



•  
•  
•



*ADELANTÁNDOSE*

*AL*

*DAÑO*



• • • • • • • • • •



# Errores Innatos del Metabolismo

- Grupo de enfermedades hereditarias caracterizadas por la ausencia o disminución de la acción de una enzima o cofactor específico o de un proceso de transporte.

# Complicaciones

- Muerte
- Retraso mental
- Otras discapacidades

# Clasificación de los EIM

- Grupo I: Por acumulación de moléculas
- Grupo II: Por toxicidad de moléculas pequeñas
- Grupo III: Por defectos en la producción o en la utilización de energía

# • • Presentación de la Enfermedad

- 1.-Síntomas agudos en el período neonatal
- 2.-Síntomas de aparición tardía
- 3.-Síntomas generales crónicos y progresivos
- 4.-Síntomas característicos y permanentes
- 5.-Malformaciones congénitas

# · · Presentación de la Enfermedad

## 1.-Síntomas agudos en el período neonatal

Retraso en el crecimiento, hepatomegalia, cataratas, dismorfias, sordera, hipotonía o hipertonía, ictericia, vómito, acidosis recurrente, diarrea, letargia o coma, dificultad respiratoria, crisis convulsivas, deterioro neurológico.

# Objetivos

- Detectar tempranamente los niños con errores del metabolismo.
- Proporcionar el tratamiento adecuado y el consejo genético.
- Conocer la incidencia de errores del metabolismo en nuestra población.

# Tamiz Neonatal (TN)

- Es un estudio para seleccionar, identificar y clasificar enfermedades en el recién nacido como los errores del metabolismo.

# TN

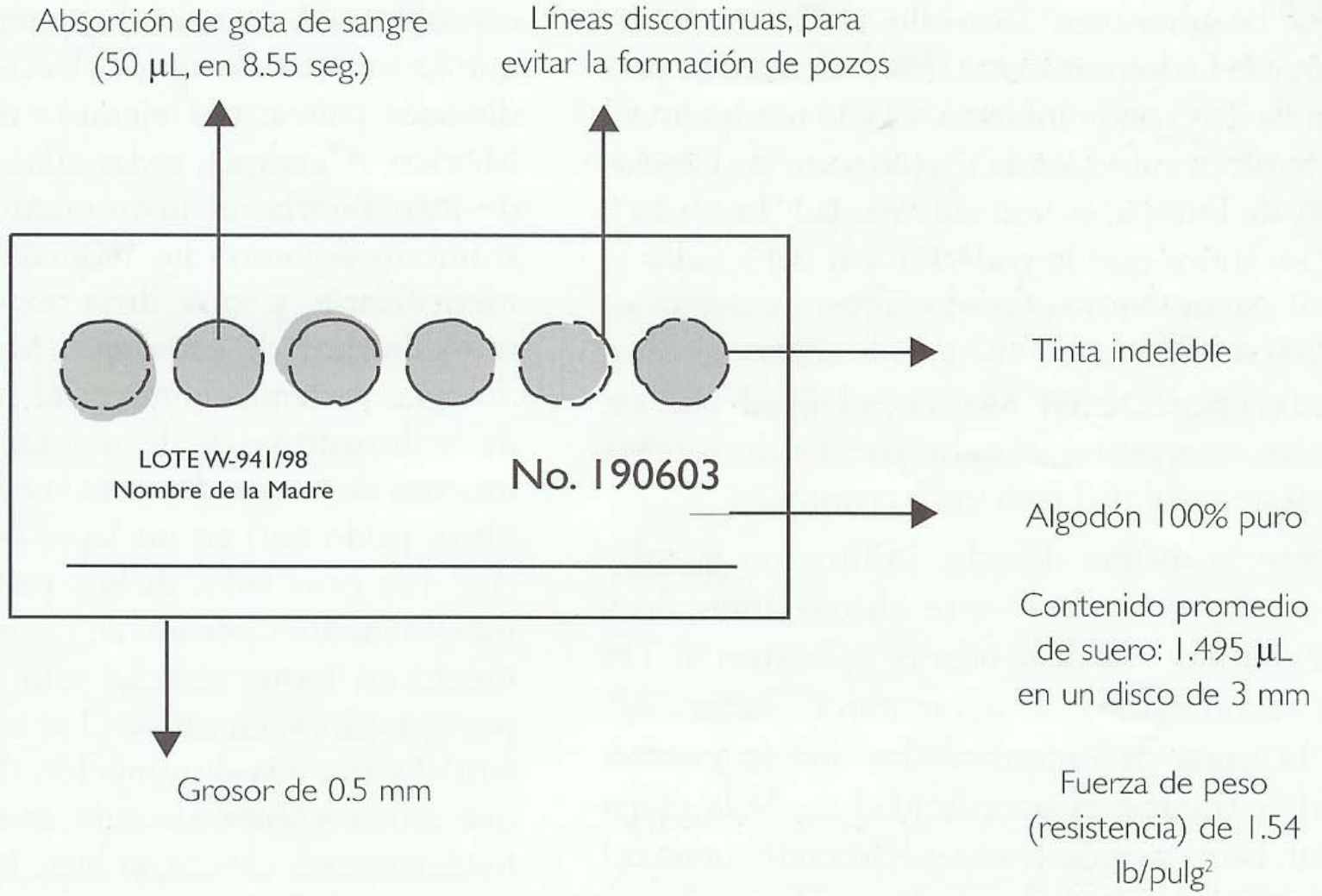
## Objetivo:

