

MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL

Autoridades

Dr. Antonio Barrios
Ministro de Salud Pública y Bienestar Social

Dra. María Teresa Barán
Viceministra de Salud Pública y Bienestar Social

Dra. Lida Sosa
Directora General
Dirección General de Programas de Salud

Dra. Marta Ascurra
Directora del Programa de
Prevención de la Fibrosis Quística y
del Retardo Mental

Elaboración y Redacción
Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social
Dirección General de Programas de Salud
Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental

Dra. Marta Ascurra

Bioq. Clin. Adriana Valenzuela

Dra. Stella Rodríguez

Dra. Giovanna Porzio

Dra. Fabiola Blanco

Dra. Lourdes Ortiz

Lic. Andrea Núñez

Lic. Juanita Escobar

Material de distribución gratuita. Prohibida su venta.
Este material fue impreso con el apoyo de la UNICEF.

Impresión
FRIGON S.A.
Lambaré, Paraguay
Diciembre de 2015





“No progresas mejorando lo que ya está hecho, sino esforzándote por lograr lo que aun queda por hacer”.

Khalil Gibran

INDICE

1	Introducción	07
2	Alcance y vigencia de la guía	08
3	Marco legal	09
4	Test del piecito, ¿Qué enfermedades detecta?	12
5	¿Cómo se implementa el programa?	14
6	Objetivos	15
7	Organización: responsabilidades y acciones específicas	16
8	Actividades en el puesto de toma de muestra	18
	8.1 A quienes se toma la muestra de sangre	
	8.2 ¿Cuándo se toma la muestra?	
	8.3 Materiales necesarios	
	8.4 Indicaciones para la colecta de sangre	
	8.5 Envío de muestras	
	8.6 Almacenamiento de los materiales	
9	¿Qué hacemos con las muestras cuando llegan al programa?	28
10	Tipo de muestras según calidad	28
	10.1 Recogida de nueva muestra y segunda muestra	
11	Informe de resultado	33
12	Preguntas frecuentes	35
13	Anexos	36
14	Bibliografía	41



*“Llorar, sí; pero llorar de pie, trabajando;
vale más sembrar una cosecha que llorar
por lo que se perdió”*

Alejandro Casona

INTRODUCCIÓN

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

Los programas de tamizaje neonatal constituyen un instrumento fundamental en Salud Pública, su objetivo es la detección temprana (pre-sintomática) y el tratamiento de los recién nacidos afectados por una determinada enfermedad endocrino-metabólica, que eviten las discapacidades asociadas a las mismas, contribuyan a una mejor calidad de vida y disminuyan la morbimortalidad de los afectados.

En nuestro país, esto es posible a través del Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental (Test del Piecito), creado por la Ley 2.138/03 el 11 de junio del 2003, que establece la gratuidad y obligatoriedad de la detección neonatal en el Paraguay. Por ello es importante desarrollar tareas en forma conjunta con los padres, proveedores de la salud, organizaciones públicas y privadas, para que a todo recién nacido se le realice el “test del piecito”.

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

Para el logro de los objetivos del PPFQRM, se realizan convenios y alianzas, con las instituciones del estado así como con organizaciones privadas. El Convenio de Prestación de Servicios, firmado entre el Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social y la Dirección de Correos, a los 21 días del mes de junio del 2005, establece la Casilla de Correo No. 70.000, para la recepción de las muestras y franquicia en el territorio nacional de forma gratuita.

El programa se rige por normativas internacionales y se somete a los controles de calidad internos y externos proveídos por la Fundación Bioquímica Argentina y el Centro de Control de Enfermedades de Atlanta Estados Unidos (CDC).

La sede central del Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental PPFQRM, se halla ubicada sobre la calle Herminio Giménez N° 2462 casi General Aguiar, teléfono y fax: 021 233 748, Asunción.

2. ALCANCE Y VIGENCIA DE LA GUÍA

2.1. Pacientes y escenarios a los que se refiere la guía

La guía reúne las recomendaciones, consideraciones y normativas con respecto a la toma de muestra de los recién nacidos.

2.2 Usuarios a los que está dirigida la guía

- A los proveedores de salud en general
- Responsables de toma de muestra
- Médicos de atención primaria que prestan asistencia a niños

2.3 Vigencia y actualización de la guía

Esta guía será sometida a revisión cada vez que surjan evidencias científicas relevantes.

“Generosidad es dar más de lo que se tiene, mientras que el orgullo es tomar menos de lo que se necesita”

Kahlil Gibran

3. MARCO LEGAL

El programa de detección neonatal, se encuentra regulado por la Ley N° 2.138, el Decreto N° 2.126 y el Manual de Funciones del Programa.

BASE LEGAL

La Ley 2.138/03 crea el Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental, producido por el Hipotiroidismo Congénito y la Fenilcetonuria.

Artículo 1º.- El objeto de esta ley es prevenir la Fibrosis Quística y el Retardo Mental producido por el Hipotiroidismo Congénito y la Fenilcetonuria y sus consecuencias en los recién nacidos en todos los centros públicos y privados de atención a la salud del Paraguay.

Artículo 2º.- Aféctese al Gabinete del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, como responsable de la planificación y ejecución del mencionado proyecto en coordinación con el Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud. Incorporado a la Dirección General de Programas de Salud, por el Decreto N° 2.126, del 23 de abril del 2004.

Artículo 3º.- Se preverá en el Presupuesto General de la Nación los fondos para cubrir los gastos que demandará lo establecido en el Art. 1º, de la presente Ley.

Artículo 4º.- Las instituciones de atención a la salud, tanto públicas como privadas de todo el país, donde se producen nacimientos, estarán obligadas a realizar los estudios a todos los recién nacidos, y a comunicar los casos de Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria y de Fibrosis Quística ante los responsables del programa correspondiente.

Artículo 5º.- En el caso del recién nacido cuyo nacimiento no haya sido atendido por profesionales de la medicina ni ingresado posteriormente a un servicio asistencial o se retire antes de las veinticuatro horas, los padres, tutores o guardadores estarán obligados a concurrir dentro de los siete días del nacimiento a un centro asistencial, a los efectos de proceder a la toma de muestras para la realización de los estudios.

Artículo 6º.- El estudio para la detección de la Fibrosis Quística, del Hipotiroidismo y de la Fenilcetonuria, se hará mediante las pruebas técnicas correspondientes.

Artículo 7º.- Todos los casos detectados dentro del programa de detección neonatal en aplicación de la presente Ley deberán ser tratados dentro del programa correspondiente.

Organigrama del PPFQRM





4. TEST DEL PIECITO

La Organización Mundial de la Salud define a la detección neonatal o Test del Piecito como "la identificación presuntiva, con la ayuda de pruebas, de exámenes laboratoriales o de otras técnicas susceptibles de aplicación rápida, de los sujetos afectados por una enfermedad o por una anomalía que hasta entonces ha pasado desapercibida".



“Si crees totalmente en ti mismo, no habrá nada que esté fuera de tus posibilidades”

Wayne W. Dyer

LAS PATOLOGÍAS DETECTADAS DENTRO DEL PROGRAMA DE PREVENCIÓN DE LA FIBROSIS QUÍSTICA Y DEL RETARDO MENTAL.

HIPOTIROIDISMO CONGENITO:

Es una enfermedad en la cual no se producen suficientes hormonas tiroideas, por ausencia o falta de desarrollo de la glándula tiroides, o deficiencia de enzimas necesarias para la síntesis de dichas hormonas. Las hormonas tiroideas son indispensables para el desarrollo del cerebro del niño/niña, llevando su deficiencia a retardo mental cuando no es corregida precozmente. El tratamiento consiste en la reposición hormonal a través de la ingestión de hormonas tiroideas y debe ser iniciado en las primeras semanas de vida y mantenido de por vida.

