



**UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO**  
**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**  
**CARRERA DE ENFERMERÍA**

**“CONOCIMIENTO DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN MUJERES  
EMBARAZADAS”**

Requisito previo para optar por el Título de Licenciada en Enfermería

**Modalidad:** Artículo Científico

**Autora:** Bautista Atiaja, Nataly Elizabeth

**Tutora:** Lic Mg. Fernández Nieto, Miriam Ivonne

**Ambato – Ecuador**

**Mayo, 2023**

## APROBACIÓN DEL TUTOR

En mi calidad de Tutora del Artículo Científico sobre el tema:

**“CONOCIMIENTO DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN MUJERES EMBARAZADAS”** desarrollado por Bautista Atiaja, Nataly Elizabeth, estudiante de la Carrera de Enfermería, considero que reúne los requisitos técnicos, científicos y corresponden a lo establecido en las normas legales para el proceso de graduación de la Institución; por lo mencionado autorizo la presentación de la investigación ante el organismo pertinente, para que sea sometido a la evaluación de docentes calificadores designados por el H. Consejo Directivo de la Facultad de Ciencias de la Salud.

Ambato, mayo del 2023

LA TUTORA



Firmado electrónicamente por:  
**MIRIAM IVONNE  
FERNANDEZ  
NIETO**

Fernández Nieto, Miriam Ivonne

## AUTORÍA DEL TRABAJO DE TITULACIÓN

Los criterios emitidos en el Artículo de Revisión “**CONOCIMIENTO DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN MUJERES EMBARAZADAS**”, como también los contenidos, ideas, análisis, conclusiones, son de autoría y exclusiva responsabilidad de la compareciente, los fundamentos de la investigación se han realizado en base a recopilación bibliográfica y antecedentes investigativos

Ambato, mayo del 2023

### LA AUTORA



Escaneado el 02/05/2023 a las 10:00:00 AM  
NATALY ELIZABETH  
BAUTISTA ATIAJA

Bautista Atiaja Nataly Elizabeth

## CESIÓN DE DERECHOS DE AUTOR

Yo, Bautista Atiaja, Nataly Elizabeth con CC: 180521828-4 en calidad de autora y titular de los derechos morales y patrimoniales del trabajo de titulación **“CONOCIMIENTO DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN MUJERES EMBARAZADAS”** , Autorizo a la Universidad Técnica de Ambato, para que haga de este Artículo de Revisión o parte de él, un documento disponible con fines netamente académicos para su lectura, consulta y procesos de investigación.

Cedo una licencia gratuita e intransferible, así como los derechos patrimoniales de mi Artículo de Revisión a favor de la Universidad Técnica de Ambato con fines de difusión pública; y se realice su publicación en el repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el Art. 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior, siempre y cuando no suponga una ganancia económica y se realice respetando mis derechos de autora, sirviendo como instrumento legal este documento como fe de mi completo consentimiento.

Ambato, mayo del 2023



Firmado electrónicamente por:  
NATALY ELIZABETH  
BAUTISTA ATIAJA

.....  
Bautista Atiaja Nataly Elizabeth

CC: 180521828-4

## APROBACIÓN DEL TRIBUNAL EXAMINADOR

Los miembros del Tribunal Examinador, aprueban en el informe del Proyecto de Investigación: **“CONOCIMIENTO DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN MUJERES EMBARAZADAS”** , de Nataly Elizabeth Bautista Atiaja, estudiante de la Carrera de Enfermería.

Ambato, mayo del 2023

Para su constancia firma

.....  
Presidente

.....  
1er Vocal

.....  
2 do Vocal

# SCT

SALUD, CIENCIA Y TECNOLOGÍA

Ciudad Autónoma de Buenos Aires, 21 de septiembre de 2022

De mi mayor consideración:

Por medio de la presente, se certifica la aceptación luego de la revisión por pares del artículo científico "Conocimiento del Tamizaje Metabólico Neonatal en Mujeres Embarazadas" de los autores: Nataly Elizabeth Bautista Atiaja y Miriam Ivonne Fernández Nieto, en la revista Salud, Ciencia y Tecnología.

El artículo se encuentra publicado en el sitio web de la revista con el siguiente identificador persistente: <https://doi.org/10.56294/saludcyt202274>

Cuando la maqueta del artículo se encuentre disponible en el sitio de la revista usted podrá compartir libremente el PDF en sus redes sociales científicas, blogs y/o repositorios institucionales, dado que el artículo se distribuye bajo la licencia Creative Commons Attribution 4.0.

