

**Norma Técnica de Salud  
Para el Tamizaje Neonatal  
de Hipotiroidismo Congénito,  
Hiperplasia Suprarenal Congénita,  
Fenilcetonuria, Fibrosis Quística,  
Hipoacusia Congénita  
y Catarata Congénita.**

R.M. N° 558-2019/MINSA

**EL PERÚ PRIMERO**



PERÚ

Ministerio de Salud



PERÚ

Ministerio de Salud

**NORMA TÉCNICA DE SALUD  
PARA EL  
TAMIZAJE NEONATAL DE  
HIPOTIROIDISMO  
CONGÉNITO,  
HIPERPLASIA  
SUPRARRENAL CONGÉNITA,  
FENILCETONURIA, FIBROSIS  
QUÍSTICA, HIPOACUSIA  
CONGÉNITA Y CATARATA  
CONGÉNITA**

R.M. N° 558-2019/MINSA

Dirección General de Intervenciones  
Estratégicas en Salud Pública  
Ministerio de Salud  
Lima – Perú  
2020

## Catalogación hecha por la Biblioteca del Ministerio de Salud

Noma técnica de salud para el tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, fibrosis quística, hipoacusia congénita y catarata congénita / Ministerio de Salud. Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública. Dirección de Intervenciones por Curso de Vida y Cuidado Integral -- Lima: Ministerio de Salud; 2020.

45 p.; ilus.

RECIÉN NACIDO / ATENCIÓN INTEGRAL DE SALUD / ENFERMEDADES DEL RECIÉN NACIDO / ENFERMEDADES METABÓLICAS / CUIDADO INTENSIVO NEONATAL / TAMIZAJE NEONATAL / DIAGNÓSTICO PRECOZ / HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO / HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA / FENILCETONURIAS / FIBROSIS QUÍSTICA / PÉRDIDA AUDITIVA / CATARATA / CUIDADO INTENSIVO NEONATAL / NORMAS TÉCNICAS

Hecho el Depósito Legal en la Biblioteca Nacional del Perú N° 2020-04753.

"Norma Técnica de Salud para el Tamizaje Neonatal de Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Fenilcetonuria, Fibrosis Quística, Hipoacusia Congénita y Catarata Congénita" (NTS N° 154-MINSA/2019/DGIESP, aprobada por R.M. N° 558-2019/MINSA).

Ministerio de Salud. Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública. Dirección de Intervenciones por Curso de Vida y Cuidado Integral (MINSA.DGIESP.DVICI).

Equipo de Trabajo:

M.C. Mario Eduardo Izquierdo Hernández, DVICI.

M.C. Jorge Alejandro Medrano Galoc, DVICI.

Lic. Hegel Darwin Aguilar Padilla, DVICI.

Lic. M. del Rosario Coricaza Rivas, DVICI.

Lic. Liz Milagros Albornoz Ureta, DVICI.

Lic. Domitila Huamán Baltazar, DVICI.

Lic. Maria Elena Flores Ramírez, DVICI.

Lic. Blanca Sofia Tavera Campos, DVICI.

Lic. Marisol Borda Belizario, DVICI.

Revisión:

M.C. Luis Robles Guerrero, Secretaría General / MINSA.

Diseño y diagramación:

Luma Creativa E.I.R.L.

©MINSA, Agosto 2020

Ministerio de Salud

Av. Salaverry N° 801, Lima 11 – Perú.

Telef.: (+511) 315-6600

[www.gob.pe/minsa/](http://www.gob.pe/minsa/)

[webmaster@minsa.gob.pe](mailto:webmaster@minsa.gob.pe)

1a. Edición, Agosto 2020.

Tiraje: 3,000 ejemplares.

Se imprimió en el mes de Agosto del 2020 en:

Luma Creativa E.I.R.L.

Calle Doña Delmira N° 228 Int. 401 Urb. Los Rosales Surco - Lima - Lima.

Telef.: (+511) 758-5116

Versión digital disponible: <http://bvs.minsa.gob.pe/local/MINSA/5045.pdf>



PERÚ

Ministerio de Salud

---

**PILAR ELENA MAZZETTI SOLER**  
**Ministra de Salud**

**NANCY ADRIANA ZERPA TAWARA**  
**Viceministra de Salud Pública**

**VÍCTOR FREDDY BOCANGEL PUCLLA**  
**Viceministro de Prestaciones y Aseguramiento  
en Salud**

**FÁTIMA ALTABÁS KAJATT**  
**Secretaria General**

**NELLY ZENAIDA HUAMANI HUAMANI**  
**Directora General de la Dirección General de  
Intervenciones Estratégicas en Salud Pública**

**GUALBERTO SEGOVIA MEZA**  
**Director Ejecutivo de la Dirección de  
Intervenciones por Curso de Vida y Cuidado  
Integral**

---

## **PARTICIPARON EN LA ELABORACIÓN DE LA NORMA:**

M.C Carmen Rosa Dávila Aliaga	Neonatóloga - Instituto Nacional Materno Perinatal.
M.C María Mercedes Morillo Acuña	Neonatóloga - Instituto Nacional Materno Perinatal.
M.C Gloria Tarcila Larrabure Torrealva	Endocrinóloga - Instituto Nacional Materno Perinatal
M.C Elsa Torres Marcos	Neonatóloga - Instituto Nacional Materno Perinatal.
M.C Carlos Alberto Alvarado Chico	Pediatra - Instituto Nacional Materno Perinatal.
M.C María del Carmen Mur Dueñas	Pediatra - Instituto Nacional Materno Perinatal.
M.C Rodolfo Badillo Carrillo	Otorrinolaringólogo - Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas.
M.C Roberto Jaime Alen Ayca	Medicina Física y Rehabilitación - Instituto Nacional de Rehabilitación "Dra. Adriana Rebaza Flores".
M.C Oscar Espinoza Robles	Endocrinólogo Pediatra - Instituto Nacional de Salud del Niño.
M.C María Isabel Rojas Gabulli	Endocrinólogo Pediatra - Instituto Nacional de Salud del Niño.
M.C Marybel Hirakawa Shikiya	Otorrinolaringóloga - Instituto Nacional de Salud del Niño.
M.C Rómulo Lu de lama	Endocrinólogo Pediatra - Instituto Nacional de Salud del Niño San Borja.
M.C Gioconda Manassero Morales	Endocrinólogo Pediatra- Genetista - Instituto Nacional de Salud del Niño San Borja.
M.C Ruth Bindels Dubois	Endocrinóloga Pediatra - Genetista - Hospital Nacional Docente Madre Niño "San Bartolomé".
M.C Jyp Payano Lázaro	Endocrinóloga Pediatra - Hospital Nacional Docente Madre Niño "San Bartolomé".
M.C Karen Amelia Sotil Bindels	Endocrinóloga Pediatra - Genetista - Hospital Nacional Docente Madre Niño "San Bartolomé".
M.C María Delfina Cetraro Cardó	Gastroenteróloga Pediatra - Hospital Nacional Docente Madre Niño "San Bartolomé".
M.C Fernando Salazar Reyna	Otorrinolaringólogo - Hospital Nacional Docente Madre Niño "San Bartolomé".
Lic. Mayra Berrocal Godoy Coord.	Enfermería del Tamizaje Neonatal - Hospital Nacional Docente Madre Niño "San Bartolomé".
Lic. Eleana Calderón Grijalba	Seguimiento del Tamizaje Neonatal - Hospital Nacional Docente Madre Niño "San Bartolomé".
Lic. Susy Yulissa Mamani Mamani	Enfermera especialista en Fonoaudiología - Hospital Nacional Docente Madre Niño "San Bartolomé".
M.C Lilian Rosana Pantoja Sánchez	Neonatóloga - Hospital Nacional Dos de Mayo.
M.C Rosa Violeta Ampuero Cáceres	Otorrinolaringóloga - Hospital Nacional Dos de Mayo.
M.C María del Rosario Fuertes Anaya	Otorrinolaringóloga - Hospital Nacional Hipólito Unánue.
M.C Miguel García Calderón	Otorrinolaringólogo - Hospital Nacional Hipólito Unánue.
M.C Karina Altamirano Vargas	Endocrinóloga Pediatra - Hospital María Auxiliadora.
M.C Bianca Miranda Cabrera	Endocrinóloga Pediatra - Hospital Nacional Cayetano Heredia.
Lic. María Esteves Pairazaman	Enfermera en Neonatología - Hospital Santa Rosa.
Lic. Haydee Vicente Ayllón	Enfermera en Neonatología - Hospital Santa Rosa.

M.C Ana Cecilia Liliana Bonilla Suárez	Endocrinóloga Pediatra - Genetista - Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins.
M.C Javier Rubio Espinoza	Otorrinolaringólogo – Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen.
M.C Patricia Marlene Rondón Linares	Endocrinóloga Pediatra-Genetista - Hospital Nacional Alberto Sabogal Sologuren.
M.C Luis Guillermo Peralta Valderrama	Otorrinolaringólogo - Hospital Nacional Alberto Sabogal Sologuren.
M.C Mario Arturo Paredes Villafana	Neumólogo - Hospital de Emergencias Grau.
M.C Jenny Lucy Cortez Miranda	Endocrinóloga Pediatra - Hospital Militar Central “Crl. Luis Arias Schreiber”.
M.C Mercedes del Pilar Medina Delgado	Endocrinóloga Pediatra - Centro Médico Naval “Cirujano Mayor Santiago Távara”.
M.C César Bustamante Mejía	Otorrinolaringólogo - Hospital Central FAP “Comandante FAP Médico Juan Benavides Dorich”.

#### **PARTICIPARON EN LA VALIDACIÓN DE LA NORMA:**

M.C Héctor Eduardo Shimabuku Ysa	Ministerio de Salud.
M.C Yuri Cutipé Cárdenas	Ministerio de Salud.
M.C Mario Tavera Salazar	Ministerio de Salud.
M.C Edward Alcides Cruz Sánchez	Ministerio de Salud.
M.C Milagritos F. Araujo Zapata	Ministerio de Salud.
Lic. Hortensia Ramírez Leandro	Ministerio de Salud.
M.C Miguel Dávila Dávila	Organización Panamericana de la Salud.
M.C Nancy Olivares Marcos	Capítulo de Neonatología - Sociedad Peruana de Pediatría.
M.C M. del Carmen Rodríguez Ramírez	Sociedad de Medicina de Rehabilitación del Perú.
Lic. Jesús Elizabeth Tasayco Tercero	Colegio de Enfermeros del Perú.
Lic. Lucy Aliaga Ordoñez	Colegio de Enfermeros del Perú.
Lic. Juana Molina Salas	Colegio de Enfermeros del Perú.
Lic. Yrma Nilda Broncano Vargas	Colegio de Enfermeros del Perú.
M.C Amalia Guadalupe Vega Fernandez	Neonatóloga - Hospital Regional Docente de Trujillo.
M.C Flor de Maria Chamby Díaz	Otorrinolaringóloga - Hospital Regional Honorio Delgado Espinoza.
Lic. Isabel Lizarraga de Maguiña	Enfermera especialista en Cuidados Paliativos - Hospital Regional Docente “Las Mercedes”.

Si por algún acto involuntario en la presente lista se omitió a alguna institución / persona que contribuyó a la elaboración o revisión del presente documento, ofrecemos de antemano nuestras más sinceras disculpas.

# Importancia de Realizar el

## Tamizaje Neonatal

1

Es una muestra de sangre que se obtiene del talón derecho del recién nacido.

2

Se debe realizar a partir de las 48 h posterior al nacimiento o en el primer control de Crecimiento y Desarrollo del recién nacido, debiendo ser dentro de la primera semana de vida. (Ver Anexo N° 1)

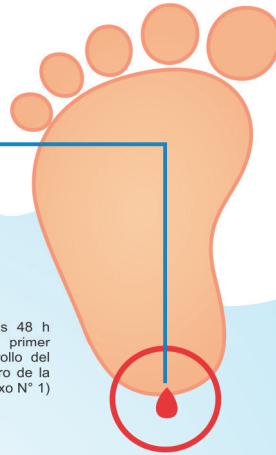
3

Sive para detectar enfermedades como:

Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarenal Congénita, Fenilcetonuria y Fibrosis Quística.

4

Es de vital importancia que la información entregada sea correcta para obtener un registro adecuado el cual permita la ubicación, control y seguimiento del recién nacido.



Método de Diagnostico oportuno

Identifica



Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarenal Congénita, Fenilcetonuria, Fibrosis Quística.