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

FENILCETONURIA:

Es una enfermedad heredada y pertenece al grupo de los llamados «Errores congénitos del metabolismo». En esta patología los niños/ niñas afectados no pueden procesar un aminoácido de las proteínas: la FENILALANINA (FA), que está presente en casi todos los alimentos de origen animal. Como consecuencia la FA se acumula en la sangre pudiendo causar retardo mental grave si no es diagnosticada y tratada en las primeras semanas de vida. El Programa cuantifica la FA lo cual permite la detección de Fenilcetonuria.

FIBROSIS QUÍSTICA:

Es una enfermedad hereditaria de evolución crónica y progresiva, en la cual se producen secreciones mucosas muy espesas que ocasionan la obstrucción de los conductos que la transportan y consecuentemente el mal funcionamiento de diferentes aparatos y sistemas de nuestro organismo, principalmente el respiratorio y digestivo. El Test del sudor es utilizado como prueba confirmatoria para el diagnóstico, que es mucho más salado que el habitual, ya que se elimina 4 a 5 veces más sodio de lo normal. El programa cuantifica los niveles de Tripsina Inmunoreactiva (TIR), un resultado positivo orienta a la sospecha diagnóstica de Fibrosis quística cuya confirmación deberá ser realizada con el Test del Sudor.

5. COMO SE IMPLEMENTA EL PROGRAMA

El programa consta de los siguientes componentes:

- 1) Promoción,
- 2) Diagnóstico
- 3) Tratamiento, los cuales se hallan interrelacionados para el funcionamiento del programa.
- 4) Investigación

5.1. Promoción

La población general y el personal de salud, son informados a través de charlas y distribución de dípticos sobre los beneficios del estudio. En los sitios de toma de muestra, a la madre o encargada se le solicita su consentimiento y se le explica sobre los análisis a ser llevados a cabo, solicitándole que ella lo comente entre sus familiares y amigo/as, a fin de dar difusión al tema.

5.2. Diagnóstico

Las muestras son extraídas en los sitios de toma de muestra antes del alta, durante el control del recién nacido/a o cuando sean llevados/as para su vacunación. Debiendo ser remitidas en el menor tiempo posible para su procesamiento a la sede central del Programa.

5.3. Tratamiento

Los recién nacidos niños y niñas afectados son evaluados periódicamente por el profesional médico especialista y se le realizan las pruebas necesarias para su seguimiento y tratamiento.

Así, a los niños y niñas afectados/as, se les proporcionará el tratamiento pertinente con la entrega gratuita de la Levotiroxina sódica; por el hipotiroidismo congénito para la fenilcetonuria, la leche libre de fenilalanina y a los fibroquísticos, las enzimas pancreáticas, así como los antibióticos y otros medicamentos.

6. OBJETIVOS DEL PROGRAMA

6.1. PRINCIPAL

- ❑ Implementar y fortalecer el funcionamiento del tamizaje neonatal a través de un sistema de detección, información y registro de los recién nacidos con Hipotiroidismo Congénito (HC), Fenilcetonuria (PKU) y Fibrosis Quística (FQ), brindando a los niños la oportunidad de un tratamiento oportuno a fin de disminuir su morbilidad y mortalidad.

6.2. Objetivos Específicos

- ❑ Detectar a los recién nacidos con Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria y Fibrosis Quística mediante el tamizaje neonatal.
- ❑ Informar, educar y capacitar al recurso humano requerido para establecer sitios de toma de muestras en las dependencias del MSPBS e integrar la Red nacional.
- ❑ Informar y educar a la población para motivar su acercamiento a los proveedores de salud.
- ❑ Integrar y coordinar un comité nacional vinculando los sectores públicos y privados de tamizaje neonatal.
- ❑ Contribuir a establecer la obligatoriedad de referir los casos detectados y confirmados positivos a la sede del Programa para asegurar la atención integral temprana, el tratamiento, control y seguimiento de los mismos.
- ❑ Promover la provisión y asignación de recursos presupuestarios por parte del Ejecutivo Nacional para la instalación, dotación y funcionamiento ininterrumpido de la red de Detección Neonatal así como para el tratamiento específico oportuno de los casos detectados y confirmados positivos.
- ❑ Asegurar una cobertura de Detección neonatal superior al 90%.
- ❑ Asegurar un adecuado sistema de control de calidad en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos.

7.

ORGANIZACIÓN:
RESPONSABILIDADES Y ACCIONES
ESPECÍFICAS

7.1. El objetivo de la detección neonatal es descartar estas patologías en la totalidad de los recién nacidos, por esto es necesario implementar mecanismos de control, para lo que se ha propuesto:

- Incluir dentro del interrogatorio de la historia clínica la información referente a si fue o no realizado el estudio, ya sea que la toma de muestra haya sido realizada en el lugar de nacimiento u otro.

- En el caso de que el mismo aún no haya sido realizado, recordar la obligatoriedad del tamizaje neonatal en todo recién nacido ó lactante menor que sea objeto de vacunación de BCG o de evaluación pediátrica. Explicar a la madre o persona encargada y proceder a la extracción de la muestra de sangre y remitir a la sede del programa para su análisis.

- La toma de muestra debe ser llevada a cabo, independientemente de su estado de salud. En las maternidades y centros hospitalarios se debe realizar la toma de muestra a todo recién nacido o lactante internado.

7.2. Personal responsable de la toma de muestra en el Centro Asistencial.

- Cada centro asistencial designará una persona responsable de la toma de muestras, escogida dentro de su personal médico, paramédico, auxiliar o personal calificado de la comunidad.

- Cada centro de salud, con el apoyo que requiera del PPFQRM, capacitará al recurso humano con que cuente para la toma de la muestra.

Al realizar la toma de muestra se debe informar a los padres, en un lenguaje sencillo, claro y específico, el objetivo, el procedimiento y la importancia de la prueba. Si los padres o encargados están en desacuerdo con la realización del estudio a sus hijos/hijas, deberán llenar la ficha de rechazo, y una copia de la misma deberá ser remitida al PPFQRM.

_____, _____, _____ 20____

Nosotros los padres del recién nacido _____
_____, rechazamos la realización de la colecta de muestra para el test del
piecito a nuestro hijo/a.

Declaramos que hemos sido informados sobre la obligatoriedad,
gratuidad e importancia de la realización temprana del análisis y los
riesgos que nuestro hijo/a corre si padeciera alguna de las enfermedades
estudiadas y no recibiera tratamiento precoz, especialmente el retardo
mental.

Firma del Padre o Encargado
Aclaración: _____

Firma de la Madre o Encargada
Aclaración: _____

Responsable de la Toma de Muestra
Aclaración: _____

*“La verdadera medida de la grandeza
de un hombre es como trata a quién
no puede beneficiarlo en nada”*

Samuel Jonson

8. ACTIVIDADES EN EL PUESTO DE TOMA DE MUESTRA

8.1. ¿A quiénes se toma la muestra de sangre?

A todo recién nacido vivo internado o al momento del egreso o alta del centro asistencial y en lo posible antes del 7º día de vida se le extraerá una muestra de sangre mediante punción del talón.

A todo recién nacido que consulte ya sea para su vacunación, control del recién nacido o esté internado, preguntar si ya se ha realizado su "Test del piecito", si no se debe tomar la muestra de sangre y remitir al programa.

8.2. ¿A que edad se debe extraer la muestra de sangre para el test del Piecito?

La edad ideal de toma de muestras es entre las 24 hs y 7 días de vida. Si bien el hipotiroidismo congénito puede estudiarse incluso en sangre de cordón del recién nacido, para descartar la Fenilcetonuria se precisa que el niño/niña haya sido alimentado por lo menos dos a tres veces, como mínimo.

Situaciones especiales

Prematuros: En los casos de recién nacidos con edad gestacional inferior a 36 semanas, se tomará la muestra a los 7 días de vida y se deberá repetir entre los 15 a 22 días de vida.

Transfundidos: En los casos de recién nacidos transfundidos realizar la extracción luego de las 72 horas de realizada la transfusión. Se recomienda tomar la muestra antes de una transfusión.

