



**UNIVERSIDAD CENTRAL DE VENEZUELA  
FACULTAD DE MEDICINA  
ESCUELA DE ENFERMERÍA**



**INFORMACIÓN QUE POSEEN LAS EMBARAZADAS QUE ASISTEN A LA  
CONSULTA DE ALTO RIESGO OBSTÉTRICO SOBRE EL PERFIL  
NEONATAL Y ALTERACIONES METABÓLICAS (HIPOTIROIDISMO) EN  
LA MATERNIDAD CONCEPCIÓN PALACIOS, DTO. CAPITAL, CARACAS,  
DURANTE EL TERCER TRIMESTRE DEL 2008.**

**Autoras:** Arocha, Yorgelys  
Torres, Karina

**Tutor:** Dra. Nancy Montilla

Caracas, Noviembre 2008

**UNIVERSIDAD CENTRAL DE VENEZUELA  
FACULTAD DE MEDICINA  
ESCUELA DE ENFERMERÍA**

**INFORMACIÓN QUE POSEEN LAS EMBARAZADAS QUE ASISTEN A LA  
CONSULTA DE ALTO RIESGO OBSTÉTRICO SOBRE EL PERFIL  
NEONATAL Y ALTERACIONES METABÓLICAS (HIPOTIROIDISMO) EN  
LA MATERNIDAD CONCEPCIÓN PALACIOS, DTO. CAPITAL, CARACAS,  
DURANTE EL TERCER TRIMESTRE DEL 2008.**

(Trabajo de Grado presentado como requisito parcial para optar  
por el título de Licenciado en Enfermería)

**Autoras:** Arocha, Yorgelys  
C.I: 13.858.181  
Torres, Karina  
C.I: 22.356.697

**Tutor:** Dra. Nancy Montilla

Caracas, Noviembre 2008

## DEDICATORIA

A Dios **Todopoderoso**, por darnos el valor de seguir adelante y convertir nuestro sueño en una hermosa realidad.

A nuestros **padres** quienes con su cariño amor y comprensión nos dieron de manera incondicional apoyo, fortaleza y constancia para el logro de esta meta.

Y a todas las personas que colaboraron con nosotras, las cuales siempre estuvieron pendientes en los momentos que más necesitamos.

**Las autoras**

## **AGRADECIMIENTO**

A Dios todopoderoso por ser nuestra luz en todo momento, quien nos mantuvo sanas con ánimo para culminar este proyecto.

A Nuestras Familias, por el apoyo brindado para alcanzar este logro.

A la Dra.Nancy Montilla, nuestra tutora quien nos brindo su apoyo, amistad y aporto sus conocimientos para el logro de esta meta.

A la Universidad Central de Venezuela, en especial a la Escuela de Enfermería y a todos los profesores, que con su invaluable entusiasmo nos ayudaron al logro del objetivo propuesto.

A los profesionales de Enfermería y a las embarazadas, que asisten a la Consulta de Alto Riesgo obstétrico de la Maternidad Concepción Palacios, por su gran colaboración en este trabajo.

A todos aquellos personas, que de una forma u otra colaboración para ayudarnos a llegar a nuestra meta.

**Karina Torres y Yorgelys Arocha**

## TABLA DE CONTENIDO

	<b>Pág.</b>
DEDICATORIA.....	III
AGRADECIMIENTO.....	IV
TABLA DE CONTENIDOS.....	V
LISTA DE TABLAS.....	VIII
LISTA DE GRAFICOS.....	XI
RESUMEN.....	XIII
INTRODUCCION.....	14

### **CAPITULO**

#### **I EL PROBLEMA**

1.1 Planteamiento del problema.....	17
1.2 Objetivo General.....	29
1.3 Objetivos Específicos.....	29
1.4 Justificación del estudio.....	30

#### **II MARCO TEORICO**

2.1 Antecedentes del Estudio.....	33
2.2 Bases Teóricas.....	39
2.3 Sistema de Variables.....	72
2.4 Operacionalización de la Variable.....	74

<b>III</b>	<b>MARCO METODOLOGICO</b>	
	3.1 Diseño de la investigación.....	76
	3.2 Tipo de investigación.....	78
	3.3 Población y Muestra.....	78
	3.4 Técnica e Instrumento de recolección de datos.....	79
	3.5 Procedimiento para la recolección de información.....	80
	3.5 Validación y Confiabilidad del Instrumento.....	81
	3.7 Técnica de tabulación y Análisis de Datos.....	82
<b>IV</b>	<b>RESULTADOS DE LA INVESTIGACION</b>	
	4.1 Presentación de los Resultados.....	85
<b>V</b>	<b>CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES</b>	
	5.1 Conclusiones.....	124
	5.2 Recomendaciones.....	126
	<b>REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS.....</b>	<b>127</b>
	<b>ANEXOS.....</b>	<b>133</b>

## LISTA DE TABLAS

Nº	p.p
1.	Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la definición del perfil neonatal, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....86
2.	Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las condiciones para la ejecución de la prueba del perfil neonatal (consentimiento de los padres), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....88
3.	Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las condiciones para la ejecución de la prueba del perfil neonatal (edad del recién nacido), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....90
4.	Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las condiciones para la ejecución de la prueba del perfil neonatal (lugar para la extracción de la muestra), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....92
5.	Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las ventajas del perfil neonatal (diagnóstico precoz de patologías), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....94
6.	Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las ventajas del perfil neonatal (prevención de alteraciones en el desarrollo del neonato), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....96

7.	Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las ventajas del perfil neonatal (realizada por personal especializado), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....	98
8.	Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las Instituciones donde se realiza la prueba del tamiz neonatal (establecimientos públicos y privados) en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....	100
9.	Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre Instituciones donde se realiza la prueba del tamiz neonatal (atención de recién nacidos con pruebas positivas) en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....	102
10.	Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la definición de hipotiroidismo, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....	104
11.	Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre hipofunción tiroidea, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....	106
12.	Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las causas del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....	108
13.	Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las manifestaciones clínicas del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.....	110



14. Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las consecuencias del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.....112
15. Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre el tratamiento (vacuna) de la enfermedad tiroidea, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.....114
16. Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre el tratamiento (hormona específica) de la enfermedad tiroidea, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.....116
17. Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la prevención (por los padres) del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.....118
18. Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la prevención (por el personal de salud) del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.  
.....120
19. Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la prevención (consumo de sal yodada durante el embarazo) del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.....122

## LISTA DE GRAFICOS

Nº	p.p
1. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la definición del perfil neonatal, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....	87
2. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las condiciones para la ejecución de la prueba del perfil neonatal (consentimiento de los padres), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....	89
3. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las condiciones para la ejecución de la prueba del perfil neonatal (edad del recién nacido), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....	91
4. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las condiciones para la ejecución de la prueba del perfil neonatal (lugar para la extracción de la muestra), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....	93
5. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las ventajas del perfil neonatal (diagnóstico precoz de patologías), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....	95
6. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las ventajas del perfil neonatal (prevención de alteraciones en el desarrollo del neonato), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....	97

7. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las ventajas del perfil neonatal (realizada por personal especializado), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....99
8. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las Instituciones donde se realiza la prueba del tamiz neonatal (establecimientos públicos y privados) en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....101
9. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre Instituciones donde se realiza la prueba del tamiz neonatal (atención de recién nacidos con pruebas positivas) en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....103
10. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la definición de hipotiroidismo, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....105
11. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre hipofunción tiroidea, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....107
12. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las causas del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.....109
13. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las manifestaciones clínicas del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.....111
14. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las consecuencias del bajo

funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.....	113
15. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre el tratamiento (vacuna) de la enfermedad tiroidea, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.....	115
16. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre el tratamiento (hormona específica) de la enfermedad tiroidea, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.....	117
17. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la prevención (por los padres) del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.....	119
18. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la prevención (por el personal de salud) del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008. ....	121
19. Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la prevención (consumo de sal yodada durante el embarazo) del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.....	123

**UNIVERSIDAD CENTRAL DE VENEZUELA  
FACULTAD DE MEDICINA  
ESCUELA DE ENFERMERIA**

**INFORMACIÓN QUE POSEEN LAS EMBARAZADAS QUE ASISTEN A LA  
CONSULTA DE ALTO RIESGO OBSTÉTRICO SOBRE EL PERFIL  
NEONATAL Y ALTERACIONES METABÓLICAS (HIPOTIROIDISMO) EN  
LA MATERNIDAD CONCEPCIÓN PALACIOS, DTO. CAPITAL, CARACAS,  
DURANTE EL TERCER TRIMESTRE DEL 2008.**

**Autoras:** Arocha, Yorgelys.  
Torres, Karina.

**Tutor:** Dra. Nancy Montilla.

**Año:** 2009

**RESUMEN**

Se ha demostrado que la información que tengan las embarazadas sobre la prueba del perfil neonatal en su componente aspectos generales, beneficios, centros de salud y derivación de casos positivos, así como también las alteraciones metabólicas diagnosticadas como es el caso del hipotiroidismo, favorece en gran medida en tratar a tiempo a los recién nacidos hipotiroideos y en gran medida a la disminución del retardo mental en la población infantil. En ese sentido se desarrolla una investigación tipo descriptivo en la consulta prenatal de alto riesgo obstétrico de la M.C.P, cuya población objeto son embarazadas, la muestra estuvo conformada por treinta (30) gestantes, para ello se elaboro un instrumento tipo cuestionario estructurado por diecinueve (19) ítems con dos respuestas para seleccionar una, validado mediante criterios de juicios de expertos. La confiabilidad fue estimada mediante la fórmula de Kuder Richardson, que arrojó un grado de confianza de 0,69. Seguidamente se recogió la información de la investigación, señalando solo el 60% de las participantes conoce los aspectos generales del perfil neonatal, el 49% sobre beneficios de la prueba, el 25% conoce los centros de salud y derivación de casos positivos y el 39% sobre el hipotiroidismo; los resultados han demostrando la urgencia de promover en las embarazadas aportes informativos sobre el perfil neonatal y la enfermedad que detecta (hipotiroidismo).

## INTRODUCCIÓN

Durante el paso del individuo por la etapa neonatal, el debe adaptarse a nuevas y no experimentadas situaciones de vida, lo que lo hace un ser vulnerable; por lo tanto la gestante debe reunir condiciones para garantizar la salud del recién nacido. A tal modo los enfermeros(as), deben proporcionar los cuidados pertinentes a la embarazada con la promoción de la salud en el primer nivel de atención.

La práctica de la enfermería incluye actividades de valoración, diagnóstico, planificación, tratamiento y evaluación de las respuestas humanas observadas, estas respuestas humanas son de naturaleza cambiante, son diversas y a su vez exclusivas de una persona siendo el reflejo de la interacción con un entorno en particular, por lo que el proceso de enseñanza, aprendizaje, debe comenzar con los conocimientos, la experiencia, las expectativas y las motivaciones de las embarazadas

Las diferentes respuestas humanas señaladas por Asociación Norteamericana del Diagnóstico de Enfermería (NANDA) en Marriner (2000) demuestra el carácter holístico en esta profesión. Diagnósticos que permiten mejorar la salud de los pacientes así como también beneficios de la

demuestra el carácter holístico en esta profesión. Diagnósticos que permiten mejorar la salud de los pacientes así como también beneficios de la intervención del personal de salud. Se tiene la posibilidad de diagnosticar posibles situaciones, como es el caso de esta investigación, en la que la principal preocupación es informar a las embarazadas acerca del perfil neonatal y las enfermedades que detecta, así como también las acciones que deben ejecutarse para evitar consecuencias mayores como es el retardo mental que puede padecer el futuro niño.

Con el objeto de brindar instrumentos prácticos a la situación de las embarazadas con respecto al perfil neonatal y enfermedades metabólicas (hipotiroidismo), en el área de consulta prenatal de alto riesgo obstétrico de la Maternidad Concepción Palacios, se elabora el presente trabajo de investigación, el mismo busca determinar la información que poseen las embarazadas sobre los temas anteriormente mencionados.

Para ello se estructuró la investigación de la siguiente manera:

El Capítulo I, constituye el planteamiento del problema, justificación, objetivo general y objetivos específicos.

El Capítulo II, lo conforman el marco teórico, antecedentes, bases teóricas y operacionalización de la variable.

El Capitulo III, presenta diseño, tipo de investigación, población, muestra, técnica e instrumento de recolección de datos, procedimiento para la recolección de investigación, validez, confiabilidad y técnica de análisis de los datos.

El Capitulo IV, contiene los resultados de la investigación en tablas y gráficos estadísticos con el análisis de los mismos y el Capitulo V muestra las conclusiones y recomendaciones.

Para finalizar, se incluyen las referencias bibliográficas y los anexos.



## **CAPITULO I**

### **EL PROBLEMA**

#### **1.1 Planteamiento del Problema**

El hombre desde el mismo momento en el cual inicia su vida en el vientre materno, comienza a experimentar una serie de fenómenos que a través del tiempo lo llevará a consolidarse como un ser humano. Durante su desarrollo, en la vida intrauterina, se pueden presentar en ocasiones algunas patologías poco frecuentes, lo que lleva a un riesgo de la vida del recién nacido puesto que se diagnostican solo después que ocurre el nacimiento, al respecto se pueden citar: las alteraciones metabólicas, especialmente el hipotiroidismo, la fenilcetonuria, entre otras.

Las alteraciones metabólicas en recién nacidos o lo que es igual los errores innatos del metabolismo, como también es conocido, no es reciente, tuvo sus inicios con Garrod, A. (1908) quien señaló que los "errores congénitos del metabolismo eran enfermedades identificables desde el nacimiento, con historia familiar frecuentemente asociada a matrimonios entre consanguíneos." (p.1).

En tal sentido Baric, I.; Giugliani, R. y Wilcox, W. citados por la Organización Panamericana de la Salud (OPS) (2005) señalan que “Los errores innatos del metabolismo (EIM) abarcan cerca de 500 desordenes y equivalen aproximadamente al 10% de las enfermedades genéticas, estos casos son considerados aisladamente, pero son más frecuentes en su conjunto, con una incidencia estimada en por lo menos un caso por cada 5000 nacimientos...” (p.20).

También la OPS (2005) agrega que “en el caso del hipotiroidismo congénito se presenta como la causa de retardo mental más frecuente, ya que presenta una prevalencia de 1:4000 recién nacidos.”(p. 2).

Del mismo modo en relación a la fenilcetonuria Escaf, M. (2003) expone que “la incidencia de la enfermedad es de 1:10.000 a 20.000 niños. Se manifiesta por igual en ambos sexos...”(p.37). Behrman, R.; Kligman, R. y Jenson, H. (2001), resaltan de igual manera las estadísticas antes mencionadas.

Igualmente Aguilera, M. (2004) expone que la incidencia de hipotiroidismo congénito en Guatemala es de 6 de 10.000. Mientras que para Solari, A. (2004) en Argentina la incidencia de fenilcetonuria en la raza blanca es de 1 de 15.000 nacidos vivos.

En el caso de Venezuela, el Programa Diagnóstico de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (PDEMH), fue establecido en la Unidad de Genética del Hospital Universitario de Maracaibo, Universidad del Zulia, en Julio de 1974, como la primera experiencia de este tipo en el país. Al respecto Moreno, H.; Suárez, M.; Borjas, L.; González, B. y Valera, V. (2000) exponen que en Maracaibo:

La incidencia individual de cualquier error metabólico hereditario, puede ser despreciable, puesto que la incidencia varía entre 1/2000 a 1/300.000..., pero en conjunto todos ellos suman una cantidad de desórdenes de interés médico, los cuales no diagnosticados, vienen a engrosar las filas de la morbilidad neonatal, del lactante, del infante y aún del adulto (p.3).

Según la Unidad de Estadísticas, del departamento de historias médicas de la Maternidad Concepción Palacios para el último trimestre del año 2005 indica que el total de nacidos vivos fue de 3.516 niños a quienes se les practicó la prueba del perfil neonatal y a 6.594 recién nacidos de otros centros hospitalarios dando un total de 10.110 neonatos a quienes se les practicó el examen.

De igual manera el Departamento de Bioanálisis de dicha institución explica que se han procesado desde el inicio del programa en el mes de Junio del 2005 hasta el último trimestre del 2007 un total de 20.022 niños, y

se han reportado tres (3) casos de hipotiroidismo, de los cuales dos (2) son nacidos en otros centros hospitalarios y uno (1) de la Maternidad Concepción Palacios.

Dentro de este mismo orden de ideas, una publicación del Ministerio de Ciencia y Tecnología (MCT) en el 2003, expone que:

El servicio de pesquisa neonatal del Instituto de Estudios Avanzados (IDEA) ha examinado más de trescientos mil niños y descubrió que noventa y uno sufrían de Hipotiroidismo congénito...en el tema de la Fenilcetonuria se han analizado 178 mil niños con una incidencia de uno afectado por cada 45 mil lo que revela más bajo al compararlo con el promedio mundial (p. 10).

Aguilera, M. (2004) y Solari, A. (2004) coinciden en señalar que el hipotiroidismo congénito es una patología poco evidente y frecuente pero de gran interés de estudio ya que con la detección temprana se reduce el riesgo en los niños de presentar problemas de aprendizaje, desarrollo motor y problemas en la familia que repercuten en la sociedad, por ello todo ente gubernamental debe asumir la prueba como algo primordial en todo recién nacido como requisito obligatorio para lograr una población infantil sana.

En este sentido Behrman, R.; Kligman, R. y Jenson, H. (2001) explican que: “Desde la creación de las campañas nacionales para detectar el

hipotiroidismo congénito de los recién nacidos, millones de niños se han sometido a dichas pruebas”. (p.1853).

Para el despistaje de las alteraciones metabólicas como el hipotiroidismo en el recién nacido, para ello se realiza el perfil o tamiz neonatal a través del cual se proporciona la posibilidad de detectar enfermedades genéticas que no se hacen sintomáticas al momento, éstas se evidencian al transcurrir la segunda semana de vida o cuando el niño pasa de veintinueve (29) días de vida extrauterina.

Hoy en día se sabe que el hipotiroidismo no solo se asocia a herencia familiar, por lo tanto, cualquier niño o niña puede padecer de una enfermedad congénita por lo que se considera de importancia las pruebas que estén orientadas a hacer estos despistajes. El Ministerio del Poder Popular para la Salud (MPPS) (2007) en su tarea de detectar precozmente estas enfermedades así como el establecer el tratamiento oportuno hace énfasis en que la atención del niño comienza desde su nacimiento con una toma de muestra del talón, llamada esta prueba tamiz o perfil neonatal.

El perfil neonatal, es un examen de laboratorio que tiene como objetivo pesquisar enfermedades genéticas que no se evidencian al nacer, permite iniciar el tratamiento oportuno de los trastornos genéticos detectados,

lográndose de esta manera que las deficiencias en el desarrollo físico y mental del infante se aminoren. Brinda beneficios al niño, a la madre y a la sociedad; permite además tener una comprensión más clara no solo en la prevalencia, magnitud y trascendencia de los defectos al nacer, sino también de corregirlas oportunamente, con lo cual no solo se generan estadísticas de esperanza de vida, sino sobre todo se gana calidad de vida para todos aquellos niños que de otra manera sufrirían de un error innato del metabolismo y de una enfermedad de la glándula tiroides; quienes de esta forma pasarían a ser personas con deficiencias que requerirían mayor atención médica, familiar y educativa. Por estas razones el aplicar esta prueba de diagnóstico se convierte en una prioridad de salud pública en el país.

A través del perfil neonatal, el diagnóstico de las enfermedades genéticas se convierte en la posibilidad de alertar la existencia de problemas de salud que harían la diferencia entre una persona sana y otra con serias dificultades para convertirse en un adulto.