Enfermedades Metabolicas



## TABLA DE CONTENIDO

<b>RESOLUCIÓN MINISTERIAL</b>	<b>08</b>
<b>Presentación</b>	<b>10</b>
<b>Introducción</b>	<b>11</b>
<b>1. Finalidad</b>	<b>12</b>
<b>2. Objetivos</b>	<b>12</b>
<b>3. Ámbito de Aplicación</b>	<b>12</b>
<b>4. Base Legal</b>	<b>12</b>
<b>5. Disposiciones Generales</b>	<b>15</b>
<b>6. Disposiciones Específicas</b>	<b>17</b>
6.1 De la Población Objetivo	<b>17</b>
6.2 De los Procesos	<b>17</b>
6.3 Tratamiento De Alteraciones Metabólicas	<b>22</b>
6.4 Componentes	<b>25</b>
<b>7. Responsabilidades</b>	<b>29</b>
<b>8. Disposición Final</b>	<b>29</b>
<b>9. Anexos</b>	<b>30</b>
<b>10. Bibliografía</b>	<b>44</b>



MINISTERIO DE SALUD

No. 558-2019/MINSA



# Resolución Ministerial

Lima, 19 de Junio del 2019



O. BROGGI

Visto, el Expediente N° 17-061076-001 que contiene la Nota Informativa N° 013-2019-DGIESP/MINSA y el Informe N° 58-2017-EVN-DVICI-DGIESP/MINSA de la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública;

**CONSIDERANDO:**



N. Santillán R.

Que, los numerales I y II del Título Preliminar de la Ley N° 26842, Ley General de Salud, señalan que la salud es condición indispensable del desarrollo humano y medio fundamental para alcanzar el bienestar individual y colectivo, por lo que la protección de la salud es de interés público, siendo responsabilidad del Estado regularla, vigilarla y promoverla;



S. YANCOURT

Que, el numeral 1) del artículo 3 del Decreto Legislativo N° 1161, Ley de Organización y Funciones del Ministerio de Salud, dispone como ámbito de competencia del Ministerio de Salud, la salud de las personas;

Que, el artículo 4 de la precitada Ley, establece que el Sector Salud está conformado por el Ministerio de Salud, como organismo rector, las entidades adscritas a él y aquellas instituciones públicas y privadas de nivel nacional, regional y local, y personas naturales que realizan actividades vinculadas a las competencias establecidas en dicha Ley, y que tienen impacto directo o indirecto en la salud individual o colectiva;



G. Rosell

Que, asimismo, el artículo 4-A incorporado a la Ley de Organización y Funciones del Ministerio de Salud, a través de la Ley N° 30895, Ley que Fortalece la Función Rectora del Ministerio de Salud, dispone que el Ministerio de Salud, en su condición de ente rector y dentro del ámbito de sus competencias, determina la política, regula y supervisa la prestación de los servicios de salud, a nivel nacional, en las siguientes instituciones: Essalud, Sanidad de la Policía Nacional del Perú, Sanidad de las Fuerzas Armadas, instituciones de salud del gobierno nacional y de los gobiernos regionales y locales, y demás instituciones públicas, privadas y público-privadas;



R. TAYRA

Que, los literales a) y b) del artículo 5 del Decreto Legislativo N° 1161, modificado por la Ley N° 30895, señala que son funciones rectoras del Ministerio de Salud: formular, planear, dirigir, coordinar, ejecutar, supervisar y evaluar la política nacional y sectorial de promoción de la salud, prevención de enfermedades, recuperación, rehabilitación en salud y buenas prácticas en salud, bajo su competencia, aplicable a todos los niveles de gobierno; y, dictar normas y lineamientos técnicos para la adecuada ejecución y supervisión de las políticas nacionales y sectoriales, la gestión de los recursos del sector; así como para el otorgamiento y reconocimiento de derechos, fiscalización, sanción y ejecución coactiva en las materias de su competencia;

Que, el artículo 63 del Reglamento de Organización y Funciones del Ministerio de Salud, aprobado por Decreto Supremo N° 008-2017-SA, modificado por Decreto Supremo N° 011-2017-SA, establece que la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública, es el órgano de línea del Ministerio de Salud, dependiente del Viceministerio de Salud Pública,

competente para dirigir y coordinar las intervenciones estratégicas de Salud Pública, entre otros, en materia de intervenciones por curso de vida y cuidado integral;

Que, asimismo, los literales a), b) y d) del artículo 64 del precitado Reglamento establecen como funciones de la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública la de coordinar, proponer y supervisar las intervenciones estratégicas de prevención, control y reducción de riesgos y daños en materia de intervenciones por curso de vida y cuidado integral; proponer, evaluar y supervisar la implementación de políticas, normas, lineamientos y otros documentos normativos en materia de intervenciones estratégicas de Salud Pública; así como, proponer, conducir, supervisar y evaluar el planeamiento y/o modelo de las acciones de las intervenciones estratégicas de prevención, control y reducción de riesgos y daños a la salud, en coordinación con los órganos competentes del Ministerio de Salud; así como con los gobiernos regionales;



R. TAPIA

Que, mediante los documentos del visto, la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública, en el marco de sus competencias, ha elaborado el documento normativo "Norma Técnica de Salud para el Tamizaje Neonatal de Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Fenilcetonuria, Fibrosis Quística, Hipoacusia Congénita y Catarata Congénita", con el objetivo general de establecer los criterios técnicos y administrativos para la detección, diagnóstico temprano y tratamiento del hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, fibrosis quística, hipoacusia congénita y catarata congénita;



O. BROGGI

Estando a lo propuesto por la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública;

Que, mediante el Informe N° 046-2019-OGAJ/MINSA, la Oficina General de Asesoría Jurídica ha emitido opinión legal;



N. Santillan R.

Con el visado del Director General de la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública, de la Directora General de la Oficina General de Asesoría Jurídica, de la Secretaría General, del Viceministro de Salud Pública y del Viceministro de Prestaciones y Aseguramiento en Salud; y,



S. YANCOURT

De conformidad con el Decreto Legislativo N° 1161, Ley de Organización y Funciones del Ministerio de Salud, modificado por la Ley N° 30895, Ley que Fortalece la Función Rectora del Ministerio de Salud, y el Reglamento de Organización y Funciones del Ministerio de Salud, aprobado por Decreto Supremo N° 008-2017-SA, modificado por Decreto Supremo N° 011-2017-SA y Decreto Supremo N° 032-2017-SA;

**SE RESUELVE:**

**Artículo 1.-** Aprobar la NTS N° 154 --MINSA/2019/DGIESP: "Norma Técnica de Salud para el Tamizaje Neonatal de Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Fenilcetonuria, Fibrosis Quística, Hipoacusia Congénita y Catarata Congénita", que en documento adjunto forma parte integrante de la presente Resolución Ministerial.



G. Rozelli

**Artículo 2.-** Encargar a la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública, la difusión, monitoreo, supervisión y evaluación del cumplimiento de la presente Norma Técnica de Salud.

**Artículo 3.-** Encargar a la Oficina de Transparencia y Anticorrupción de la Secretaría General la publicación de la presente Resolución Ministerial en el portal institucional del Ministerio de Salud.

Regístrese, comuníquese y publíquese.

  
ELIZABETH ZULEMA TOMÁS GONZÁLES  
Ministra de Salud



## **PRESENTACIÓN**

El Ministerio de Salud en cumplimiento a su misión y su función rectora en Salud, a través de la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública ha elaborado la Norma Técnica de Salud N° 154-MINSA/2019/DGIESP "Norma Técnica de Salud para el Tamizaje Neonatal de Hipotoroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Fenilcetonuniria, Fibrosis Quística, Hipoacusia Congénita y Catarata Congénita", aprobada con Resolución Ministerial N° 558-2019/MINSA con el concurso de expertos temáticos provenientes de las princiaples entidades del Sector, con la finalidad de contribuir en la prevención de la morbilidad, discapacidad y mortalidad de la población infantil, especialmente los recién nacidos, a través de la detección oportuna de alteraciones metabólicas, auditivas y visuales en esta etapa, en cumplimiento con el mandato de la Ley N° 29885 "Ley que declara de interés nacional la creación del Programa de Tamizaje Neonatal Universal".

Siendo el objetivo del presente documento normativo, establecer los criterios técnicos y administrativos para la detección, diagnóstico temprano y tratamiento oportuno de las precitadas patologías, considerando que el Tamizaje Neonatal detecta la existencia de una población de recién nacidos susceptibles a estas enfermedades o deficiencias congénitas o metabólicas antes de que se manifiesten en la población general, para lograr así posteriormente su diagnóstico e instaurar tratamiento y evitar sus consecuencias, que pueden ser desde el retraso mental hasta incluso la muerte.

El presente documento normativo describe la finalidad, objetivos, ambito de aplicación, así como, las disposiciones generales que incluyen las definiciones operativas, estrategias para la implementación del Tamizaje Neonatal y disposiciones específicas relacionado a los procesos a ejecutar en los establecimientos de salud para la ejecución del Tamizaje Neonatal (Metabólico, Hipoacusia y Catarata Congénita), esboza los esquemas de tratamiento y las guías de procedimiento de las patologías relacionados con el Tamizaje Neonatal, tratando con ello de abarcar las directrices y metodologías necesarias para su aplicación a nivel nacional.

En tal sentido, esta Dirección General entendiendo la necesidad e importancia de la difusión e implementación de este valioso y necesario documento normativo lo pone a disposición de todos los profesionales de salud que desempeñan labores en el ámbito público y privado para su aplicación y cumplimiento en todos los establecimientos de salud del ámbito nacional.

**NELLY ZENAIDA HUAMANI HUAMANI**  
**Directora General**  
**Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública**

## INTRODUCCIÓN

Los programas de atención masiva en materia de salud preventiva son considerados por los Estados como la inversión más costo-efectiva para la prevención y control de enfermedades en una población; más aún cuando esta va dirigida a la población infantil. Desde épocas remotas son aplicadas para disminuir no solo carga de enfermedad sino para reducir costos elevados que se generan como consecuencia de su atención.

En ese sentido, los Programas de Tamizaje Neonatal, como estrategia de Salud Pública, tienen un valor importante, esencialmente en la salud preventiva, que permiten identificar precozmente diversas patologías congénitas. Una característica común a estas patologías es, que si bien su incidencia colectiva no es alta, el impacto de sus secuelas altera el desarrollo no solo del individuo, sino también el de la familia y a la comunidad; con casos de discapacidad, secuelas invalidantes de gran costo social y económico.

En nuestro país desde hace más de una década, se viene realizando esta intervención establecida por el Ministerio de Salud, iniciando solo con el tamizaje para hipotiroidismo congénito; fue hasta el año 2012, que se aprueba la Ley N° 29885 "Ley que declara de interés nacional la creación del Programa de Tamizaje Neonatal Universal y posteriormente su Reglamento, aprobado con Decreto Supremo N° 014-2013-SA".

Sin embargo, con miras de fortalecer la implementación del Tamizaje Neonatal a todo recién nacido a nivel nacional, es que el Ministerio de Salud en cumplimiento de sus funciones así como su responsabilidad social de garantizar el bienestar de salud de la población peruana ha formulado el presente documento normativo: **NTS N°154-MINSA/2019/DGIESP "Norma Técnica de Salud para el Tamizaje Neonatal de Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Fenilcetonuria, Fibrosis Quística, Hipoacusia Congénita y Catarata Congénita"**, elaborado en el marco de las funciones asignadas a la Dirección de Intervenciones por Curso de Vida y Cuidado Integral de la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública, la cual ha contado con la participación de expertos temáticos de las principales instituciones del Sector, sociedades científicas y colegios profesionales, así como agencias cooperantes con interés en la salud infantil, para establecer los criterios técnicos para la detección y diagnóstico temprano de las precitadas enfermedades y así contribuir a mejorar la salud de la población infantil, prevenir discapacidad, morbilidad y mortalidad mediante la detección oportuna (Tamizaje) de las alteraciones metabólicas, auditivas y visuales en el período neonatal, favoreciendo el adecuado desarrollo infantil en el país.

El Tamizaje Neonatal viene contribuyendo de manera significativa en la detección precoz de enfermedades, permitiendo su abordaje multidisciplinario; esta norma continuará cerrando brechas de inequidad, permitiendo el tamizaje a todos los recién nacidos a nivel nacional como un compromiso del Estado Peruano.

## **NTS N° 154 - MINSA/2019/DGIESP**

### **NORMA TÉCNICA DE SALUD PARA EL TAMIZAJE NEONATAL DE HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO, HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA, FENILCETONURIA, FIBROSIS QUÍSTICA, HIPOACUSIA CONGÉNITA Y CATARATA CONGÉNITA**

#### **1. FINALIDAD**

Contribuir a la conservación de la salud de la población infantil y prevenir precoz y oportunamente la morbilidad, discapacidad y mortalidad mediante la detección de alteraciones metabólicas, auditivas y visuales en la etapa neonatal, favoreciendo el adecuado desarrollo infantil temprano en el país.

#### **2. OBJETIVOS**

##### **2.1 OBJETIVO GENERAL.**

Establecer los criterios técnicos y administrativos para la detección, diagnóstico temprano y tratamiento oportuno del hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, fibrosis quística, hipoacusia congénita y catarata congénita.

##### **2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS.**

**2.2.1.** Establecer los procedimientos necesarios para la captación y aplicación de las pruebas de Tamizaje Neonatal en todos los recién nacidos y el diagnóstico temprano de hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, fibrosis quística, hipoacusia congénita y catarata congénita.

**2.2.2.** Iniciar el tratamiento inmediato y oportuno, así como el seguimiento y la rehabilitación - cuando fuera necesario - de los pacientes con hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, fibrosis quística, hipoacusia congénita y catarata congénita.

**2.2.3.** Promover la información e involucramiento de la familia y la comunidad en la corresponsabilidad del diagnóstico, manejo y seguimiento del niño o niña con pruebas de tamizaje con resultado sospechoso o de caso confirmados.

#### **3. ÁMBITO DE APLICACIÓN**

La presente Norma Técnica de Salud es de aplicación obligatoria en las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud – IPRESS públicas, de todos los niveles de atención del Ministerio de Salud, de los gobiernos regionales, gobiernos locales, del Seguro Social de Salud (EsSalud), de la Sanidad de las Fuerzas Armadas y de la Policía Nacional del Perú, privadas y mixtas.

#### **4. BASE LEGAL**

- Ley N° 26842, Ley General de Salud, y sus modificatorias.
- Ley N° 29885, Ley que declara de interés nacional la creación del Programa de Tamizaje Neonatal Universal.
- Ley N° 30885, Ley que establece la Conformación y Funcionamiento de las Redes Integradas de Salud (RIS).
- Ley N° 30895, Ley que fortalece la Función Rectora del Ministerio de Salud.
- Decreto Legislativo N° 1154, que autoriza los Servicios Complementarios en Salud.
- Decreto Legislativo N° 1161, Ley de Organización y Funciones del Ministerio de Salud, y su

modificatoria.