Parto domiciliario: En el caso del recién nacido cuyo nacimiento haya ocurrido en un centro asistencial que no cuente con un sitio de toma de muestra o se haya producido un parto domiciliario, es responsabilidad de los padres o encargados el traslado del niño, antes de los 7 días de vida, a un lugar donde se le realice la prueba.

Recién nacidos con alimentación asistida: En RN que por problemas de salud reciben alimentación especial la prueba para la detección de FA puede dar falso positivo, por ello debe indicarse en la ficha de toma de muestra el tipo de alimentación en esos casos particulares.

8.3 Materiales necesarios para extraer la muestra

- Ficha de toma de muestra en triplicado (con papel de filtro)
- Guantes de látex no estériles
- Lancetas estériles o sistema automático de punción.
- Alcohol al 70% (rectificado: isopropanol 70% o metanol 90%)
- Algodón.
- Recipiente para desechar el material corto-punzante.
- Esparadrapo o curita.

Ficha de registro de datos

Esta ficha en triplicado lleva el papel estandarizado (papel de filtro) para la toma de muestra, están enumerados en forma coincidente. La numeración es única y sirve para asegurar la identificación de las muestras correctamente. En la ficha se consigna la información general del recién nacido y la madre, la misma debe ser completada antes de la toma de muestra. Este proceso debe realizarse sobre una superficie limpia y seca, con letra clara y tinta indeleble.

La ficha blanca con el papel de filtro conteniendo la muestra será remitida al programa, la ficha de color amarillo quedará en la dependencia de salud como comprobante de que la muestra ha sido extraída y la ficha rosa será entregada a los padres o encargados como un comprobante a ser utilizado para solicitar posteriormente el resultado del estudio del niño/a. (Ver gráfico siguiente)

<p>Serie "B" N° Código Sitio</p> <p>"Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental" www.piecito.org</p>		 MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL	 GOBIERNO NACIONAL <small>Construyendo Juntos un Nuevo Rumbo</small>
<p>Nombre y Apellido del Niño/Niña</p> <p>Sexo: F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> Peso <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> grs.</p> <p>Fecha de Nacimiento Fecha de Toma Muestra</p> <p><input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/></p> <p>Día Mes Año Día Mes Año</p> <p>Prematuro Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Transfusión Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/></p> <p>Edad Gestacional: <input type="text"/> <input type="text"/> Semanas</p> <p>Muestra Extraída poren</p> <p>Nombre de la Institución.....</p>		<p>Nombre y Apellido de la Madre Edad <input type="text"/> <input type="text"/></p> <p>C.I. N° (madre) Hijo N° <input type="text"/> <input type="text"/></p> <p>Dirección</p> <p>Teléfono Contacto</p> <p>Parto: Domiciliario <input type="checkbox"/> Institucional <input type="checkbox"/> <small>Nombre del Hospital</small></p> <p>Enfermedad Tiroidea Materna: Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/></p> <p style="text-align: center;">Uso Exclusivo PPRQRM (No Completar)</p> <p>Condición de Muestra Apropiaada <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/></p> <p style="text-align: center;">Inapropiaada</p>	
<p>Centro de Salud N° 9 - Herminio Giménez c/ Gral. Aguiar - Teléfax: (021) 233 748 - Casilla de Correo N° 70.000 - As, Py</p>			

<p>Serie "B" N° Código Sitio</p> <p>"Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental" www.piecito.org</p>		 MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL	 GOBIERNO NACIONAL <small>Construyendo Juntos un Nuevo Rumbo</small>
<p>Nombre y Apellido del Niño/Niña</p> <p>Sexo: F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> Peso <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> grs.</p> <p>Fecha de Nacimiento Fecha de Toma Muestra</p> <p><input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/></p> <p>Día Mes Año Día Mes Año</p> <p>Prematuro Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Transfusión Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/></p> <p>Edad Gestacional: <input type="text"/> <input type="text"/> Semanas</p> <p>Muestra Extraída poren</p> <p>Nombre de la Institución.....</p>		<p>Nombre y Apellido de la Madre Edad <input type="text"/> <input type="text"/></p> <p>C.I. N° (madre) Hijo N° <input type="text"/> <input type="text"/></p> <p>Dirección</p> <p>Teléfono Contacto</p> <p>Parto: Domiciliario <input type="checkbox"/> Institucional <input type="checkbox"/> <small>Nombre del Hospital</small></p> <p>Enfermedad Tiroidea Materna: Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/></p> <p style="text-align: center;">Uso Exclusivo PPRQRM (No Completar)</p> <p>Condición de Muestra Apropiaada <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/></p> <p style="text-align: center;">Inapropiaada</p>	
<p>Centro de Salud N° 9 - Herminio Giménez c/ Gral. Aguiar - Teléfax: (021) 233 748 - Casilla de Correo N° 70.000 - As, Py</p>			

<p>Serie "B" N° Código Sitio</p> <p>"Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental" www.piecito.org</p>		 MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL	 GOBIERNO NACIONAL <small>Construyendo Juntos un Nuevo Rumbo</small>
<p>Nombre y Apellido del Niño/Niña</p> <p>Sexo: F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> Peso <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> grs.</p> <p>Fecha de Nacimiento Fecha de Toma Muestra</p> <p><input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/></p> <p>Día Mes Año Día Mes Año</p> <p>Prematuro Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Transfusión Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/></p> <p>Edad Gestacional: <input type="text"/> <input type="text"/> Semanas</p> <p>Muestra Extraída poren</p> <p>Nombre de la Institución.....</p>		<p>Nombre y Apellido de la Madre Edad <input type="text"/> <input type="text"/></p> <p>C.I. N° (madre) Hijo N° <input type="text"/> <input type="text"/></p> <p>Dirección</p> <p>Teléfono Contacto</p> <p>Parto: Domiciliario <input type="checkbox"/> Institucional <input type="checkbox"/> <small>Nombre del Hospital</small></p> <p>Enfermedad Tiroidea Materna: Si <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/></p> <p style="text-align: center;">Uso Exclusivo PPRQRM (No Completar)</p> <p>Condición de Muestra Apropiaada <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/></p> <p style="text-align: center;">Inapropiaada</p>	
<p>Centro de Salud N° 9 - Herminio Giménez c/ Gral. Aguiar - Teléfax: (021) 233 748 - Casilla de Correo N° 70.000 - As, Py</p>			

Datos a ser colectados

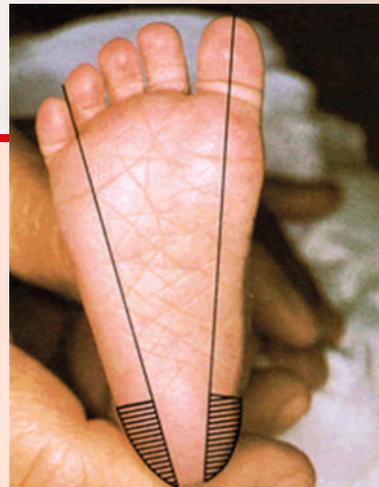
- Del recién nacido: nombre y apellido del niño/a, fecha de nacimiento, sexo, peso, prematuridad, antecedentes de transfusión sanguínea, alimentación del RN.
- Datos de la madre: nombre y apellido, edad, número de hijos, presencia de enfermedad tiroidea, lugar de parto, dirección completa con sitio de referencia y número de teléfono de contacto.
- Otros: fecha de toma de muestra y responsable de la toma de muestra.

**ES IMPORTANTE LLENAR CORRECTAMENTE
LOS DATOS SOLICITADOS, DE ELLO DEPENDE LA
PRONTA RELOCALIZACION DEL NIÑO/A**

8.4. Indicaciones para la colecta de la muestra de sangre

Localización del sitio de punción

Los sitios ideales y recomendados internacionalmente son las áreas laterales mediales de la superficie plantar del TALÓN del neonato.



La punción del pie no debe realizarse en sitios previamente punzados, áreas edematosas o inflamadas ni en el área central del arco del pie, porque puede afectar nervios, tendones o cartílagos.