Por tal motivo todo recién nacido tiene derecho a la realización de la prueba de perfil neonatal, gracias al trabajo de diversas organizaciones que se dan a la tarea de realizar este examen se ha permitido identificar esta

problemática a nivel mundial, logrando canalizar y controlar el hipotiroidismo congénito.

Con base en los reportes señalados se ha implementado avances en los programas dirigidos a la atención del recién nacido, del cual se tiene el programa nacional de atención integral del niño, niña y adolescente, puesto en práctica por el anteriormente llamado Ministerio de Salud y Desarrollo Social (MSDS) en el 2003, en el cual tiene gran importancia a la realización de la prueba del perfil neonatal.

Este programa se basa en reducir el número de muertes infantiles en general, así como también a reducir el número de muertes por anomalías congénitas, lo que constituye para las madres un medio preventivo para la detección de una patología congénita, por consiguiente proporciona al niño protección y tratamiento oportuno lo que permite alcance de un mejor desarrollo físico e intelectual.

De modo que es una prueba poco conocida y llevada a cabo por algunos centros de salud en el país, a lo que según Merzon, R. y Mahfoud, A. (1998) señalan que en Caracas la prueba del perfil neonatal que detecta errores innatos es aplicada en hospitales públicos, los cuales tienen convenios con la Unidad de Estudios de Errores Innatos del Metabolismo del

Instituto de Estudios Avanzados, IDEA, de la Universidad Simón Bolívar, donde los 365 días del año se reciben y entregan muestras tanto de la capital como del interior.

Entre ellos se citan al Hospital Materno Infantil de Caricuao, Hospital “Dr. José Gregorio Hernández” de los Magallanes de Catia, Maternidad Concepción Palacios, Hospital Jesús Verena Lídice, Hospital el Algodonal, Hospital Clínico Universitario de Caracas, Maternidad Santa Ana, Hospital “Dr. Domingo Luciani”, Hospital “Dr. Miguel Pérez Carreño”, Hospital Militar “Dr. Carlos Arvelo y Hospital de Cúa.

Lo que implica que la educación que se imparta, en especial de aquellas instituciones que manejan una alta tasa de natalidad, debe ser específica y participativa para divulgar la información a diferentes zonas del país por medio de la colaboración de las embarazadas en estas áreas de salud así como de aquellas quienes asisten para su control prenatal.

Cabe destacar, la importancia que tiene que el personal de salud y muy especialmente el de enfermería para lograr identificar la repercusión en la vida futura del niño el despistaje precoz de estas enfermedades genéticas por lo que deben ampliar el conocimiento sobre la trascendencia que se genera del perfil neonatal. Permitir orientar a las embarazadas brindando



calidad de atención a todos los recién nacidos que se encuentren en riesgo su vida y cual es el pronóstico del neonato en caso de ser positiva la prueba, desarrollando programas de educación con el fin de ofrecer información referida al perfil neonatal.

La Maternidad Concepción Palacios (MPC) es una institución hospitalaria en la cual se lleva a cabo el estudio, es el principal centro de referencia obstétrico nacional, ubicado en la región capital, donde asisten prenatales de diferentes localidades del estado y de otros centros adyacentes. Es una institución que pertenece a la Alcaldía mayor. La sociedad de médicos de la Maternidad Concepción Palacios (MPC) (2008) expone que dicha institución fue inaugurada tanto su alcance y contribución al bienestar de la madre venezolana y su labor ha sido tan rendidora en todo sentido que es casi imposible encontrar un hospital donde se haya trabajado tanto en pro de la salud del venezolano.

Además la organización técnica y el funcionamiento eran relativamente sencillos, manejada con un grupo de 21 médicos, 16 estudiantes internos y 57 enfermeras más 76 empleados subalternos haciendo un total de 170 personas desde sus comienzos. La Maternidad Concepción Palacios (MPC) ha funcionado como un hospital abierto en todo caso sin tener en cuenta la procedencia de la paciente ni su nivel social,

económica (aun cuando fue concebida por indigentes), hoy en día se conoce como un centro de asistencia integral a la madre y al niño.

También indican que el establecimiento consta de 385 camas funcionales, 11 pabellones y ofrece servicios de: Obstetricia y ginecología, prenatal, embarazo de alto riesgo, fertilidad, ginecología, planificación familiar, medicina interna y cardiología, neonatología, anestesiología, radiología, ultrasonido, endocrinología, investigación, hematología, psiquiatría, cirugía general y neonatal, ortopedia infantil, urología, bacteriología, laboratorio, nutrición y dietética.

De tal manera, se logro detectar en las madres que acuden a la consulta prenatal de alto riesgo obstétrico de la Maternidad Concepción Palacios, presentan cierta inquietud cuando se preguntaba en relación con la prueba del perfil neonatal, muchas de ellas arrugaban el entrecejo o hacían gestos en la boca o con los hombros en señal de no saber a que se estaba haciendo referencia, varias de ellas desconocían la importancia de la prueba solo la conocían como la prueba del talón, decían que no deseaban que a su niño lo pincharan también hacían gestos de asombro cuando se les preguntaba por el hipotiroidismo.

Así mismo, en muchas ocasiones los datos que las madres proporcionaron en relación a su dirección y teléfono al realizarle la prueba al niño era incorrecto lo que hacía imposible la ubicación de los niños en caso tal que el estudio resultara positivo.

Por otra parte, tampoco se les pueda brindar el asesoramiento en relación al tratamiento oportuno que debe recibir el niño, aunque hasta el momento no se ha evidenciado un caso en particular la población de madres jóvenes sigue expuesta a ello, lo que repercutiría en inicio causando en el futuro inmediato un daño irreversible.

Es importante destacar, la información que pueda ofrecerse a estas madres en diferentes etapas durante el embarazo, logrando así que manejen conocimientos en relación a los beneficios que reviste la prueba del perfil neonatal. Espinosa, V. y Valle, R. en el 2001 de acuerdo al protocolo de atención especializada del Instituto Materno Perinatal de Perú exponen que “el seguimiento de los neonatos de alto riesgo constituye una estrategia mundial para disminuir la morbilidad Infantil...”(p.1). De igual manera la información en las usuarias evitará en lo posible datos erróneos sobre la prueba de perfil neonatal.

Es preocupación de las autoras del presente estudio, la forma como han asumido las embarazadas en la Maternidad Concepción Palacios el tema relacionado con el perfil neonatal, por ello se han planteado las interrogantes.

¿Saben las embarazadas que acuden a la consulta de alto riesgo obstétrico de la Maternidad Concepción Palacios los aspectos generales del perfil neonatal?

¿Conocen las embarazadas que acuden a la consulta de alto riesgo obstétrico de la Maternidad Concepción Palacios acerca de los beneficios del perfil neonatal?

¿Saben las embarazadas que acuden a la consulta de alto riesgo obstétrico de la Maternidad Concepción Palacios cuáles son los centros de salud y derivación de casos positivos que realizan el perfil neonatal?

¿Conocen las embarazadas que acuden a la consulta de alto riesgo de la Maternidad Concepción Palacios acerca del hipotiroidismo?

Para dar respuestas a las interrogantes anteriormente planteadas, surge la necesidad por parte de las autoras formular el siguiente problema de investigación:

¿Cuál es la información que poseen las embarazadas que asisten a la Consulta de Alto Riesgo Obstétrico sobre el perfil neonatal y alteraciones metabólicas (Hipotiroidismo). Maternidad Concepción Palacios, Caracas Dtto. Capital, durante el tercer trimestre del 2008?

## **Objetivos de la Investigación**

### **1.2 Objetivo General**

Determinar la información que poseen las embarazadas que asisten a la Consulta de Alto Riesgo Obstétrico sobre el perfil neonatal y alteraciones metabólicas (Hipotiroidismo). Maternidad Concepción Palacios, Caracas Dtto. Capital, durante el tercer trimestre del 2008.

### **1.3 Objetivos Específicos**

1. Identificar la información que poseen las embarazadas de alto riesgo obstétrico con respecto a los aspectos generales del tamiz neonatal.

2. Describir la información que poseen las embarazadas de alto riesgo obstétrico acerca de los beneficios del tamiz neonatal.
3. Identificar la información que poseen las embarazadas de alto riesgo obstétrico sobre los centros de salud donde realizan el tamiz neonatal.
4. Describir la información que poseen las embarazadas de alto riesgo obstétrico acerca del hipotiroidismo.

#### **1.4 Justificación del Estudio**

La investigación surge de la preocupación al observar a las usuarias que asisten a la consulta de alto riesgo de la Maternidad Concepción Palacios en su mayoría no reciben información suficiente y/o adecuada acerca del perfil neonatal, ya que se evidencio con el asombro de las madres al preguntar sobre la prueba y la enfermedad que detecta.

Con relación a lo planteado anteriormente, se considera de suma importancia la determinación de iniciar y potenciar la promoción de salud, en la consulta de alto riesgo obstétrico con respecto al perfil neonatal, en virtud a los aportes al niño, a la madre y en consecuencia a la sociedad.

Desde esta perspectiva la realización de la presente investigación adquiere relevancia y justificación, por la necesidad urgente de determinar el nivel de información de las embarazadas con el fin de proporcionar los conocimientos requeridos para sensibilizar y lograr una población infantil sana, evitando así los problemas de morbilidad infantil.

La significación de esta investigación para la consulta de alto riesgo obstétrico de la MCP, sobre el nivel de información que poseen las embarazadas, el cual será el indicativo para tomar medidas pertinentes, destinadas a impartir educación para la salud a la comunidad específicamente en el tema relacionado al perfil neonatal.

Así mismo, en lo institucional, los resultados de este estudio servirán de aporte y motivación para promover cambios con líneas estratégicas definidas en función de resolver la problemática existente en la MCP

A los gerentes de enfermería, les incitara a mejorar los conocimientos a los miembros del personal, con relación a la labor que prestan de modo que los servicios brindados a las embarazadas que asisten a la consulta de alto riesgo obstétrico, tengan mayor eficacia, donde se conjuguen el compromiso y la responsabilidad de la enfermera en el desempeño de sus funciones.

El aporte para el campo de la salud, está orientada al beneficio de brindar información clara y sencilla sobre el perfil neonatal a través de evidenciar las fallas de conocimiento de las embarazadas.

También es relevante debido a que se obtendrán del estudio, resultados que pudieran ser valiosos desde el punto de vista científico para posibles investigaciones. En tal sentido, se pretende que el estudio sea utilizado para incrementar la información sobre dicha prueba.

Asimismo, al ganar el interés de las embarazadas sobre la prueba se obtiene también una posibilidad de cuidado y atención a la salud del recién nacido, lo que generaría escenarios saludables para la población infantil en general. Además la información dará la oportunidad a las gestantes para conocer sobre la problemática y el riesgo que representa el no realizar la prueba al neonato. Se debe considerar que las investigaciones sobre la pesquisa neonatal son escasas por ello su aporte contribuirá a reforzar estudios e información sobre la detección precoz de errores innatos del metabolismo, tomando en cuenta su manejo en la población del país.



## **CAPITULO II**

### **MARCO TEORICO**

#### **2.1 Antecedentes de la Investigación**

Los estudios que a continuación se mencionan están relacionados con el perfil neonatal entre los cuales se encuentra el de Vela, M.; Salvador, G.; Pérez, M.; Ortiz, J.; González, C. y Ortega, V. (2004) en un estudio transversal que tuvo como objetivo describir las características epidemiológicas del hipotiroidismo congénito en los recién nacidos en unidades medicas de la Secretaria de Salud de México, efectuado en la Unidad de Genética de Nutrición del Instituto Nacional de Pediatría, se cuantificó tirotrópina en 1.379.717 muestras de sangre de recién nacidos mexicanos que se recolectaron de enero de 2001 a diciembre de 2002, las muestras se obtuvieron mediante punción del talón entre las 48 horas y los 45 días de vida o mediante punción del cordón umbilical en los primeros 15 minutos de vida.

En los resultados del estudio se encontró, que 67% (924.410) de las muestras tomadas fueron del cordón umbilical y 33% (455.307) del talón. Se

obtuvieron 1.354.102 (98,14%) muestras adecuadas para el procesamiento bioquímico y 25.615 (1,85%) no cumplieron con los criterios de calidad para ser analizadas. Encontraron 882 neonatos sospechosos con valores elevados de TSH, y las pruebas confirmatorias se pudieron realizar únicamente en 731 (82,88%) de ellos. Los 151 (17,12%) niños restantes no se pudieron confirmar debido a diversos motivos, entre los que se destacan 64 casos por datos incompletos, 42 por fallecimiento del neonato sospechoso, 30 por renuencia de los padres a la realización del estudio y 15 por cambio de domicilio. Concluyen así que el hipotiroidismo congénito se presentó en 1:2 en 426 recién nacidos, con predominio femenino (2:1), siendo la ectopia tiroidea su forma más común, la hernia umbilical y la ictericia sus datos clínicos.

De lo expuesto, se deduce que los errores del metabolismo son patologías que se descartan a través de la detección temprana, mediante la aplicación de la prueba de perfil neonatal a todo niño al nacer con una muestra de sangre del talón o del cordón umbilical, y al considerar los signos clínicos se identificará una alarma de sospecha, por ello las madres deben conocer toda información acerca de las manifestaciones clínicas que producen las enfermedades metabólicas, de igual manera los datos de identificación aportados por la madre deben ser correctos.

Olivares, A.; Pías, C.; Rodríguez, C.; Pérez, C.; Carvajal, F.; Rojas, E. y Acosta, C. (2004) a través de un trabajo de investigación evaluativo, asumió como objetivo identificar los trastornos cognitivos sutiles que persisten a pesar del tratamiento precoz, en el Instituto de neurología y neurocirugía en Cuba, al validar la eficiencia de una batería computadorizada SESH 1.0 (sistema para evaluación y seguimiento de pacientes hipotiroideos) para la detección de trastornos en niños con la enfermedad. Se estudiaron tres grupos de niños: 35 niños en edad escolar entre 7 y 13 años con trastornos del aprendizaje (TA), 37 pacientes Hipotiroideos Congénitos (HC) y 40 niños normales con Controles Sanos (CS).

Los resultados muestran que los niños del grupo HC se mantienen en un nivel intermedio de 0.6 - 0.7 entre los CS que ocupan el 0.8 y los TA con 0.5, lo que se interpreta como la existencia de un déficit subclínico en la atención sostenida. La capacidad discriminatoria del software empleado permite su incorporación inmediata a la práctica clínica del programa nacional de diagnóstico precoz de HC como un medio complementario de alta utilidad.

De la investigación se concluye que gracias al avance tecnológico se cuenta con un software evaluativo que ayudará al tratamiento de los infantes

hipotiroideos al comprobar la efectividad del procedimiento que se le brinda al niño diagnosticado con dicha enfermedad.

Así mismo Marcos, L.; Pérez, A. y Tamayo, C. (2004) realizan una investigación descriptiva cuyo objetivo fue identificar factores relacionados con la calidad de la atención médica integral a pacientes fenilcetonúricos en el nivel primario de salud, en Cuba, revisaron las historias clínicas de 36 pacientes para tomar las asistencias a consultas y los controles de fenilalanina sérica, visitaron los hogares de fenilcetonúricos de 10 provincias del país, se entrevistaron a los padres, se visitaron y entrevistaron los médicos y enfermeras de familia de los pacientes.

Los resultados infieren que los pacientes con atención en provincias alejadas de la consulta de Ciudad de La Habana han presentado descontroles metabólicos importantes con un 75% de inasistencias a consultas, los pacientes de las provincias occidentales tienen mejor control en los niveles séricos de fenilalanina, tanto en el número de controles hechos como en los valores de la fenilalanina de dichos controles por lo que solo el 25% restante representa las inasistencias.

Se constató en la investigación poca participación de las instancias provinciales de salud en el seguimiento de los enfermos fenilcetonúricos,

además en las provincias donde se habían creado las Comisiones Provinciales de Atención Integral a Fenilcetonúricos (CPAIF), estas no funcionaban adecuadamente. Por lo tanto realizaron un plan de acción que permita optimizar los servicios, hacerlos más eficientes y eficaces para mejorar así el pronóstico de los pacientes.

Del estudio se sugiere que la intervención del personal de salud en el primer nivel de atención debe ser precisa y concisa para que en la promoción de la salud las madres logren obtener la información necesaria del perfil neonatal, de manera que se logre disminuir porcentajes de inasistencias de los pacientes llevados a consultas de seguimiento o de aquel niño que recibe tratamiento, de igual manera la madre al conocer la información adecuada le brinda la oportunidad de participar en la aplicación de un plan de acciones para acortar los porcentajes de la no realización de la prueba.

Quintana, S.; Ramírez, J.; Lara, E.; Rojas, L.; Marmalejo, M.; Reynoso, B. y Gallaga, C. (2005) realizaron un estudio que tuvo como objeto demostrar que al procesar las muestras del perfil neonatal en un laboratorio local optimizan el tiempo para el diagnóstico oportuno de hipotiroidismo congénito. Implementaron cuatro estrategias: un programa de educación sobre tamiz neonatal en todos los niveles de salud, a los padres de familia durante la atención prenatal y el puerperio. Se creó un laboratorio con equipo

humano y material para el proceso de las muestras en determinación de TSH (hormona tiroidea).

El número de la tarjeta utilizado para la muestra se integró a la cartilla nacional de vacunación como requisito para conocer y se exige a los padres acudir a recoger su resultado y confirmar que su hijo no tiene hipotiroidismo. Mediante una selección al azar de cada municipio y jurisdicción para cuantificar el tiempo que transcurre entre la toma de la muestra y su llegada al laboratorio al que se denominó tiempo uno, de acuerdo con el día de llegada de la muestra al laboratorio, el tiempo que transcurre para su proceso se designó tiempo dos. Publicaron el caso sospechoso, se midió todo y este se consignó como tiempo tres. El tiempo cuatro es el total transcurrido entre la toma de tamiz y el inicio de tratamiento.

Solo en el año 2003 se tamizaron 49693 recién nacidos, con una cobertura del sector salud del 100%, se confirmaron 28 casos de hipotiroidismo congénito con edad promedio de inicio de tratamiento de 38 días y de los casos confirmados durante el segundo semestre el tiempo promedio fue 15 días. Al contar con un laboratorio estatal redujo el tiempo en más del 50% para el inicio de tratamiento oportuno y la prevención del retardo mental. La educación parte de conocer las fallas para la salud para los padres de la familia fue importante para el funcionamiento del programa.

La experiencia de los autores mencionados sirve de estímulo para el desarrollo del presente estudio, de tal manera se observa la importancia de la proyección social que la investigación de esta naturaleza significa.

## **2.2 Bases Teóricas**

Los fundamentos teóricos de esta investigación están basados en determinar la información que poseen las embarazadas que asisten a la consulta de alto riesgo obstétrico sobre el perfil neonatal y enfermedades metabólicas en el recién nacido en la Maternidad Concepción Palacios.

Para alcanzar tal objetivo se revisó bibliografía que de alguna manera sustentara la variable del estudio. Antes de desarrollar lo que a perfil neonatal y enfermedades metabólicas se refiere es importante tener presente todo lo relacionado con la gestación o embarazo.

Tórtora, G. (2001) expone “la gestación o embarazo es el periodo que va de la fecundación al nacimiento” (P.1037). Se considera que el embarazo comienza una vez que el óvulo, es fecundado por el espermatozoide. En los seres humanos dura aproximadamente 40 semanas a partir del último día de la menstruación o 38 semanas a partir del día de la fecundación. Por lo común se asocia a 9 meses.