- Decreto Legislativo N° 1164, que establece disposiciones para la extensión de la cobertura poblacional del Seguro Integral de Salud en materia de afiliación al régimen de financiamiento subsidiado.
- Decreto Legislativo N° 1302, decreto legislativo que optimiza el intercambio prestacional en salud en el sector público.
- Decreto Supremo N° 013-2006-SA, que aprueba el reglamento de establecimientos de salud y servicios médicos de apoyo.
- Decreto Supremo N° 003-2008-SA, que aprueba el listado priorizado de intervenciones sanitarias garantizadas para la reducción de la desnutrición crónica infantil y salud materno neonatal.
- Decreto Supremo N° 016-2009-SA, que aprueba el plan esencial de aseguramiento en salud (PEAS).
- Decreto Supremo N° 008-2010-SA, que aprueba el reglamento de la ley N° 29344, ley marco de aseguramiento universal en salud.
- Decreto Supremo N° 016-2011-SA, que aprueba el reglamento para el registro, control y vigilancia sanitaria de productos farmacéuticos, dispositivos médicos y productos sanitarios.
- Decreto Supremo N° 001-2012-MIMP, que aprueba el "plan nacional de acción por la infancia y la adolescencia - PNAIA 2012-2021 y constituye comisión multisectorial encargada de su implementación".
- Decreto Supremo N° 007-2012-SA, que autorizan al seguro integral de salud la sustitución del listado priorizado de intervenciones sanitarias (LPIS) por el plan esencial de aseguramiento en salud (PEAS).
- Decreto Supremo N° 014-2013-SA, que aprueba el reglamento de la ley N° 29885, ley que declara de interés nacional la creación del programa de Tamizaje Neonatal Universal.
- Decreto Supremo N° 020-2014-SA, que aprueba el texto único ordenado de la ley N° 29344, ley marco de aseguramiento universal en salud.
- Resolución Ministerial N° 292-2006/MINSA, que aprueba la NTS N° 040-MINSA/DGSP-V.01: "norma técnica de salud para la atención integral de salud de la niña y el niño".
- Resolución Ministerial N° 402-2006/ MINSA, que aprueba el documento técnico "programa de familias y viviendas saludables".
- Resolución Ministerial N° 720-2006/MINSA, que aprueba el documento técnico "modelo de abordaje de promoción de la salud en el Perú".
- Resolución Ministerial N° 456-2007/MINSA, que aprueba la NTS N° 050-MINSA/DGSP-V.02: "norma técnica de salud para la acreditación de establecimientos de salud y servicios médicos de apoyo".
- Resolución Ministerial N° 627-2008/MINSA, que aprueba la NTS N° 072-MINSA/DGSP-V.01: "norma técnica de salud de la unidad productora de servicios de patología clínica".
- Resolución Ministerial N° 193-2008/MINSA, que aprueba la NTS N° 063-MINSA/ DGSP-V.01: "norma técnica de salud para la implementación del listado priorizado de intervenciones sanitarias garantizadas para la reducción de la desnutrición crónica infantil y salud materno neonatal".
- Resolución Ministerial N° 537-2009/MINSA, que aprueba la "guía de práctica clínica para tamizaje, detección, diagnóstico y tratamiento de catarata".
- Resolución Ministerial N° 870-2009/MINSA, que aprueba el documento técnico "consejería nutricional en el Marco de la atención de salud materno infantil".
- Resolución Ministerial N° 520-2010/MINSA, que aprueba el documento técnico "fortalecimiento del primer nivel de atención en el marco del aseguramiento universal y descentralización en salud con énfasis en la atención primaria de salud renovada".
- Resolución Ministerial N° 278-2011/MINSA, que aprueba el documento técnico "plan nacional de fortalecimiento del primer nivel de atención 2011-2021".

- Resolución Ministerial N° 464-2011/MINSA, que aprueba el documento técnico: "modelo de atención integral de salud basado en familia y comunidad".
- Resolución Ministerial N° 528-2011/MINSA, que aprueba el documento técnico: "promoción de prácticas y entornos saludables para el cuidado infantil".
- Resolución Ministerial N° 773-2012/MINSA, que aprueba la directiva sanitaria N° 048-MINSA/DGPS-V.01: "directiva sanitaria para promocionar el lavado de manos social como práctica saludable en el Perú".
- Resolución Ministerial N° 828-2013/MINSA, que aprueba la NTS N°106 - MINSA/DGSP-V.01: "norma técnica de salud para la atención integral de salud neonatal".
- Resolución Ministerial N° 850-2016/MINSA, que aprueba las "normas para la elaboración de documentos normativos del Ministerio de Salud".
- Resolución Jefatural N° 478-2005-J-OPD/INS, que aprueba el "manual de bioseguridad en laboratorios de ensayo, biomédicos y clínicos".



## 5. DISPOSICIONES GENERALES

### 5.1. DEFINICIONES OPERATIVAS

#### 5.1.1. Catarata Congénita.

Opacidad del cristalino presente en el período neonatal; puede ser unilateral o bilateral.

#### 5.1.2. Centros de procesamiento para Tamizaje Neonatal.

Son establecimientos del tercer nivel de atención, reconocidos por el Ministerio de Salud para acoger un laboratorio de procesamiento y conformar el grupo profesional de la Unidad Evaluadora de Tamizaje Neonatal.

#### 5.1.3. Fenilcetonuria (PKU).

Enfermedad causada por un defecto congénito en el metabolismo del aminoácido fenilalanina, el cual puede causar retraso mental severo entre otros efectos.

#### 5.1.4. Fibrosis Quística (FQ).

Enfermedad genética multisistémica (afecta pulmones, páncreas, hígado, intestino, glándulas sudoríparas y aparato reproductor que es debida a un defecto genético en los canales de cloro que produce un aumento del sodio en el sudor y viscosidad anormal de las secreciones en los aparatos respiratorio y digestivo. Causa de desnutrición y muerte a edades tempranas.

#### 5.1.5. Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC).

Enfermedad congénita debida a deficiencia enzimática de la 21-hidroxilasa, que causa alteración en la síntesis de los esteroides de la corteza suprarrenal. Puede ocasionar alteraciones en el desarrollo de los genitales externos y muerte neonatal temprana por desequilibrio hidro electrolítico y shock.

#### 5.1.6. Hipotiroidismo Congénito (HC).

Enfermedad producida por la deficiencia congénita en la producción de las hormonas tiroideas, imprescindibles para el neurodesarrollo; es la primera causa prevenible del retraso mental y alteraciones del crecimiento a nivel mundial.

#### 5.1.7. Hipoacusia Congénita.

Disminución o pérdida de la capacidad auditiva con la que se nace. La falta de detección precoz y tratamiento oportuno trae como consecuencia alteraciones en el lenguaje, comunicación y aprendizaje.

#### 5.1.8. Laboratorio de Procesamiento para Tamizaje Neonatal.

Es el ambiente físico, ubicado en un Centro de Procesamiento para Tamizaje Neonatal; equipado para la recepción y procesamiento de muestras para el tamizaje de hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria y fibrosis quística y que cumple los estándares nacionales e internacionales de acreditación de los organismos competentes.

#### 5.1.9. Neonato.

Recién nacido, mujer o varón, hasta los veintiocho (28) días de su nacimiento.

#### 5.1.10. Resultado Indeterminado.

Es todo resultado del Tamizaje Neonatal muy cerca de los valores considerados anormales. Al realizarse tempranamente, en las primeras 48 horas de vida, los valores obtenidos pueden estar afectados por otras variables; por ello en estos casos se indica repetir la prueba.

#### 5.1.11. Resultado Normal.

Es todo resultado de Tamizaje Neonatal que se encuentra dentro de los rangos establecidos por el laboratorio responsable. Para esto debe haberse cumplido de manera correcta con la toma de la muestra y su procesamiento.



### 5.1.12. Resultado Sospechoso

Es todo resultado de Tamizaje Neonatal que se encuentra por fuera de los rangos de normalidad establecidos por el laboratorio responsable. Este resultado sospechoso o anormal requiere una segunda muestra y/o la evaluación por un médico especialista, según la enfermedad. El resultado del tamizaje no es una prueba confirmatoria o diagnóstica; simplemente establece una presunción diagnóstica.

### 5.1.13. Tamizaje Neonatal

Aplicación de procedimientos y pruebas a todos los recién nacidos con el objeto de identificar oportunamente a aquellos que puedan presentar alguna de las siguientes enfermedades: cuatro enfermedades metabólicas (hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria y fibrosis quística), hipoacusia congénita o catarata congénita, con el propósito de prevenir discapacidad física y/o mental o la muerte prematura.

### 5.1.14. Unidad Local de Toma de Muestras para Tamizaje Neonatal

Es la unidad orgánica o funcional de un establecimiento de salud que atiende partos y/o recién nacidos, constituida por el conjunto de recursos físicos, tecnológicos y humanos, encargado de la toma y envío oportuno de muestras para el tamizaje de hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria y fibrosis quística y realizar las pruebas para identificación de hipoacusia congénita y catarata congénita.

### 5.1.15. Unidad Regional de Tamizaje Neonatal

Es la unidad orgánica o funcional de la Gerencia, Dirección Regional y Dirección de Redes Integradas de Salud, o las que hagan sus veces; constituida por los recursos humanos que, en su ámbito de responsabilidad, aseguran la adecuada gestión de los recursos que garanticen la ejecución del Tamizaje Neonatal, confirmación diagnóstico y el tratamiento en los casos necesarios.

### 5.1.16. Unidad Evaluadora de Tamizaje Neonatal

Es la unidad orgánica o funcional constituida por profesionales de la salud especialistas - endocrinólogo, pediatra, neumólogo, gastroenterólogo, cardiólogo, oftalmólogo, otorrinolaringólogo, genetista, patólogo clínico, nutricionista, laboratorista clínico y de enfermería - que evaluarán los resultados de las muestras para tamizaje metabólico, estableciendo la conducta clínica a seguir en cada caso. Se ubican en un Centro de Procesamiento para Tamizaje Neonatal.

## 5.2. ESTRATEGIAS PARA IMPLEMENTACIÓN DEL TAMIZAJE NEONATAL

### 5.2.1. Abogacía

Estrategia de la Promoción de la Salud que combina acciones individuales y sociales destinadas, por un lado, a superar resistencias, perjuicios y controversias que pudieran perjudicar la aplicación de la presente Norma Técnica de Salud - NTS. Por otro lado, contribuye a conseguir compromisos y apoyo para las políticas de salud, aceptación social y apoyo de los involucrados en el logro de los objetivos de la NTS. La abogacía permite hacer pública la idea o propuesta, es llamar la atención de la comunidad y de quienes toman decisiones sobre el problema o tema de importancia, para ponerlo en agenda y actuar sobre éste y sus soluciones.

### 5.2.2. Enseñanza

La capacitación del personal de salud deberá incluir contenidos que refuercen la importancia de la implementación del Tamizaje Neonatal para Hipotiroidismo

Congénito, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Fenilcetonuria, Fibrosis Quística, Hipoacusia Congénita y Catarata Congénita; así como la actualización continua en métodos de detección, diagnóstico, manejo terapéutico y seguimiento de la niña y el niño, con la participación de todo el personal que realiza la atención infantil y según el nivel del establecimiento de salud.

### **5.2.3. Enfoque de Derechos**

La implementación de la presente Norma Técnica de Salud expresa el reconocimiento del derecho de los recién nacidos en el Perú de acceder al diagnóstico oportuno y el tratamiento pertinente que le permita crecer y desarrollarse con altas posibilidades de tener salud y calidad de vida.

### **5.2.4. Fortalecimiento de Servicios**

Los establecimientos de salud que atienden a recién nacidos asegurarán la obtención de la muestra correspondiente para el Tamizaje Neonatal para Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Fenilcetonuria, Fibrosis Quística, así como el envío al Laboratorio de Procesamiento para Tamizaje Neonatal (LPTN), de muestras correspondiente y el inicio precoz del tratamiento en los casos positivos. Asimismo, asegurarán el equipo necesario para el tamizaje de Hipoacusia Congénita y Catarata Congénita.

### **5.2.5. Información, educación y comunicación**

Estrategia que hace uso de métodos e instrumentos de comunicación y educación para sensibilizar a la familia y población en general, respecto al cambio de actitudes y/o comportamientos que favorezca la salud de la infancia y que contribuya a su adecuado crecimiento y desarrollo, participando activamente en las acciones de Tamizaje Neonatal.

## **5.3. Para efectos de la presente Norma Técnica de Salud, los Centros de Procesamiento Nacional y Unidades Evaluadoras de Tamizaje Neonatal de enfermedades metabólicas, actualmente son:**

- 1) Instituto Nacional Materno Perinatal.
- 2) Hospital Nacional Docente Madre Niño San Bartolomé.
- 3) Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins.

## **6. DISPOSICIONES ESPECÍFICAS:**

### **6.1 DE LA POBLACIÓN OBJETIVO**

Todos los neonatos en el ámbito nacional.

### **6.2 DE LOS PROCESOS**

La presente NTS establece la aplicación de los siguientes procesos como integrantes del Tamizaje Neonatal:

- Tamizaje Neonatal de hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria y fibrosis quística.
- Tamizaje de hipoacusia congénita.
- Tamizaje de catarata congénita.

#### **6.2.1. Tamizaje Neonatal de hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal**

## **congénita, fenilcetonuria y fibrosis quística.**

### **6.2.1.1. En las Unidades Locales de Toma de Muestra de los establecimientos de salud.**

Deben desarrollarse los siguientes procedimientos:

#### **a) Captación.**

El personal de la salud responsable de la atención del recién nacido debe captar a:

- Todo neonato nacido en el establecimiento de salud.
- Todo neonato recibido por referencia de otro establecimiento de salud.
- Todo neonato captado de parto domiciliario.
- Todo neonato independientemente de su procedencia.

#### **b) Toma de muestra.**

- El procedimiento se realizará según lo señalado en esta NTS. Anexo N° 1.
- Todos los establecimientos de salud (públicos, privados y mixtos) donde se atiendan partos y realicen captación de recién nacidos, deberán garantizar la toma de muestra para tamizaje y contar con personal competente para tal finalidad y en un ambiente físico adecuado.
- La toma de muestra se realiza luego de las primeras 48 horas de edad del recién nacido.
- En caso el alta del niño transcurra antes de las 48 horas, la toma de la muestra deberá hacerse en: a) la primera atención de control del crecimiento y desarrollo del neonato - a las 48 horas del alta - o b) cuando el personal de salud cite al paciente, debiendo ser antes de los siete (07) días de nacido.
- Es responsabilidad del jefe del establecimiento, asignar de manera escrita, la función de toma de muestra a un profesional con licenciatura en enfermería, debidamente capacitado.
- El profesional designado, responsable de la toma de muestra para Tamizaje Neonatal del Establecimiento de Salud, debe verificar que se obtenga una muestra de buena calidad, así como asegurar el adecuado registro de los datos que se enviarán al laboratorio de procesamiento para Tamizaje Neonatal.