Punción del talón:
Cargar al niño contra el pecho,
con las piernas libres y los pies
desnudos. Masajear el talón del
niño, para aumentar el flujo
de sangre.



Frotar el talón con un algodón
humedecido con alcohol.
Nunca usar alcohol con iodo

Secar el talón con otro algodón
seco y dejar que el pie termine
de secarse al aire. Los residuos
de alcohol pueden contaminar la
muestra y alterar los resultados
de la misma.



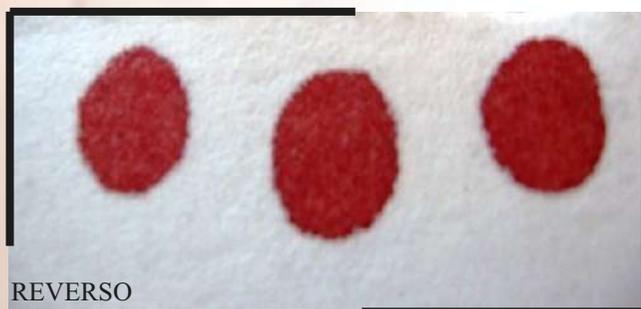
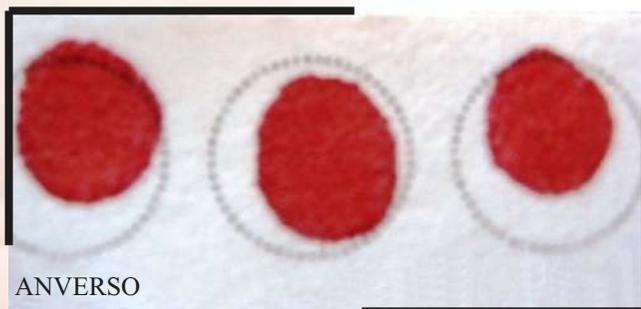
La punción debe hacerse con un movimiento rápido con lanceta estéril de 2 a 2.4 milímetros de profundidad para no lastimar la estructura ósea del bebé.



Dejar que se forme espontáneamente la primera gota de sangre la cual es eliminada mediante un algodón seco. Luego esperar que se forme una segunda gota de sangre grande presionando y soltando suavemente el sitio de punción. Nunca exprima esta área: puede producir hemólisis y contaminar la muestra con líquido intersticial.

Recolección de la sangre en el papel filtro

- Ø Esperar que se forme la gota grande de sangre y tocarla con el papel dejando que se impregne bien, para que lo traspase completamente.



- Ø Recoger el mayor número posible de gotas separadas (3 o 4). Cada gota debe llenar un círculo de la tarjeta y traspasarla de manera que ambas caras del papel queden impregnadas de sangre y distribuidas en forma homogénea.
- Ø No colocar una gota sobre otra.
- Ø Si el flujo de sangre disminuye y los círculos no pueden llenarse, hay que repetir el procedimiento usando un sitio de punción diferente.
- Ø Desechar las lancetas usadas en recipientes adecuados para material corto punzante, **NUNCA REUTILIZARLO.**
- Ø Al finalizar la toma de muestra elevar el pie del/a niño/a y presionar con un algodón seco el sitio de punción hasta que cese el sangrado.



Puntos importantes a considerar para el manejo y la buena conservación de las muestras impregnadas en el papel de filtro.

- Ø Una vez depositadas las gotas de sangre en la tarjeta, las muestras deben ser colocadas en un soporte en forma horizontal, que permita el secado de las mismas sin entrar en contacto con ninguna superficie u otra muestra.
- Ø Permitir el secado a temperatura ambiente (entre 18 y 25 °C) por 2 a 4 horas lejos de la luz del sol o de cualquier fuente de calor. Las tarjetas no deben ser secadas en horno microonda, estufa u otro medio artificial de energía.

SOPORTE PROVEIDO POR EL PPFQRM



- Ø Durante el proceso de secado de las muestras se debe cuidar que las mismas no estén expuestas a insectos y soluciones antisépticas (alcohol, hipoclorito de sodio o lejía) u otro material que pudiera contaminarla.
- Ø Una vez seca, almacenar la muestra en lugar limpio, guárdela en el sobre de aluminio con secante, en caso de no remitir inmediatamente conservar la muestra en la heladera en este envase. Si el sitio de toma de muestra no cuenta con una heladera guardar las muestras en un lugar fresco alejadas de la luz y el calor. En todo momento se debe cuidar de que las muestras no se humedezcan.

UNA MUESTRA INSUFICIENTE SERÁ RECHAZADA POR EL LABORATORIO DE DETECCIÓN NEONATAL, REQUIRIÉNDOSE UNA SEGUNDA MUESTRA, LO QUE IMPLICA UNA NUEVA MUESTRA AL RECIÉN NACIDO, MAYOR ANGUSTIA A LOS PADRES Y UN POTENCIAL RETRASO EN EL DIAGNÓSTICO.

Envío de muestras al PPFQRM

- Ø Para el envío de las muestras a la sede del programa, las mismas deberán ser colocadas en el sobre de aluminio con las bolsitas secantes, todo lo cual se deberá embolsar adecuadamente para su envío, consignándose los datos del sitio de toma de muestra, nombre del responsable del envío con letra clara, legible y tinta indeleble.
- Ø El responsable de la toma de muestra en cada sitio rural ó urbano es a la vez responsable de asegurar su traslado.
- Ø El envío de las muestras desde el centro asistencial hasta el Laboratorio del PPFQRM debe realizarse al menos una vez por semana.
- Ø En aquellos casos, donde no sea posible realizar un envío semanal las muestras se almacenarán de la forma descrita anteriormente, y serán enviadas en un periodo no mayor de 15 días.
- Ø El programa cuenta con la casilla de correo número 70.000 para el traslado gratuito de las muestras.

- Ø Cada sitio de toma de muestra debe contar con un registro permanente del número de muestras enviadas, resultados recibidos y nombres y apellidos de los niños que deben ser relocalizados o están en seguimiento de tratamiento.
- Ø El registro debe contener la identificación del responsable del traslado, fechas de envío y recepción de resultados, actualizados.

Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social
 DIRECCIÓN GENERAL DE PROGRAMAS DE SALUD
 PROGRAMA NACIONAL DE PREVENCIÓN DE LA FIBROSIS
 QUÍTICA Y DEL RETARDO MENTAL
 APERTURAS CONSENTOS Y FAMILIARIZACIÓN
 Ley 2.134-03: Decreto N° 18.183 N° 3.126/04

HOSPITAL/CENTRO DE SALUD: _____
 DIRECCIÓN: _____
 CALLE DE CORREO: _____ TELÉFONO: _____
 DEPARTAMENTO: _____ CIUDAD: _____
 ENCARGADO: _____
 RESULTADOS: CARRERA: _____ DISEÑO: _____ PAÍS: _____
 SI ENVIÓ MATERIAS: _____

DIRECCIÓN DEL PROGRAMA: CENTRO DE SALUD N° 9
 MIRIAMO GARCÍA C. ORAL AGUIAR
 TELÉFONO: 338.873
 CALLE DE CORREO: 75.000 - CORREO NACIONAL
 ASUNCIÓN - PARAGUAY

ESTABLECIMIENTO DE INVESTIGACIÓN DEL RETARDO MENTAL
 MSPBS

ESTE SOBRE CONTIENE MATERIAL DE VALOR BIOLÓGICO
 "LA SALUD DE UN NIÑO, DE UNA NIÑA,
 DEPENDE DE QUE LLEGUE A DESTINO"
 GRACIAS POR SU COOPERACIÓN



8.5. Almacenamiento de los materiales

- Ø Guardar las fichas de registro y papel de filtro sin uso, en un lugar limpio, y seco resguardadas del polvo para evitar contaminaciones.
- Ø El PPFQRM utiliza papel de filtro S&S 903, el cual tiene propiedades físico-químicas especiales que permiten una adecuada capacidad de absorción, retención y homogeneidad. Estos parámetros son esenciales para obtener resultados confiables en la prueba.
- Ø El responsable de la toma de muestra debe mantener una reserva de los materiales necesarios, y solicitar con tiempo al programa PPFQRM, la provisión de los mismos.