La revista Salud, Ciencia y Tecnología es una revista científica, revisada por pares, con sistema de revisión a doble ciego. Su finalidad es promover la difusión de las publicaciones científicas derivadas de investigaciones nacionales o extranjeros.

Sin otro particular, en nombre de los editores de la revista le saludamos cordialmente y les enviamos nuestra felicitación por este logro académico.



**SCT**  
SALUD, CIENCIA Y TECNOLOGÍA  
COMITÉ EDITORIAL

Prof. Dr. Javier González Argote

Editor Jefe - Revista Salud, Ciencia y Tecnología

<https://revista.saludcyt.ar/ojs/index.php/sct>

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0257-1176>

## DEDICATORIA

El resultado de este trabajo le dedicó a toda mi familia. Principalmente, a mi madre que me apoyo y contuvo los momentos malos y en los menos malos. Gracias por enseñarme a afrontar las dificultades sin perder nunca la cabeza ni morir en el intento

También, quiero dedicarle este trabajo a mi hijo Sebastián, su nacimiento, ya sea por casualidad o causalidad, ha coincidido con la finalización de este Proyecto Sin duda él es lo mejor que me ha pasado, y ha llegado en el momento justo para darme el último empujón que me faltaba para terminar el proyecto.

Natally Bautista

## **AGRADECIMIENTO**

Al finalizar este trabajo quiero utilizar este espacio para agradecer a Dios por todas sus bendiciones

También quiero agradecer a mis docentes de la Universidad Técnica de Ambato en especial a mi tutora quien me supo guiar y ayudar para poder terminar este trabajo de la mejor manera.

Nataly Bautista



# **“CONOCIMIENTO DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL EN MUJERES EMBARAZADAS”**

## **RESUMEN**

Introducción: El tamizaje neonatal es un examen de laboratorio utilizado a escala mundial para la detección de patologías o déficits metabólicos antes de que la enfermedad se manifieste, pero del cual existe poco conocimiento en las gestantes. Objetivo: Determinar el nivel de conocimiento que tienen las mujeres embarazadas sobre la prueba de Tamizaje Metabólico Neonatal. Metodología: Se trató de una investigación cuantitativa, descriptiva y transversal, desarrollada en una institución de salud pública del cantón Latacunga en la provincia de Cotopaxi con una muestra de 200 mujeres. La recolección de datos se realizó a través de una encuesta que permitió clasificar el conocimiento en: alto, medio, y bajo. Resultados: el mayor porcentaje de gestantes se ubicó en nivel medio de conocimiento (44%), se presentó un porcentaje considerable de gestantes en nivel bajo (43,5%) y en menor proporción un nivel alto (12,5%). La mayor relación de conocimientos bajo se observó en las gestantes más jóvenes (15 a 20 años) y las de mayor edad (más de 43 años), así como en aquellas de instrucción primaria y secundaria. Conclusión: El nivel de conocimiento que poseen las gestantes sobre el tamizaje metabólico neonatal sobre la dimensión conocimiento general de la prueba y el procedimiento médico, fue medio en aquellas de edades comprendidas entre los 21 y 42 años y bajo en aquellas de 15 a 20 años, así como en las de 43 años a más. Lo que demuestra que existe falta de conocimiento sobre la prueba en las gestantes asistentes a esta unidad de salud.

**PALABRAS CLAVES:** CONOCIMIENTO, TAMIZAJE NEONATAL, METABÓLICO, MUJERES EMBARAZADAS.

## ABSTRACT

**Introduction:** Neonatal screening is a laboratory test used worldwide for the detection of pathologies or metabolic deficits before the disease manifests itself, but of which there is little knowledge in pregnant women.

**Objective:** To determine the level of knowledge that pregnant women have about the Neonatal Metabolic Screening test.

**Methodology:** This was a quantitative, descriptive, and cross-sectional research, developed in a public health institution in the Latacunga canton in the province of Cotopaxi with a sample of 200 women. Data collection was carried out through a survey that allowed classifying knowledge into high, medium, and low.

**Results:** the highest percentage of pregnant women was in the medium level of knowledge (44%), a considerable percentage of pregnant women was presented in a low level (43.5%) and in a lower proportion a high level (12.5%). The highest ratio of low knowledge was observed in the youngest pregnant women (15 to 20 years old) and the oldest (over 43 years old), as well as in those with primary and secondary education.