#### **c) Registro y envío de la muestra.**

La fecha de toma de muestra y su resultado, serán registradas en la historia clínica del recién nacido. La fecha de toma de muestra debe registrarse en la tarjeta o Carné de Crecimiento Neonatal del Niño y la Niña<sup>1</sup>.

Para el envío de las muestras se deberá verificar lo siguiente:

- Ficha de registro de Tamizados con el listado de las muestras.
- Tarjetas de papel filtro de cada recién nacido con todos los datos requeridos debidamente llenados.

<sup>1</sup> NTS N° 106-MINSA/DGSP-V.01. Norma Técnica de Salud para la Atención Integral de Salud Neonatal.

- Datos de identificación del establecimiento de salud según la organización a la que pertenezca, tales como: Micro Red, Red, Dirección o Gerencia Regional de Salud, en el sobre que contiene las muestras.
- Número de muestras.

Las muestras deben enviarse directamente desde las Unidades Locales de Toma de Muestras a los Laboratorios de Procesamiento para Tamizaje Neonatal correspondientes, de acuerdo al Anexo N° 2 de la presente Norma Técnica de Salud.

El envío debe garantizar que la muestra llegue al laboratorio dentro de los siete (7) días calendario, a partir de su obtención, usando el medio de transporte más seguro y rápido de la localidad, para lograr este requerimiento.

**d) Procesamiento de la muestra (Anexo N° 3).**

Los Centros de Procesamiento para Tamizaje Neonatal, deben cumplir con la normatividad vigente y contar con las pruebas confirmatorias y/o tener facilidades para confirmar los casos sospechosos.

Para el Tamizaje Neonatal se debe emplear tecnología automatizada que garantice un adecuado control de calidad, trazabilidad y reproducibilidad. El procesamiento se realiza según la guía de procedimiento.

Una vez procesada la muestra pueden obtenerse los siguientes resultados: Normal, Indeterminado o Sospechoso para hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria o fibrosis quística; según los parámetros internacionalmente aceptados.

**e) Manejo y almacenamiento de la muestra.**

Las tarjetas con la muestra de sangre de talón deben seguir los criterios de bioseguridad establecidos para el manejo de material biológico<sup>2</sup>.

En cada una de las tarjetas deberá verificarse:

- La correspondencia de la cantidad, datos y código de barras de las tarjetas recepcionadas con el listado de la ficha de registro de Tamizados.
- La calidad de la muestra y solicitar una nueva muestra en caso de ser inadecuada.

De acuerdo al estándar internacional, las tarjetas de papel filtro que contienen las muestras, deben ser almacenadas por 05 años, por tal motivo, los centros nacionales de Tamizaje Neonatal y de procesamiento de la muestra deben disponer el almacenamiento de las mismas.

**f) Emisión y comunicación de resultados.**

Obtenidos los resultados por los Laboratorios de Procesamiento para Tamizaje Neonatal, serán remitidos a la Unidad Evaluadora de Tamizaje Neonatal de cada uno de los Centros de Procesamiento para el Tamizaje Neonatal.

La emisión de resultado y su evaluación tendrán un plazo máximo de 96 horas, transcurridos los cuales, la conducta a seguir será transmitida a los niveles local y regional por correo electrónico o el sistema informático disponible.

<sup>2</sup> "Manual de bioseguridad en laboratorios de ensayo, biomédicos y clínicos", Lima: Ministerio de Salud, Instituto Nacional de Salud,

La Unidad Local de Toma de Muestras para Tamizaje Neonatal deberá comunicar inmediatamente a los padres y/o familiares del recién nacido, cuando los resultados de las muestras son indeterminados o sospechosos y de ser necesario, tomar una segunda muestra de tamizaje o prueba sérica según corresponda para cada patología.

El responsable de la Unidad Local de Toma de Muestras para Tamizaje Neonatal, verificará que los informes de resultado queden consignados en las historias clínicas y el Carnet de Crecimiento Neonatal, a fin de ser verificado durante la atención en el control de crecimiento y desarrollo.

Los Centros de Referencia Nacional de Evaluación Especializada para el Tamizaje Neonatal, contarán con medios informáticos diseñados para dicho fin, y el reporte de la información debe ser en tiempo real.

#### **g) Seguimiento de casos indeterminados y sospechosos.**

Los recién nacidos con resultados indeterminados requieren de una segunda muestra.

Los recién nacidos con resultados sospechosos requieren estudios de confirmación.

La Unidad Evaluadora de Tamizaje Neonatal, del Centro de Procesamiento para Tamizaje Neonatal respectivo, solicitará a través de un formato de notificación una segunda muestra de talón o sérica a la Unidad Local de Toma de Muestras para Tamizaje Neonatal, según la decisión de la Unidad Evaluadora.

La Unidad Evaluadora de Tamizaje Neonatal, establecerá el diagnóstico definitivo e indicará el inicio del tratamiento de manera oportuna.

### **6.2.2. Tamizaje Neonatal de Hipoacusia Congénita.**

#### **6.2.2.1. Captación.**

El personal de la salud responsable de la atención del recién nacido en la Unidad Local de Toma de Muestras para Tamizaje Neonatal debe captar a:

- Todo neonato nacido en el establecimiento de salud.
- Todo neonato recibido por referencia de otro establecimiento de salud.
- Todo neonato captado de parto domiciliario.
- Todo neonato independientemente de su procedencia.

#### **6.2.2.2. Aplicación de prueba de Tamizaje Neonatal Auditivo (Anexo N° 4).**

La función auditiva de todos los recién nacidos, debe ser evaluada con una prueba de emisiones otoacústicas antes de ser dados de alta - entre las 24 y 48 horas de vida - y a más tardar antes de que cumplan un mes de edad. La prueba de emisiones otoacústicas (EOA), evalúa la respuesta del oído interno al sonido. El neonato despierto debe estar tranquilo y relajado, de no ser así esperar a que esté profundamente dormido para efectuar el procedimiento y de preferencia en un ambiente de bajo ruido, no se requiere sedación para la prueba.

El procedimiento se realiza con un aparato de evaluación portátil introduciendo una pequeña sonda en el conducto auditivo del recién nacido. A través de la sonda introduce un sonido de bajo volumen en el oído. La cóclea responde

con una emisión otoacústica, que pasa de vuelta por el oído medio al conducto auditivo y es analizado por el aparato de evaluación, según los estándares del equipo usado.

### 6.2.2.3. Emisión y comunicación de resultados.

Los resultados obtenidos se registrarán en la Historia Clínica; si los oídos del niño o niña pasan la evaluación, se recomendará seguir con su control de crecimiento y desarrollo, informándose al responsable del neonato.

Si el resultado no pasa la evaluación, la prueba debe repetirse antes de los tres meses de edad. Si el resultado se mantiene, se derivará a un audiólogo pediatra y/o otorrinolaringólogo para determinar las posibles causas de la pérdida de audición y recomendar opciones de intervención.

## 6.2.3. Tamizaje Neonatal de Catarata congénita.

### 6.2.3.1. Captación.

El personal de la salud responsable de la atención del recién nacido en la Unidad Local de Toma de Muestras para Tamizaje Neonatal debe captar a:

- Todo neonato nacido en el establecimiento de salud.
- Todo neonato recibido por referencia de otro establecimiento de salud.
- Todo neonato captado de parto domiciliario.
- Todo neonato independientemente de su procedencia.

### 6.2.3.2. Aplicación de prueba de Tamizaje Neonatal de Catarata Congénita.

En todos los recién nacidos captados, debe realizarse la evaluación ocular antes de ser dados de alta. (Anexo N° 5).

La inspección ocular y el examen de investigación del reflejo rojo (prueba de Bruckner) en ambos ojos, como parte de la evaluación ocular, debe realizarse a todo recién nacido en un ambiente en penumbra y durante su estadía en el establecimiento de salud; **su normalidad constituye requisito para el alta hospitalaria.**

Evalúa la transparencia de los medios del sistema óptico visual como la córnea, el cristalino y el vítreo.

La presencia del Reflejo Rojo en ambos ojos y simétrico, representa la respuesta normal a la prueba y consiste en una coloración rojiza producto de la reflexión de la luz - producida por un oftalmoscopio - en la retina.

Son anormales: la ausencia del reflejo, la asimetría, así como la presencia de un reflejo de color blanco (leucocoria o pupila blanca) o puntos negros en uno o ambos ojos.

La evaluación ocular considera cuatro aspectos:

1. Inspección ocular.
  2. Reflejo de parpadeo.
  3. Reflejo pupilar.
  4. Reflejo rojo o prueba de Bruckner o reflejo rojo retiniano en ambos ojos.
- Incluidos en el Anexo N° 6 - Pruebas para la detección de alteraciones visuales, de la Norma Técnica de Salud para el Control del Crecimiento y Desarrollo de la Niña y el Niño menor de cinco años, aprobada con la RM N° 537-2017/MINSA, o las que hagan sus veces.

La evaluación ocular incluye la historia de factores de riesgo ocular y de alteraciones visuales en familiares de consanguinidad directa (madre, padre, hermanos, tíos), así como una historia de problemas médicos. Se considera como niños con riesgos de alteraciones oculares, aquellos que presenten antecedente de prematuridad, historia familiar de catarata congénita, glaucoma congénito, retinoblastoma y enfermedades metabólicas o genéticas, ambliopía y/o estrabismo en primer grado (consanguinidad directa).

#### 6.2.3.3. Emisión y comunicación de resultados.

Los resultados obtenidos se registrarán en la Historia Clínica; si el resultado es positivo, se recomendará seguir con su control de crecimiento y desarrollo, informándose al responsable del neonato.

Si el resultado es ausencia del reflejo rojo en uno o ambos ojos, se derivará a un oftalmólogo pediatra, para determinar las posibles causas de la ausencia y recomendar opciones de intervención.

#### 6.2.3.4. Seguimiento de casos con sospecha de Catarata Congénita.

El neonato en el que se identifique alguna alteración en la evaluación ocular o reflejo rojo en ambos ojos anormal, será referido a un oftalmólogo, quien debe establecer el diagnóstico definitivo e indicar el tratamiento a seguir, según lo establecido en la "Guía técnica para la detección y corrección oportuna de problemas visuales en la niña y el niño menor de cinco años, aprobada con la RM N° 228-2017/MINSA", o las que hagan sus veces.

### 6.3. TRATAMIENTO DE ALTERACIONES METABÓLICAS.

Los esquemas de tratamiento para los neonatos diagnosticados luego del tamizaje son los siguientes:

#### 6.3.1. PARA EL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO.

EDAD	MEDICAMENTO
	Levotiroxina Dosis $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{día}$
0 a 3 meses	10 a 15
3 a 6 meses	8 a 10
6 a 12 meses	6 a 8

Fuente: Elaboración propia

### 6.3.2. PARA LA HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA.

EDAD	MEDICAMENTOS			
	HSC CLÁSICA PERDEDORA DE SAL			HSC CLÁSICA VIRILIZANTE SIMPLE
	Hidrocortisona (mg/m <sup>2</sup> /día, 3-4 veces a día).	Fluorhidrocortisona FC (mg/día, 1 - 3 veces al día).	Cloruro de Sodio (mEq/día, 3 - 8 veces al día).	Hidrocortisona (mg/m <sup>2</sup> /día, 3-4 veces a día).
Etapa Neonatal Etapa Infantil.	10 - 20	0.05 - 0.2	17 - 34	10 - 20
Etapa pre escolar Etapa escolar Pubertad.	10 - 15	0.05 - 0.2	17 - 34	10 - 15
Crisis adrenal y/o situación de estrés.	50 - 100	-----	17 - 34	50 - 100

Fuente: Elaboración propia

La diferenciación diagnóstica en las formas de HSC la realizará el especialista al evaluar al bebe captado en el tamizaje. No es parte de este procedimiento.

Establecido el diagnóstico de HSC, se iniciará el tratamiento según lo indicado. El tratamiento se continuará de acuerdo a la Guía de Práctica Clínica que apruebe el Ministerio de Salud.

### 6.3.3. PARA LA FENILCETONURIA.

EDAD	MEDICAMENTO O ALIMENTO MÉDICO	DOSIS
De 0 a 6 meses de edad.	Alimento Médico: Sucedáneo de leche materna libre de fenilalanina.	Indicación médica.
De 6 a 12 meses de edad.	Alimento Médico: Sucedáneo de leche materna libre de fenilalanina.	Indicación médica.
En adolescentes, y niños de cualquier edad con fenilcetonuria o con deficiencia de tetrahydrobiopterina, que han mostrado responder a este tipo de tratamiento.	Sapropterina, para las formas de PKU por deficiencia de tetrahydrobiopterina(BH4).	Inicial: 10 mg/kg/día vía oral. Mantenimiento: 5 y 20 mg/kg/día vía oral en función de los niveles de fenilalanina.
	Suplementos nutricionales mayores de 1 año con PKU.	Según indicación médica.

Fuente: Elaboración propia

Establecido el diagnóstico de Fenilcetonuria, se iniciará el tratamiento según lo indicado. El tratamiento se continuará de acuerdo a la Guía de Práctica Clínica que apruebe el Ministerio de Salud.