9.

QUE HACEMOS EN EL PROGRAMA CUANDO LLEGAN LAS MUESTRAS

Las muestras remitidas al PPFQRM son recepcionadas por personal que verifica que sean satisfactorias, de lo contrario las mismas son rechazadas y se solicitará al puesto de toma una nueva muestra. Las muestras rechazadas son fotocopiadas, en caso de que se precise información sobre la misma.

Las muestras satisfactorias son codificadas y guardadas en heladera hasta su procesamiento en el laboratorio.

Los datos del recién nacido son cargados en una base de datos y las muestras procesadas en un periodo no mayor a los 5 días.

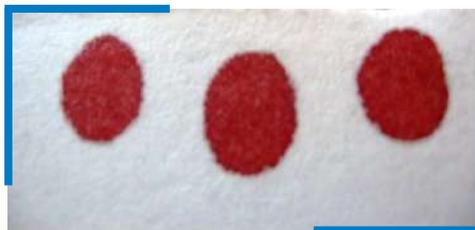
10.

TIPOS DE MUESTRAS SEGÚN SU CALIDAD

Muestra satisfactoria

Para considerar una muestra satisfactoria se tendrá en cuenta las siguientes características:

- Las manchas de las gotas de sangre deberán tener como mínimo 0.5 cm de diámetro y al menos se debe tener una mancha de sangre en el papel de filtro para cada uno de los estudios y su confirmación.
- La distribución de la muestra debe ser de forma homogénea en ambas caras del papel, sin coágulos de sangre o rayados.
- La coloración característica es marrón-rojiza.



Muestras insatisfactorias

A continuación se detallan las características de las muestras insatisfactorias debido a diversos motivos y por los cuales una muestra debe ser rechazada. El procesamiento por el laboratorio de una muestra insatisfactoria puede arrojar resultados no confiables.

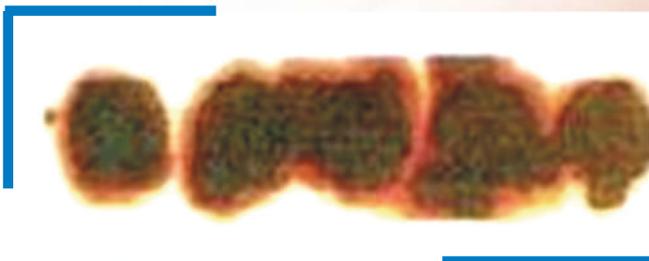
El control de calidad de la muestra obliga a descartar aquellas que no llenen los requisitos establecidos, dejando constancia de ello en la base de datos y emitiendo una solicitud de nueva muestra.

Las muestras consideradas insatisfactorias y sus posibles causas son:

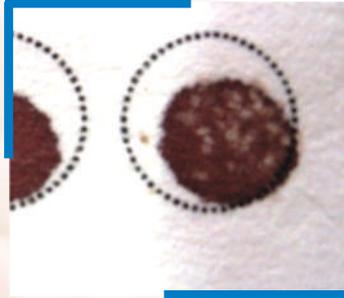
➤ Muestra insuficiente: La cantidad de muestra recolectada no es suficiente para la realización de todos los exámenes, debido a que la mancha es muy pequeña no alcanza los 0.5 cm de diámetro, o la distribución de la muestra no es homogénea en ambos lados del papel.



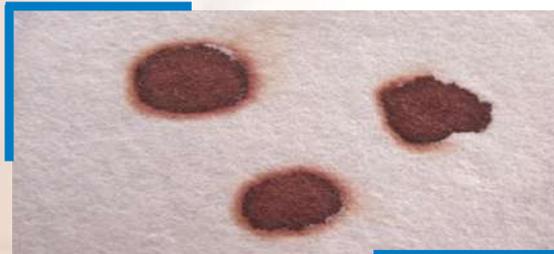
➤ Muestra diluida: la cantidad de muestra es menor por acción del diluyente que puede ser alcohol, productos químicos, líquido tisular, etc.



➤ Muestra contaminada: la presencia de hongos que pueden generarse cuando se almacena una muestra no seca o con residuos de insectos cuando no se almacena adecuadamente la misma.



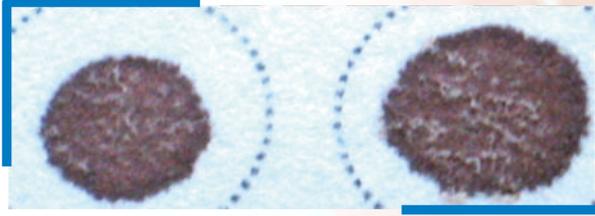
➤ Muestra con anillo de suero: Ocurre cuando no se ha retirado el exceso de alcohol del talón, la muestra se almacena sin secar, se utilizan capilares para la colecta o se presiona de más el talón del recién nacido en el momento de la colecta. Esto afecta la distribución uniforme de la cantidad de sangre.



➤ Muestra sobresaturada: la superposición de gotas de sangre da lugar a un exceso de sangre en la muestra, lo que puede generar falsos positivos.



➤ Muestra con el papel de filtro dañado: el papel de filtro se ha rasgado o rayado por el uso de capilares, o por el contacto con los dedos o alguna superficie que pueda dañarlo.



➤ Muestra con coágulos: la presencia de coágulos perjudica la uniformidad de la muestra y ocurre cuando la muestra fue colectada a ambos lados del papel de filtro o la muestra fue colectada varias veces en el mismo círculo.



➤ Muestra no eluye: Se presenta cuando la muestra no logra ser extraída del papel de filtro para la realización de las pruebas. Las causas más frecuentes son el secado por acción del sol o calor o cuando la muestra es vieja, por demora en el envío, o cuando ha entrado en contacto con algún fijador como el alcohol.

➤ Muestras con fichas incompletas: los datos de la ficha deben permitir identificar y localizar al niño, a su madre, el sitio y la persona responsable de la extracción. Una ficha incompleta podría impedir que un niño reciba un tratamiento a tiempo.

10.1. Aclaración sobre “nueva muestra”, “segunda muestra” y prueba confirmatoria

NUEVA MUESTRA

Se solicita una nueva muestra ante el rechazo de una muestra insatisfactoria.

La muestra remitida por primera vez y rechazada es devuelta al sitio de toma de muestra que la remitió. Se solicita relocalicen al niño y vuelvan a tomar una muestra en un lapso de tiempo corto, considerando que es importante analizar la muestra antes de que el niño cumpla 1 mes de vida.

SEGUNDA MUESTRA (por un valor alterado)

Se solicita una segunda muestra cuando los valores de TSH, fenilalanina o tripsina inmunoreactiva muestran valores en el límite o superiores que deben ser confirmados con una segunda muestra.

En estos casos un personal del PPFQRM se comunica con los padres o encargados del niño a fin de realizar una rápida relocalización y toma de la segunda muestra.

Para la extracción de la segunda muestra se cita al niño/a al PPFQRM a fin de que sea evaluado clínicamente y se realice la prueba confirmatoria.

PRUEBA CONFIRMATORIA

En el PPFQRM se realizan las pruebas confirmatorias de HC: en suero la TSH y tiroxina T4, para confirmar fibrosis quística: test del sudor y la fenilalanina para PKU.

EN EL PROGRAMA SE REALIZA EL SEGUIMIENTO DE LAS MUESTRAS DUDOSAS O CONFIRMATORIAS. LAS MISMAS SON CONSIDERADAS DE PRIORIDAD MAXIMA, SIENDO PROCESADAS DE MANERA INMEDIATA.

SEGUNDA MUESTRA (por muestra inadecuada)

En el caso de que la muestra sea inadecuada se rechazará y solicitará tomar una Nueva Muestra al recién nacido.