**Conclusion:** The level of knowledge that pregnant women has about neonatal metabolic screening on the general knowledge dimension of the test and the medical procedure, was medium in those aged between 21 and 42 years and low in those between 15 and 20 years., as well as in those aged 43 and over. This shows that there is a lack of knowledge about the test in pregnant women attending this health unit.

**KEYWORDS:** KNOWLEDGE, NEONATAL SCREENING, METABOLIC, PREGNANT WOMEN.

## INTRODUCCIÓN

Las enfermedades metabólicas hereditarias abarcan más de 700 trastornos genéticos diferente cuya incidencia individual es baja (1 por 10 .000 a 1 por 1 millón) pero su incidencia colectiva es alta (1 por cada 1428 personas) y el curso clínico es complejo (1,2), razón por la cual representan un grave problema de salud pública .

(1).

A más de su incidencia se debe considerar que los infantes que padecen estas enfermedades raras o huérfanas suelen recibir una atención médica inoportuna, debido sobre todo al desconocimiento generalizado que existe en torno al tema y que retrasa los diagnósticos e imposibilita el hecho de recibir tratamientos oportunos

(2).

Bajo este contexto, el Tamizaje Metabólico Neonatal es una de las formas más efectivas para garantizar la salud del niño al detectar los trastornos metabólicos más prevalentes con lo cual se garantiza el acceso a un diagnóstico temprano y derivación a un servicio especializado con atención oportuna pues el diagnóstico temprano, el tratamiento adecuado y el seguimiento médico estricto de estas enfermedades pueden prevenir muertes, discapacidades y brindar una mejor calidad de vida a los recién nacidos (4).

El tamizaje metabólico neonatal actualmente es considerado como una de las principales herramientas de salud pública para la detección de enfermedades que aparecen al inicio de la vida (5). Motivo por el cual se consideran este tipo de exámenes actores clave en las estrategias de salud pública de un país al evitar la carga de atención asociada con los trastornos examinados (6).

Desde la década de 1960 ha permitido tener registros oficiales sobre estos trastornos lo que ha llevado a que muchos países implementen programas de tamizaje neonatal que ahora son, al menos en los países desarrollados, universales y estén bien establecidos y regulados (7).

Además el desarrollo de nuevas tecnologías en los últimos años, así como los cambios en las legislaciones de la mayoría de naciones en tema de salud ha permitido tamizar mayor número de enfermedades metabólicas en menor tiempo, a la vez que se ha mejorado la sensibilidad y especificidad, con lo que se ha reducido drásticamente el número de casos falsos positivos y eliminado casi en su totalidad los falsos negativos, asegurando así calidad en los resultados cuando se comparan varios años (8).

El tamizaje neonatal es ahora una práctica universal en la mayoría de los países de Europa, Asia y recientemente en América Latina, sin embargo, en el mundo aún, cerca del 70% de los recién nacidos no tienen acceso a uno de estos programas <sup>(9)</sup>. Las patologías metabólicas están bien documentadas en países de la Unión Europea donde se estiman cerca de 30 millones de personas afectadas por este tipo de enfermedades, mientras que en América Latina tanto su prevalencia como su incidencia no se conocen con tanta certeza <sup>(3)</sup>.

En Ecuador el proyecto de tamizaje neonatal inició en diciembre de 2011 a partir de experiencias de Cuba quien tiene alrededor de 27 años de experiencia en patologías de errores congénitos del metabolismo y que también ha sido adoptado por Venezuela, México, Brasil, Argentina y Colombia. Desde sus inicios, este proyecto superó las metas esperadas, de acuerdo con últimos reportes después de haber tamizado alrededor de 225.436 niños se pudo prevenir discapacidad intelectual en 114 niños (hiperplasia suprarrenal 26, hipotiroidismo 76, galactosemia 4, fenilcetonuria 8) <sup>(10)</sup>.

Esta información, permite aludir que el tamizaje metabólico neonatal tiene gran valor a nivel sanitario sin embargo su aplicación depende mucho de la estructura de atención médica, de los fondos disponibles, políticas y regulaciones locales, pero más aún de los aportes de los profesionales de la salud en guiar a las madres para que realicen estas pruebas. De ahí que, el presente artículo se enfoca en los conocimientos que tienen las gestantes sobre la prueba de Tamizaje Metabólico Neonatal porque del grado de información que estas posean dependerá que sus hijos accedan a atención temprana y puedan incrementar sus posibilidades de vida.