Según la guía visual del cuerpo humano (2006) de acuerdo a su desarrollo, “el embarazo se suele dividir en tres etapas de tres meses cada una, con el objetivo de simplificar la referencia a los diferentes estados de desarrollo del feto” (P.48). De igual manera explica que durante el primer trimestre el riesgo de aborto es mayor (muerte natural del embrión o feto). Durante el segundo trimestre el desarrollo del feto puede empezar a ser monitoreado o diagnosticado. El tercer trimestre marca el principio de la viabilidad, que quiere decir que el feto podría llegar a sobrevivir de ocurrir un nacimiento temprano natural o inducido. Dada esta posible viabilidad, diversas definiciones legales y culturales de la vida definen al feto en el tercer trimestre como una persona con estatus propio.

Asimismo el autor señala que el embarazo termina cuando se produce el parto y se extrae el producto de la concepción, el recién nacido obtenido es vulnerable, frágil a las enfermedades.

### **Aspectos generales del tamiz neonatal**

El niño durante la etapa neonatal necesita el apoyo de sus familiares para crecer en un ambiente saludable, que le brinde protección, salud y seguridad para alcanzar su máximo desarrollo, por lo tanto, se debe pensar en todas las medidas preventivas que están a su disposición. Al respecto la



Organización Panamericana de la Salud OPS y el Ministerio de salud MS en el 2007 exponen que entre las prevenciones se encuentra la inmunización donde la BCG y la antipolio son las vacunas iniciales que se le coloca al niño durante los primeros días de nacido, la pentavalente, la antipolio y antirotavirus al cumplir los dos meses de edad, las mismas al cuarto mes, al sexto mes continua la antipolio y pentavalente y al año la triple viral y antiamarilica. De igual modo indican que otra medida protectora es la realización de la prueba del perfil neonatal para el descarte de patologías endocrinas y metabólicas. El resguardo del niño seguirá en un control de niño sano.

Cifuentes y Fanta (2007) exponen que la consulta del recién nacido comienza a los quince días, al mes de vida y luego en forma mensual hasta cumplir la edad preescolar. La información que se recoge es en relación a los padres, familiares, vivienda, alimentación, desarrollo psicomotor, inmunizaciones, examen físico y pruebas de laboratorio que incluye el tamizaje como diagnóstico precoz de enfermedades, por lo que el perfil neonatal forma parte de la supervisión de salud del niño. Estos autores definen la prueba como una herramienta valiosa tal como los exámenes de laboratorio realizados durante la consulta.

El perfil neonatal, se viene realizando desde hace unos años en forma rutinaria a los neonatos y consiste en el análisis de unas gotas de sangre extraídas del cordón umbilical o del talón del bebe colectadas en un papel filtro especial que se envía al laboratorio, para detectar en los recién nacidos portadores de alguna patología endocrina o errores del metabolismo, que en ocasiones no se hacen evidentes a través del examen físico realizado por el personal de salud. Con esa prueba se detecta precozmente la alteración y se coloca el tratamiento oportunamente logrando evitar complicaciones mayores.

Raigosa, L. (2006) señala que el perfil neonatal es un estudio con fines preventivos, que deben practicarse a todos los recién nacidos, su objeto es descubrir y tratar oportunamente enfermedades graves e irreversibles dado que la mayoría de los pacientes con error del metabolismo, parecen normales al nacimiento. De igual forma el mismo autor señala que el perfil neonatal, también recibe el nombre de pesquisa, búsqueda o Tria es un examen que se viene realizando desde hace unos años en forma rutinaria a los recién nacidos y consiste en el análisis de unas gotas de sangre (cinco gotas) extraídas del cordón umbilical o del talón del niño en un papel especial (llamada "Tarjeta de Guthrie") la cual es enviada al laboratorio.

Por su parte Hosiasson, S. (2007) expone que “el perfil neonatal es efectivo para el diagnóstico de enfermedades que cursan con retardo mental por lo tanto habla del perfil neonatal básico y ampliado”, (p. 271).

En lo que se refiere al perfil neonatal básico este autor manifiesta que es un procedimiento que ha sido efectivo para el diagnóstico precoz de enfermedades cuyas manifestaciones cursan con retardo mental, es un examen esencial para la detección del hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria y fibrosis quística, esta prueba se inició en 1973, con el Dr. Antonio Velásquez, el primero en América Latina, y en 1988 se hace obligatorio someter a todos los recién nacidos de México.

En cuanto al perfil neonatal ampliado señala que es una prueba que describe y permite el tratamiento de más de 36 enfermedades en vez de los pocos que se estudian actualmente. El autor mencionado también señala que el perfil neonatal ampliado es actualmente el más moderno y permite diagnosticar oportunamente acilcarnitinas, errores innatos del metabolismo de aminoácidos aromáticos, de cadena ramificada, acidemias orgánicas y de la oxidación de los ácidos grasos, incluye así mismo la detección de hipotiroidismo congénito, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita y galactosemia. Para efectuar el tamiz metabólico ampliado se emplean diferentes métodos como son pruebas bioquímicas, cromatografía en capa

fina, cromatografía en Tandem, y cromatografía de gases acoplada a espectrometría de masas.

El perfil neonatal, detecta la existencia de enfermedades o deficiencias congénitas o metabólicas antes de que estas se manifiesten, para instaurar su tratamiento y evitar sus consecuencias diagnosticando el hipotiroidismo congénito y la fenilcetonuria, las cuales se pueden controlar si se descubren a tiempo, el tratamiento de estas enfermedades se logra mediante cambio en la alimentación o con la administración de medicamentos. Es una prueba de realización primordial en el país, sin embargo no se lleva a cabo en todas las instituciones de salud.

Merzón, R. y Mahfoud, A. (1998) exponen que la prueba de detección precoz del hipotiroidismo y la fenilcetonuria no es considerada obligatoria en el país. No obstante, existen algunos hospitales y clínicas que la suministran a los niños nacidos en dichos centros.

El laboratorio de neonatología del Hospital Universitario de Caracas (2008) expone que la prueba del perfil neonatal, se realiza en todo recién nacido a término con un peso igual o mayor a 2500 Kg. y para los neonatos prematuros con un peso menor de 2000 Kg. Se debe esperar para efectuar la pesquisa hasta un mes de vida, además debe ejecutarse en los diferentes

centros de salud materno-infantil, en las primeras 48 horas de haber nacido el niño hasta los 15 días de vida. Si el niño nace en un centro de salud se debe ejecutar antes de que se vaya a su casa, el análisis se realiza cuando el niño tiene de dos a cuatro días de nacido si esto no es posible entonces se deberá realizar antes de las dos semanas de nacido y se le tomara una muestra de sangre del talón y una muestra en suero, realizado por personal especializado.

Al aplicar dicha prueba en todos los niños nacidos vivos se evitará y dará la posibilidad de corregir los trastornos innatos del metabolismo de tal manera la incidencia de la enfermedad disminuirá, a pesar que no son frecuentes dichas enfermedades se debe pensar que cualquier niño puede padecerla.

Para la realización del perfil neonatal se cuenta con técnicas y procedimientos especializados que permiten el diagnóstico pertinente de ciertas enfermedades no evidentes en el niño al nacer. Para la ejecución de la misma se requiere de un personal capacitado en el conocimiento de dicha prueba, el cual debe estar al tanto de los elementos necesarios para la toma de la muestra, punción del talón, la recolección de la sangre en el papel filtro y educación para la salud de la familia.

Se puede apreciar que la técnica para la realización del perfil neonatal, es sencilla de realizar, siendo este el método aplicado a todo recién nacido vivo, por el cual se obtendrá una muestra de sangre del talón, para la detección precoz de errores innatos del metabolismo, mediante la utilización de un papel absorbente previamente identificado.

Merzón, R. y Mahfoud, A. (1998) señalan que el resultado estará listo en una semana aproximadamente, si el niño presenta la hormona estimulante de la tiroides (TSH) normal, el resultado será simplemente archivado en su historia en el centro medico donde nació. Si el examen arroja registros fuera de lo establecido, sus padres serán notificados de inmediato por el departamento de servicio social del hospital a fin de que le sea aplicada al infante una segunda prueba, si la TSH ofrece nuevamente resultados irregulares, el recién nacido será remitido a un endocrinólogo para que se le inicie el tratamiento.

### **Beneficios del Perfil Neonatal**

Todo niño al recibir y cumplir el tratamiento oportuno de las patologías que se detectan por medio de la prueba permite un ambiente sano en la población infantil, por eso, la importancia de la prueba radica en el diagnóstico temprano, lo cual inducirá a una mejora de vida para el neonato y

la familia. Por consiguiente el avance de la medicina y la tecnología aportarán conocimientos y métodos para el control de los trastornos del metabolismo junto con los programas de pesquisa neonatal que se desarrollen. Además el perfil neonatal es una excelente forma de darle la bienvenida al niño y es asegurarle una vida sana desde los primeros días de nacido, al mismo tiempo la prueba es un beneficio y derecho de todo neonato. Es necesario que esta información llegue a la madre en primer lugar o al núcleo familiar a través de ella ya que es darle la seguridad y salud preventiva a ese nuevo ser.

Para la Comisión Nacional de Arbitraje Médico (2005) los beneficios del perfil neonatal para el niño es que le permitirá mediante la detección temprana un desarrollo normal, libre de problemas de aprendizaje y de desenvolvimiento en la vida diaria, permitiéndole una vida normal. En caso de ser positivo el tratamiento precoz es sencillo ya que consiste en suministrar un medicamento como parte de los requerimientos diarios y una dieta especial con cantidades pequeñas de esta sustancia para que no dañen el cerebro.

Así mismo, el beneficio para la madre, la familia y sociedad es que favorece el lazo maternal, fortalece el vínculo afectivo entre madre-niño,

fomenta tranquilidad, permite la comunicación con los padres o familia del neonato.

De esta forma, brinda un trato respetuoso a los familiares, permite incluir a los padres en la decisión sobre el tratamiento, proporciona a los padres información suficiente sobre el manejo de alimentos como medidas que favorezca un crecimiento adecuado y prevenga trastornos relacionados con la nutrición, permite incluir y documentar en el expediente clínico todos los parámetros que permitan dar un seguimiento apropiado del crecimiento y desarrollo, proporciona a los padres o responsables del menor información diaria sobre el perfil neonatal, diagnóstico, pronóstico y tratamiento.

Es elemental dar a conocer que la prueba detecta enfermedades conocidas como errores innatos del metabolismo las cuales son defectos genéticos que ocasionan acumulación de ciertas sustancias que el cuerpo no puede degradar.

### **Centros de Salud donde realizan el Perfil Neonatal**

Existen numerosas instituciones donde realizan la prueba del perfil neonatal, entre ellos se pueden citar a:



## **Instituciones Públicas**

Por otro lado, existen hospitales públicos para la realización de la prueba, los cuales tienen convenios con la Unidad de Estudios de Errores Innatos del Metabolismo del Instituto de Estudios Avanzados, IDEA, de la Universidad Simón Bolívar.

Entre ellos se citan el Hospital Materno Infantil de Caricuao, Hospital “Dr. José Gregorio Hernández” de los Magallanes de Catia, Maternidad Concepción Palacios, Hospital “Dr. Jesús Yerena Lídice, Hospital El Algodonal, Hospital Clínico Universitario de Caracas, Maternidad Santa Ana, Hospital “Dr. Domingo Luciani, Hospital “Dr. Miguel Pérez Carreño, Hospital Militar “Dr. Carlos Arvelo”, Hospital Victorino Santaella de Los Teques, Hospital de Cúa, Hospital General de Ocumare del Tuy y Hospital Central de Maracay.

### **Maternidad Concepción Palacios**

El Ministerio de salud (2008) expone la Maternidad Concepción Palacios (MPC) es el principal centro de referencia obstétrico nacional, ubicado en la región capital, donde asisten prenatales de diferentes

localidades del estado y de otros centros adyacentes. Es una institución que pertenece a la Alcaldía mayor, fue inaugurada en diciembre de 1938 y comenzó a funcionar en 1939 desde entonces ha sido tanto su alcance y contribución al bienestar de la madre venezolana y su labor ha sido tan rendidora en todo sentido que es casi imposible encontrar un hospital donde se haya trabajado tanto en pro de la salud del venezolano.

La organización técnica y el funcionamiento eran relativamente sencillos, manejada con un grupo de 21 médicos, 16 estudiantes internos y 57 enfermeras mas 76 empleados subalternos haciendo un total de 170 personas desde sus comienzos. La MCP ha funcionado como un hospital abierto en todo caso sin tener en cuenta la procedencia de la paciente ni su nivel social, económica (aun cuando fue concebida por indigentes), hoy en día se conoce como un centro de asistencia integral a la madre y al niño.

El establecimiento consta de 385 camas funcionales, 11 pabellones y ofrece servicios de: Obstetricia y ginecología, prenatal, embarazo de alto riesgo, fertilidad, ginecología, planificación familiar, medicina interna y cardiología, neonatología, anestesiología, radiología, ultrasonido, endocrinología, investigación, hematología, psiquiatría, cirugía general y neonatal, ortopedia infantil, urología, bacteriología, laboratorio, nutrición y dietética.

## **Hospital Universitario de Caracas**

Así mismo el autor señala por decreto N° 196, del 2 de Octubre de 1943, del presidente General Isaías Medina Angaríta, se creó el Instituto de la Ciudad Universitaria que se encargaría de hacer realidad la ejecución de la actual Ciudad Universitaria, sede de la Universidad Central de Venezuela y del Hospital Universitario de Caracas.

Tiempos que exigían la creación de un nuevo centro hospitalario que ofreciera recursos humanos, técnicos e infraestructura de avanzada para la época. El último hospital construido en la ciudad resultaba ser el Hospital Vargas en 1891 por el presidente Raimundo Andueza Palacios.

Para la ubicación de la Ciudad Universitaria se escogió, sin duda, el mejor sitio de Caracas de la década de los cuarentas; siendo definitivamente entre otros, los terrenos de la hacienda Ibarra y sus adyacencias, situadas en la confluencia de los ríos Guaire y El Valle. El área que se utilizó para la construcción de las edificaciones de la Ciudad Universitaria fue 203,53 hectáreas.

La primera comisión planificadora de esta obra la conformaron: el arquitecto proyectista Carlos Villanueva, el Ingeniero técnico Guillermo Herrera y el Ingeniero coordinador de las obras Armando Vegas.

Las obras de construcción del hospital se iniciaron en 1943 por cuenta del Instituto de la Ciudad Universitaria. La firma Pardo, Procter, Freeman y Meuser a cargo del ingeniero venezolano Edgar Pardo Solck fue la proyectista del hospital; esa empresa fue asesorada a su vez por la compañía Edgar Martín de Chicago, Illinois. Otros ingenieros que intervendrían en la ejecución del proyecto serían el ingeniero Enrique González Navas y Héctor Alcalá. El 15 de mayo de 1956, por decreto # 349 publicado en Gaceta Oficial # 25.651 del 15 de mayo de 1956, se crea el Instituto Autónomo Hospital Universitario de Caracas; luego es modificado según decreto # 538 del 16 de enero de 1959 y publicado en Gaceta Oficial # 25865 del 17 de enero de 1959. El 16 de mayo de 1956, abrió las puertas el Instituto Autónomo Hospital Universitario de Caracas.

Esta prestigiosa institución de gran importancia nacional esta señalada como hospital tipo IV, se encuentra ubicado en una población mayor de 100.000 habitantes y con un área de influencia superior al

millón, tiene una capacidad mayor de 300 camas de hospitalizados. Este tipo de hospital además de cumplir funciones de asistencia a la población, cumple funciones de docencia e igualmente desarrollan actividades de investigación.

La misión del Instituto Autónomo "Hospital Universitario de Caracas" tiene como propósito crear desarrollar y aplicar procesos integrales de salud de altísima calidad, mediante actividades de prevención, asistencia, investigación y docencia; con la finalidad de atender pacientes y familiares e instituciones que demanden servicios relacionados con la salud y formar los estudiantes de la Facultad de Medicina de la Universidad Central de Venezuela. Todo ello con recursos humanos de excelente formación académica, conocimientos actualizados y aplicación de tecnologías avanzadas.

Asume como valores fundamentales la ética y honestidad; la atención integral, diligente, oportuna y de excelencia a los pacientes; el reconocimiento a la dignidad y diversidad humana; el fomento en la calidad de vida de usuarios y del personal; el trabajo en equipo; la más

alta calidad en la educación de los profesionales de la salud y el sentido de pertenencia con apego a las normas y procedimientos.

La visión del Hospital Universitario de Caracas funcionará integrada al Sistema Nacional de Salud, cumpliendo los acuerdos y actividades docentes, asistenciales y de investigación, mediante políticas de salud e implementación de programas gerenciales en concordancia con los recursos para el desarrollo de las funciones propias de la institución, con tecnología y redes de informática.

Lo expuesto anteriormente muestra la necesidad que la aplicación de la prueba del perfil neonatal debe ser continua en los centros de salud, para prevenir el retardo mental a futuro que pueda padecer el niño si se detecta a tiempo por lo tanto implementar programas educativos en relación a la necesidad de información contribuyen al proceso de enseñanza, aprendizaje y debe comenzar explicando los conocimientos, la experiencia, las expectativas y las motivaciones de las embarazadas.

## **DERIVACION DE CASOS POSITIVOS**

### **Instituto de Estudios Avanzados (IDEA)**

El Ministerio del Poder Popular para la Ciencia y Tecnología (2008) señala que la Fundación Instituto de Estudios Avanzados IDEA, fue creado el 15 de noviembre de 1979. Desde su inicio realizan investigaciones en biología humana, específicamente en neurología y genética. Recientemente, se crearon unidades de investigación en genómica, en biotecnología de plantas en biotecnología aplicada al petróleo, al ambiente y a los recursos naturales en bioética y bioseguridad.

La visión del IDEA es constituirse en un Instituto de referencia nacional e internacional en biotecnología y áreas afines a la biología. Su orientación es la búsqueda de la excelencia científica y académica, promoviendo el carácter competitivo e innovador en dichas áreas. Así mismo, fomentar la generación de conocimientos en bioética y bioseguridad con el propósito de preservar la biodiversidad y mejorar la percepción pública sobre los productos, procesos y servicios de la bioindustria.

La misión del IDEA es organizar, coordinar y crear espacios que concentren a grupos de investigadores, con el propósito de desarrollar

programas y proyectos de investigación e innovación en el área de las ciencias biológicas y afines. Ello facilitará el flujo de conocimientos relacionados con la biotecnología, la bioética y la bioseguridad, para mejorar la calidad de vida, preservar la biodiversidad y contribuir con el progreso del país y de la región.

### **Enfermedades Metabólicas**

Entre las patologías detectadas mediante el tamizaje se encuentra los trastornos metabólicos los cuales son un conjunto de alteraciones o eventos anormales de todos los procesos físicos y químicos por los que se forman y mantienen las sustancias vivas y por el que se produce energía para su uso en el organismo.

Tórtora, G. (2001) expresa que

El sistema endocrino en conjunto con el sistema nervioso coordinan las funciones de todos los sistemas o aparatos del cuerpo. El sistema endocrino no solo participa en la regulación de la actividad de los músculos liso y cardiaco, así como ciertas glándulas, sino que también tiene efectos en casi todos los tejidos corporales. Las hormonas modifican el metabolismo, regulan el crecimiento y desarrollo, e influyen en los procesos reproductivos. (p.572).



En caso de que exista alteración a nivel del sistema endocrino se presenta el hiper o hipotiroidismo según el caso. Para Ganong, W. (1999)

El hipotiroidismo se hace presente cuando la glándula tiroides no puede producir cantidades adecuadas de hormona tiroidea, necesarias para el organismo y en los recién nacidos, el hipotiroidismo causa cretinismo (hipotiroidismo neonatal), si no se diagnostica ni se trata en los meses posteriores al nacimiento, el hipotiroidismo causa retardo mental en el niño. (p. 10)

Con respecto al hipotiroidismo, este autor señala que es una enfermedad ocasionada por una formación inadecuada de la glándula tiroides del niño. Al momento del nacimiento esta enfermedad es difícil detectar y pocos meses después aparecen los síntomas, tales como el retardo mental y alteraciones físicas irreversibles.