La necesidad de recoger una Segunda Muestra de sangre en papel de filtro se hará por petición del Laboratorio del PPFQRM por los siguientes motivos: sangre muy seca imposible de eluir, recién nacido transfundido, o resultados dudosos.

Será responsabilidad del PPFQRM, comunicar al Coordinador del programa en la región o al responsable de citar al niño para tomarse una segunda muestra en papel de filtro, ya sea en su unidad de salud correspondiente o directamente al Laboratorio.

“Que seria de la vida, si no tuviéramos el valor de intentar algo nuevo”

Vicent Van Gogh

11. INFORME DE RESULTADOS

La ficha de resultados contiene el nombre del niño, edad, sitio de toma de muestra y los resultados de los exámenes con los rangos de referencia.

Los encargados de cada sitio de toma de muestra deben llevar un registro de los resultados recibidos y realizar los reclamos correspondientes en casos de atraso en la entrega de los mismos.

Señores Padres: a fin de descartar falsos negativos, se sugiere el control pediátrico mensual de su niño o niña.

**Hoy puedes
evitar el retardo
mental en tu bebé.
El test del piecito es
obligatorio y gratuito.**



MINISTERIO DE
SALUD PÚBLICA
Y BIENESTAR SOCIAL

GOBIERNO NACIONAL
Construyendo juntos Un Nuevo Rumbo

DIRECCIÓN GENERAL DE PROGRAMAS DE SALUD
PROGRAMA DE PREVENCIÓN DE LA FIBROSIS QUÍSTICA Y DEL RETARDO MENTAL
PRODUCIDO POR EL HIPOTIROIDISMO CONGENITO Y DE FENILCETONURIA

CENTRO DE SALUD N° 9
HERMINIO GIMÉNEZ C/ GRAL. AGUIAR
CASILLA DE CORREO: 70.000
ASUNCIÓN - PARAGUAY
Telefax: (021) 233 748
www.piecito.org



GOBIERNO NACIONAL
CONSTRUYENDO JUNTOS UN NUEVO RUMBO



MINISTERIO DE
SALUD PÚBLICA
Y BIENESTAR SOCIAL

Programa de Prevención del Retardo Mental

Procedencia: N° Ficha:

Resultado de Análisis

Nombre

Apellido

Edad

Estudio: Valor de Referencia

TSH < a 10 μ U/ml hasta 28 días de vida

Fenilalanina < a 2 mg/dl

IRT < a 50 ng/ml

Método Utilizado: Fluorometría

Fecha Responsable

**Señores Padres: a fin de descartar Falsos Negativos,
se sugiere el control pediátrico mensual de su niño o niña.**

Resultados Normales

Los resultados de los recién nacidos serán enviados por escrito a sus respectivos sitios de toma de muestra para que sean entregados a los padres.

Resultados Alterados

Personal encargado del Programa frente a un resultado alterado se pondrá en contacto inmediatamente con el encargado de la toma de muestra del sitio para que estos colaboren en la búsqueda activa del paciente y con los padres del niño/niña para que el niño acuda a la sede del PPFQRM para su evaluación por el especialista, se le realicen pruebas confirmatorias y se inicie el tratamiento correspondiente.

“En la medida que el sufrimiento de los niños está permitido, no existe amor verdadero en este mundo”

Isadora Duncan

12. PREGUNTAS FRECUENTES

¿Por qué es importante hacerle el "test del piecito" a mí bebé?

Porque existen enfermedades que tienen consecuencias graves e irreversibles en el recién nacido, que no son evidentes al nacimiento, pero que pueden detectarse antes de que dañen al bebé mediante la realización de esta prueba, ya que son patologías que tienen tratamiento disponible efectivo.

¿Cuales son las enfermedades estudiadas?

Las patologías estudiadas son 3, Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria y Fibrosis Quística.

¿Quienes pueden tener la enfermedad?

Cualquier niño/niña, por eso debe hacerse el estudio a todo niño/niña nacido en territorio paraguayo idealmente entre las 24 hs y los 7 días de vida, y excepcionalmente hasta el mes de vida.

¿Qué pasa si el resultado es anormal?

Se procede inmediatamente a la búsqueda del niño o niña para iniciar el tratamiento lo antes posible. Si el mismo se realiza en tiempo y forma, no habrá secuelas sobre el desarrollo del niño/niña.

¿Son enfermedades contagiosas el Hipotiroidismo Congénito, la Fenilcetonuria y la Fibrosis Quística?

No, no son enfermedades contagiosas.

¿Hasta que punto el tratamiento es efectivo?

En el caso del HC y la PKU se ha comprobado que el desarrollo intelectual del niño/niña no difiere del de niños sin la patología cuando se inicia el tratamiento antes del décimo día de vida.

¿Cuáles son las consecuencias? sí:

No recibe tratamiento o este no es realizado de manera correcta: el niño/a puede tener retardo mental (HC y PKU) con la consecuente disminución de su calidad de vida y sus familiares.

¿Donde debo acudir si tengo dudas?

A la Sede del Programa, ubicada sobre la calle Herminio Giménez N° 2462 c/ Gral. Asgiar, Asunción. Telefax: 021233 748.

ANEXOS

HOSPITAL O CENTRO DE SALUD

- Ø Toma de muestra de talón
Entre 24 hs - 7 días de vida
- Ø Envío al laboratorio



SEDE DEL PROGRAMA

- Ø Recibe, clasifica y codifica las muestras.
- Ø Procesa muestras
- Ø Consolida información (base de datos)
- Ø Envía resultados al remitente
- Ø Diagnóstico
- Ø Tratamiento y seguimiento de la persona afectada