En este estudio se establecen los conocimientos que tienen las mujeres embarazadas sobre la prueba de tamizaje neonatal para verificar si conocen los riesgos y consecuencias que causan estas enfermedades huérfanas en los niños recién nacidos, estos resultados darán las pautas para que expertos en enfermedades metabólicas puedan priorizar la utilización del tamizaje neonatal, modernizar su aplicación y plantear propuestas transformadoras en este campo.

## **METODOLOGÍA**

Se trata de una investigación cuantitativa, descriptiva y transversal, desarrollada en una institución de salud pública del cantón Latacunga en la provincia de Cotopaxi. La investigación se llevó a cabo con una muestra censal, es decir que incluyó a las gestantes que acudieron a control prenatal en el área de ginecología en el mes de abril del 2022. Fueron excluidas del estudio, las mujeres embarazadas que no desearon participar de la investigación o que proporcionaron respuestas contradictorias e incompletas.

El instrumento de recolección de información fue el cuestionario propuesto por Bonilla <sup>(11)</sup> que posee un coeficiente de 0,8 en el alfa de Cronbach. Consta de 20 preguntas de opción múltiple y permite obtener resultados de conocimientos en dos dimensiones: la primera que determina el conocimiento sobre la prueba y la segunda, los conocimientos sobre el procedimiento. El conocimiento sobre la prueba puede clasificarse en: alto (8-10), medio (4-7) y bajo (0-3) y los conocimientos sobre el procedimiento en: alto (8-10), medio (4-7) y bajo (0-3). El cuestionario también permite determinar el conocimiento de manera global para lo cual se categoriza en: alto: 15-20 puntos, medio: 7-14 puntos y bajo: 0-6 puntos.

La investigación se basó en la Declaración de Helsinki <sup>(12)</sup> para velar por el bienestar y resguardar la salud, independencia, intimidad y confiabilidad de las mujeres gestantes en la investigación.

## RESULTADOS

El total de gestantes que acudieron a control prenatal en el área de ginecología fueron 200. De acuerdo con la edad, el grupo de 21 -36 años (51,5%) fue el más representativo seguido del de 43 años a más (20,5% -). Respecto a la instrucción hubo predominio del nivel primario (31% - n=62) seguido del secundario (28%).

### Conocimiento sobre la prueba

En cuanto al conocimiento que tienen las gestantes que acuden a la institución de salud pública del cantón Latacunga sobre la prueba de tamizaje neonatal, la mayor proporción se ubicó en nivel medio (44%), se presentó un porcentaje considerable de gestantes en nivel bajo (43,5%) y en menor proporción un nivel alto (12,5%). Esto confirma que las mujeres gestantes todavía aún desconocen la importancia de la prueba de tamizaje neonatal en sus hijos pese a que su aplicación es prácticamente universal y que dentro de las instituciones de salud se desarrollan campañas para promover la realización de esta prueba. (Tabla 1)

**Tabla 1.** Dimensión conocimiento sobre la prueba

Indicadores	Frecuencia	Porcentaje
Bajo	87	43,5
Medio	88	44,0
Alto	25	12,5

Total	200	100,0
-------	-----	-------

**Fuente:** Encuesta aplicada a las madres embarazadas del centro de salud  
Elaboración: Nataly Bautista Atiaja IRE

### Conocimiento sobre el procedimiento

Respecto al nivel de conocimientos que tienen las gestantes sobre el procedimiento de la prueba de tamizaje, la mayor parte (46%) tiene un conocimiento medio sobre este tema, un porcentaje significativo de mujeres embarazadas responde a un nivel bajo (44,5%) y se evidencia que solo el 9,5% tiene un conocimiento alto o adecuado sobre el tamizaje y su procedimiento. Estos resultados llaman la atención y preocupan por la poca información que tienen las gestantes sobre esta importante prueba neonatal, que pretenden reducir el número de neonatos con estos trastornos difíciles de tratar. (Tabla 2)

**Tabla 2.** Dimensión conocimiento sobre la prueba

Indicadores	Frecuencia	Porcentaje
Bajo	89	44,5
Medio	92	46,0
Alto	19	9,5
Total	200	100,0