Descubrir y tratar oportunamente enfermedades graves e irreversibles que clínicamente resulta difícil su detección.

# TN : Sistema Integral

- Se implementa un control de calidad desde la punción del recién nacido hasta el tratamiento y neurodesarrollo de los casos positivos

# • Tarjeta de Guthrie



1. Características de la tarjeta de Guthrie o papel filtro para el tamiz neonatal.

# Dirigido a:

- Recién nacidos del área de cuneros
- Niños con sospecha
- Neonatos que acuden a consulta externa

# Campos de detección

- Neonatología
- Unidad de Cuidados Intensivos
- Urgencias Pediatría
- Lactantes
- Consulta # 14

# Forma Oficial de Tamiz Neonatal

A 0 0 2 3 7 6 7



TAMIZAJE NEONATAL  
SERVICIOS DE SALUD DE NUEVO LEON



395159-7

PRIMERA MUESTRA  
 TALON  
 SEGUNDA MUESTRA  
 CORDON

DATOS DE LA MADRE

APELLIDO PATERNO: MONILLA  
 APELLIDO MATERNO: CHAVEZ  
 NOMBRE(S): Laura Nelly  
 EDAD: 26  
 FECHA NACIMIENTO: 29/12/76  
 LUGAR DE NACIMIENTO: UTY

CALLE: \_\_\_\_\_ No. \_\_\_\_\_ COLONIA: \_\_\_\_\_ MUNICIPIO: \_\_\_\_\_ JURISDICCION: \_\_\_\_\_  
 DIRECCION ALTERNA: PRIN. JOSE COSTO CORONADO No. 185TA COLONIA: 10 DE MARZO MUNICIPIO: UTY JURISDICCION: 83330343  
 CALLE: \_\_\_\_\_ No. \_\_\_\_\_ COLONIA: \_\_\_\_\_ MUNICIPIO: \_\_\_\_\_ TELEFONO: \_\_\_\_\_

DATOS DEL RECIEN NACIDO

APELLIDO PATERNO: \_\_\_\_\_ APELLIDO MATERNO: \_\_\_\_\_ NOMBRE(S): P/m FECHA NACIMIENTO: 9/06/03  
 HORA NACIMIENTO: \_\_\_\_\_ PESO AL NACER: 2.880 ETNIA: \_\_\_\_\_

FECHA DE TOMA: 27/06/03 SEXO:  FEMENINO  MASCULINO  AMBIGUO  
 HORA DE TOMA: 8:30 TIPO DE ALIMENTACION:  MATERNA  SOYA  FORMULA  PARENTERAL  
 PRODUCTO:  UNICO  GEMELAR ESTADO:  SANO  ICTERICO  PREMATURO  ENFERMO  
 ANTIBIOTICOS:  NO  SI TRANSFUSION:  NO  SI VOLUMEN \_\_\_\_\_ ML  
 FECHA: \_\_\_\_\_

UNIDAD SOLICITANTE: 4U #14 OTRA (ESPECIFIQUE): ALEJANDRO VZ OTRO: \_\_\_\_\_ ESPECIFIQUE: \_\_\_\_\_  
 TOMADO POR (NOMBRE Y FIRMA): \_\_\_\_\_ EXAMEN SOLICITADO:  TSH-170HP  TAMIZ METABOLICO

MUESTRA ADECUADA  MUESTRA INADECUADA CAUSA: \_\_\_\_\_  
 NIVELES DE RESULTADO:  
 TSH DENTRO DE LIMITES NORMALES  
 170HP DENTRO DE LIMITES NORMALES  
 TSH ELEVADOS  
 170HP ELEVADOS  
**NORMAL**  
 HOSPITAL METROPOLITANO  
 INDICACIONES:  
 REPETIR LA TOMA  
 ALTA DEL PROGRAMA  
 REFERIR AL PEDIATRA

Q.C.B. Consuelo Ruiz H.