Por su parte Merzón, R. y Mahfoud, A. (1998) exponen que “es una disfunción de la glándula de la tiroides, la cual al no ser capaz de producir suficiente cantidad de hormona tiroidea o tiroxina, impiden que evolucionen adecuadamente el cerebro, encéfalo y las conexiones entre las células nerviosas”, (p. 2).

## **Hipotiroidismo**

Los autores mencionados anteriormente explican, que el hipotiroidismo no es un mal hereditario, y cualquier persona puede traer al mundo un niño hipotiroideo, así no haya antecedentes en su familia. Es una enfermedad que depende del azar. No obstante, uno de los factores que es considerado como determinante en la aparición del hipotiroidismo es la falta de yodo en la dieta diaria, sustancia que es fundamental en la producción de tiroxina. Es por esto que existe una mayor incidencia de la enfermedad en las regiones andinas del país, donde el consumo de yodo es escaso. Es importante que las personas consuman sal yodada, pues esta provee al organismo del yodo que necesita para su funcionamiento.

### **Etiología del hipotiroidismo**

Las causas son muy variadas e inespecíficas ya que cualquier niño puede presentar trastornos metabólicos. Sin embargo Kasper, D., Hauser, S., Longo, D. y Jamenson, L. (2002). Explican que la predisposición esta determinada por una combinación de factores genéticos y ambientales.

Behrman, R.; Kligman, R. y Jonson, H. (2001) indican que la disgenesia tiroidea, síntesis defectuosa de tiroxina, defecto del transporte de yoduro,

defectos de organización y acoplamiento de la peroxidada tiroidea, déficit de tirotrópina, falta de respuesta a la TSH, anomalía de la hormona liberadora de tirotrópina, falta de respuesta a la hormona tiroidea, déficit de yodo y función de la tiroides disminuida en prematuros son las causas principales del hipotiroidismo congénito.

### **Tipos de Hipotiroidismo**

Existen diferentes clases de hipotiroidismo los cuales pueden ser tratados oportunamente gracias a los adelantos científicos. Kasper, D.; Hauser, S.; Longo, D. y Jamenson, J. (2002) exponen el hipotiroidismo se clasifica en:

Hipotiroidismo congénito, aquí la madre tiene anticuerpos bloqueantes frente al receptor de la hormona estimuladora del tiroides (TSH-R) o ha recibido antitiroideos, pero en la mayoría de los casos el hipotiroidismo es permanente adquirido por herencia. El Hipotiroidismo neonatal se debe a disgenesia de la glándula tiroides en el 85% de los casos, a errores congénitos de la síntesis de hormona tiroidea en el 10-15%, y esta mediado por anticuerpos frente al TSH-R en el 5% de los recién nacidos afectados y el hipotiroidismo auto inmunitario puede asociarse a bocio o, en fases más tardías de la enfermedad, a tejido tiroideo residual mínimo.

## **Manifestaciones clínicas del hipotiroidismo**

Existen numerosas manifestaciones clínicas al respecto Behrman, R.; Kligman, R. y Jonson, H. (2001) explican que:

El hipotiroidismo congénito es dos veces más frecuente en las niñas. Antes de las campañas neonatales de detección era raro diagnosticar el hipotiroidismo congénito, pues los síntomas no suelen estar suficientemente desarrollados. Se puede sospechar y confirmar el diagnóstico en las primeras semanas de la vida si se conocen las primeras manifestaciones, aunque resulten poco características. El peso y la talla al nacer son normales, pero el tamaño de la cabeza puede estar algo aumentado debido al mixedema del cerebro. (p.1856).

De igual manera, los autores mencionan que la duración prolongada de la ictericia fisiológica del lactante, originada por una maduración lenta de la conjugación con el ácido glucurónico, puede ser el signo más precoz. El primer mes de vida se aprecian a menudo dificultades para la alimentación y, especialmente, inactividad, falta de interés, somnolencia y crisis de asfixia o de atragantamiento al tomar el pecho. Las dificultades respiratorias, debidas en parte al mayor tamaño de la lengua, provocan episodios de apneas, respiración ruidosa y obstrucción nasal.

Así mismo los lactantes afectados lloran poco, duermen mucho, pérdida del apetito, estreñimiento, crecimiento óseo tardío y se muestran en

general perezosos. El abdomen es voluminoso y suele existir hernia umbilical. La temperatura es inferior a lo normal, a menudo por debajo de 35°C, y la piel, especialmente la de las extremidades, puede haber edema en los genitales y en los miembros, el pulso es lento, el crecimiento es escaso, las fontanelas anterior y posterior están muy abiertas, los ojos muy separados y el puente de la nariz deprimido, y los músculos hipotónicos; las manifestaciones van empeorando, el retraso del desarrollo físico y mental se acentúan en los meses siguientes, y a los 3-6 meses de edad el cuadro clínico esta completamente desarrollado.

### **Tratamiento del hipotiroidismo**

La terapia de reemplazo con tiroxina es un procedimiento estándar del tratamiento del hipotiroidismo. Una vez que se comienza la administración de los medicamentos, se monitorean los niveles de T4 y TSH en sangre para mantener los valores dentro del rango normal.

Merzón, R. y Mahfoud, A. (1998) exponen que el tratamiento infantil consiste en la administración por vía oral de la hormona tiroxina o levotiroxina (hormona sintética) durante los días de vida del paciente hipotiroideo. La cantidad diaria necesaria suele estar en 100-150 microgramos o 0,100 a 0,150 miligramos. Tras seis semanas de tratamiento, se miden los niveles de

la hormona tiroidea y de la hormona hipofisiaria. Es un tratamiento sustitutivo, puesto que reemplaza la función normal de la glándula tiroidea. Hasta ahora el tratamiento ha proporcionado resultados satisfactorios sin producir efectos secundarios, además su costo no es elevado si se tiene en cuenta que es mucho más costoso tanto económica como socialmente, mantener a un niño que padezca de retardo mental.

Behrman, R.; Kligman, R. y Jonson, H. (2001) exponen que la L-tiroxina sódica por vía oral representa el tratamiento de elección. Como el 80% de la triyodotironina (T3) circulante se forma monodesyodación de la tiroxina (T4), los niveles séricos de la T4 y de la T3 se normalizan en los lactantes tratados. Esto mismo ocurre también en el cerebro, donde un 80% de la T3 necesaria se origina localmente a partir de la T4. En los recién nacidos, la dosis inicial es de 10-15 ug/Kg. El tratamiento excesivo puede ocasionar una craneosinostosis y problemas de temperamento.

En tal sentido, Barreda, P (2004) refiere que el tratamiento del hipotiroidismo congénito “es muy simple y consiste en suministrar al paciente una medicación permanente”, (p. 4).

## **Aminoácidos**

Ganong, W. (1999) señala que los aminoácidos, son pilares básicos de las proteínas cumplen diversas funciones en el organismo. Los trastornos hereditarios del metabolismo de aminoácidos pueden deberse a defectos tanto en el procesamiento de los mismos como en su transporte hacia las células muchos de estos trastornos, incluyen la fenilcetonuria, han sido identificados.

## **Fenilalanina**

Según Behrman, R.; Kliegman, R. y Jonson, H. (2001) la fenilalanina es un aminoácido esencial, de origen dietético que no se utiliza para sintetizar proteínas se descompone normalmente por la vía de la tiroxina. El déficit de la enzima fenilalanina hidroxilasa o de su cofactor, la tetrahydrobiopterina, permite la acumulación de fenilalanina en los líquidos corporales.

La fenilalanina es uno de los ocho aminoácidos esenciales encontrados en los alimentos que contienen proteínas. Se transforma normalmente en tiroxina, cuando la fenilalanina no puede ser degradada se acumula en

sangre y es tóxica para el cerebro, causando retardo mental, cuadro clínico conocido como fenilcetonuria.

### **Fenilcetonuria**

Para Ganong, W. (1999) la fenilcetonuria es un trastorno hereditario en el cual la enzima que procesa el aminoácido fenilalanina se encuentra ausente, ocasionando un valor alarmante alto de fenilalanina en la sangre. Es una enfermedad hereditaria poco común en la cual el cuerpo no metaboliza el aminoácido fenilalanina y puede causar retardo mental severo sino se realiza un tratamiento oportuno. La fenilcetonuria se hereda como un rasgo autosómico recesivo, es decir, que ambos padres deben pasarle al niño el gen defectuoso para que resulte afectado. La anomalía genéticamente determinada en la fenilcetonuria es la ausencia de la enzima denominada fenilalanina hidroxilasa, que es la enzima que se encarga de descomponer a la fenilalanina.

Al respecto Tórtora, G. (2001) coincide en señalar que la fenilcetonuria o PKU es un error genético del metabolismo de proteína, caracterizado por concentraciones elevadas en sangre del aminoácido fenilalanina. La mayoría de los niños con este trastorno tienen una mutación del gen que codifica la enzima hidroxilasa fenilalanina, la cual es necesaria para convertir la



fenilalanina en el aminoácido tiroxina, que participa en el ciclo de krebs. Puesto que hay deficiencia de la enzima, no se puede metabolizar fenilalanina y lo que no se usa en la síntesis de proteína se acumula en la sangre.

La fenilcetonuria se debe al déficit completo o casi completo de fenilalanina hidroxilasa. El exceso de fenilalanina se convierte, por transaminación en ácido fenilpirúvico, o se descarboxila y forma feniletilamina. Estos metabolitos junto con el exceso de fenilalanina, deterioran el metabolismo normal y producen lesión cerebral.

### **Etiología de la fenilcetonuria**

Kasper, D.; Hauser, S.; Longo, D. y Jamenson, J. (2002) expresan que la acumulación de fenilalanina en sangre y orina, así como la disminución de la producción de tiroxina son consecuencia directa del trastorno de la hidroxilación. Además, indican que la fenilcetonuria no tratada y en las variantes con deficiencia de tetrahydrobiopterina, la concentración plasmática de fenilalanina se eleva suficientemente para activar las rutas alternativas del metabolismo y dar lugar a la formación de fenilpiruvato, fenil-lactato, fenilacetato y otros metabolitos que se eliminan rápidamente por el riñón y se excretan en la orina.

La lesión cerebral grave se debe a varias consecuencias de la acumulación de fenilalanina: la inhibición competitiva del transporte de otros aminoácidos necesarios para la síntesis de proteínas, la alteración de la formación o estabilización de los polirribosomas, la reducción de la síntesis y el aumento de la degradación de mielina, y la formación inadecuada de noradrenalina y serotonina. La fenilalanina es un inhibidor competitivo de la tirosinasa, enzima clave de la ruta de síntesis de la melanina. Este bloqueo, junto con la disminución del precursor de la melanina, tiroxina, es responsable de la hipopigmentación del cabello y de la piel.

### **Tipos de fenilcetonuria**

Entre los tipos de fenilcetonuria se tiene tres tipos. Para Behrman, R.; Kliegman, R. y Jonson, H. (2001) exponen que entre los tipos o formas clínicas bioquímicas se encuentran:

Fenilcetonuria clásica: esta forma del trastorno se debe al déficit completo o casi completo de fenilalanina hidroxilasa. El exceso de fenilalanina se convierte, por transaminación, en ácido fenilpirúvico, o se descarboxila y forma feniletilamina. Estos metabolitos y los siguientes, junto con el exceso de fenilalanina, deterioran el metabolismo normal y producen lesión cerebral. (p. 378).

Este tipo de fenilcetonuria también se conoce como deficiencia total, otro de los tipos que señalan estos autores es:

La Hiperfenilalaninemia por déficit de cofactor tetrahidrobiopterina (BH4) conocida también como hiperfenilalaninemia "maligna" aproximadamente en un 2% de los lactantes con hiperfenilalaninemia el defecto reside en una de las enzimas necesarias para elaborar o reciclar el cofactor BH4. (p.380).

Actualmente, el diagnóstico de los pacientes con déficit de BH4 se efectúa si se realiza el despistaje al nacer, pues en todos los enfermos con hiperfenilalaninemia se comprueba si existe un déficit del factor BH4. Por último estos autores señalan:

La hiperfenilalaninemia benigna este cofactor es probable que, que al igual que los enfermos de fenilcetonuria (FCU) clásica, estos pacientes tengan un déficit de la enzima fenilalanina hidroxilasa, pero conserven alguna actividad enzimática residual, a diferencia de la ausencia completa de actividad observada en la fenilcetonuria (FCU) clásica. (p.381).

### **Manifestaciones clínicas de la fenilcetonuria**

Merzón, R. y Mahfoud, A. (1998) explican que el retraso mental suele ser grave y la mayoría de los pacientes necesitan atención en centros especiales. Los vómitos, a veces lo suficientemente intensos como para diagnosticar erróneamente una estenosis pilórica, constituyen un síntoma

precoz. Los niños mayores no tratados presentan hiperactividad con movimientos carentes de finalidad. En la exploración física, estos lactantes son más rubios que sus hermanos no afectados; tienen la piel blanca y los ojos azules. Estos niños tienen un olor desagradable a ácido fenilacético. Alrededor de un 25% presenta convulsiones y más del 50% alteraciones electroencefalográficas.

Kasper, D.; Hauser, S.; Longo, D. y Jamenson, J. (2002) explican que en el momento del nacimiento no se observa ninguna anomalía, pero los niños con fenilcetonuria clásica no tratada no presentan un desarrollo inicial normal, la microcefalia muestra una alteración progresiva de la función cerebral. En fases posteriores aparecen diversas alteraciones clínicas importantes, como hiperactividad, convulsiones y retraso mental grave.

Las anomalías electro encefálicas, el cabello y la orina y la tendencia a la hipo pigmentación completan este cuadro. En cambio, los niños afectados que son diagnosticados al nacimiento y tratados inmediatamente después no muestran ninguna de estas alteraciones. Sin embargo, los niños con deficiencia de tetrahydrobiopterina son los más desafortunados. La mayoría de los enfermos fallece por infecciones secundarias a los pocos años de vida, a pesar del diagnóstico precoz y del tratamiento intensivo.

Si la prueba es positiva: se realizarán otras pruebas más específicas (gammagrafía tiroidea y perfil tiroideo) y si se confirmara como positivo, deberá iniciarse el tratamiento médico de inmediato con la hormona sustitutiva, para que el daño neuronal pueda ser limitado y su calidad de vida ¡sea mejor!

Según, Chávez, E y Baltasar, G (2007) señalan que

La razón principal para hacerle el tamiz neonatal es que hay padecimientos, como el hipotiroidismo y la fenilcetonuria que no se manifiestan cuando tu bebé nace, sino que al paso del tiempo se presentan ciertos trastornos que ya no es posible revertir. También, porque aunque parezca que tu pequeño es normal en todos los sentidos, probablemente haya un error en su metabolismo que a simple vista no se aprecia, entonces ha sido necesario desarrollar métodos de diagnóstico más precisos para encontrar esas fallas y atenderlas inmediatamente. (p. 15)

Así, este estudio se ha implementado como una prueba necesaria que debe realizarse a todos los neonatos, pues de esa manera como padres tendremos la seguridad de que su salud no se verá disminuida o no experimentará un contratiempo mayor.

## **Tratamiento de la fenilcetonuria**

Behrman, R.; Kliegman, R. y Jamenson, H. (2001) exponen que el objetivo del tratamiento es reducir la fenilalanina y sus metabolitos en los líquidos orgánicos, con el fin de impedir o reducir al mínimo la lesión cerebral. Esto puede lograrse con una dieta pobre en fenilalanina, la cual debe proporcionar la cantidad de calorías, nutrientes y vitaminas necesarios.

Así mismo, exponen que comprende una dieta muy baja en fenilalanina, especialmente cuando el niño esta creciendo y es necesario cumplir estrictamente con dicha dieta para prevenir el retardo mental, entre los alimentos que no contienen fenilalanina, tenemos: azúcar refinada, panela, miel, azúcar morena, aceite refinado; y los alimentos de bajo contenido de fenilalanina son: frutas, verduras frescas, postre de frutas sin adición de lácteos, harina de yuca, cereales y legumbres.

Esto requiere la supervisión exhaustiva por parte del nutricionista y la cooperación de los padres. La fenilalanina se encuentra en cantidades significativas en alimentos como la leche, los huevos y otros alimentos comunes.

Además, se encuentra en el edulcorante artificial (aspartame) razón por la cual los productos que lo contengan se deben evitar en las dietas de los niños con esta enfermedad.

Existe una leche en polvo infantil especial para niños con fenilcetonuria que se puede usar durante toda la vida como fuente de proteína con un contenido extremadamente bajo de fenilalanina y balanceado de aminoácidos esenciales. La administración de una dieta pobre en fenilalanina exige una minuciosa vigilancia de los alimentos y determinaciones frecuentes de los valores séricos de fenilalanina.

También los autores señalan que el nivel óptimo se encuentra probablemente entre 3 mg/dl y 15 mg/dl. Como la fenilalanina no se sintetiza en el organismo, un tratamiento excesivo, especialmente en los lactantes en fase de crecimiento rápido, puede causar una carencia de fenilalanina, que se manifiesta por letárgia, anorexia, anemia, erupciones, diarrea e incluso la muerte; la tiroxina se convierte, en este proceso, en un aminoácido esencial y hay que garantizar un aporte suficiente del mismo. No hay unanimidad en cuanto a la duración del tratamiento dietético.

Por otra parte, según Barreda, P (2004) el tratamiento de la fenilcetonuria consiste en

Seguir una dieta estricta y realizar controles bioquímicos y nutricionales periódicos para asegurar un crecimiento y desarrollo correcto. Requiere evitar que se acumulen grandes cantidades de fenilalanina reduciendo su contenido en la dieta de los pacientes con la enfermedad. Como todas las proteínas contienen fenilalanina deberán aportarse en cantidades controladas para prevenir (o minimizar el retraso mental)<sup>3</sup>, completando los requerimientos con fórmulas especiales. (p. 4).

En tal sentido, se hace necesario realizar el perfil neonatal para detectar a tiempo estas enfermedades congénitas con el fin de colocar el tratamiento efectivo para prevenir complicaciones en los infantes.

### **2.3 Sistema de Variables**

#### **Variable:**

Información que poseen las embarazadas sobre el perfil neonatal y las alteraciones del metabolismo en el recién nacido.



**Definición conceptual:**

Es un conjunto organizado de datos, que constituyen un mensaje sobre un determinado tema o fenómeno en este caso referente al perfil neonatal y a las alteraciones metabólicas. (Larousse Espasa, 2000)

**Definición operacional:**

Se refiere a lo que las embarazadas que asisten a la consulta de alto riesgo obstétrico saben con respecto a la prueba del perfil neonatal y enfermedades del metabolismo en el recién nacido.

## OPERACIONALIZACION DE LA VARIABLE

**Variable:** Información que tienen las usuarias embarazadas acerca del perfil neonatal y las alteraciones del metabolismo en el recién nacido.

**Definición operacional:** Se refiere a lo que las embarazadas saben con respecto a la prueba del tamiz neonatal y las enfermedades del metabolismo en el recién nacido.