**Fuente:** Encuesta aplicada a las madres embarazadas del centro de salud  
Elaboración: Nataly Bautista Atiaja IRE

### Correlación entre el conocimiento general y la edad de la madre

A través de la correlación de variables se pudo conocer que los conocimientos bajos en torno a la prueba de tamizaje tienen que ver con la edad de la gestante pues la mayoría de las mujeres con conocimiento deficiente eran muy jóvenes (15 a 20 años) o de mayor edad (más de 43 años). Estos resultados confirman que una gestante de edad muy temprana o avanzada tienden a presentar un nivel bajo de conocimiento en comparación con una mujer de edad media (21 -42 años). Este desconocimiento puede llevar a que las gestantes realicen la prueba sin conocer el objetivo de esta, en el mejor de los casos o a su vez, que no se dé cumplimiento al tamizaje neonatal, porque no tienen los conocimientos necesarios para entender sus implicaciones a corto y largo plazo. (Tabla 3).

**Tabla 3.** Nivel de conocimiento y edad

		Edad de la madre			
		15 a 20 años	21 a 36 años	37 a 42 años	43 a más
CONOCIMIENTO TAMIZAJE	Bajo	45	18	5	19
		9,0%	22,5%	2,5%	9,5%
	Medio	7	45	25	16
		3,5%	22,5%	12,5%	8,0%
	Alto	0	1	13	6
		0,0%	6,5%	0,5%	3,0%

**Fuente:** Encuesta aplicada a las madres embarazadas del centro de salud  
Elaboración: Nataly Bautista Atiaja IRE

### Correlación entre el conocimiento general y el nivel de instrucción .

Respecto a la relación entre el conocimiento general de la prueba de tamizaje y el nivel de instrucción se pudo conocer que este es deficiente en mujeres con menor grado académico pues la mayoría de las mujeres con bajo nivel de conocimiento tienen instrucción primaria y secundaria, mientras que en aquellas con formación técnico superior y universitario el conocimiento fue medio. Estos resultados permiten asumir que mientras mayor preparación académica tiene las gestantes, mayor es el nivel de conocimiento sobre la prueba, lo que resulta beneficioso, porque de esta manera se podrá cumplir con la realización de esta importante prueba de los recién nacidos y disminuir el riesgo a morir o vivir con una incapacidad. (Tabla 4).

**Tabla 4.** Nivel de conocimiento e instrucción

		Nivel de instrucción			
		Primaria	Secundaria	Técnico superior	Superior universitario
CONOCIMIENTO TAMIZAJE	Bajo	40	34	6	7
		20,0%	17,0%	3,0%	3,5%
	Medio	21	17	31	24
		10,5%	8,5%	15,5%	12,0%
	Alto	1	5	0	14
		0,5%	2,5%	0,0%	7,0%

**Fuente:** Encuesta aplicada a las madres embarazadas del centro de salud

De acuerdo al Ministerio de Salud del Ecuador <sup>(13)</sup> las principales enfermedades que detecta la prueba de tamizaje neonatal son la hiperplasia suprarrenal, hipotiroidismo, galactosemia y fenilcetonuria, patologías que son conocidas por la mayoría de las gestantes (52%) y desconocidas en el 48% ; entre las patologías conocidas por las gestantes sobresalen el hipotiroidismo (22%) y la galactosemia (20%), la enfermedad menos conocida fue la Fenilcetonuria (3%) , sin embargo las gestantes desconocen sobre los riesgos y consecuencias que causan estas enfermedades huérfanas en los niños. Con base en estos datos se puede decir que resulta positivo que alrededor de la mitad de las gestantes tengan algún conocimiento sobre las enfermedades huérfanas que se detectan con el tamizaje , pero también, que es necesario brindar más información a quienes no las conocen sobre todo en torno a los riesgos y consecuencias. (Tabla 5)

**Tabla 5.** Enfermedades que se previenen con el tamizaje neonatal

Enfermedades	Frecuencia	Porcentaje
Hiperplasia suprarrenal	15	7%
Hipotiroidismo	40	20%
Galactosemia	45	22%
Fenilcetonuria	5	3%
Ninguna	95	48%

**Fuente:** Encuesta aplicada a las madres embarazadas del centro de salud

## DISCUSIÓN

### **Nivel de conocimientos que tienen las mujeres embarazadas sobre la prueba de tamizaje neonatal.**

Respecto al nivel de conocimiento que tienen las mujeres embarazadas sobre la prueba de Tamizaje neonatal, en la presente investigación se encontró que este es medio en el 44% de las gestantes . Estos resultados se asemejan a los reportados en el estudio de Condori et al <sup>(14)</sup> en el que tras analizarse a una muestra de 80 madres de recién nacidos en quienes se evaluó el nivel de conocimiento relacionado con el tamizaje metabólico se encontró un nivel de conocimiento medio en más de la mitad (51,25%) de estas madres.