# Reporte Normal

DEPTO. DE GENÉTICA Y DEFECTOS CONGÉNITOS  
FACULTAD DE MEDICINA  
U A N L



DEFECTOS CONGÉNITOS

## TAMIZ METABÓLICO NEONATAL AMPLIADO

No. de folio DGDC: 280

No. de control externo: 28416

No. de toma 1° muestra

Sexo del producto M Fe. Nac.: 30/07/03

N. de la madre: Esperanza Reyes Sanchez

Procedencia: C #14 Neo

Fecha de recepción: 20/08/03

Fecha de reporte: 29-Ago-03

### RESULTADOS

- \*Perfil de acilcarnitinas: **Normal** (Dentro del rango de referencia para los valores normales en nuestra población)
- \*Perfil de aminoácidos: **Normal** (Dentro del rango de referencia para los valores normales en nuestra población)
- Galactosa total: **5.3 mg/dl** (Menor de 8.5 mg/dl) \*Ver al reverso

Realizó:

QCB Ma. del Rosario Torres S.

QCB Ma. del Consuelo Ruiz H.

Ave. Francisco I. Madero y Eduardo Aguirre P.  
Col. Mitras Centro, Monterrey, N.L., 64460  
Tel: 8329-4050 ext. 2649 Tel./Fax: 8348-3509

# Reporte Normal

A 0 0 2 3 7 6 7



2da 28441 <sup>18/30</sup> Pios  
**TAMIZAJE NEONATAL**  
SERVICIOS DE SALUD DE NUEVO LEON



395159-7

|  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> PRIMERA MUESTRA | <input checked="" type="checkbox"/> SEGUNDA MUESTRA |
| <input type="checkbox"/> TALON           | <input type="checkbox"/> CORDON                     |

### DATOS DE LA MADRE

APPELLIDO PATERNO: MONILLA APPELLIDO MATERNO: CHAVEZ NOMBRE(S): Laura Nelly EDAD: 26 FECHA NACIMIENTO: 29/12/76 LUGAR DE NACIMIENTO: UTY

CALLE: \_\_\_\_\_ No. \_\_\_\_\_ COLONIA: \_\_\_\_\_ MUNICIPIO: \_\_\_\_\_ JURISDICCION: \_\_\_\_\_  
DIRECCION ALTERNA: PRN. JOSE COSTO CORREO No. 185TA COLONIA: 10 DE MARZO MUNICIPIO: UTY TELEFONO: 83330343

### DATOS DEL RECIEN NACIDO

APPELLIDO PATERNO: \_\_\_\_\_ APPELLIDO MATERNO: \_\_\_\_\_ NOMBRE(S): P/m FECHA NACIMIENTO: 9/06/03 HORA NACIMIENTO: \_\_\_\_\_ PESO AL NACER: 2.880 ETNIA: \_\_\_\_\_

|                                |  |  |  |  |  |  |
|--------------------------------|--|--|--|--|--|--|
| FECHA DE TOMA: <u>27/06/03</u> | SEXO: <input type="checkbox"/> FEMENINO <input checked="" type="checkbox"/> MASCULINO <input type="checkbox"/> AMBIGUO | TIPO DE ALIMENTACION: <input type="checkbox"/> MATERNA <input type="checkbox"/> SOYA <input checked="" type="checkbox"/> FORMULA <input type="checkbox"/> PARENTERAL | PRODUCTO: <input checked="" type="checkbox"/> UNICO <input type="checkbox"/> GEMELAR | ESTADO: <input checked="" type="checkbox"/> SANO <input type="checkbox"/> ICTERICO <input type="checkbox"/> PREMATURO <input type="checkbox"/> ENFERMO | ANTIBIOTICOS: <input checked="" type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/> SI | TRANSFUSION: <input checked="" type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/> SI VOLUMEN _____ ML |
| HORA DE TOMA: <u>8:30</u>      |  |  |  |  |  | FECHA: _____   |