DIMENSIONES	INDICADORES	SUBINDICADORES	ITEMS
<p><b>Prueba del perfil neonatal:</b> Se refiere a todas las respuestas dadas en forma escrita por las embarazadas de lo que ellas conocen sobre el examen de pesquisa neonatal, referidos a: aspectos generales, beneficios, centros de salud donde se realizan y derivación de casos positivos.</p>	<p><b>Aspectos generales del perfil neonatal:</b> Se refiere a todas las respuestas dadas en forma escrita por las embarazadas de lo que ellas conocen sobre generalidades del perfil neonatal.</p> <p><b>Beneficios del perfil neonatal:</b> Se refiere a todas las respuestas dadas en forma escrita por las embarazadas de lo que ellas conocen sobre los beneficios que ofrece el perfil neonatal.</p> <p><b>Centros de salud donde realiza el perfil neonatal y derivación de casos positivos:</b> Se refiere a todas las respuestas dadas en forma escrita por las embarazadas de lo que ellas conocen sobre las instituciones donde realizan la prueba del tamiz neonatal.</p>	<p><b>Generalidades del perfil neonatal.</b> Definición.</p>	1
		<p>Condiciones para la ejecución de la prueba:</p>	2
		<p>-Consentimiento de los padres</p>	3
		<p>- Edad del recién nacido.</p>	4
		<p>- Lugar para la extracción de la muestra.</p>	5
		<p><b>Ventajas del perfil neonatal</b> Diagnostico precoz de patologías.</p>	6
		<p>Prevención de alteraciones en el desarrollo del neonato.</p>	7
		<p>Realizada por personal especializado.</p>	8
		<p><b>Instituciones donde se realiza la prueba del perfil neonatal.</b> Establecimientos públicos y privados.</p>	9
		<p>Atención de recién nacidos con pruebas positivas.</p>	9

**Variable:** Información que poseen las embarazadas sobre el perfil neonatal y las alteraciones del metabolismo en el recién nacido.

**Definición operacional:** Se refiere a lo que las embarazadas saben con respecto a la prueba del tamiz neonatal y enfermedades del metabolismo en el recién nacido.

DIMENSIONES	INDICADORES	SUBINDICADORES	ITEMS
<p><b>Enfermedades del metabolismo:</b> Se refiere a todas las respuestas dadas en forma escrita por las embarazadas de lo que ellas conocen sobre los trastornos de origen metabólico en el neonato referido a hipotiroidismo.</p>	<p><b>Hipotiroidismo:</b> Se refiere a todas las respuestas dadas en forma escrita por las embarazadas de lo que ellas conocen sobre la hipofunción tiroidea.</p>	<p><b>Hipofunción tiroidea:</b> Definición. Causas. Manifestaciones clínicas. Consecuencias. Tratamiento. Prevención.</p>	<p>10,11 12 13 14 15,16 17,18,19</p>

## **CAPITULO III**

### **MARCO METODOLÓGICO**

En este capítulo se desarrollan los componentes metodológicos, tales como: tipo y diseño del estudio; población y muestra; asimismo se hace referencia al método, instrumento y procedimiento utilizados en la recolección de la información, validación y confiabilidad, plan de tabulación y análisis de los datos.

Al respecto Tamayo, M. (2001) expresa que el marco metodológico: “...constituye la estructura sistemática para el análisis de la información, que permite obtener resultados en función del problema que se investiga...” (p.114)

#### **3.1 Diseño de la Investigación**

Acerca de los diseños de investigación Christensen (1980), citado por Hernández, R., Fernández, C. y Baptista, P. (2003), señala que “se refiere al plan o estrategia concebida para responder a las preguntas de investigación” (Pág. 106).

De acuerdo al problema investigado y a los objetivos planteados el estudio realizado es de campo, al respecto, Polit, D. y Hungler, B (2000) señalan que el diseño de investigación se refiere al “....Plan general para responder a las preguntas que se investigan y probar las hipótesis, indica las estrategias que se adoptarán para obtener información precisa, objetiva y con significado...” (Pág. 231).

De esta manera, el diseño guía al investigador sobre lo que debe hacer para alcanzar los objetivos del estudio, dar respuestas a las interrogantes y analizar las variables en su contexto.

De acuerdo a la temporalidad es contemporáneo porque se recoge información en un tiempo presente. Arias, F. (1998) expone “ya que los datos se recopilan directamente de la realidad, sin manipular ni controlar ninguna variable” (p.48). Se recoge información a medida que los hechos van ocurriendo, en este caso es la información que tienen las mujeres embarazadas acerca del perfil neonatal y enfermedades metabólicas (hipotiroidismo), esta investigación se realizó en la unidad de consulta prenatal de alto riesgo obstétrico de la Maternidad Concepción Palacios durante el tercer trimestre del 2008.

Kerlinger citado por Hurtado, J (2000) señalan que este diseño es utilizado en ciencias sociales para cuando hay que trabajar con grupos intactos sin posibilidad de manipulación de variables. (p. 392).

### **3.2 Tipo de Investigación**

Este estudio se encuentra sobre la base de un contexto de tipo descriptivo. Desde este enfoque Hernández, R. Fernández, C. y Baptista, P (2003), estos se “orientan a determinar las propiedades importantes de personas, grupos o fenómenos con base en el análisis de la información obtenida sobre el objeto de estudio” (p. 61)

### **3.3 Población y Muestra**

Al respecto, Hernández, R.; Fernández, C. y Baptista P. (2003) expresan la población se define como “el conjunto de todos los casos que concuerdan con una serie de especificaciones” (p.304).

Para el desarrollo de la investigación la población objeto de estudio estuvo conformado por 100 embarazadas que acudieron a la consulta de alto riesgo de la Maternidad Concepción Palacios durante el periodo del estudio.

Con respecto a la muestra Pineda, E.; Alvarado, E. y Canales, F. (1994) señalan que la muestra “es un subconjunto o parte del universo o población en que se llevará a cabo la investigación con el fin posterior de generalizar los hallazgos al todo.” (p.108). La muestra estuvo conformada por el 30% de la población, lo que es igual a 30 embarazadas.

El tipo de muestreo es aleatorio simple al respecto Argimon, J. y Jiménez, J. (2000) señalan que “es aquella técnica en la que cada unidad de muestreo de la población tiene la misma probabilidad de ser escogida...” (p.120).

### **3.4 Técnica e Instrumento de Recolección de Datos**

La técnica seleccionada para la recolección de datos fue la encuesta, sobre este tema Hurtado, J. (2000) mencionan es cuando “la información debe ser obtenida a través de preguntas a otras personas, y el grado de interacción es menor. Los instrumentos propios de esta técnica son el cuestionario, la escala, la prueba de conocimiento y los test.” (p.469).

De acuerdo a las características de la muestra en estudio se selecciona como instrumento de recolección de datos un cuestionario, el cual consta de diecinueve (19) preguntas cerradas de modalidad dicotómica,

verdadero-falso. Este instrumento es reseñado por Hurtado, J. (2000) como “un instrumento que agrupa una serie de preguntas relativas a un evento, situación o temática particular sobre el cual el investigador desea obtener información.” (p.475). Para responder la persona se vale de papel y lápiz.

### **3.5 Procedimiento para la Recolección de Información**

Para obtener información que tienen los sujetos de la muestra sobre el perfil neonatal se aplicó un cuestionario que comprende conocimientos previos que tienen en los temas siguientes: aspectos generales del perfil o tamiz neonatal, así como también las consecuencias que tienen que afrontar las familias con hijos que padecen una enfermedad metabólica. Se realizó de la siguiente manera:

**Fase Preparatoria:** Con el propósito de revisar la factibilidad de la investigación, en esta fase se elaboraron las solicitudes de permiso para realizar la recolección de información ante las autoridades de la Maternidad Concepción Palacios que permitieron la realización de esta investigación.

Se entrevistó al Bioanalista encargado del departamento de recepción de las muestras de la Maternidad.



**Fase de Ejecución:** en esta fase se hizo contacto con las embarazadas que formaban parte de la muestra, se les dió información acerca de lo que consiste el estudio y la importancia de la autenticidad de su respuesta, ya que esa información permitirá tomar decisiones para futuras acciones que podrían ser de beneficio a ellas y a otras mujeres en sus condiciones y para sus futuros hijos.

Se aplicó el cuestionario de manera simultánea, bajo la orientación de las autoras, en la sala de espera, antes de la consulta, se abordó a cada una de las embarazadas hasta completar el número calculado como muestra para esta investigación, la cual es de 30 mujeres embarazadas.

Como la consulta prenatal de alto riesgo se realiza en dos turnos, uno en la mañana y otro en la tarde, se planeó la recolección de los datos en ambos turnos de trabajo. De esta manera se organizó de acuerdo a los turnos y a la disponibilidad de las investigadoras.

### **3.6 Validez y Confiabilidad**

Para que un instrumento permita recoger datos para responder a la pregunta de investigación, debe cumplir con los requisitos de validez y confiabilidad. Son dos los requisitos indispensables que debe tener un

instrumento para recolectar datos. En este caso el instrumento de recolección de datos fue el cuestionario.

### **Validez**

Según Hernández, R.; Fernández, C. y Baptista P. (2003) se refiere al “grado en el que un instrumento en verdad mide la variable que se busca medir.” (p.349). En el estudio la validez es de contenido, el cual se refiere al grado en que el instrumento abarca todos o una gran parte de los contenidos o los contextos donde se manifiesta el evento que se pretenden medir.

La validez se realizó con el juicio de expertos para lo cual Hurtado, J. (2000) señalan que “la validez de contenido es importante en las pruebas de rendimiento, y en los instrumentos que miden información, conocimiento y habilidades”. (p.414). Para este estudio se realizó con la revisión de dos expertos en el área de neonatología, y dos expertos en el área de metodología, a través de los resultados de esta consulta a estos Expertos se determinó la validez.

A estos jueces se les proporcionó una matriz donde se indicó el planteamiento del problema, los objetivos de la investigación, la variable y el

instrumento de recolección de datos de forma clara en la redacción de los ítemes, los expertos realizaron las observaciones pertinentes al estudio.

### **Confiabilidad**

La confiabilidad de un instrumento de recolección de datos es aquella condición que según Hernández, R.; Fernández, C. y Baptista, P. (2003) se refiere al “grado en el que la aplicación repetida de un instrumento de medición al mismo fenómeno genera resultados similares.” (p.348). Se refiere a la firmeza de los resultados del cuestionario al ser aplicado en diversos momentos.

En la presente investigación la confiabilidad fue 0,69, la cual representó la consistencia del instrumento. Se utilizó el método de Kuder Richardson (KR20), según Hurtado, J. (2000), consiste en calcular la confiabilidad con los resultados de la aplicación del instrumento a una Prueba Piloto.

### **3.7 Técnica de tabulación y análisis de los Datos**

Después de aplicar el instrumento a la muestra seleccionada de las embarazadas que acuden a la Maternidad Concepción Palacios, se procedió

a la tabulación y análisis de los resultados obtenidos; aplicando la estadística descriptiva con la presentación de gráficos con distribución de frecuencia.

## **CAPITULO IV**

### **RESULTADOS DE LA INVESTIGACION**

El presente capítulo corresponde a la presentación de los resultados de la investigación, análisis e interpretación de los mismos.

#### **4.1. Presentación de los resultados**

A continuación se hace la presentación de los resultados de la investigación desarrollada, para ello se uso como técnica de análisis de tipo descriptivo contenido mediante las frecuencias absolutas y relativas enmarcadas en forma de porcentaje.

En ese orden, es importante destacar que la presentación será reflejada en tablas y gráficos estadísticos, todo ello en función de facilitar una mejor y mayor comprensión de los resultados obtenidos mediante la aplicación del cuestionario a la población objeto de estudio.

**CUADRO Nº 1**

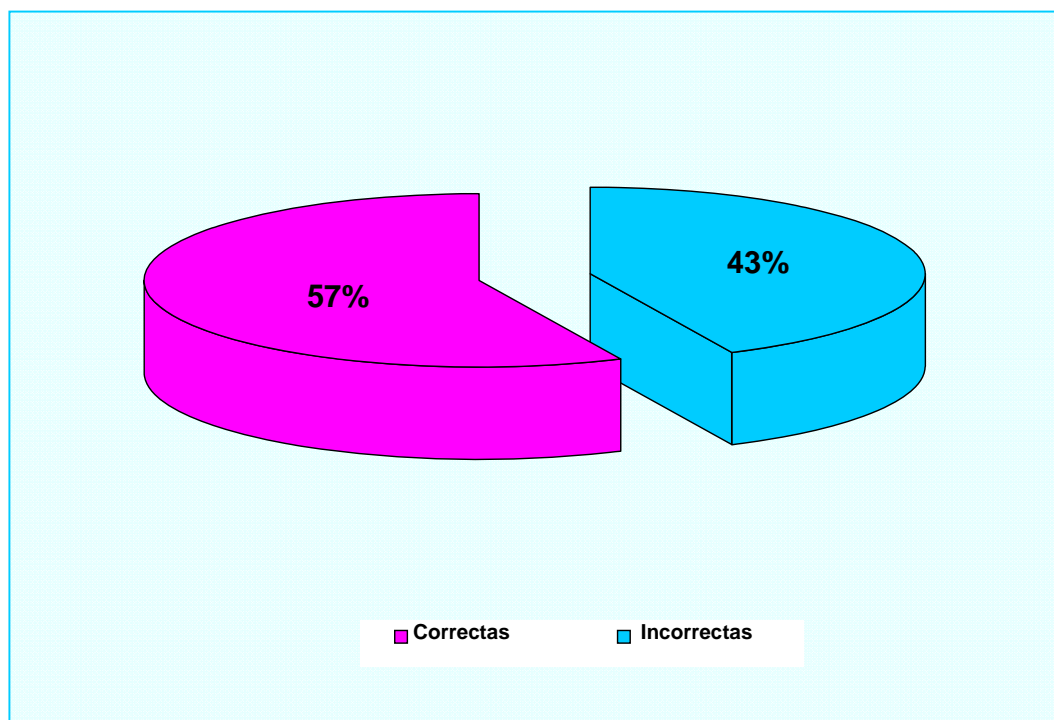
Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la definición del perfil neonatal, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.

<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	17	57
<b>Incorrectas</b>	13	43
<b>Total</b>	30	100

Se evidencia que el 57% de los elementos muestrales respondieron correctamente a la definición del perfil neonatal y el 43% respondió incorrectamente.

**GRÁFICO N° 1**

Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la definición del perfil neonatal, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado

**CUADRO Nº 2**

Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las condiciones para la ejecución de la prueba del perfil neonatal (consentimiento de los padres), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.

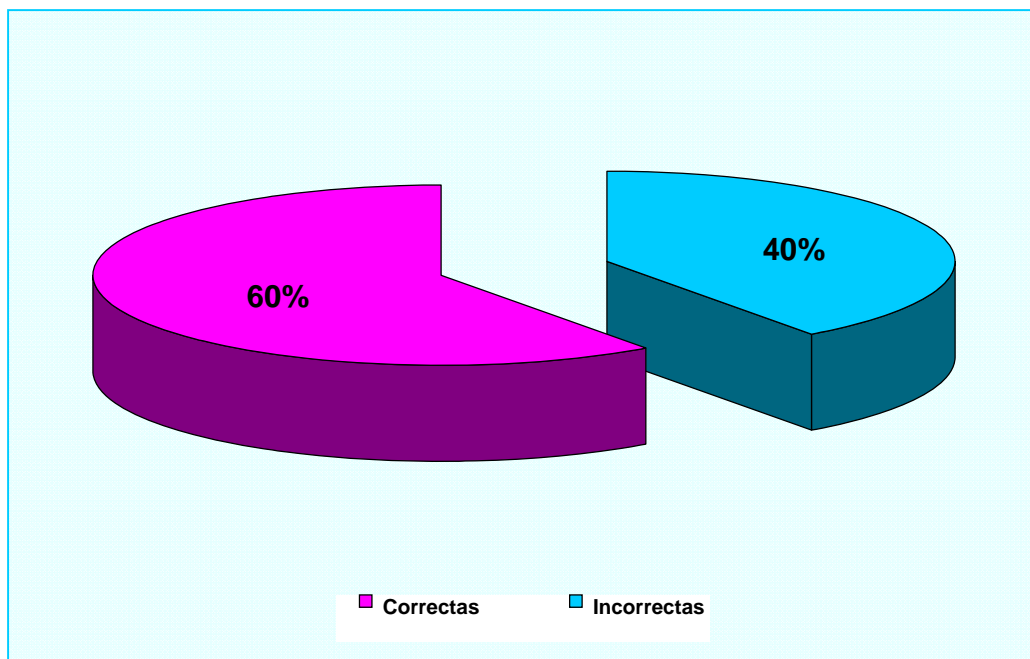
<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	18	60
<b>Incorrectas</b>	12	40
<b>Total</b>	30	100

De acuerdo a las respuestas obtenidas se puede decir que el 60% de las embarazadas respondieron correctamente a las condiciones para la ejecución de la prueba del perfil neonatal con respecto al consentimiento de los padres y sólo el 40% respondió incorrectamente.



**GRÁFICO N° 2**

Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las condiciones para la ejecución de la prueba del perfil neonatal (consentimiento de los padres), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado.

**CUADRO Nº 3**

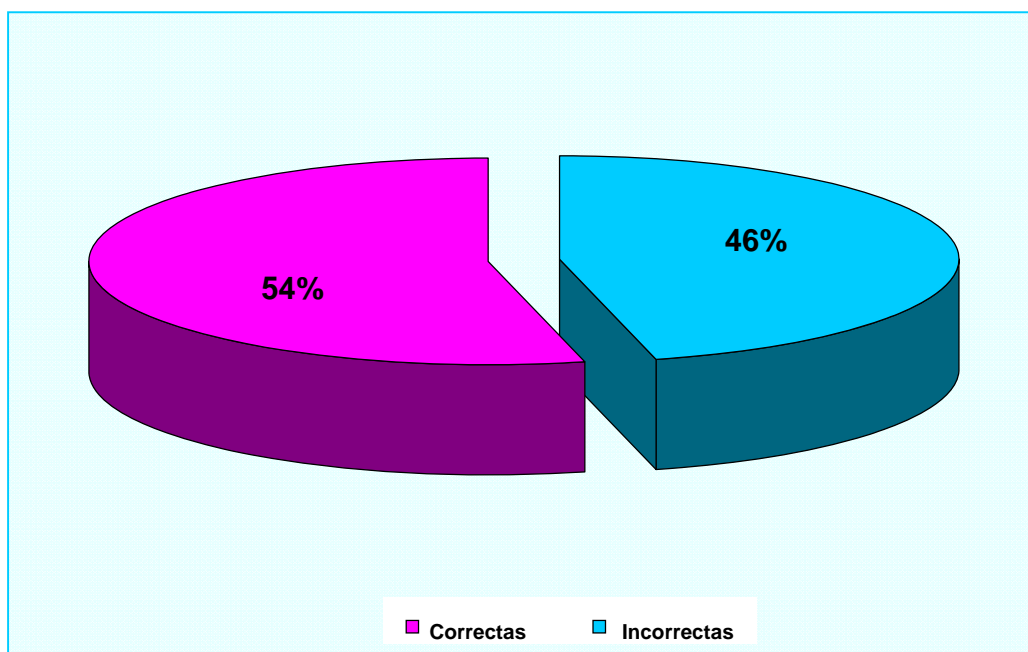
Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las condiciones para la ejecución de la prueba del perfil neonatal (edad del recién nacido), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.

<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	16	54
<b>Incorrectas</b>	14	46
<b>Total</b>	30	100

Al analizar los resultados se evidencia que el 54% de las embarazadas respondieron correctamente a las condiciones para la ejecución de la prueba del perfil neonatal en relación a la edad del recién nacido y el 46% respondió en forma incorrecta.