En esta investigación también se demostró que a mayor preparación académica de la gestante mayor es el nivel de conocimiento sobre la prueba. Este resultado es similar a lo reportado en la investigación de Mohammed <sup>(15)</sup> en la que también se demostró una asociación significativa entre el nivel educativo y el bajo e insuficiente conocimiento sobre el tamizaje neonatal. De igual forma Waafa <sup>(16)</sup> encontraron valores insuficientes /fracaso en el conocimiento de las gestantes, lo que estuvo



directamente relacionado con el bajo nivel de educación que imposibilita la comprensión de cierta información.

De ahí, se puede manifestar la necesidad del personal de enfermería, que es el principal proveedor de cuidado y educación, y aplicación de la prueba, informe a las gestantes respecto al cribado neonatal para favorecer su cumplimiento y entendimiento sobre la importancia de esta prueba y su procedimiento, tanto a corto como a largo plazo, pero para ello la información debe ser contextualizada tomando en cuenta la edad y preparación académica de la mujer.

Por tal razón, se considera que la edad junto con el nivel de instrucción son factores sociodemográficos realmente importantes al hablar de conocimiento de las gestantes <sup>(6)</sup>, motivo por el cual deben considerarse los mencionados factores al brindar cualquier tipo de cuidado, información o educación, porque de esta manera se logrará abordar los déficits de conocimiento existentes y propiciar el cumplimiento de actividades de prevención y promoción en recién nacidos para evitar discapacidades.

### **Conocimiento sobre los riesgos y consecuencias que causan estas enfermedades huérfanas en los niños.**

En el presente estudio, se encontró que las gestantes desconocen sobre los riesgos y consecuencias que causan estas enfermedades huérfanas en los recién nacidos. Para Geroy et al <sup>(17)</sup> el adecuado conocimiento de las enfermedades raras no puede generalizarse, ya que cada una de ellas tiene su propia idiosincrasia derivadas de las opciones diagnósticas, terapéuticas y pronósticas, muchas de estas patologías pueden tener como consecuencia un alto riesgo de discapacidad o muerte, dependiendo del periodo de detección de estas patologías.

De acuerdo con la investigación de Viteri et al, <sup>(18)</sup> los riesgos y consecuencias de las enfermedades huérfanas no pueden cuantificarse, pero se reconoce que estas tienen un impacto psicológico, social y sanitario importante tanto en quienes las padecen como en sus familiares, sociedad e instituciones gubernamentales y de salud, porque son altamente graves y causan altas tasas de mortalidad infantil. Además de ello estas enfermedades afectan significativamente la calidad de vida de los afectados, porque por su carácter debilitante se asocian con discapacidad y morbilidad <sup>(19)</sup>.

De ahí que se puede decir que los riesgos y consecuencias de las enfermedades huérfanas pueden variar de acuerdo con el tipo de patología, pero además de la etapa de detección ya que mediante un cribado oportuno se puede evitar que la discapacidad sea severa o que se pierdan vidas.

## **Definir la importancia que tiene la prueba de tamizaje metabólico neonata para las madres que acuden al centro de salud**

De acuerdo con los resultados del presente estudio para la mayoría de las gestantes el tamizaje neonatal es importante pese a que su nivel de conocimiento en torno a la prueba no sea óptimo. En este sentido para López et al <sup>(20)</sup> y Rajabi <sup>(21)</sup> el tamizaje neonatal es relevante, porque procura mitigar las repercusiones orgánicas y el daño neurológico a fin de mejorar el bienestar del individuo afectado y el de su familia por lo cual, en la actualidad constituye una de las herramientas más exitosas de salud pública por su potencial para prevenir la discapacidad y muerte infantil.

Además de lo expuesto para Vicente et al <sup>(22)</sup> el tamizaje neonatal tiene gran importancia en salud pública, porque permite la identificación presuntiva de enfermedades o defectos no reconocidos mediante pruebas con las cual se puede distinguir a las personas sanas de aquellas con potencial patológico y así poder intervenir oportunamente.