### 6.3.4. TRATAMIENTO PARA FIBROSIS QUÍSTICA.

	EDAD	MEDICAMENTO O ALIMENTO		DOSIS
A. SIN COMPROMISO RESPIRATORIO.	0 - 5 años.	Tratamiento Inicial:	Limpieza de fosas nasales, medidas de bioseguridad. Vigilancia nutricional.	
			Cloruro de sodio 0.9%.	Gotas nasales a demanda
			Cloruro de sodio 3%.	Instilaciones en fosas nasales si hay congestión marcada.
B. CON COMPROMISO RESPIRATORIO.		Tratamiento Inicial:	Nebulizaciones con suero salino.	El 12 horas y según necesidad Compromiso leve con infección viral intercurrente.
			Nebulizaciones con solución hipertónica al 3%.	C/12 horas y según necesidad.
			Infección bacteriana con cultivos positivos (solo infección).	
		Tratamiento de erradicación: Atb EV, orales y nebulizados según protocolo (con o sin pseudomona).	Antibióticos Nebulizados: Gentamicina Amp 80 mg/amp.	1 amp C/ 12 hrs por 10 a 14 días.
			Amikacina amp100 mg/amp.	1 amp. C/ 12 hrs por 10 a 14 días.
			Colistina 80 mg /Amp.	C/12h x 4 semanas (asociado con cipro 10mg/kg C/8 hrs).
			Tobramicina 300 mg/amp TSN.	C/12 o 24 hrs x 4 semanas (intermensual x3).
C. ENFERMEDAD CON COMPROMISO PULMONAR (INFECCIONES RECURRENTES, VEF1 <60%).	5 a más años.		Alfa dornasa 2500 UI/2.5ml.	1 dosis cada 24 hr por 4 semanas (Control espirométrico).
D. CON COMPROMISO PANCREATICO.	0 a más años.		Enzimas pancreáticas.	Lactantes: 2.000 - 4.000 ml de lipasa por cada 120 ml de fórmula o toma de pecho. Niños menores de 4 años, 1.000 unidades de lipasa/kg/toma, Niños mayores de 4 años y adultos, 500 unidades de lipasa/kg/toma hasta un máximo de 2.500 unidades de lipasa/kg/toma. Recomendaciones del Comité de Consenso de la Fundación Americana de Fibrosis Quística.
			Vitaminas liposolubles A, E y K.	Según indicación médica.

Fuente: Elaboración propia

Establecido el diagnóstico de Fibrosis quística, se iniciará el tratamiento según lo indicado. El tratamiento se continuará de acuerdo a la Guía de Práctica Clínica que apruebe el Ministerio de Salud.

## 6.4. COMPONENTES.

### 6.4.1. Componente de Prestación.

Los profesionales de la salud, responsables del tamizaje en las Unidades Locales de Toma de Muestras y realización del Tamizaje Neonatal - establecimientos de salud responsables de la atención de la gestante y el neonato, desarrollarán las siguientes actividades:

- Información y capacitación permanente de todo el personal de salud involucrado en el Programa de Tamizaje Neonatal.
- Desarrollar estrategias de promoción y difusión del Tamizaje Neonatal durante todo el proceso de atención prenatal de la mujer gestante, informando a ella y su familia sobre la importancia de la detección precoz del hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, fibrosis quística, hipoacusia congénita y catarata congénita. Durante el puerperio, se reforzará la información sobre Tamizaje Neonatal a la madre y la familia.
- Implementar mecanismos para la localización inmediata del niño con resultado sospechoso que garantice el diagnóstico oportuno del hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, fibrosis quística, hipoacusia congénita y catarata congénita.
- Gestionar con la Unidad Regional de Tamizaje Neonatal el tratamiento oportuno, así como el seguimiento de los casos de hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, fibrosis quística, hipoacusia congénita y catarata congénita, en el ámbito de su responsabilidad o refiriéndolo a la Red o Micro Red correspondiente.
- Desarrollar un plan de intervención en aspectos relacionados a promoción de la salud que considere lo siguiente:
  - Consejerías en el hogar durante la visita domiciliaria a la gestante o puérpera y su familia para promover prácticas saludables.
  - Capacitación a juntas vecinales comunales para vigilancia comunitaria de la salud de madres y neonatos.
  - Fortalecer la vigilancia comunitaria para contribuir en la disminución de la mortalidad neonatal fomentando las prácticas saludables y promoviendo entornos saludables.

### 6.4.2. Componente de Organización.

- Organización y articulación de los servicios: Los servicios de atención prenatal, atención de parto y de recién nacidos (neonatología), laboratorio y consulta externa trabajarán de manera integrada, garantizando que se cumplan las diferentes etapas del tamizaje y la continuidad de la atención en los recién nacidos identificados como casos sospechosos y positivos.
- Flujograma de atención: El personal de salud responsable de la atención del recién nacido, cumplirá el flujograma establecido de acuerdo a la norma vigente que considera su capacidad resolutoria, recursos, cartera de servicios y la realidad local e intercultural.

- La Unidad Local de Toma de Muestras para Tamizaje Neonatal, es integrada por personal profesional de la salud. El director del establecimiento de salud, asignará esta función a uno o más profesionales de la salud, licenciado en enfermería debidamente capacitado para la toma de muestra, quien toma contacto con el neonato e independientemente de su procedencia, nacido allí, referido para atención, captado en atención ambulatoria o visita domiciliaria, realiza las pruebas establecidas y toma la muestra requerida. Del mismo modo procederá asignando funciones para el tamizaje de las funciones visual y auditiva.

#### **6.4.3. Componente de Gestión.**

Acciones que aseguran los recursos para la adecuada implementación de las actividades del Tamizaje Neonatal en el ámbito nacional, regional y local.

##### **6.4.3.1. Programación.**

En los Planes Operativos Anuales (POA) de las unidades ejecutoras y en los planes de los establecimientos que atiendan partos y recién nacidos, deben incluirse las actividades del Tamizaje Neonatal, las mismas que deben estar en la estructura funcional programática, como parte del programa presupuestal correspondiente.

La población estimada a atender cada año se programa en relación a los recién nacidos registrados en el certificado de nacido vivo del año anterior.

##### **6.4.3.2. Capacitación.**

La transferencia tecnológica para la toma de muestra, envío y remisión de resultados del Tamizaje Neonatal, así como la realización del Tamizaje Auditivo y Ocular en todos los niveles, está a cargo de los profesionales del Ministerio de Salud, Instituto Nacional Materno Perinatal y Hospital Nacional Docente Madre Niño San Bartolomé; Hospital Edgardo Rebagliati Martins del Seguro Social de Salud - EsSalud, de las Sanidades de las Fuerzas Armadas y de la Policía Nacional del Perú, preferentemente en el ámbito de su jurisdicción.

##### **6.4.3.3. Implementación.**

La Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública a través de la Dirección de Intervenciones por Curso de Vida y Cuidado Integral del Ministerio de Salud o la que haga sus veces, es responsable de diseñar y consolidar el Plan de Implementación del Tamizaje Neonatal estableciendo los criterios de programación, actividades y tareas, así como su monitoreo y evaluación a nivel nacional.

Para la elaboración del Plan se tomarán en cuenta las definiciones operacionales actualizadas, incluidas en el Documento Técnico: "Definiciones Operacionales y Criterios de Programación y de Medición de Avances de los Programas Presupuestales", aprobado por Resolución Ministerial N° 907-2016/MINSA, o la que haga sus veces.

Las Direcciones de Redes Integrales de Salud, las Direcciones Regionales de Salud, Gerencias Regionales de Salud, Direcciones de Salud, Redes o quienes hagan sus veces en los subsectores del sector Salud, a través de los responsables de Tamizaje Neonatal, programarán y gestionarán los recursos financieros y logísticos para su implementación.

El Plan de Implementación del Tamizaje Neonatal es ejecutado por los establecimientos de salud de la atención de partos y del recién nacido del Ministerio de Salud, de los Gobiernos Regionales, Gobiernos Locales, el Seguro Social de Salud - EsSalud, las Sanidades de las Fuerzas Armadas y de la Policía Nacional del Perú.

La Unidad Regional de Tamizaje Neonatal, gestionará en su ámbito jurisdiccional, la logística necesaria, oportuna y en frecuencia necesaria para el envío de las tarjetas conteniendo las muestras para el tamizaje metabólico; como también la evaluación periódica de los neonatos que lo requieran de acuerdo a la indicación de la Unidad Evaluadora de Tamizaje Neonatal.

Referencia a un oftalmólogo de los neonatos en los que se identifique alguna alteración en la evaluación ocular o reflejo rojo en ambos ojos anormal, seguimiento y tratamiento en los primeros tres años de vida.

Referencia a un audiólogo pediatra y/o otorrinolaringólogo de los neonatos en que la segunda prueba de tamizaje auditivo, da por resultado que no pasa la evaluación realizada antes de los tres meses de edad, para determinar las posibles causas de la pérdida de audición, recomendar opciones de intervención y referencia al Instituto Nacional de Rehabilitación, hasta los tres años de edad.

#### **6.4.3.4. Indicadores para el control.**

##### **a) Indicadores de estructura:**

- Proporción de establecimientos de salud que atienden partos y recién nacidos, que cuentan con equipamiento completo para realizar la toma de muestra de talón para Tamizaje Neonatal y Tamizaje Visual y Auditivo.
- Proporción de establecimientos de salud que atienden partos y recién nacidos, que cuentan con profesionales de la salud, licenciados en enfermería, capacitados en la toma de muestra del talón, para Tamizaje Neonatal y al equipo profesional responsable de la atención neonatal para Tamizaje Visual y Auditivo.

##### **b) Indicadores de proceso:**

- Proporción de Unidades Locales de Toma de Muestras para Tamizaje Neonatal que remiten muestras para tamizaje neonatal a los Laboratorios Nacionales para Tamizaje Neonatal o Laboratorios de Procesamiento para Tamizaje Neonatal.
- Proporción de establecimientos de salud que atienden partos y recién nacidos que realizan pruebas de Tamizaje Auditivo.
- Proporción de establecimientos de salud que atienden partos y recién nacidos que realizan Tamizaje para Catarata Congénita.
- Proporción de Recién nacidos tamizados/ Recién nacidos vivos anual.
- Proporción de Unidades Locales de Toma de Muestras para Tamizaje Neonatal que remiten resultados de tamizaje auditivo positivos a las Unidades Regionales de Tamizaje Neonatal.
- Proporción de Unidades Locales de Toma de Muestras para Tamizaje Neonatal que remiten resultados de Tamizaje de Catarata Congénita positivos a las Unidades Regionales de Tamizaje Neonatal.
- Proporción de Recién nacidos con pruebas de tamizaje positivos / Total de Recién nacidos vivos tamizados.

- Proporción de neonatos con pruebas confirmatorias positivas/ Total de pacientes con pruebas de tamizaje positivas.

**c) Indicadores de resultado:**

- Proporción de recién nacidos diagnosticados en tratamiento y seguimiento / Total de recién nacidos diagnosticados.

**6.4.3.5. Investigación.**

El MINSA, las DIRESAS, GERESAS, o las que hagan sus veces en el ámbito regional fomentarán el desarrollo de investigación operativa en temas relacionados al Tamizaje Neonatal.

**6.4.3.6. Información.**

En las Unidades Locales de Toma de Muestras para Tamizaje Neonatal, el personal de la salud debe realizar la recolección, procesamiento y análisis de la información de las actividades de Tamizaje Neonatal.

El personal de salud registra las actividades realizadas en los formatos correspondientes, utilizando la norma vigente, en el sistema de información institucional, como única fuente de información de sus actividades, revisa la calidad de los datos, los mismos que son analizados semestralmente, contribuyendo a la toma de decisiones en los niveles correspondientes.

El MINSA, las DIRESAS, GERESAS y DIRIS o las que hagan sus veces en el ámbito nacional y regional, fortalecerán los sistemas de información para mejorar el registro y notificación de los casos de Tamizaje Neonatal.

Se muestra en la sala situacional del establecimiento de salud, la información consolidada de su ámbito jurisdiccional de las actividades e indicadores seleccionados para su monitoreo y toma de decisiones.

**6.4.4. Componente de Financiamiento.**

El MINSA, las DIRESAS, GERESAS y DIRIS o las que hagan sus veces en el ámbito regional, así como las Redes, Microrredes y establecimientos de salud bajo su administración garantizarán la implementación de las actividades del Tamizaje Neonatal de Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Fenilcetonuria, Fibrosis Quística, Hipoacusia Congénita y Catarata Congénita en el Programa Presupuestal 002 Salud Materno-Neonatal (PPSMN) en el marco del Presupuesto por Resultados (PpR) y el financiamiento del Seguro Integral de Salud.

El Tamizaje Neonatal es una intervención que forma parte de la cobertura regular de todos los regímenes que brinda el Seguro Integral de Salud.

Las instituciones de salud públicas no pertenecientes al MINSA, gobiernos regionales, EsSalud y las instituciones de salud privadas, deberán garantizar el financiamiento del conjunto de actividades del Tamizaje Neonatal a las que hace referencia en la presente norma, según el modelo de financiamiento que las sustenta.

Las actividades logísticas para remisión de las tarjetas de identificación con papel filtro específico para Tamizaje de Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Fenilcetonuria y Fibrosis Quística; recepción, procesamiento, emisión de diagnóstico y remisión del mismo a nivel nacional, serán incluidas en la planificación presupuestal del Instituto Nacional Materno Perinatal y el Hospital Nacional Docente Madre Niño San Bartolomé.

## **7. RESPONSABILIDADES**

### **7.1 NIVEL NACIONAL.**

El Ministerio de Salud, a través de la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública es responsable de la difusión hasta el nivel regional, como también de la asistencia técnica, capacitación y supervisión de los recursos humanos y monitoreo y evaluación de la presente Norma Técnica de Salud.

### **7.2 NIVEL REGIONAL.**

Las DIRESAS, GERESAS, o la que haga sus veces en el ámbito regional son responsables de la difusión, implementación y supervisión de la aplicación de esta Norma Técnica de Salud en sus respectivas jurisdicciones.

### **7.3 NIVEL LOCAL.**

La Dirección o Jefatura de cada establecimiento de salud, público o privado, es responsable de la implementación y cumplimiento de la presente Norma Técnica de Salud según el nivel de complejidad.

## **8. DISPOSICIÓN FINAL.**

El Ministerio de Salud evaluará la implementación de otros Centros de Referencia Nacional de Evaluación Especializada para el Tamizaje Neonatal, cuando lo estime conveniente.

## **9. ANEXOS.**

- Anexo N° 1: Guía de procedimiento para la toma de muestra de sangre de talón en el neonato.
- Anexo N° 2: Programación de Regiones por centro de procesamiento.
- Anexo N° 3: Guía de procesamiento de muestras para Tamizaje Neonatal de Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Fenilcetonuria y Fibrosis Quística.
- Anexo N° 4: Guía de procedimiento para el Tamizaje Neonatal de Hipoacusia Congénita.
- Anexo N° 5: Guía de procedimiento para el Tamizaje Neonatal de Catarata Congénita: examen de reflejo rojo binocular.

## ANEXO N° 1 GUÍA DE PROCEDIMIENTO PARA LA TOMA DE MUESTRA DE SANGRE DE TALÓN EN EL NEONATO

### I. OBJETIVO

Obtener la muestra de sangre de talón para Tamizaje Neonatal.