UNIDAD SOLICITANTE: 4U #14 TOMADO POR (NOMBRE Y FIRMA): ALEJANDRO VZ EXAMEN SOLICITADO:  TSH-170HP  TAMIZ METABOLICO

|  |              |  |  |   |
|--|--------------|--|--|---|
| <input type="checkbox"/> MUESTRA ADECUADA<br><input type="checkbox"/> MUESTRA INADECUADA | CAUSA: _____ | RESULTADO:<br><input type="checkbox"/> TSH DENTRO DE LIMITES NORMALES<br><input type="checkbox"/> 170HP DENTRO DE LIMITES NORMALES<br><input type="checkbox"/> TSH ELEVADOS<br><input type="checkbox"/> 170HP ELEVADOS | <b>HOSPITAL METROPOLITANO</b><br><b>NORMAL</b> | INDICACIONES:<br><input type="checkbox"/> REPETIR LA TOMA<br><input type="checkbox"/> ALTA DEL PROGRAMA<br><input type="checkbox"/> REFERIR AL PEDIATRA |
|--|--------------|--|--|---|

Q.C.B. Consuelo Ruiz H.

# Reporte Alterado

- Alerta
- Urgente

# Resultados

- Se revisaron los datos de pacientes tamizados en el período de julio del 2002 a agosto del 2003

# Programa de Detección EIM

Julio del 2002 a Agosto del 2003

Total pacientes tamizados-----4234

Normales----- 94%

Alterados-----6%

•  
•  
•



Del total de Muestras 4374

- 54% Tomas de 1ra. Vez
- 46% Tomas Subsecuentes

# Tamiz con R Normal

- Se informa el resultado al familiar durante su cita a consulta en control del niño sano o en cuanto sea solicitado.

•  
•  
•

## Tamiz alterados 258

- 142 Casos se normalizaron 55%
- 81 Casos se perdieron 31%
- 30 Casos en observación 12%
- 5 Casos confirmados 2%

# Casos que se normalizaron 142

- 2da. Muestra----- 40%
- 3er. Muestra----- 8 %
- 4ta. Muestra----- 3 %
- 5ta. o más ----- 1.5%

\* por lo tanto se dieron de alta

•  
•  
•

## Casos perdidos 81 (31%)

- 7 fallecieron
- 6 Referidos
- 3 Foráneos
- 64 Sin localizar

## Casos en observación 30 (12%)

- Se integran al programa de C.N.S.  
Monitoreando su evolución clínica y toma de muestras

## Casos confirmados 5 (2%)

- Son valorados directamente por el Pediatra responsable del programa y Nutrición Clínica e integrados al programa de Estimulación Temprana

# Nuestra Participación

- Etapa de Detección
- Etapa de Resultados
- Etapa de Control y Seguimiento

# Etapa de Resultados

- Clasifica los R
- Vacía los R Normales en la Hoja de Registro diario
- Archiva R
- Proporciona R solicitados

# Etapa de Resultados

## R Alterados

- Valoración
- Revisión de Expediente
- Coordinación con Pediatra responsable y resto del equipo de salud
- Inicia Trámite de localización
- Programación de citas para repetir exámen

# Etapa de Resultados

- Atender personalmente al paciente el día de la cita
- Establecer una relación de empatía y dejar una imagen de confianza y apoyo
- Valorar al niño para repetir la toma de la muestra
- Asegurarse de despertar el interés de los padres por el programa

# Etapa de Control y Seguimiento

## Integración al Programa de CNS y ETD

- Valoración Pediátrica
- Valoración del Desarrollo
- Valoración Nutriológica
- Valoración por Trabajo Social

# Control y Seguimiento

## Valoración Pediátrica

Realiza la Historia Clínica con el objeto de identificar datos clínicos que se relacionen con los datos del resultado alterado y monitoreo continuo con exámenes pertinentes.

# Control y Seguimiento

## Programa de CNS Y ETD

- Valora el R alterado
- Valoración Física
- Búsqueda intencionada de síntomas
- Analiza antecedentes de importancia del expediente o por interrogatorio

# Control y Seguimiento

## Exámenes de Control

- Emisiones Otoacústica o PEA
- Tamiz Neonatal ( PT, EIM)
- Valoración Oftalmológica o PEV
- Determinación de Bilis
- BH EGO

# Control y Seguimiento

## Programa de CNS y ETD

Coordinación estrecha con el equipo de salud y realiza las referencias necesarias para el logro de los objetivos en la detección de errores del metabolismo



# CONCLUSIONES