Es por esta razón que se precisa una mayor difusión de la trascendencia del tamizaje neonatal en las mujeres gestantes y su grupo familiar a fin de que se dé cumplimiento a esta prueba para que así se pueda evitar la muerte temprana, discapacidades así como brindar una mejor calidad de vida en aquellas personas en las que no es posible una cura pues como lo exponen Tariq et al <sup>(23)</sup> si no se hace una mayor difusión sobre estas pruebas se corre el riesgo de una disminución en la demanda de esta prueba y consecuentemente menos diagnósticos e intervenciones.

## **CONCLUSIONES**

El tamizaje metabólico neonatal es una de las pruebas de salud pública para la detección oportuna de enfermedades que aparecen al inicio de la vida, de igual forma han generado mayor impacto en la reducción de la morbilidad, discapacidad y mortalidad en la población debido a que permite realizar un diagnóstico y tratamiento temprano con lo que se incrementan las posibilidades y calidad de vida.

El nivel de conocimiento que tienen las gestantes sobre el tamizaje metabólico neonatal tanto global como sobre la dimensión conocimiento general de la prueba y conocimiento sobre el procedimiento fue medio en aquellas de edades comprendidas entre los 21 y 42 años y bajo en las de 15 a 20 años, así como en las de 43 años a más. De acuerdo con el grado de instrucción, las gestantes con nivel primario y secundario presentaron un nivel de conocimientos bajo mientras que las de formación técnica y universitaria un nivel medio. Por lo tanto, en la presente investigación se demuestra que la edad y el nivel de instrucción son predictores de niveles de conocimiento más altos.

Partiendo del hecho de que el nivel de conocimiento sobre el tamizaje metabólico neonatal es medio, es necesario que dentro de las instituciones de salud y del mismo sistema público se promuevan campañas de información para que las gestantes puedan conocer sobre la importancia e implicaciones de cumplir con estos procedimientos para sí mismas, su familia y la sociedad en general.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Bower A, Imbard A, Francois J, Pichard S, Rigal O, Baud O, et al. Diagnostic contribution of metabolic workup for neonatal inherited metabolic disorders in the absence of expanded newborn screening. *Scientific Reports*. 9; 19(14098): 1-10. Disponible en: <https://www.nature.com/articles/s41598-019-50518-0.pdf>.
2. Bermúdez A, Robayo D, González N, Moreno A. Tamizaje neonatal y enfermedades raras. Del test de Guthrie a la espectrometría de masas. *Pediatría*. 2021; 54(1): 28-35. Disponible en: <http://www.revistapediatria.org/>.
3. Valera D, Montealegre A, Bermúdez A, García R. Importancia de una propuesta para la implementación de un programa de tamizaje neonatal expandido en Colombia. *Revista Med*. 2019; 27(2): 21-33. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/med/v27n2/1909-7700-med-27-02-21.pdf>.
4. Carvalho B, Tavares W, Vicente J, Sanguino G, Leite A, Furtado M. Acceso precoz al tamizaje neonatal biológico: articulación entre acciones de programas de atención al niño. *Rev. Latino-Am. Enfermagem*. 2020; 28: e3266. Disponible en: <https://www.scielo.br/j/rlae/a/VpcjpFfVnHGpJxLrZrpnsWG/?format=pdf&lang=es>.
5. Pinheiro J, Flor T, Marinho C, Pires V, Oliveira L, Bazerra M. Prevalence of the five newborn screening tests. *Plos One*. 2021; 16(9): e0257282. Disponible en: <https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0257282>.
6. Tandalla G, Cusme N. Conocimiento de las Madres sobre el Tamizaje Neonatal para Detectar Enfermedades Metabólicas Genéticas. *REVISTA Científica Polo de Conocimiento*. 2021; 6(12): 179-191. Disponible en: <https://polodelconocimiento.com/ojs/index.php/es/article/view/3363>.
7. Castiñeras D, Luz M, Marín J, González D, Rocha H. Newborn screening for metabolic disorders in Spain and worldwide. *Anales de Pediatría*. 2019;