**GRÁFICO N° 3**

Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las condiciones para la ejecución de la prueba del perfil neonatal (edad del recién nacido), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado

**CUADRO Nº 4**

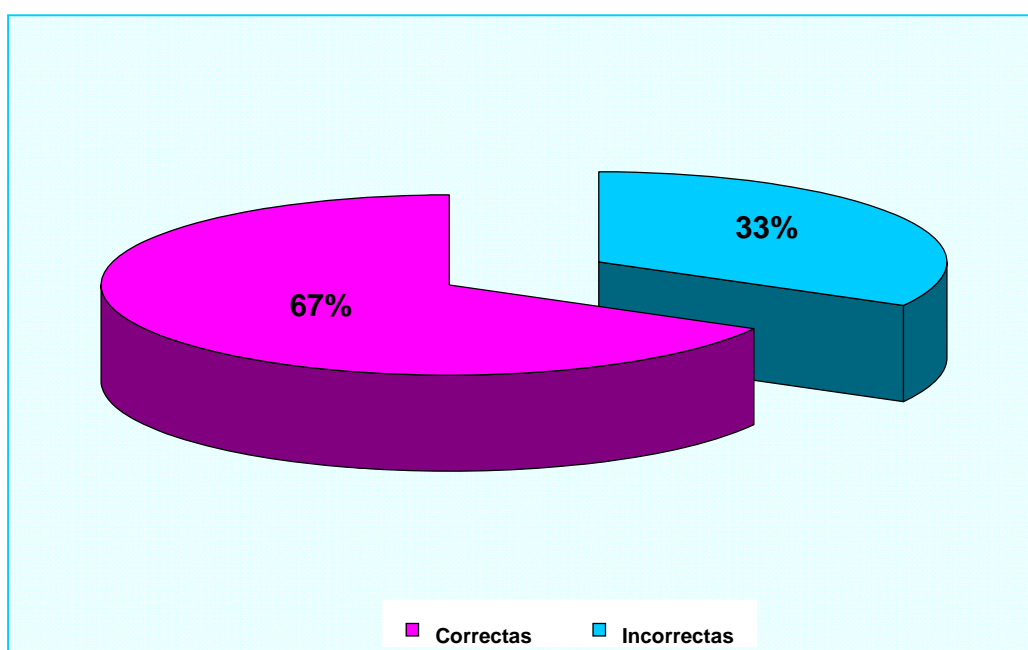
Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las condiciones para la ejecución de la prueba del perfil neonatal (lugar para la extracción de la muestra), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.

<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	20	67
<b>Incorrectas</b>	10	33
<b>Total</b>	30	100

Al analizar los resultados se evidencia que el 67% de las embarazadas respondieron correctamente a las condiciones para la ejecución de la prueba del perfil neonatal con respecto al lugar para la extracción de la muestra y el 33% de forma incorrecta.

**GRÁFICO N° 4**

Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las condiciones para la ejecución de la prueba del perfil neonatal (lugar para la extracción de la muestra), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado

**CUADRO Nº 5**

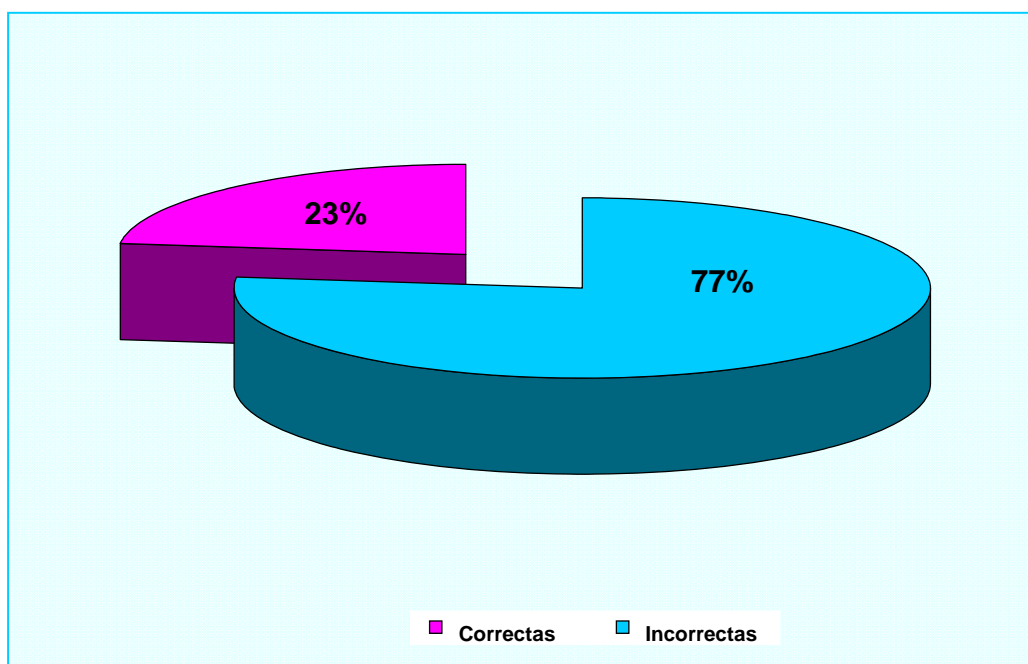
Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las ventajas del perfil neonatal (diagnóstico precoz de patologías), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.

<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	7	23
<b>Incorrectas</b>	23	77
<b>Total</b>	30	100

Al analizar los resultados se evidencia que el 23% de las embarazadas respondieron de forma correcta a las ventajas del perfil neonatal en relación al diagnóstico precoz de patologías y el 77% lo hizo incorrectamente.

**GRÁFICO Nº 5**

Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las ventajas del perfil neonatal (diagnóstico precoz de patologías), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado.

**CUADRO Nº 6**

Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las ventajas del perfil neonatal (prevención de alteraciones en el desarrollo del neonato), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.

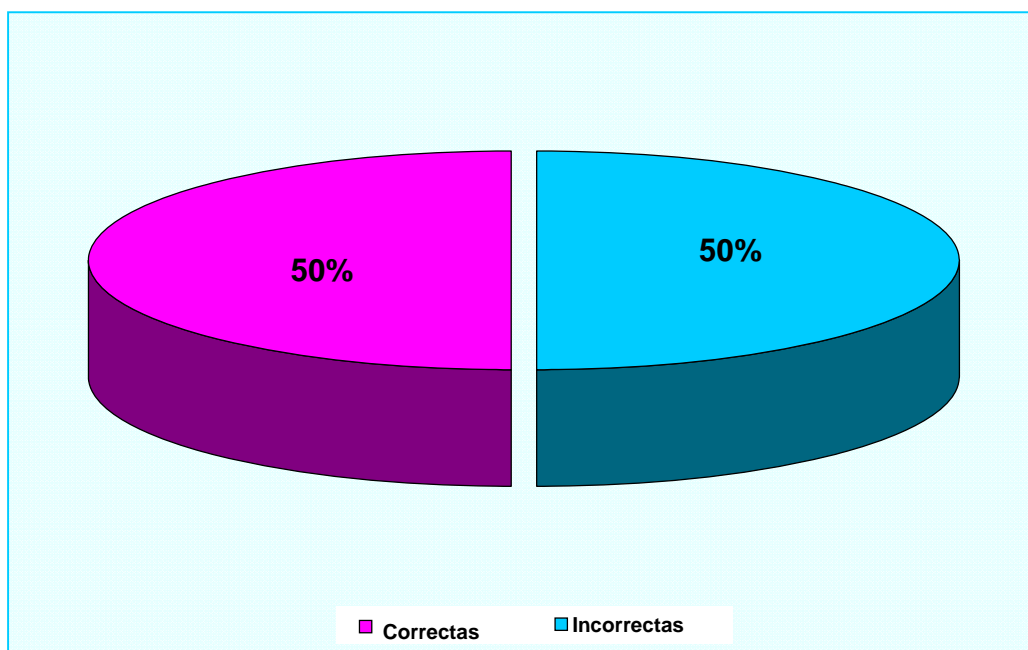
<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	15	50
<b>Incorrectas</b>	15	50
<b>Total</b>	30	100

Al analizar los resultados se evidencia que el 50% de las embarazadas respondieron de forma correcta sobre las ventajas del perfil neonatal en cuanto a la prevención de alteraciones en el desarrollo del neonato y el 50% lo hizo de forma incorrecta.



**GRÁFICO N° 6**

Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las ventajas del perfil neonatal (prevención de alteraciones en el desarrollo del neonato), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado

**CUADRO Nº 7**

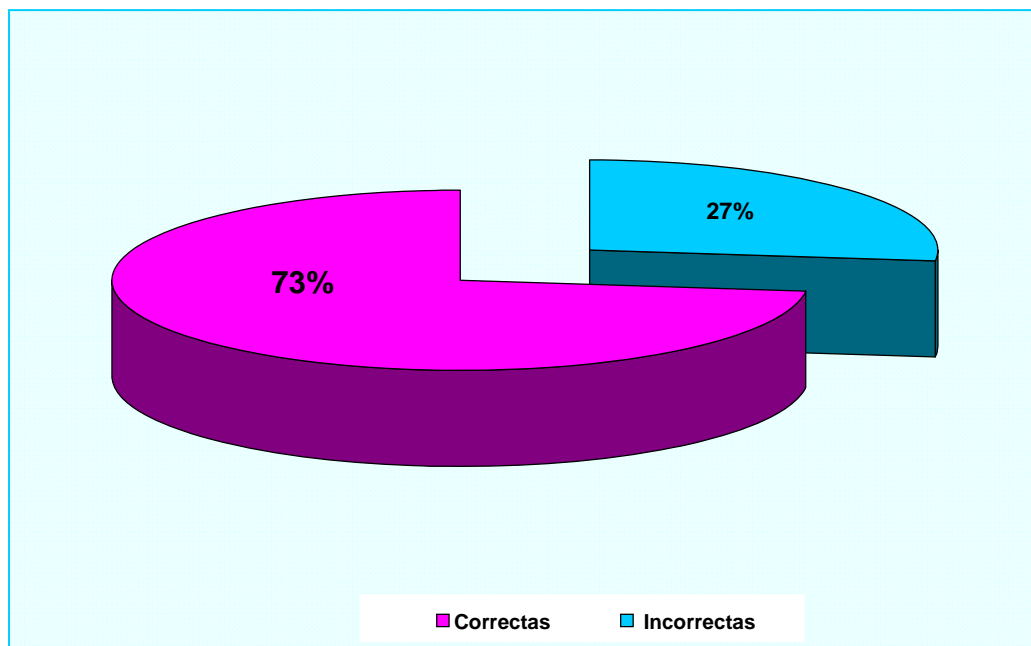
Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las ventajas del perfil neonatal (realizada por personal especializado), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.

<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	22	73
<b>Incorrectas</b>	8	27
<b>Total</b>	30	100

Al analizar las respuestas dadas por las embarazadas, se evidencia que el 73% respondió correctamente a las ventajas del perfil neonatal con respecto al personal especializado mientras que el 27% respondió de manera incorrecta.

**GRÁFICO N° 7**

Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las ventajas del perfil neonatal (realizada por personal especializado), en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado

**CUADRO Nº 8**

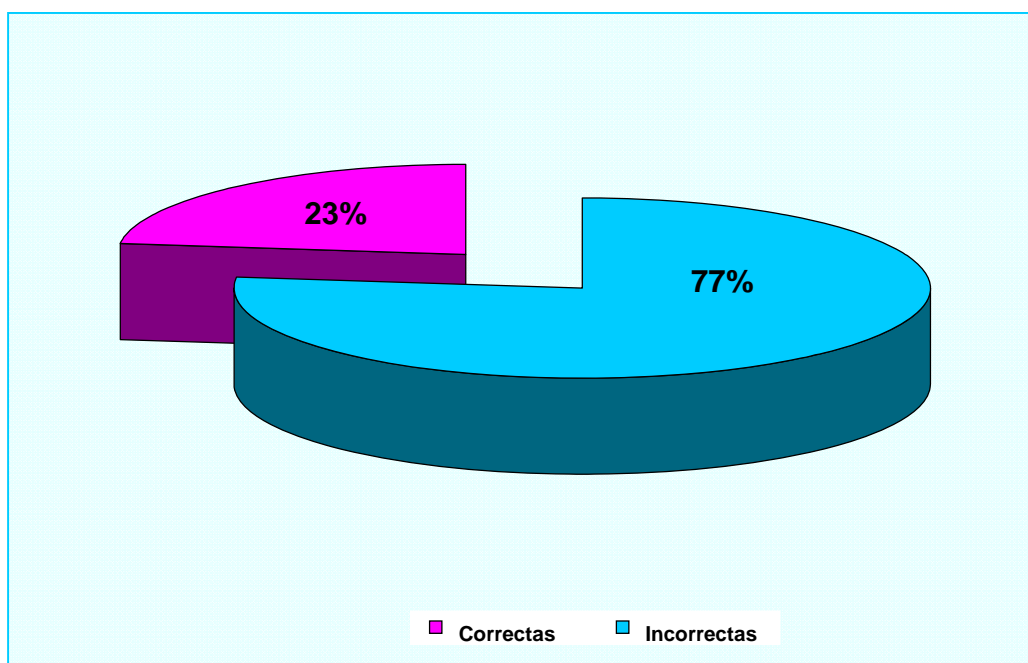
Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las Instituciones donde se realiza la prueba del perfil neonatal (establecimientos públicos y privados) en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.

<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	7	23
<b>Incorrectas</b>	23	77
<b>Total</b>	30	100

De acuerdo a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas, se puede decir que 77% respondió de manera incorrecta a las instituciones donde se realiza la prueba del perfil neonatal en cuanto a establecimientos públicos y privados y sólo el 23% lo hizo de manera correcta.

**GRÁFICO N° 8**

Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre Instituciones donde se realiza la prueba del tamiz neonatal (establecimientos públicos y privados) en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado

**CUADRO Nº 9**

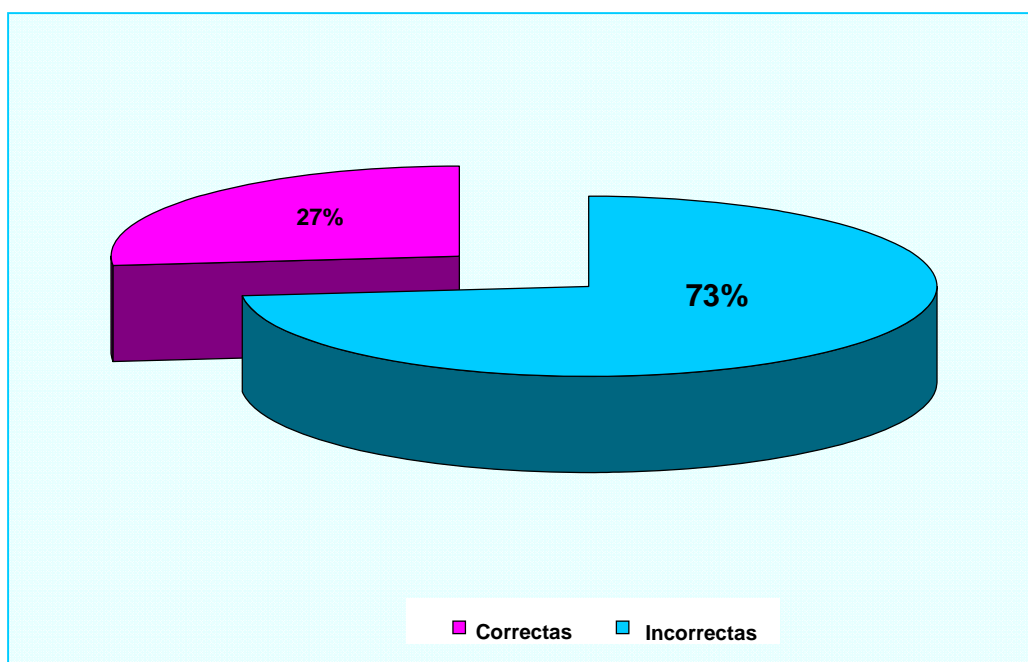
Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre Instituciones donde se realiza la prueba del perfil neonatal (atención de recién nacidos con pruebas positivas) en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.

<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	8	27
<b>Incorrectas</b>	22	73
<b>Total</b>	30	100

Se evidencia que el 27% de los elementos muestrales respondieron correctamente sobre instituciones donde se realiza la prueba del perfil neonatal con respecto a la atención del recién nacido con pruebas positivas y el 73% respondieron de forma incorrecta.

**GRÁFICO N° 9**

Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre Instituciones donde se realiza la prueba del tamiz neonatal (atención de recién nacidos con pruebas positivas) en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado.

**CUADRO N° 10**

Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la definición de hipotiroidismo, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.

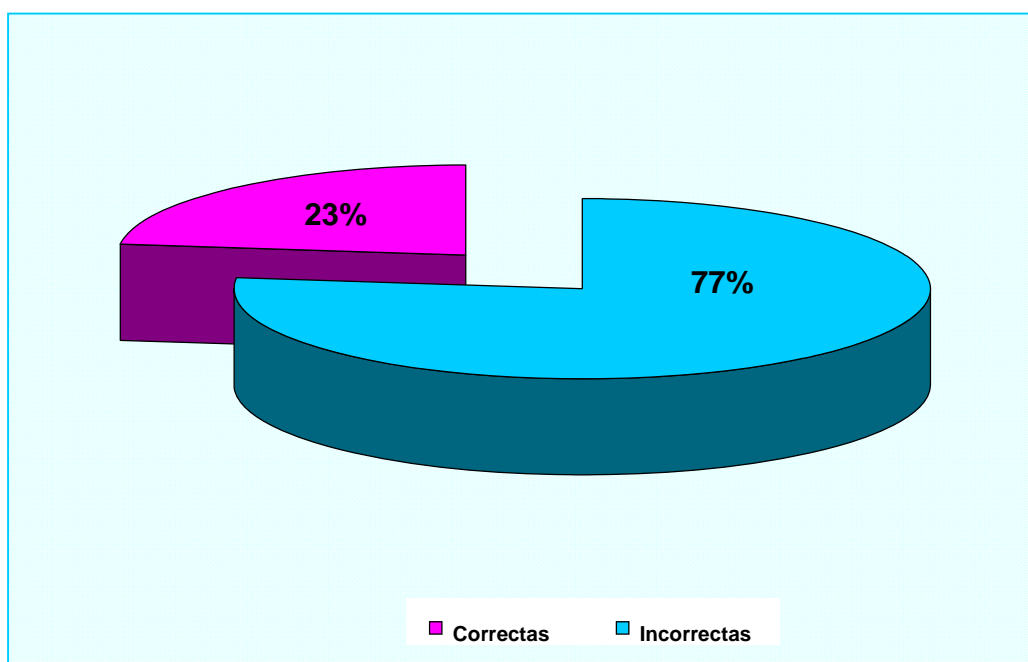
<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	7	23
<b>Incorrectas</b>	23	77
<b>Total</b>	30	100

Al analizar las respuestas dadas por las embarazadas que fueron encuestadas, se evidencia que el 77% respondió de forma incorrecta sobre la definición de hipotiroidismo y el 23% respondió correctamente.



**GRÁFICO N° 10**

Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la definición de hipotiroidismo, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado.

