red de vasos sanguíneos especializados. Su función es la regulación de varios órganos internos del cuerpo, mediante comunicación hormonal. El hipotálamo es parte clave del eje hipotálamo-pituitaria-adrenal (HPA) que controla el funcionamiento de la hipófisis. Detección y tratamiento oportuno e integral del Hipotiroidismo congénito

Hipotiroidismo es la disminución de los niveles de hormonas tiroideas en plasma sanguíneo y consecuentemente en tejidos, que puede ser asintomática u ocasionar múltiples síntomas y signos de diversa intensidad en todo el organismo.

Hipotiroidismo Congénito es aquel de origen genético que aparece en el momento del nacimiento del bebé. Es importante su detección precoz mediante análisis clínicos, los niños pueden no presentar signo aparente tras el nacimiento. Las hormonas tiroideas son necesarias para el normal desarrollo del crecimiento y de importantes órganos como el cerebro, el corazón y el aparato respiratorio. Si no se trata adecuadamente de forma precoz puede provocar discapacidad física y mental.



Laboratorio de Tamiz Neonatal: Centro o lugar de referencia donde se realiza el análisis bioquímico de las muestras de sangre en papel filtro del tamiz neonatal.

Ley: Se refiere a la Ley General de Salud.

Morbilidad: se refiere a los efectos de una enfermedad en una población en el sentido de la proporción de personas que la padecen en un sitio y tiempo determinado. En el sentido de la epidemiología se puede ampliar al estudio y cuantificación de la presencia y efectos de una enfermedad en una población

55

Mortalidad: es el indicador demográfico que señala el número de defunciones de una población por cada mil habitantes, durante un periodo de tiempo determinado generalmente un año.

Malformaciones: congénitas son alteraciones en la estructura de un órgano o parte del cuerpo; debidas a trastornos en su desarrollo durante la gestación, causados por factores genéticos o ambientales, provocando además alteración del funcionamiento del órgano afectado.

Membrana Hialina: (por sus siglas en inglés, *HMD*), anteriormente conocida como síndrome de dificultad respiratoria, (*RDS*) es un trastorno encontrado en recién nacidos prematuros, provocado por la insuficiencia en la producción del surfactante aunado a la falta de desarrollo de los pulmones. También puede ser atribuido a un defecto en genes asociados al desarrollo de proteínas vinculadas a la producción del surfactante pulmonar.

Muestra: Espécimen que es usado en la prueba o análisis. En el caso del tamiz neonatal, la muestra es sinónimo de gota de sangre depositada en papel filtro.

Muestra adecuada: En el tamiz neonatal es aquella en la cual las gotas de sangre son suficientemente grandes (50 μ L de sangre líquida) que han impregnado el círculo completo y que trasmite la cara posterior de la tarjeta de papel filtro.

Muestra en tarjeta de papel filtro: Muestra de sangre colectada y secada en un papel filtro especial.

Muestra inadecuada: Es aquella que no cumple con los criterios de calidad para ser analizada, por presentar alguno de los siguientes problemas: papel filtro sobresaturado de sangre, gotas de sangre sobre puestas, gotas de sangre pequeñas e insuficientes, gotas de sangre que no transmitieron la cara posterior del papel filtro, muestra que no incluye extracción de la sangre del medio sólido (en este caso del papel de algodón, que la absorbió).



Mixedema: es una alteración general de los tejidos que se caracteriza por presentar un edema (acumulación de líquido), producido por infiltración de sustancia mucosa en la piel, y a veces en los órganos internos, a consecuencia del mal funcionamiento de la glándula tiroides (hipotiroidismo).

Notificación: Acto mediante el cual se informa a la jurisdicción sanitaria, al responsable del programa y a los padres, el resultado del tamiz neonatal, sea normal o sospechoso.

Natalidad: es la capacidad que tiene una población de aumentar el número de individuos. Esto depende en gran parte de las condiciones.

Retraso Mental: Es una discapacidad caracterizada por limitación significativa en el funcionamiento intelectual y en la conducta adaptativa que se manifiesta en habilidades conceptuales, sociales y prácticas.

Tamiz Neonatal: Estudio bioquímico que se realiza en gotas de sangre del recién nacido depositadas en papel filtro; tiene por objeto detectar a niñas y niños sospechosos de alguna enfermedad metabólica, para que en caso de ser confirmada, reciban tratamiento oportuno lo más pronto posible a fin de prevenir los efectos de la enfermedad como el retraso mental o la muerte. También se le conoce como pesquisa, cribado o screening neonatal

Sepsis Neonatal: es una infección, por lo general bacteriana, que ocurre en un bebé de menos de 90 días desde su nacimiento

.

.