- 91(2): 128. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2341287919301164>.
8. García E, Herrera N, Hinojosa M, Vergara M, Halley M. Avances y logros del programa de tamiz metabólico neonatal (2012 -2018). *Acta Pediatr Mex.* 2018; 1(39): 57S-65S. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/actpedmex/apm -2018/apms181g.pdf>.
  9. Flores C, Coronado I, Ortega C, Arreola G, Reyes E. Tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito, análisis de la evidencia actual y propuesta de tamizaje para la población mexicana. *Perinatología y Reproducción Humana.* 2018; 32(1): 43 -52. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-perinatologia-reproduccion-humana-144-articulo-tamizaje-neonatal-hipotiroidismo-congenito-analisis-S0187533718300396>.
  10. Ministerio de Salud Pública. Proyecto de Tamizaje Metabólico Neonatal. [Online].; 2015 [citado 2022 Abril 12. Disponible en: <https://www.salud.gob.ec/proyecto-de-tamizaje-metabolico-neonatal/>.
  11. Bonilla R. Conocimiento de las madres primíparas sobre Tamizaje Neonatal en el servicio de alojamiento conjunto Instituto Nacional Materno Perinatal, 2018. Tesis de Pregrado. Lima: Universidad César Vallejo, Facultad de Ciencias Médicas; 2018.
  12. Asociación Médica Mundial. Declaración de Helsinki de la AMM -Principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos. [Online].; 2017 [citado 2022 Marzo 18. Disponible en: <https://www.wma.net/es/policies-post/declaracion-de-helsinki-de-la-amm-principios-eticos-para-las-investigaciones-medicas-en-seres-humanos/>.

---

  13. Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Proyecto de Tamizaje Metabólico Neonatal. [Online].; 2020 [citado 2022 Julio 8. Disponible en: <https://www.salud.gob.ec/proyecto-de-tamizaje-metabolico-neonatal/>.
  14. Condori J, Iturriaga M, Achata R. Conocimiento y actitud ante el tamizaje neonatal en madres de recién nacidos. *Investigación e Innovación.* 2021; 1(2): 119-127. Disponible en: <https://orcid.org/0000-0001-7460-2870>.
  15. Fadhel M, Mohammed A, Hassan A, Dhiyaa M. Maternal Awareness and Attitude about Neonatal Screening Program in the Eastern Region of the Kingdom of Saudi Arabia. *The Egyptian Journal of Hospital Medicine.* 2018; 70(2): 265-271. Disponible en: [http://egyptianjournal.xyz/702\\_13.pdf](http://egyptianjournal.xyz/702_13.pdf).
  16. Waafa F, Luma M. Knowledge and Attitudes of Mothers toward Newborn screening test in Baghdad City. *Diyala Journal of Medicine.* 2016; 10(1): 66 - 74. Disponible en: <https://www.iasj.net/iasj/download/53ed38a5ad74fd52>.

17. Geroy E, Quiñonez M, García M, Sosa L, Ocaña M. Niños y adolescente: con enfermedades raras atendidos en consulta provincial de nutrición. *Revista Finlay*. 2019; 19(1): 11-19. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rf/v9n1/2221-2434-rf-9-01-11.pdf>.
18. Viteri J, Morales A, Jácome M, Vaca G, Tubón I, Rodríguez V, et al. Enfermedades huérfanas. *Archivos Venezolanos de Farmacología y Terapéutica*. 2020; 39(5): 627-633. Disponible en: [https://www.revistaavft.com/images/revistas/2020/avft\\_5\\_2020/18\\_enfermedades.pdf](https://www.revistaavft.com/images/revistas/2020/avft_5_2020/18_enfermedades.pdf).
19. Ramírez J, Moreno M, S M, Duque S, Holgúin J, Camacho A. Primeros dos años de notificación de las enfermedades huérfanas-raras en Cali e identificación de algunas variables asociadas con la mortalidad. *Iatreia*. 2020; 33(3): 111-122. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/iat/v33n2/0121-0793-iat-33-02-111.pdf>.
20. López R, Castineiras D, Rocha H. Neonatal screening for congenital hypothyroidism. *Rev Esp Salud Publica*. 2021;(95): e202101010. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33496272/>.
21. Rajabi F. Updates in Newborn Screening. *Pediatr Ann*. 2018; 47(5): e187-e190. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29750285/>.
22. Vicente E, Casas L, Ardanaz E. Origen de los programas de cribado neonatal y sus inicios en España. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*. 2017; 40(1): 131-140. Disponible en: <https://scielo.isciii.es/pdf/asisna/v40n1/1137-6627-asisna-40-01-00131.pdf>.
23. Tariq B, Ahmed A, Habib A, Turab A, Ali N, Soofi S, et al. Assessment of knowledge, attitudes and practices towards newborn screening for congenital hypothyroidism before and after a health education intervention in pregnant women in a hospital setting in Pakistan. *Int Health*. 2018; 10(2): 100-107. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29528401/>.