**CUADRO N° 11**

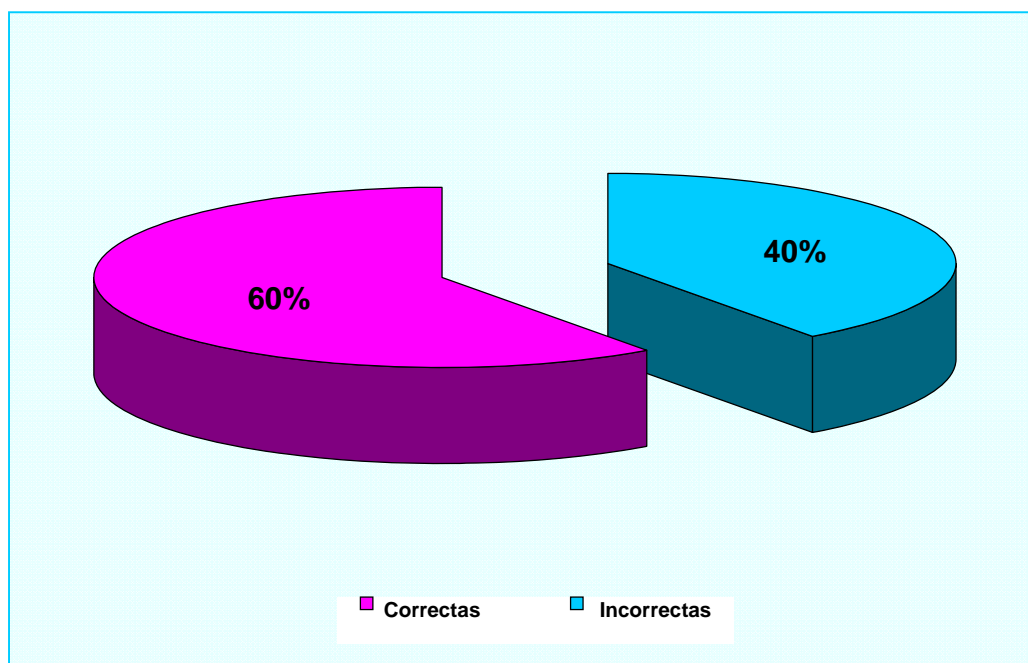
Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre hipofunción tiroidea, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.

<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	18	60
<b>Incorrectas</b>	12	40
<b>Total</b>	30	100

De las respuesta dadas por los elementos muestrales el 60% respondió de forma correcta sobre hipofunción tiroidea y el 40% restante lo hizo incorrectamente.

**GRÁFICO N° 11**

Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre hipofunción tiroidea, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado

**CUADRO Nº 12**

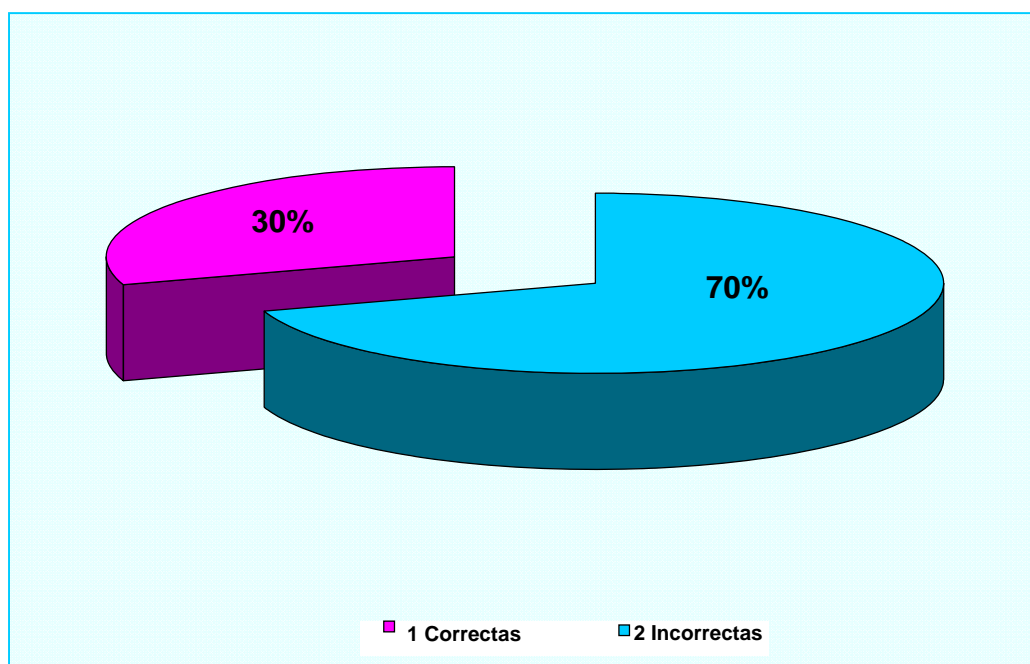
Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las causas del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.

<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	9	30
<b>Incorrectas</b>	21	70
<b>Total</b>	30	100

De acuerdo a las respuestas dadas por las madres encuestadas 70% respondieron de forma incorrecta en relación a causas del bajo funcionamiento de la tiroides mientras que el 30% respondió correctamente.

**GRÁFICO N° 12**

Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las causas del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas, tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado

**CUADRO N° 13**

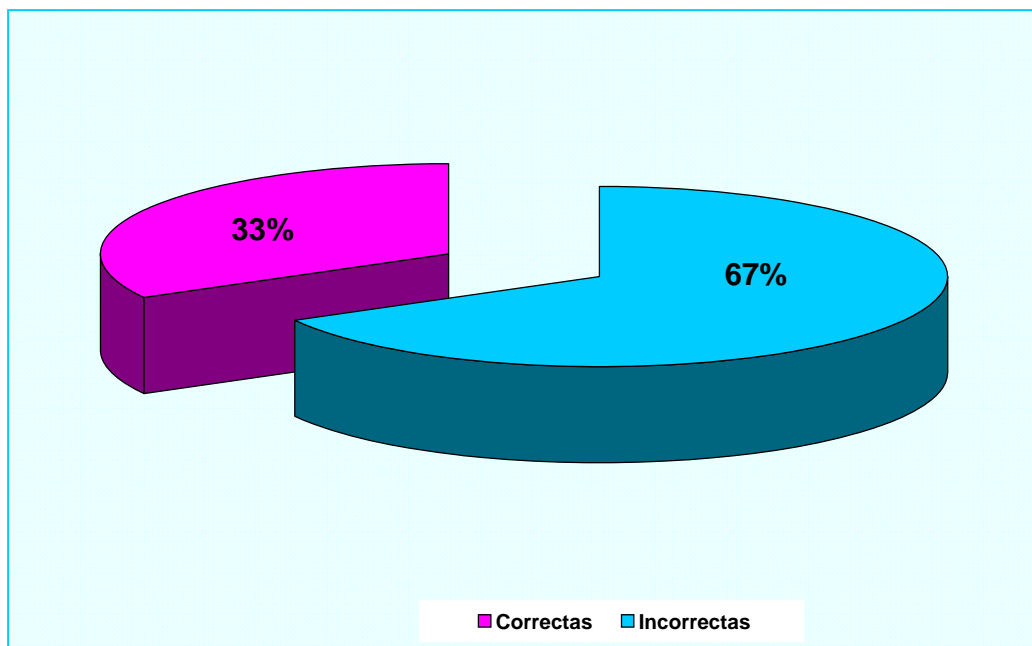
Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las manifestaciones clínicas del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.

<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	10	33
<b>Incorrectas</b>	20	67
<b>Total</b>	16	100

Al analizar las respuestas de los elementos muestrales se evidencia que el 67% respondió de forma incorrecta en cuanto a manifestaciones clínicas del bajo funcionamiento de la tiroides y el 33% lo hizo correctamente.

**GRÁFICO N° 13**

Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las manifestaciones clínicas del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado

**CUADRO N° 14**

Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las consecuencias del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.

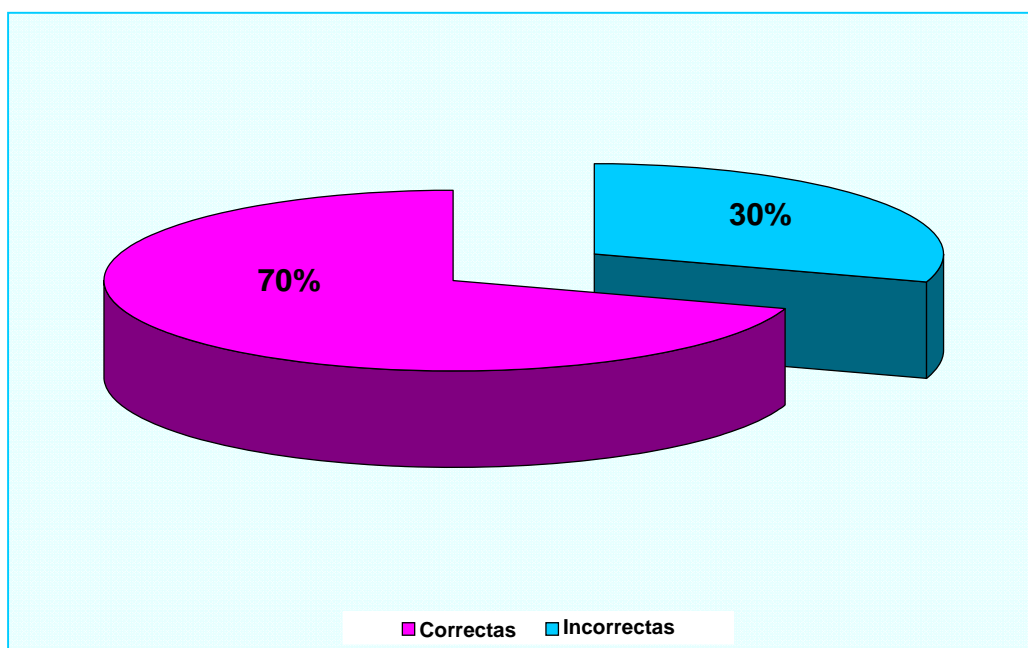
<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	21	70
<b>Incorrectas</b>	9	30
<b>Total</b>	30	100

De las respuesta dadas por las embarazadas encuestadas el 70% respondió de forma correcta sobre las consecuencias del bajo funcionamiento de la tiroides y el 30% respondió incorrectamente.



**GRÁFICO N° 14**

Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre las consecuencias del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado

**CUADRO Nº 15**

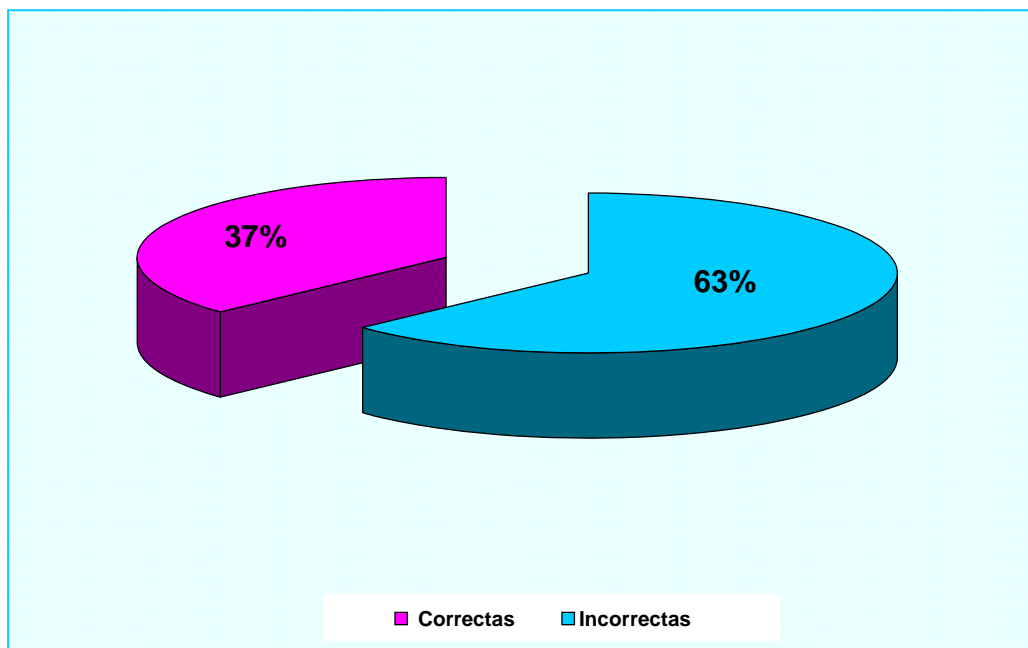
Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre el tratamiento (vacuna) de la enfermedad tiroidea, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.

<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	11	37
<b>Incorrectas</b>	19	63
<b>Total</b>	30	100

Al analizar las respuestas dadas por los elementos muestrales se evidencia que 63% respondió incorrectamente en cuanto a tratamiento de la enfermedad tiroidea y 37% respondió de forma correcta.

**GRÁFICO N° 15**

Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre el tratamiento (vacuna) de la enfermedad tiroidea, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado.

**CUADRO Nº 16**

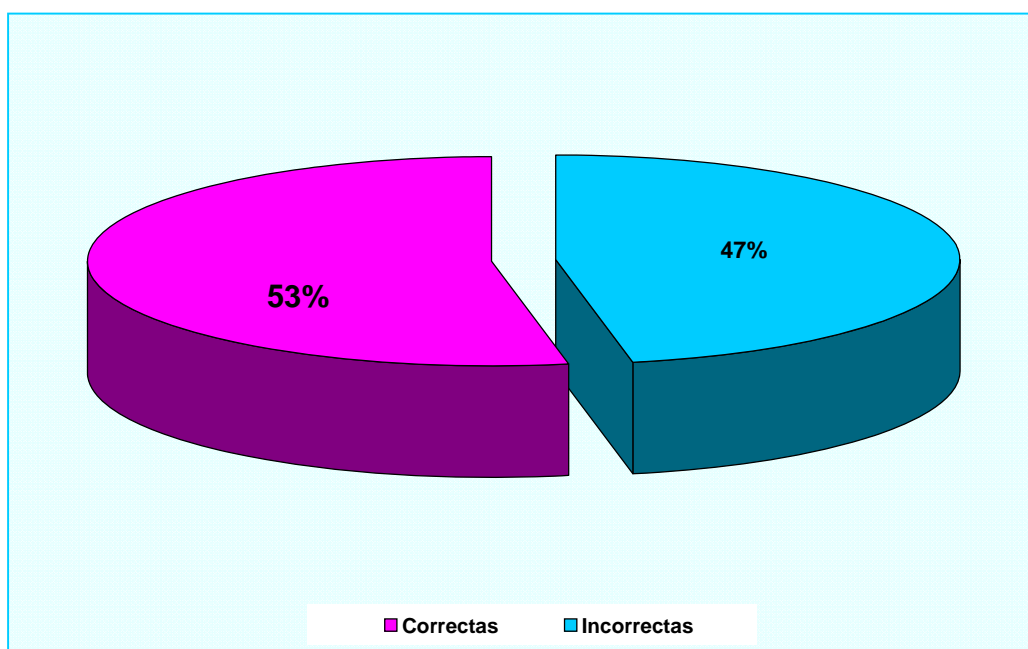
Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre el tratamiento (hormona específica) de la enfermedad tiroidea, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.

<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	14	47
<b>Incorrectas</b>	16	53
<b>Total</b>	30	100

De las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas, 53% respondió incorrectamente sobre el tratamiento de la enfermedad tiroidea en relación a la hormona específica y el 47% lo hizo de forma correcta

**GRÁFICO N° 16**

Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre el tratamiento (hormona específica) de la enfermedad tiroidea, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado

**CUADRO N° 17**

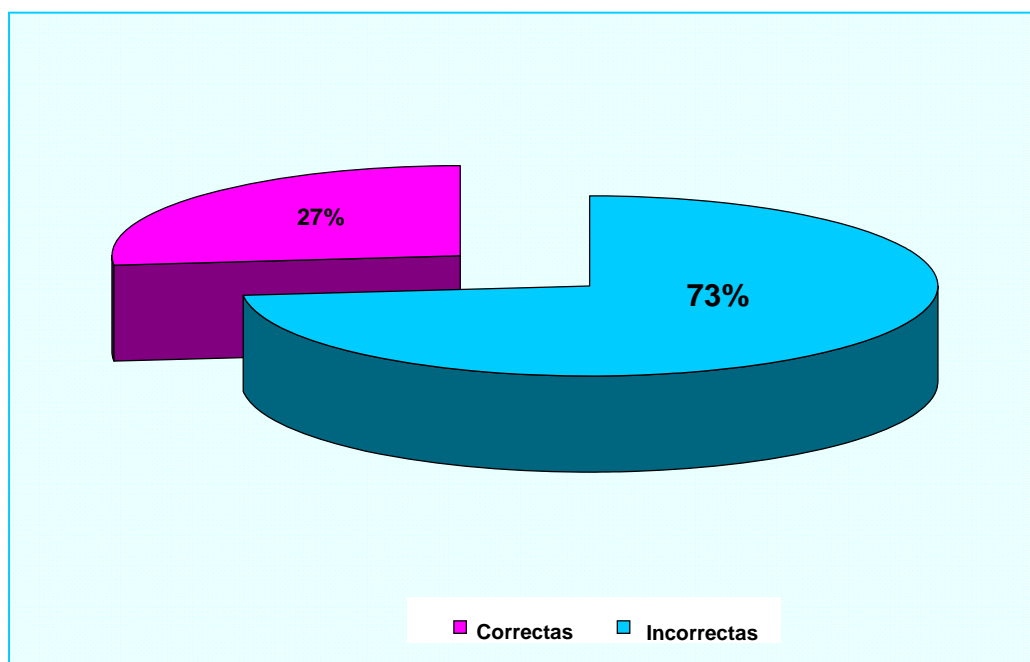
Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la prevención (por los padres) del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.

<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	8	27
<b>Incorrectas</b>	22	73
<b>Total</b>	30	100

De acuerdo a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas el 73% respondió de forma incorrecta sobre la prevención del bajo funcionamiento de la tiroides en relación a los padres mientras que el 27% lo hizo de forma correcta.

**GRÁFICO N° 17**

Distribución porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la prevención (por los padres) del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado.

**CUADRO N° 18**

Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la prevención (por el personal de salud) del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.

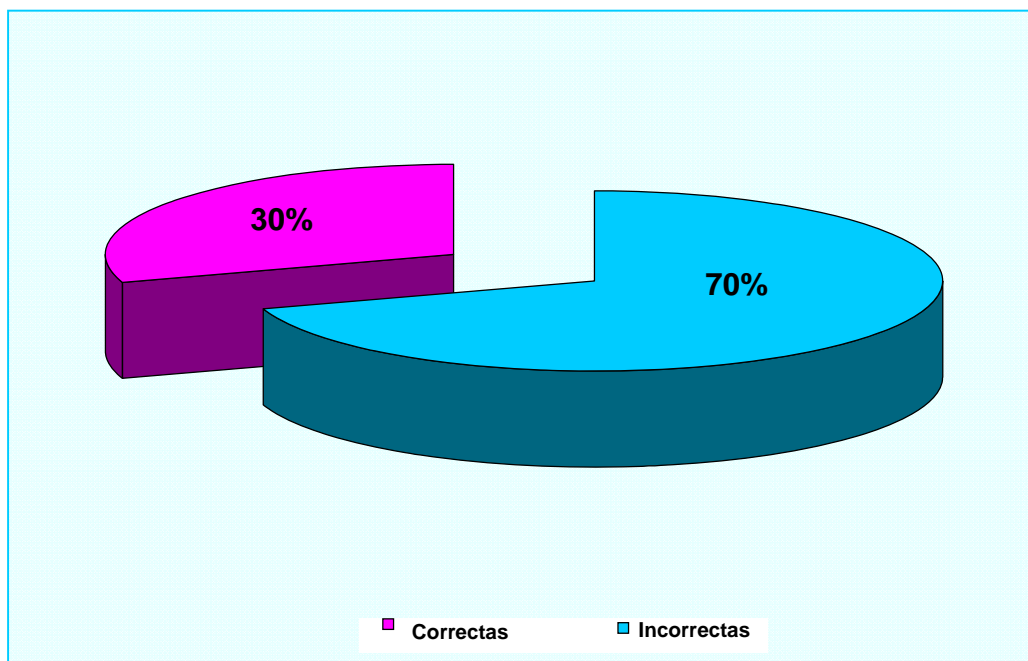
<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	9	30
<b>Incorrectas</b>	21	70
<b>Total</b>	30	100

De las respuestas dadas por los elementos muestrales 70% respondió de forma incorrecta sobre la prevención por el personal de salud del bajo funcionamiento de la tiroides y 30% respondió correctamente.



**GRÁFICO N° 18**

Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la prevención (por el personal de salud) del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado.