### II. INDICACIONES

En todos los recién nacidos (RN), según el siguiente cuadro:

Tipo de recién nacido	Condición	Edad Gestacional	Criterios para la toma de muestra
a) RN a término y/o Post Término.	Sano.	≥37 semanas.	A partir de las 48 horas de vida.*
b) RN prematuro bajo peso**, y/o embarazos múltiples.	Sano.	< 37 semanas.	A partir de las 48 horas de vida.* Retamizaje a los 15 días de tomada la primera muestra.
c) RN.	Enfermo y/o Crítico.	--	A partir de las 48 horas de vida.* Retamizaje a los 15 días de tomada la primera muestra.
d) RN que requieren transfusión.	Enfermo y/o Crítico.	--	Antes de la transfusión***.

Fuente: Elaboración propia

- \* En caso el alta sea antes de las 48 horas de vida, deberá volver para ser tamizado dentro de la primera semana de vida.
- \*\* Bajo Peso, recién nacido con peso al nacer menor de 2500gr.
- \*\*\* Los RN que hubieran sido transfundidos con sangre y/o hemo-componentes, deben ser tamizados 7 días después de la última transfusión.

### III. CONTRAINDICACIONES

Ninguna.

### IV. RESPONSABLES

- Profesional de la salud con licenciatura en Enfermera y/o técnico de enfermería debidamente entrenado en toma de muestra.

## V. MATERIAL E INSUMOS

- Tarjetas de identificación con papel filtro específico para Tamizaje Neonatal.
- Lancetas con cuchilla para tamizaje de recién nacidos a término (1mm x 2.5 mm) y prematuros (0.85 x 1.75 mm).
- Gasa y/o torunda de algodón.
- Alcohol etílico al 70°.
- Esparadrapo hipo alergénico.
- Guantes descartables de diversos números.
- Alcohol gel.
- Porta tarjetero para el secado.
- Contenedor de desechos punzo cortantes.
- Registro de los datos de la tarjeta en el software especializado o manualmente en un cuaderno para tal fin.

PERÚ Ministerio de Salud		TOMA DE MUESTRA PARA TAMIZAJE NEONATAL	
Hospital /EESS:		Fecha de recepción:	
Código RENAES:		MUESTRA: <input type="checkbox"/> 1ra <input type="checkbox"/> 2da <input type="checkbox"/> SOSPECHOSO	
Afiliación SIS:		Historia Clínica RN: <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> 2da <input type="checkbox"/> OTROS	
OTROS: Prematuridad <input type="checkbox"/> Bajo Peso <input type="checkbox"/> Enfermo/crítico <input type="checkbox"/> Gest. múltiple <input type="checkbox"/> Indeterminado <input type="checkbox"/>			
NEONATO:			
Apellido Paterno		Apellido Materno Nombres	
Fecha de nacimiento/Hora		Fecha de toma de muestra	
/ / : AM PM		/ / : AM PM	
Tiempo en lactancia (horas/días)			
Sexo <input type="radio"/> F <input type="radio"/> M		Peso Talla E.G.	
Nacimiento: <input type="radio"/> Único <input type="radio"/> Múltiple		Trasfundido <input type="radio"/> SI <input type="radio"/> NO	
/ / : AM PM			
MADRE:			
Apellido Paterno		Apellido Materno Nombres	
DNI:		Teléfono 1: Teléfono 2:	
Dirección:			
Distrito:		Provincia: Departamento:	
Muestra tomada por:			
Exámenes: TSH <input type="checkbox"/> 17OHP <input type="checkbox"/> PKU <input type="checkbox"/> IRT <input type="checkbox"/>			

## VI. PROCEDIMIENTO

### 7.1 Toma de la muestra:

- Información a la madre, padre o persona responsable y suscripción del consentimiento informado para realizar la prueba.
- Identificación y registro del recién nacido y la madre.
- Higiene de manos del examinador y colocación de guantes estériles.
- Localización de la zona de punción.
- Preparación del área: Calentar la zona durante 3 a 5 minutos, teniendo cuidado de no causar daño.
- Realizar asepsia de la zona de punción con alcohol de 70° (Figura 1-2).

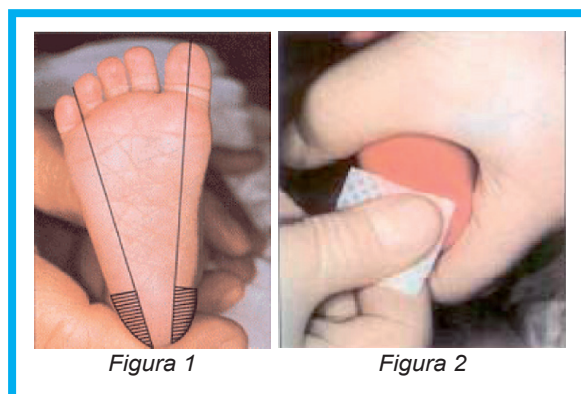


Figura 1

Figura 2



## Esquema de Blumenfeld

- a) Punción del talón con la lanceta con un solo movimiento rápido y seguro en dirección casi perpendicular a la superficie del pie.
- b) Eliminar la primera gota de sangre con gasa o algodón seco.
- c) Recolectar la muestra de sangre en la tarjeta, teniendo cuidado de no tocar el papel de filtro ni antes ni después de la toma de muestra:
  - Rodear el talón con la mano (Figura 3), punzar la zona seleccionada, la porción más lateral de la superficie plantar del talón y descargar suavemente solo una (01) gota de sangre en cada círculo del papel filtro (Figura 4).



Figura 3



Figura 4

- La gota de sangre debe caer en el centro del círculo indicado, sin que se junte una con la otra o salgan del área.
  - Verifique que una sola gota de sangre impregne el papel filtro por ambas caras.
  - Cuidar que el papel filtro no toque la piel del niño.
  - Realizar la hemostasia en la zona de punción, presionando con un algodón limpio y seco.
- d) La punción debe hacerse en la porción más lateral de la superficie plantar del talón.
  - e) No debe exceder de 2.4mm de profundidad para evitar funcionar el hueso.
  - f) No debe hacerse en la curvatura posterior del talón.
  - g) No debe hacerse en sitios previamente puncionados, pues se consideran zonas potencialmente infectados.
  - h) Finalizado el procedimiento, el personal deberá realizar el control de calidad de la muestra para determinar su envío y/o nueva muestra.

### 7.2 Secado, almacenamiento y envío de la muestra al laboratorio:

- a) Secar las tarjetas en posición horizontal en el tarjetero, a temperatura ambiente durante 4 horas protegiéndose de la luz solar, humedad y polvo (Figura 5).



Figura 5

- b) Colocar las tarjetas de manera que las muestras de sangre no tengan contacto entre ellas.
- c) Los círculos del papel de filtro en el que se colocan las gotas de sangre no deben ser tocados en ningún momento del procedimiento.
- d) El papel filtro conteniendo la muestra de sangre, no debe exponerse al contacto con ninguna sustancia; de lo contrario deberá tomarse una nueva muestra.
- e) Enviar las tarjetas con las muestras de sangre y la relación de las mismas para su procesamiento al laboratorio correspondiente. Las muestras deben ser enviadas dentro de un sobre impermeable - que no permite el paso de la humedad, el agua u otro líquido, en un tiempo no mayor de 7 días. Para el envío se usará el medio de transporte que asegure el manejo adecuado de la misma y en el menor tiempo posible.

## VII. COMPLICACIONES

- Infección en tejidos circundantes: Celulitis y abscesos por mala técnica en la antisepsia.
- Osteomielitis y pericondritis como resultado de utilizar elementos punzantes inadecuados.
- Nódulos calcificados que habitualmente desaparecen entre los 18 y 30 meses.
- Pérdida de tejido en el sitio de punción.
- Dolor.
- Hematomas.
- Algunas complicaciones por mala técnica en la recolección como la hemólisis de la muestra.

**TOMA DE MUESTRA PARA TAMIZAJE NEONATAL**

Ministerio de Salud PERU

Hospital RESS: \_\_\_\_\_ Código BEMES: \_\_\_\_\_ Admisión SIS: \_\_\_\_\_

NEONATO: \_\_\_\_\_

MADRE: \_\_\_\_\_

Fecha de nacimiento: \_\_\_\_\_ Sexo: \_\_\_\_\_ E.G. \_\_\_\_\_ Utero \_\_\_\_\_

Fecha de toma de muestra: \_\_\_\_\_

Apellidos: \_\_\_\_\_

Nombre: \_\_\_\_\_

Dirección: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_

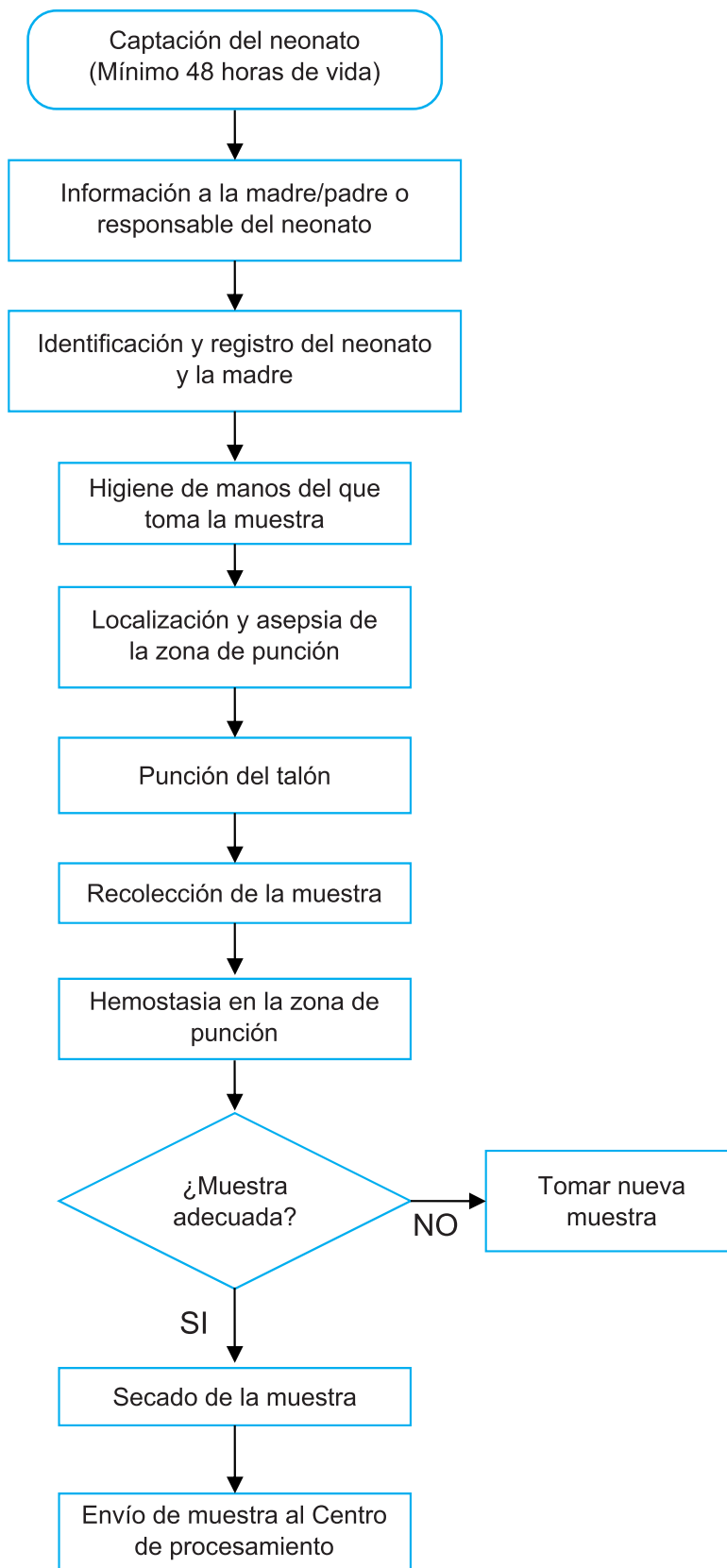
Exámenes: TSH  T4OP  PNI  RTT

Muestra tomada por: \_\_\_\_\_



# TAMIZAJE NEONATAL

### VIII. FLUJOGRAMA



## ANEXO N° 2 PROGRAMACIÓN DE REGIONES POR CENTRO DE PROCESAMIENTO

El procesamiento de las muestras para Tamizaje Neonatal de los neonatos se realiza en dos sedes de la ciudad de Lima las cuales atenderán las remitidas por las IPRESS ubicadas en los departamentos, de acuerdo al siguiente cuadro.

<b>Hospital Nacional Docente Madre Niño - San Bartolomé</b>	<b>Instituto Nacional Materno Perinatal</b>
Tacna	Tumbes
Arequipa	Piura
Moquegua	Lambayeque
Puno	La Libertad
Cusco	Amazonas
Ayacucho	Loreto
Huancavelica	Cajamarca
Apurímac	San Martín
Ica	Ancash
Madre de Dios	Ucayali
Junín	Huánuco
Callao	Pasco
Lima Metropolitana (Lima Norte, Lima Este y Lima Centro)	Lima Provincias Lima Metropolitana (Lima Sur)

Los establecimientos pertenecientes a EsSalud en el país, donde ocurren nacimientos, realizan la toma de muestra que es remitida al Hospital Edgardo Rebagliati Martins - Laboratorio Madre Niño, laboratorio referencial en donde se procesan las muestras, quienes implementan estas actividades, según las normas que las sustentan.

## ANEXO N° 3

### GUÍA DE PROCESAMIENTO DE MUESTRAS PARA TAMIZAJE NEONATAL DE HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO, HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA, FENILCETONURIA Y FIBROSIS QUÍSTICA.

#### I. OBJETIVO

Estandarizar el procesamiento de las muestras de sangre de talón para Tamizaje Neonatal.