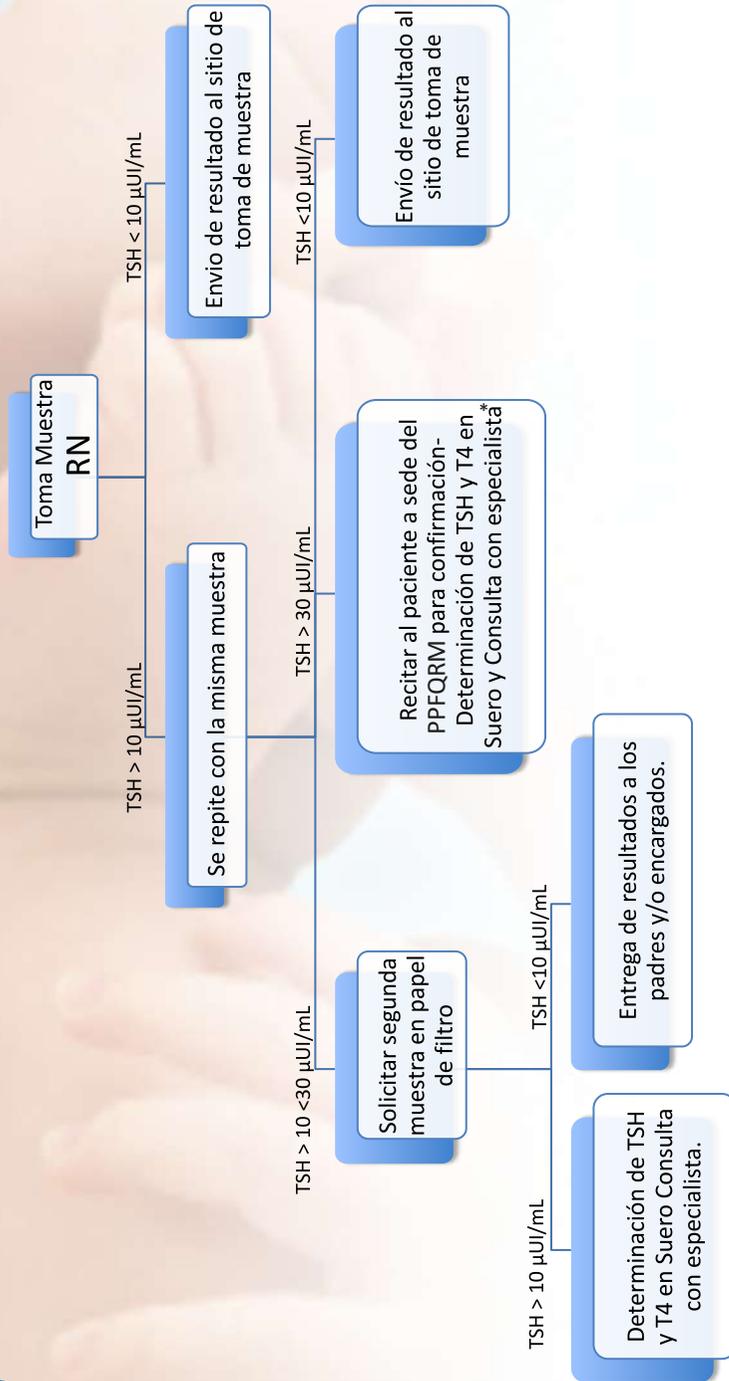


HOSPITAL O CENTRO DE SALUD REMITENTE

- Ø Entrega resultados al paciente
- Ø Ubica pacientes para prueba confirmatoria
- Ø Lleva un registro de muestras tomadas, rechazadas y resultados entregados
- Ø Remite para la valoración por pediatra

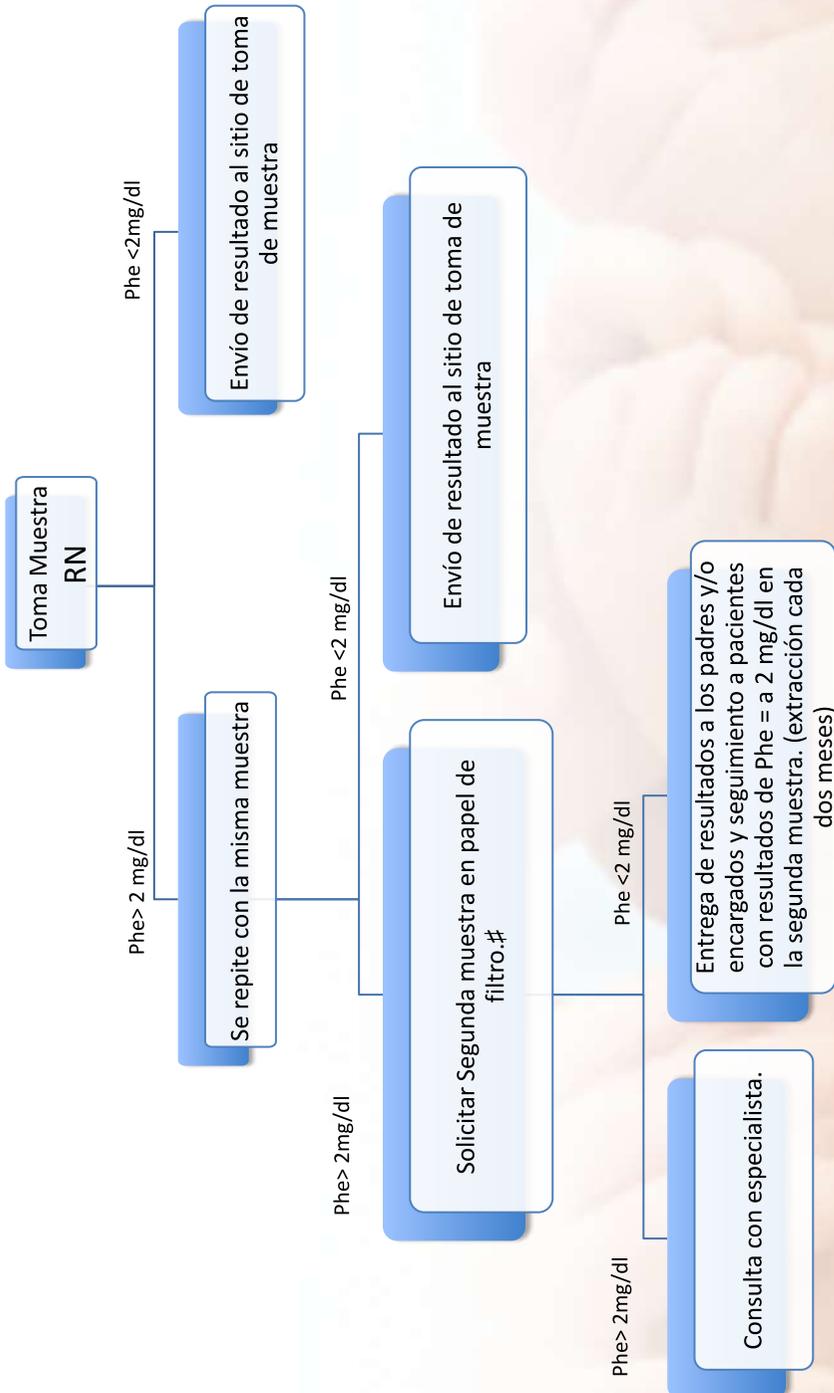
DETECCIÓN DE HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

TSH NEONATAL



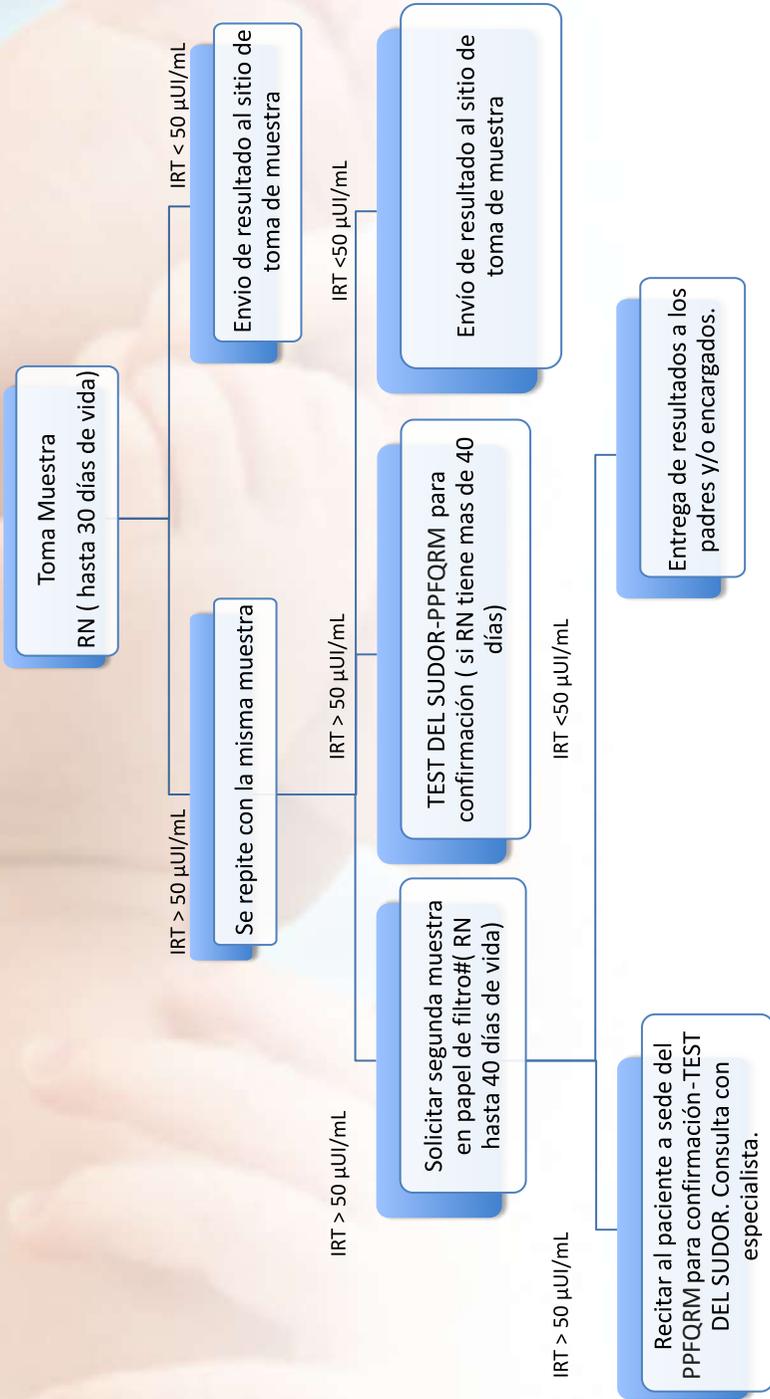
*En caso de que el paciente se encuentre en algún lugar muy lejano y no pueda llegar hasta el programa, se le solicitará a los encargados de la toma de muestra de la zona remitir con urgencia una nueva muestra en papel de filtro del RN, con la salvedad de que el paciente deberá presentarse sin excepciones al programa para una evaluación y consulta con el especialista, en caso de confirmarse el valor fuera de rango