**CUADRO N° 19**

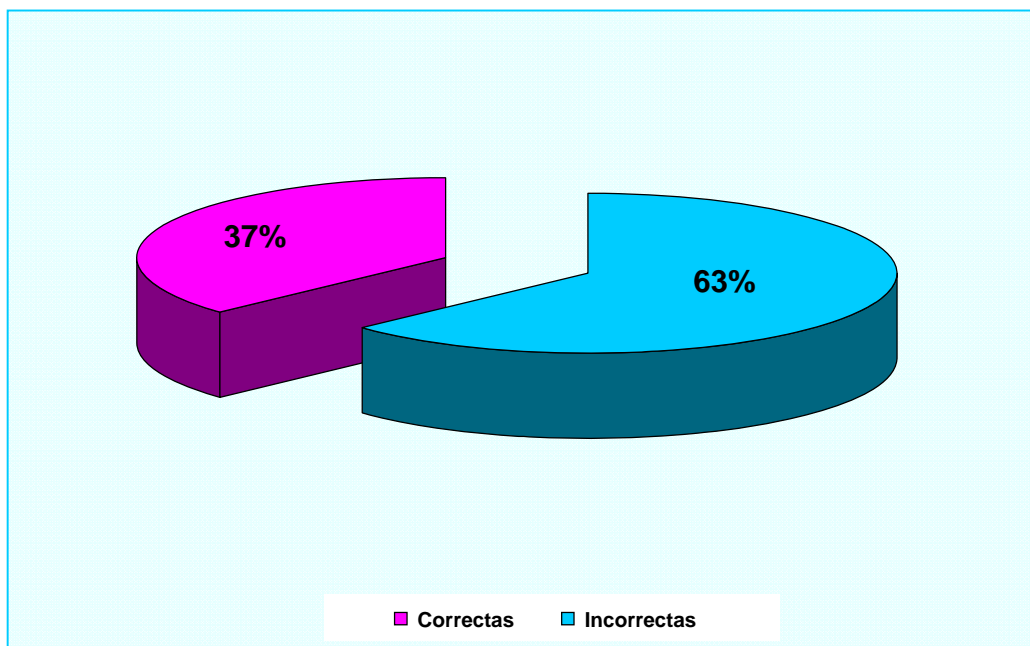
Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la prevención (consumo de sal yodada durante el embarazo) del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.

<b>Respuestas</b>	<b>F.A</b>	<b>%</b>
<b>Correctas</b>	11	37
<b>Incorrectas</b>	19	63
<b>Total</b>	30	100

De acuerdo con las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas, el 63% respondió incorrectamente con respecto a la prevención del bajo funcionamiento de la tiroides sobre consumo de sal yodada durante el embarazo y el 37% respondió de forma correcta.

**GRÁFICO N° 19**

Distribución absoluta y porcentual en relación a las respuestas dadas por las embarazadas encuestadas sobre la prevención (consumo de sal yodada durante el embarazo) del bajo funcionamiento de la tiroides, en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas en el tercer trimestre de 2008.



Fuente: Instrumento aplicado.

## **CAPITULO V**

### **CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES**

El contenido del capítulo se refiere a las conclusiones y recomendaciones de acuerdo a los resultados obtenidos del trabajo realizado.

#### **Conclusiones**

En función a los resultados obtenidos a través de la recolección de datos mediante el instrumento se llegan a las siguientes conclusiones:

1.- Con relación al primer objetivo específico de la investigación, identificar la información que poseen las embarazadas de alto riesgo obstétrico con respecto a los aspectos generales del perfil neonatal se obtuvo que un promedio general del 60% de las participantes respondió de manera correcta. Cabe destacar que las respuestas incorrectas en relación a las generalidades del perfil neonatal se presento mayor en lo referente a la edad del recién nacido, para cumplir la prueba del perfil neonatal.

2.- En relación al segundo objetivo específico de la investigación, describir la información que poseen las embarazadas de alto riesgo obstétrico acerca de los beneficios del perfil neonatal, un promedio general del 51% de las participantes respondió de manera incorrecta.

3.- Referente al tercer objetivo específico de la investigación, Identificar la información que poseen las embarazadas de alto riesgo obstétrico sobre los centros de salud donde realizan el perfil neonatal. Se observa que un 75% de las respuestas fueron incorrectas, los resultados muestran que laa embarazadas no poseen la información en relación a derivación de casos positivos y atención neonato del enfermo.

4.- Con respecto al cuarto objetivo específico de la investigación, describir la información que poseen las embarazadas de alto riesgo obstétrico acerca del hipotiroidismo, se concluye que un promedio general del 61% contestó de manera incorrecta. Se evidenció que la poca información inherente al hipotiroidismo es alta, lo que amerita a los profesionales en el área de la salud informar a las embarazadas sobre los aspectos básicos del hipotiroidismo y su relación con el retardo mental.

## Recomendaciones

\*Dar a conocer los resultados obtenidos al departamento de enfermería de la MCP, a fin de buscar soluciones para corregir las debilidades detectadas.

\*Promover en el equipo multidisciplinario en salud acciones que permitan orientar a las madres durante su estadía en la consulta prenatal, sobre los aspectos generales, beneficios, centros de salud, derivación de casos positivos del perfil neonatal y sobre las enfermedades que detecta (hipotiroidismo).

\*Diseñar protocolos de promoción de la salud, dirigidos a mantener el área de consulta prenatal de alto riesgo obstétrico información referida al perfil neonatal y enfermedades que diagnostica (hipotiroidismo).

\*Integrar a las madres que participen en actividades de educación para la salud a nivel extra hospitalario, buscando de esta manera difundir el conocimiento obtenido.

\*Fomentar en el profesional de enfermería la motivación hacia la realización de talleres de actualización de información referida al perfil neonatal y enfermedades que se diagnostican (hipotiroidismo).

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

AGUILERA, M. (2004). **Incidencia de hipotiroidismo congénito**. Disponible: [http://www.ub.edu.ar/centros\\_de\\_estudios/documentos/tesinaviviana.pdf](http://www.ub.edu.ar/centros_de_estudios/documentos/tesinaviviana.pdf). Consulta: Junio 2008.

ARGIMON, J. y JIMENEZ, J. (2000) **Métodos de investigación clínica y epidemiológica**. 2ª ed. Editorial Harcourt. España.

ARIAS, F. (1998) **El proyecto de la investigación**. Editorial Episteme. Caracas.

BEHRMAN, R. KLIEGMAN, R. JENSON, H. (2001) **Nelson tratado de pediatría**. 16ª ed. Editorial Mc Graw Hill. España

BIBLIOTECA COCHRANE PLUS (2005) **Intervenciones dietéticas para la fenilcetonuria**. Disponible: <http://www.Cochrane.org/reviews/es/ab001304>. Consulta: Febrero 2008.

CAPRILES, H. NOGUERA, M. AGÜERO, O. (1989). **Hipotiroidismo congénito: Pesquisa precoz**. Revista. Gaceta Médica de Caracas.

CHAVEZ, E., BALTASAR, G. (2007). **Tamizaje del hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria**. Disponible: <http://bases.bireme.br/cgi-bin/wxislind.ex> Base de datos Lilacs. Consulta: Abril 2008.

CIFUENTES, L., FANTA, E. (2007). **Supervisión de salud en pediatría ambulatoria. Actividades a cumplir.** Caracas. Disponible: <http://escuela.med.puc/paginas/publicaciones/manualped/supervic.html>. Consulta: Junio 2008.

COMISION NACIONAL DE ARBITRAJE MEDICO (2005) Disponible: <http://www.e-Salud.Gob.mx/wbs/emex/emex.BibliotecaSalud>. Consulta: junio de 2008.

DEPARTAMENTO DE INFORMACIÓN: Dirección de Mercadeo y Ventas. (1998). SIDETUR: Siderúrgica del Turbio S.A. (Folleto). Caracas: MERZÓN, R. MAHFOUD, A.

ESCAF, M. (2003) **Fenilcetonuria e hiperfenilalaninemia en recién nacidos.** Revista de America Latina y el Caribe. Colombia. Disponible: <http://redalyc.uaemex.mx>. Consulta: Agosto de 2008.

ESPINOZA, V., y VALLE, R. (2001). Protocolo de atención especializada del instituto materno perinatal de Perú. Disponible: <http://sisbib.unms.edu.pe/bvrevistas/pediátrica/importancia.htm> Consulta: Enero 2008

FONSECA DE CHACÓN, E. (1987). **Estudio de 27 casos de la consulta externa hospitalaria.** Revista. Academia de medicina del Zulia; 20: 21-27.

GANONG, W. (1999). Hipotiroidismo neonatal. Disponible: <http://www.e-Salud.Gob.mx/wbs/emex/emex.BibliotecaSalud>. Consulta: junio de 2008.



GARROD, A. (1908). Errores congénitos del metabolismo. Disponible: <http://es.shvoong.com/excact-science/biology>. Consulta: Febrero 2008.

GUIA VISUAL DEL CUERPO HUMANO. (2006). **El cuerpo humano, anatomía y funciones**. Editorial Grupo Arequipo. Bogota-Colombia.

HERNANDEZ, R., FERNANDEZ, C. y otros (2003). **Metodología de la Investigación**. 3ª ed. Editorial Mc Graw Hill. México.

HOSIASSON, S. (2007). **Screening auditivo y metabólico del recién nacido**. Disponible: [http://www.clinicasscondes.cl/área-academica/pdf/Med\\_19\\_3/14screening auditivo](http://www.clinicasscondes.cl/área-academica/pdf/Med_19_3/14screening%20auditivo). Consulta: Abril 2008.

HURTADO, J (2000) **Metodología de la investigación holística**. Editorial Fundación Sypal. Caracas, Venezuela.

INSTITUTO DE ESTUDIOS AVANZADOS. IDEA. (1998) Disponible: <http://www.idea.gov.ve/webnueva/mdex.php?Mod=contacto> Consulta: Julio de 2008

KASPER, D. HAUSER, S. LONGO, D. JAMENSON, L. (2002) **Harrison principios de medicina interna**. 15ª ed. Editorial Mc Graw Hill. España.

LABORATORIO DE NEONATOLOGIA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE CARACAS (2008). Hipotiroidismo congénito primario. Servicio de neonatología. (Folleto).

MARCOS, L.; PEREZ, A. y TAMAYO, C. (2004). Atención integral de pacientes fenilcetonúricos. Disponible: <http://bases.bireme.br/cgi-bin/wxislind.ex> Base de datos Lilacs. Consulta: Abril 2008.

MARRINER, A. (2000) **Modelos y teorías de enfermería**. 4<sup>a</sup> ed. Editorial Harcourt. España.

MARTÍNEZ, C. ANDALAN, G. ZAFRA DE LA ROSA, A. (2000) **Revista de la Facultad de Salud Pública y Nutrición** Disponible: <http://www.Uanl.mx/publicaciones/respyh/especiales/genética/errores-innatos-del-metabolismo.htm> Consulta: Julio de 2008.

MINISTERIO DEL PODER POPULAR PARA LA CIENCIA Y TECNOLOGIA (2008). **Institutos adscritos**. Disponible: <http://www.mct.gob.ve>. Consulta: Julio 2008.

MINISTERIO DEL PODER POPULAR PARA LA SALUD. (2007). **Hospital Universitario de Caracas**. Disponible: <http://huc.gov.ve/principal.html>. Consulta: Abril 2008.

MORENO, H. (2000). **Programa diagnóstico de enfermedades metabólicas**. Archivo venezolano de puericultura y pediatría. Maracaibo-Venezuela.

OFICINA CENTRAL DE ESTADÍSTICAS E INFORMACIÓN (2005) **Anuario estadístico de Venezuela**, Caracas.

OLIVARES, A.; PIAS, C.; RODRIGUEZ, C.; PEREZ, C.; CARVAJAL, F.; ROJAS, E. y ACOSTA, C. (2004). **Atención sostenida en niños en edad escolar con hipotiroidismo congénito.** Disponible: <http://bus.sld.cu/revistas/end/htm>. Consulta: Febrero 2008.

ORGANIZACIÓN PANAMERICANA DE LA SALUD (2005). Disponible: <http://www.ops.org>. Consulta: Enero 2008.

PASCUAL, E., ECHAVE, R. (2000) Larousse planeta diccionario de la lengua española. 5ª ed. España.

PINEDA, E.; AIVARADO, E. y CANALES, F. (1994). **Metodología de la investigación** .2ª ed. OPS/OMS. Washistong E.U.A

POLIT, D. y HUNGLER, B. (2000) **Investigación científica en ciencias de la salud**. 6ª ed. Editorial Mc Graw Hill. México.

QUINTANA, S. RAMÍREZ, J. LARA, E. ROJAS, L. MARMALEJO, M. REYNOSO, B. Y GALLAGA, C. (2005) **Estrategias para optimizar el tiempo en el diagnostico oportuno de hipotiroidismo congénito mediante el tamiz neonatal.** Disponible: <http://www.imbiomed.com/1/1/articulos.php?method=showdetail.idarticulo=33497lid-seccion=16718id-eje491> Consulta: febrero de 2008.

RAIGOSA, L. (2006) Pesquisa neonatal. Disponible: <http://www.stem-care.com/are-cientifica>. Consulta: Febrero 2008.

SOLARI, A. (2004) **Incidencia de fenilcetonuria**. Disponible: [http://www.ub.edu.ar/centros\\_de\\_estudios/documentos/tesina-ivana.pdf](http://www.ub.edu.ar/centros_de_estudios/documentos/tesina-ivana.pdf). Consulta: Junio 2008.

SOCIEDAD DE MEDICOS (2008). **Maternidad concepción palacios**. Disponible: <http://www.susalud.gov.ve/hospitales/maternidad/html>. Consulta: Enero 2008.

TAMAYO y TAMAYO (2001) **Metodología de la investigación**. Editorial Mc Graw Hill. Interamericana. México.

TÓRTORA, G. (2001) **Principios de anatomía y fisiología**. 7ª ed. Editorial Oxford. México.

VALERI, M. ALVARADO, D. ARATA, G. BIANCHI, G. (2003) **diagnostico de hipotiroidismo subclínico en niños**.

VELA, M. SALVADOR, C. PÉREZ, M. CORTES, J. GONZÁLEZ, C. Y VELÁSQUEZ, V. (2004) **Epidemiología del hipotiroidismo congénito en México**. Disponible: <http://www.insp.mx/salud/index.html> Consulta: Febrero 2008.

# **ANEXOS**

**ANEXO A**  
**Instrumento de recolección de datos**

**UNIVERSIDAD CENTRAL DE VENEZUELA  
ESCUELA DE ENFERMERIA  
FACULTAD DE MEDICINA**



**INSTRUMENTO PARA DETERMINAR LA INFORMACIÓN QUE POSEEN LAS EMBARAZADAS, SOBRE EL PERFIL NEONATAL Y ALTERACIONES METABOLICAS (HIPOTIROIDISMO), QUE ASISTEN A LA CONSULTA DE ALTO RIESGO OBSTETRICO. MATERNIDAD CONCEPCIÓN PALACIOS, CARACAS. DTTO. CAPITAL, DURANTE EL TERCER TRIMESTRE DEL 2008.**

**Autoras:  
Arocha, Yorgelys  
Torres, Karina**

**Caracas, 2008**

## **Instrucciones**

El siguiente instrumento pertenece a un trabajo de investigación titulado “Información que poseen las embarazadas, sobre el perfil neonatal y alteraciones metabólicas Hipotiroidismo), que asisten a la consulta de alto riesgo obstétrico en la Maternidad Concepción Palacios, Caracas Dto. Capital, durante el tercer trimestre del 2008”, los resultados serán totalmente confidenciales y solo se utilizarán para fines de esta investigación, por esta razón le solicitamos que nos de su valiosa respuesta.

A continuación se le presenta una serie de proposiciones con dos (2) posibilidades de respuesta, verdadero o falso marque con una X la alternativa que usted considere correcta.

Cualquier duda puede preguntar a las personas encargadas del estudio.

Agradecemos su colaboración.



## Datos Demográficos

Edad: \_\_\_\_\_ Grado de Instrucción \_\_\_\_\_

Ocupación: \_\_\_\_\_ Estado Civil: \_\_\_\_\_

Enfermedades Padecidas: \_\_\_\_\_ N° de Hijos: \_\_\_\_\_

### Cuestionario

Marque con una equis (X) la alternativa que usted considere correcta.

1. El perfil neonatal es una prueba para detectar alteraciones metabólicas en el recién nacido.....(V) (F)
  
2. La condición mas importante que se cumple para la realización del perfil neonatal debe ser el consentimiento del padre o de la madre del recién nacido.....(V) (F)
  
3. La prueba del perfil neonatal se realiza solo a los niños prematuros independientemente de la edad..... (V) (F)
  
4. La zona del cuerpo indicada para la extracción de la muestra para la realización del perfil neonatal es en el pliegue del brazo.....(V) (F)
  
5. La prueba del perfil neonatal permite el diagnostico precoz de las alteraciones tiroideas.....(V) (F)
  
6. A través de la prueba del perfil neonatal se previenen alteraciones en el crecimiento y desarrollo del niño.....(V) (F)
  
7. La prueba del perfil neonatal es procesada en instituciones por cualquier personal de salud.....(V) (F)

8. La prueba del perfil neonatal solo se realiza en hospitales públicos.....(V) (F)
9. Los recién nacidos que resultan ser positivos al practicarle la prueba del perfil neonatal son tratados en su casa al cuidado de la madre.....(V) (F)
10. Un bajo funcionamiento de la glándula tiroides se conoce como hipertiroidismo .....(V) (F)
- 11.El bajo funcionamiento de la glándula tiroides es hereditario.....(V)(F)
12. El bajo funcionamiento de la tiroides se presenta por el bajo consumo de sal con yodo.....(V) (F)
- 13.Un recién nacido que duerme mucho ,sin apetito y llora poco puede ser señal de bajo funcionamiento de la tiroides.....(V) (F)
14. Una de las consecuencias de las enfermedades hereditarias que afectan el metabolismo del recién nacido pueden ser el retardo mental.....(V)(F)
15. El tratamiento de la enfermedad tiroidea indicado al recién nacido es una vacuna colocada en el brazo.....(V)(F)
16. La enfermedad tiroidea que afectan el metabolismo del recién nacido puede ser tratada con una hormona específica.....(V)(F)
17. El bajo funcionamiento de la tiroides es prevenible por los padres ..... (V)(F)
- 18.El bajo funcionamiento de la tiroides es prevenible por el personal de salud.....(V)(F)

19. El hipotiroidismo se puede prevenir en el recién nacido consumiendo madre sal yodada durante el embarazo.....(V)(F)

## **ANEXO B**

### **Validez de los expertos**

**ANEXO C**  
**Confiabilidad**

## CONFIABILIDAD

### Técnica de Kuder-Richardson

**Formula 20 de Kuder-Richardson (KR20):**

$$r_{rt} = \frac{k}{k-1} \cdot \frac{st^2 - E p \cdot q}{st^2}$$

**Varianza total del instrumento:**

$$st^2 = \frac{\sum (x_i - \bar{x})^2}{n}$$

**Índice de confiabilidad del Instrumento aplicado en Prueba Piloto:**

$$E p \cdot q = 3,9$$

$$k=19$$

$$St^2 = 11,5$$

$$r_{tt} = \frac{19}{19-1} \cdot \frac{11,5 - 3,9}{2,23}$$

$$r_{tt} = \frac{19}{18} \cdot \frac{7,6}{11,5}$$

$$r_{tt} = 1,05 \cdot 0,66 = 0,693 =$$

0,69
------

**ANEXO D**  
**Perfil neonatal e Hipotiroidismo**

### Toma de la muestra del talón del recién nacido



### Estudio de la muestra de sangre del neonato