#### II. CRITERIOS

Los Laboratorios de Procesamiento para Tamizaje Neonatal de los Centros de Referencia Nacional de Evaluación Especializada para el Tamizaje Neonatal definidos por el Ministerio de Salud, deberán cumplir con los siguientes requerimientos básicos:

- Capacidad para procesar muestras de por lo menos de 100,000 nacidos vivos por año, distribuidos según accesibilidad geográfica garantizando alta calidad.
- Espacio adecuado y climatizado.
- Equipo automatizado con un programa de mantenimiento preventivo y correctivo.
- Personal calificado para cada uno de los procedimientos que se realizan.
- Flujograma con definición de las actividades que realizan.
- Equipos de cómputo adecuado para registro e instalación de software.

#### III. RESPONSABLES

- Médico Patólogo Clínico.
- Tecnólogo Médico en Laboratorio Clínico.

#### IV. MATERIALES, INSUMOS Y EQUIPOS

- Kits de reactivos según metodología de procesamiento y consumibles (Tarjetas de tamizaje con papel de filtro, tips variables, selladores adhesivos, porta tips, etc.).
- Pipeta multicanal de rango variable.
- Agua destilada.
- Papel absorbente (papel toalla).
- Equipo automatizado computarizado con software según metodología.
- Impresora de código de barras.
- Lector de código barras.
- Puncher automático y manual de 3mm. 1/8 de pulgada.
- Útiles de escritorio e impresión.
- Guantes sin talco.
- Equipo de respaldo (back up).
- Equipo informático con impresora (software, hardware) con conexión a internet.
- Acceso a medio informático en tiempo real.
- Línea telefónica y fax.

#### V. PROCESAMIENTO

##### 5.1. Ingreso de la muestra.

##### a) Recepción de la muestra por el personal responsable:

Las muestras serán recibidas en sobre cerrado de manera conjunta con la relación de los neonatos, la misma que contendrá los siguientes datos:

- Apellidos del neonato.
- Historia clínica del neonato.
- Fecha y hora de nacimiento.
- Fecha y hora de toma de muestra.

El laboratorio de procesamiento deberá entregar el cargo firmado y sellado con la fecha y hora de recepción de la muestra correspondiente para la sede de procedencia.

**b) Control de calidad de la muestra:**

Se inicia con la apertura de los sobres sellados, verificando la coincidencia de la relación de los neonatos con las muestras recepcionadas.

Se deberá validar de forma objetiva las muestras, clasificándolas según su homogeneidad:

- Adecuada o válida: Toda muestra que contenga la cantidad de sangre suficiente para llenar por completo el círculo, pre impreso en el papel de filtro, serán llenados todos los círculos de sangre. (Figura 6).
- Inadecuada o no válida: Es toda muestra en que la cantidad es insuficiente para la prueba, esta rayada o desgastada, no se había secado lo suficiente antes del envío, esta sobresaturada, esta diluida, desteñida o contaminada, exhibe anillos de suero, tiene coágulos o contiene capas sucesivas.



Figura 6

## 5.2. Identificación de la muestra.

Con las muestras que han sido validadas se procederá a:

- a) Enumeración: Se colocará el código o número correlativo correspondiente.
- b) Registro de datos: se ingresará los datos de las tarjetas en la base de datos correspondiente.

## 5.3. Manejo de la muestra.

- a) Confección de la plantilla de trabajo, considerando la posición de los estándares, controles y muestras.
- b) Una vez enumeradas serán agrupadas por corridas.
- c) La perforación de la muestra con un punchers automático o manual de 3mm diámetro dispensarla en el pocillo correspondiente según lo especificado en la plantilla de trabajo.

## 5.4 Procedimiento del ensayo automatizado.

- a) Mantenimiento diario del equipo.
- b) Programación del equipo según software.
- c) Verificación del funcionamiento adecuado del equipo.
- d) Suministro de reactivos en el equipo.
- e) Colocar las placas con las muestras, en el lugar asignado y en la posición correspondiente en el equipo.
- f) Emisión e impresión de resultados y la curva de calibración del proceso.
- g) Sincronización de resultados.

## 5.5. Reporte de resultados.

- a) Interpretación de resultados: Se realiza mediante la evaluación o control de calidad propio del laboratorio.
- b) Validación de los resultados: Se realiza a través de la observación de los datos según el rango considerado como normales, indeterminados o sospechosos y positivos.
- c) La emisión de los resultados estará en función a la validación realizada:
  - Resultados negativos: Se emite el informe correspondiente.
  - Resultados indeterminados o sospechosos: Se solicita una nueva muestra para verificación o confirmación de resultado.
  - Resultados positivos: Se repite la muestra en sangre de talón y en el caso de hipotiroidismo se le tomará una muestra en suero para dosaje de TSH, T4 libre y T4 total para confirmación.
  - Se comunica al establecimiento de salud de origen y/o al familiar responsable.
  - Envío de resultado: Se emiten los resultados según normatividad, por medio físico o magnético.

## ANEXO N° 4

### GUÍA DE PROCEDIMIENTO PARA EL TAMIZAJE NEONATAL DE HIPOACUSIA CONGÉNITA.

#### I. OBJETIVO

Detectar alteraciones de la audición (hipoacusia congénita) en la etapa neonatal. La detección clínica de los problemas de hipoacusia congénita en recién nacidos y lactantes no es factible de realizar, llegándose a identificar la sospecha de déficit auditivo alrededor de los dos años de edad, con la repercusión que esto genera en el desarrollo del lenguaje y el desarrollo cognitivo.

#### II. INDICACIONES

En todos los recién nacidos.

#### III. CONTRAINDICACIONES

Ninguna.

#### IV. RESPONSABLES

- Enfermera.
- Médico pediatra, médico pediatra/neonatólogo o médico cirujano.

#### V. MATERIAL E INSUMOS

- Equipo de emisiones otoacústicas portátil.
- Computadora con impresora.
- Material de escritorio.
- Camilla pediátrica.
- Formatos de registros: Historia clínica neonatal.
- Ambiente con bajo nivel de ruido.

#### VI. PROCEDIMIENTO

La prueba de emisiones otoacústicas es considerada el método más útil y sencillo para realizar el Tamizaje Neonatal de Hipoacusia Congénita. La prueba de emisiones otoacústicas tiene una sensibilidad del 95% y una especificidad del 85%. La prueba de potenciales evocados auditivos automatizados tiene una sensibilidad de 97-100% y una especificidad de 86-96%.

- Historia Clínica y Examen Físico General a cargo de personal de salud que atiende al recién nacido, según norma.
- Examen físico preferencial: otoscopia.
- Se debe realizar la prueba de emisiones otoacústicas en un ambiente de bajo ruido y mientras la niña o el niño duerme; no se requiere sedación para la prueba. Para la prueba normalmente se requiere 2 minutos para ambos oídos. (Figura 7).

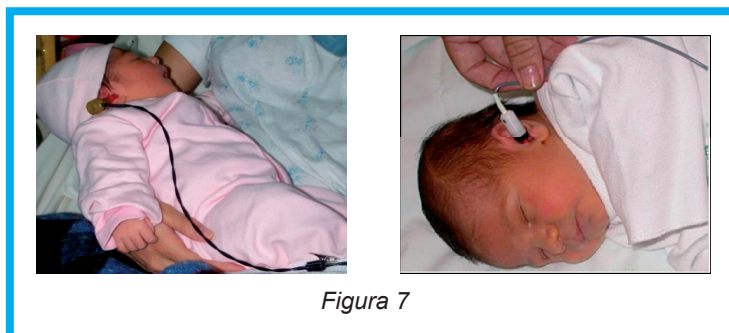


Figura 7

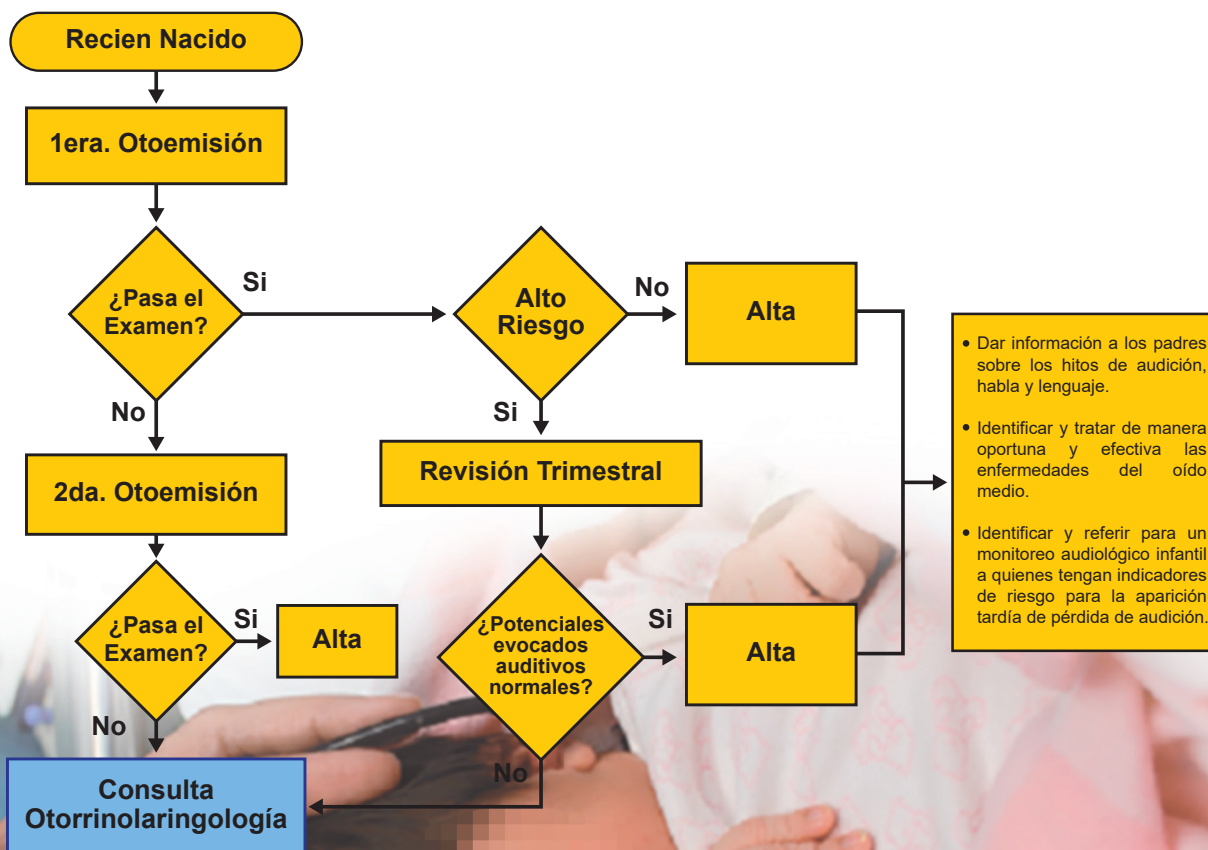


- La prueba de Tamizaje Neonatal para Hipoacusia Congénita (emisiones otoacústicas con sistema automatizado) tiene 2 posibles resultados: Pasa la prueba o No pasa la prueba.
- Si el resultado es No pasa, se realizará un segundo examen de emisiones otoacústicas a los 30 días del primer tamizaje. Ver flujograma.

### VII. COMPLICACIONES

Al no incluir procedimientos invasivos que puedan generar algún efecto adverso en la niña o el niño, la prueba de Tamizaje Auditivo no reporta complicaciones.

### VIII. FLUJOGRAMA



## **ANEXO N° 5**

### **GUÍA DE PROCEDIMIENTO PARA EL TAMIZAJE NEONATAL DE CATARATA CONGÉNITA: EXAMEN DE REFLEJO ROJO BINOCULAR**

#### **I. OBJETIVO.**

Detectar tempranamente opacidades de los medios del sistema óptico visual (cornea, cristalino, vítreo) asociadas a condiciones como catarata congénita o retinoblastoma, mediante la aplicación de un procedimiento a través del cual se evalúa la transparencia de los medios del sistema óptico visual (cornea, cristalino, vítreo) e indirectamente tumoraciones intraoculares.

El procedimiento también es conocido como Test de Bruckner o Reflejo Rojo retiniano y consiste en verificar la presencia, ausencia o disminución del reflejo rojo para la detección de patologías oculares.

#### **II. INDICACIONES.**

En todos los recién nacidos.

#### **III. CONTRAINDICACIONES.**

Ninguna.

#### **IV. RESPONSABLES.**

- Médico pediatra, médico pediatra/neonatólogo o médico cirujano.
- Enfermera

#### **V. MATERIAL E INSUMOS.**

- Oftalmoscopio directo.
- Mesa de examen.
- Ambiente cálido.
- Formatos de registros: Historia clínica neonatal.

#### **VI. PROCEDIMIENTO.**

- Para su realización, el neonato se coloca en posición de decúbito dorsal en la mesa de evaluación. El evaluador, en posición de pie, se ubica de tal modo que quede en el mismo eje visual del menor a ser evaluado.
- Esperar que la niña o el niño esté tranquilo.
- Verificar que el oftalmoscopio directo esté calibrado en "0".
- Con el evaluador correctamente ubicado, se dirige la luz del oftalmoscopio directo hacia ambos ojos del examinado y se observa a través del mismo, buscando en el área de las pupilas un reflejo naranja-rojizo, bilateral y simétrico. En el recién nacido es una prueba indispensable y debe realizarla el profesional médico responsable de la evaluación clínica establecida como requisito para el alta hospitalaria y en ausencia de ellos, el profesional de enfermería realizará el examen (Figura 8).



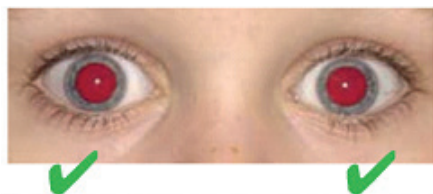
### RESULTADO.

- Es normal que se detecte el reflejo naranja-rojizo, bilateral y simétrico.
- Es anormal la ausencia del reflejo, la asimetría, así como la presencia de un reflejo de color blanco (leucocoria o pupila blanca) o puntos negros en uno o ambos ojos.

### INTERPRETACIÓN.

Un reflejo rojo, ausente, pálido o blanco (leucocoria), indica alteración de la transparencia de los medios debido a la presencia de: opacidad corneal (leucomas), cataratas, hemorragia vítrea y tumoraciones retíneas (retinoblastoma).