DETECCIÓN NEONATAL DE FENILCETONURIA



#En caso de que el paciente se encuentre en algún lugar muy lejano y no pueda llegar hasta el programa, se le solicitara a los encargados de la toma de muestra de la zona remitan con urgencia una nueva muestra en papel de filtro del RN, con la salvedad de que el paciente deberá presentarse sin excepciones al programa para una evaluación y consulta con el especialista, en caso de confirmarse el valor fuera de rango.

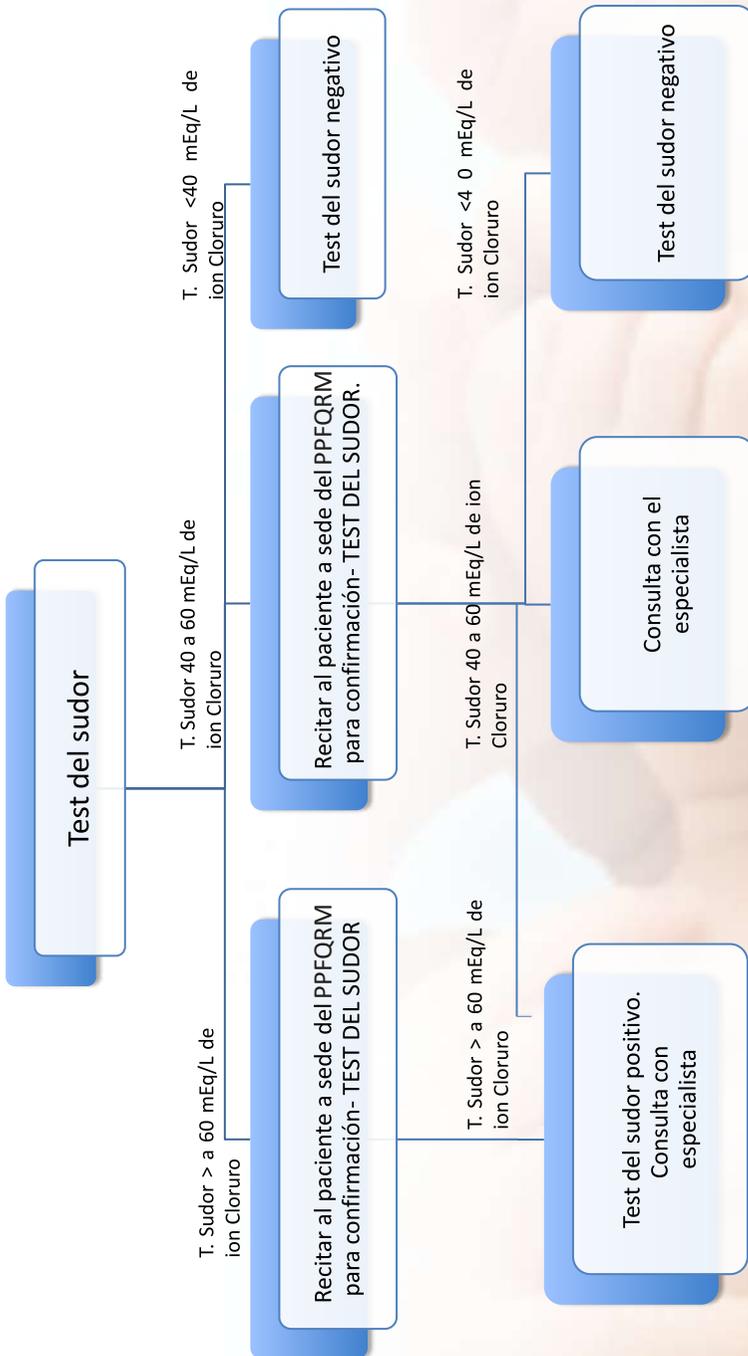
IRT



#En caso de que el paciente se encuentre en algún lugar muy lejano y no pueda llegar hasta el programa, se le solicitara a los encargados de la toma de muestra de la zona remitan con urgencia otra muestra en papel de filtro del RN, con la salvedad de que el paciente deberá presentarse sin excepciones al programa para una evaluación y consulta con el especialista, de confirmarse el valor fuera de rango

Una vez realizada la toma de muestra, la misma debe llegar al programa antes de los 20 días posteriores a la realización de la Toma de muestra.

TEST DEL SUDOR



#Se solicitará el Test del Sudor a todo Recién Nacido con valor de IRT superior a 50 $\mu\text{U}/\text{ml}$ en una segunda muestra y a RN con una única muestra de IRT superior a 50 $\mu\text{U}/\text{ml}$ y mas de 40 días de vida.

BIBLIOGRAFIA

No existen versiones previas de esta guía, el Grupo del Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental, reconoce que algunas de las recomendaciones o la forma en que han sido presentadas pueden ser objeto de discusión.

- Bergoglio, I. M. Y Mestman, J. H. Manual Operativo para la Ejecución del Programa Nacional de Pesquisa Neonatal, Acta bioquímica clínica. RAEM Revista Argentina de Endocrinología y Metabolismo Volumen 42 Número 2 Julio 2005
- Cedillo Carvallo B, Estrada Gómez RA, Jonguitud Díaz V, Parra Ortega I*, Factores que afectan algunas de las pruebas del tamiz neonatal, Medicina Universitaria Volumen 9, Núm. 34, enero-marzo, 2007
- Céspedes Montealegre C, Saborío Rocafort M, Trejos Montero R, Casco Porras T, Prevención del Retardo Mental y otras discapacidades por Tamizaje Neonatal en Costa Rica, Asociación Costarricense para el Tamizaje y la Prevención de Discapacidades en el Niño (ASTA), 66/2003
- Dulín-Iñiguez E., Espada Mercedes e Eguileor-Gurtuba Iñaki. Vacunas y otras medidas preventivas Programas de cribado neonatal *lc An Pediatr Contin*;4(1):61-5 61, . 2006
- Information on Area Focused Training Course in Support for the Establishment of Neonatal Screening System for Congenital Hypothyroidism. JICA. JFY 2005.
- Manual de Normas Técnicas para a Colecta de Sangue no Teste do Pezinho. Programa Nacional de Triagem Neonatal no Parana. 2005.
- Scriver, CR. Disorders of aminoacid metabolism. En *Metabolic control and disease*. 9th ed. PK Boudy, LE Rosenberg (eds). Philadelphia, Saunders, 1990; 616-645.
- Urbón Artero A, Reig Del Moral C, Screening neonatal Servicio de Pediatría. Hospital General de Segovia Boletín de la Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León, 46(SUPL. 1): 141-144, 2006

Agradecimientos

En primer lugar, a los padres que día a día confían la salud de sus hijos e hijas.

A los proveedores de la salud, encargados de la toma de muestra, nuestros aliados en la prevención del retardo mental y en la búsqueda de una mejor calidad de vida para la población paraguaya.

Por último, pero no en menor grado, a UNICEF, por permitirnos hacer realidad esta guía.