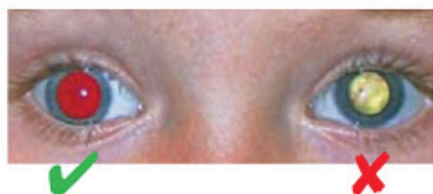
#### Hallazgos del Examen de Reflejo Rojo



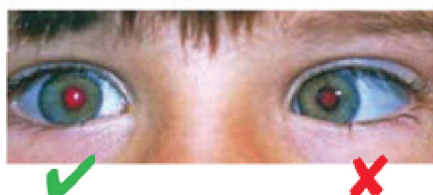
Ejemplo de hallazgo o resultado normal de reflejo rojo y reflejo corneal



Ejemplo de ausencia de reflejo rojo



Ejemplo de reflejo rojo a normal



Ejemplo de hallazgo combinado con reflejo corneal

Adaptado de The Childhood Eye Cancer

**DECISIÓN.**

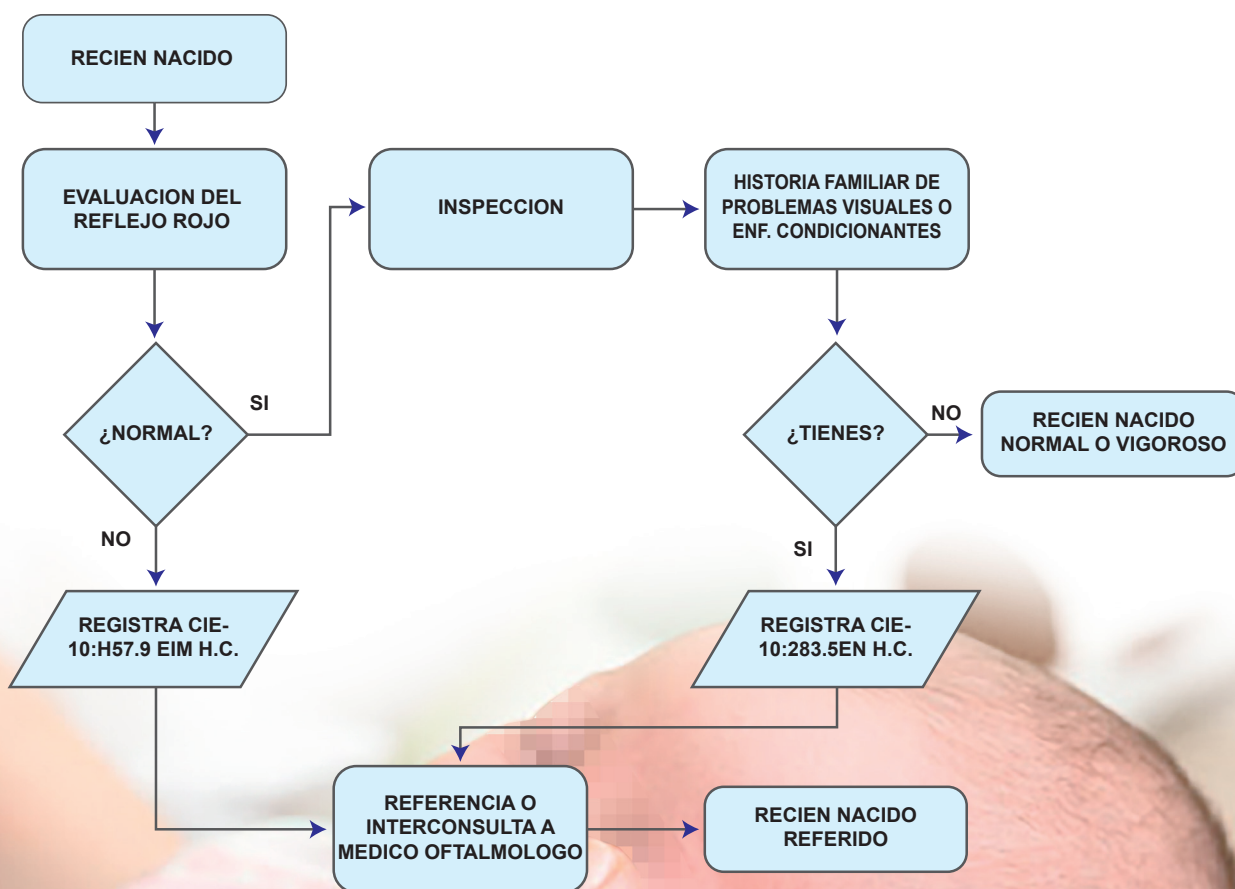
Si el profesional médico detecta la ausencia de reflejo rojo o alguna asimetría, debe referirlo al siguiente nivel de atención, para ser evaluado por un médico oftalmólogo.

Si la evaluación la realiza el profesional de enfermería, coordinará para la evaluación por el profesional médico; si no hubiera médico en el establecimiento u otro de la red, coordinará la referencia al siguiente nivel.

**VII. COMPLICACIONES.**

Ninguna.

**VIII. FLUJOGRAMA.**



## 10. BIBLIOGRAFÍA

- 1) Hospital Nacional Docente Madre Niño San Bartolomé 2008. Tamizaje Neonatal. Lima Perú.
- 2) Hospital Nacional Docente Madre Niño San Bartolomé, Tamizaje Neonatal, 2008, Lima Perú.
- 3) Facultad de Ciencias de la Educación de Granada, Cózar Mata, J. L, 2013, Deficiencia auditiva: Intervención psicopedagógica. FIAPAS, 2º Psicopedagogía, Disponible en: <http://www.psicopedagogia.com/articulos/?articulo=458>.
- 4) Rusell, Heather C, McDougall, Valerie y Dutton, Gordon N. Edinburg: sn, 27 de. Mayo de 2011, Easily Missed: Congenital cataract. British Medical Journal. <http://dx.doi.org/10.1136/bmj.d3075>.
- 5) Eventov-Friedman, Smadar y otros. [ed.] Yehuda Sho\_ enfeld.\_5, Jerusalem: sn, Mayo de 2010, The Red Reflex Examination in Neonates: An Efficient Tool for Early Diagnosis of Congenital Ocular Diseases, Israel Medical Association Journal, Vol. 12, pags. 259-261. <http://www.ima.org.il/FilesUpload/IMAJ/0/39/19638.pdf>.
- 6) Pennsylvania Department of Health. / School Health Program. [En línea] 1 de Mayo de 2002. [Citado el: 15 de Diciembre de 2012.]
- 7) Furtado, Joao M, y otros. John W Gittinger. 2, Plymouth: Stellar Medical Publications, Marzo de 2012, Causes of Blindness and Visual Impairment in Latin America, Survey of Ophthalmology, Vol. 57, pags. 149-177. [http://www.surveyophthamacom/article/S0039-6257\(11\)00163-9/pdf](http://www.surveyophthamacom/article/S0039-6257(11)00163-9/pdf).
- 8) Holmes, Jonathan, Beck, Roy y Repka, Michael. 9, Setiembre de 2001, The Amblyopia Treatment Study Visual Acuity Testing Protocol. Archives of Ophthalmology, Vol. 119, pags. 1345-1353.
- 9) Keisuke Nagasaki, Kanshi Minamitani, Makoto Anzo, Masanori Adachi, et al. Guidelines for Mass Screening of Congenital Hypothyroidim (2014 revision). Clin Pediatr Endocrinol 2015; 24(3), 107-133.
- 10) Rastogi MV, LaFranchi SH. Congenital hypothyroidism. Orphanet J Rare Dis. 2010 10; 5:17.
- 11) Gu YH, Kato T, Harada S, Inomata H, Aoki K. Time trend and geographic distribution of treated patients with congenital hypothyroidism relative to the number of available endocrinologists in Japan. J Pediatr 2010;157: 153–7. [Medline] [CrossRef].
- 12) Nagasaki K, Asami T, Ogawa Y, Kikuchi T, Uchiyama M. A study of the etiology of congenital hypothyroidism in the Niigata prefecture of Japan in patients born between 1989 and 2005 and evaluated at ages 5-19. Thyroid 2011;21: 361–5. [Medline] [CrossRef].
- 13) Léger J, Olivieri A, Donaldson M, Torresani T, Krude H, van Vliet G, et al. ESPE-PESSLEP-JSPE-APEG-APPES-ISPAAE Congenital Hypothyroidism Consensus Conference Group European Society for Paediatric Endocrinology consensus guidelines on screening, diagnosis and management of congenital hypothyroidism. J Clin Endocrinol Metab 2014;99: 363–84. [Medline] [CrossRef].
- 14) Gu YH, Harada S, Kato T, Inomata H, Aoki K, Hirahara F. Increased incidence of extrathyroidal congenital malformations in Japanese patients with congenital hypothyroidism and their relationship with Down syndrome and other factors. Thyroid 2009;19: 869–79. [Medline] [CrossRef].
- 15) Carroll KN, Arbogast PG, Dudley JA, Cooper WO. Increase in incidence of medically treated thyroid disease in children with Down Syndrome after rerelease of American Academy of Pediatrics Health Supervision guidelines. Pediatrics 2008;122: e493–8. [Medline] [CrossRef].
- 16) Bizhanova A, Kopp P. Genetics and phenomics of Pendred syndrome. Mol Cell Endocrinol 2010;322: 83–90. [Medline] [CrossRef].
- 17) Clerc J, Monpeyssen H, Chevalier A, et al. Scintigraphic imaging of paediatric thyroid dysfunction. Horm Res. 2008;70:1–13.

- 18) Rabbiosi S, Vigone MC, Cortinovis F, et al. Congenital hypothyroidism with eutopic thyroid gland: analysis of clinical and biochemical features at diagnosis and after reevaluation. *J Clin Endocrinol Metab*. 2013;98:1395–1402.
- 19) Grosse SD, Van Vliet G. Prevention of intellectual disability through screening for congenital hypothyroidism: how much and at what level? *Arch Dis Child*. 2011;96:374–379.
- 20) Dimitropoulos A, Molinari L, Etter K, Torresani T, Lang-Muritano M, Jenni OG, et al. Children with congenital hypothyroidism: long-term intellectual outcome after early high-dose treatment. *Pediatr Res* 2009;65: 242–8. [Medline] [CrossRef].
- 21) Álvarez M, Iglesias Fernández C, Rodríguez Sánchez A, Dulín Lñiguez E, Rodríguez Arnao MD. Episodes of overtreatment during the first six months in children with congenital hypothyroidism and their relationships with sustained attention and inhibitory control at school age. *Horm Res Paediatr* 2010;74: 114–20.[Medline] [CrossRef].
- 22) Sato H, Nakamura N, Harada S, Kakee N, Sasaki N. Quality of life of young adults with congenital hypothyroidism. *Pediatr Int* 2009;51: 126–31. [Medline] [CrossRef].
- 23) Van der Sluijs Veer L, Kempers MJ, Last BF, Vulsma T, Grootenhuis MA. Quality of life, developmental milestones, and self-esteem of young adults with congenital hypothyroidism diagnosed by neonatal screening. *J Clin Endocrinol Metab* 2008;93: 2654–61. [Medline] [CrossRef].
- 24) Léger J, Ecosse E, Roussey M, Lanoë JL, Larroque B, French Congenital Hypothyroidism Study Group. Subtle health impairment and socioeducational attainment in young adult patients with congenital hypothyroidism diagnosed by neonatal screening: a longitudinal population-based cohort study. *J Clin Endocrinol Metab* 2011;96: 1771–82. [Medline] [CrossRef].
- 25) Oliviero U, Cittadini A, Bosso G, et al. Effects of long-term L-thyroxine treatment on endothelial function and arterial distensibility in young adults with congenital hypothyroidism. *Eur J Endocrinol*. 2010;162:289–294.
- 26) Onigata K. Molecular basis of congenital hypothyroidism. *Jpn J Pediatr* 2009;62: 1813–21 (in Japanese).
- 27) Narumi S, Hasegawa T. Molecular mechanism of congenital hypothyroidism. *Clin Endocrinol (Tokyo)* 2010;7: 565–71 (in Japanese).
- 28) Chertok Shacham E, Ishay A, Irit E, Pohlenz J, Tenenbaum-Rakover Y. Minimally invasive follicular thyroid carcinoma developed in dysmorphonogenetic multinodular goiter due to thyroid peroxidase gene mutation. *Thyroid* 2012;22: 542–6. [Medline] [CrossRef].
- 29) Mantovani G. Clinical review: Pseudohypoparathyroidism: diagnosis and treatment. *J Clin Endocrinol Metab* 2011;96: 3020–30. [Medline] [CrossRef].
- 30) Grasberger H, Refetoff S. Genetic causes of congenital hypothyroidism due to dysmorphonogenesis. *Curr Opin Pediatr* 2011;23: 421–8. [Medline] [CrossRef].
- 31) Maruo Y, Takahashi H, Soeda I, Nishikura N, Matsui K, Ota Y, et al. Transient congenital hypothyroidism caused by biallelic mutations of the dual oxidase 2 gene in Japanese patients detected by a neonatal screening program. *J Clin Endocrinol Metab* 2008;93: 4261–7. [Medline] [CrossRef].
- 32) Zamproni I, Grasberger H, Cortinovis F, Vigone MC, Chiumello G, Mora S, et al. Biallelic inactivation of the dual oxidase maturation factor 2 (DUOXA2) gene as a novel cause of congenital hypothyroidism. *J Clin Endocrinol Metab* 2008;93: 605–10. [Medline] [CrossRef].
- 33) Narumi S, Muroya K, Asakura Y, Adachi M, Hasegawa T. Transcription factor mutations and congenital hypothyroidism: systematic genetic screening of a population-based cohort of Japanese patients. *J Clin Endocrinol Metab* 2010;95: 1981–5. [Medline] [CrossRef].
- 34) Narumi S, Muroya K, Asakura Y, Aachi M, Hasegawa T. Molecular basis of thyroid dysmorphonogenesis: genetic screening in population-based Japanese patients. *J Clin Endocrinol Metab* 2011;96: E1838–42. [Medline] [CrossRef].



Central:(511) 315-6600  
Av. Salaverry 801 - Lima 11  
☎113 - Salud

[www.gob.pe/minsa](http://www.gob.pe/minsa)