

Trastornos metabólicos del recién nacido

Internas: Bárbara Reuse y Lucía Venezian
Dr Rodrigo Donoso



Índice



01 Hijo de madre diabética

02 Hipoglicemia neonatal

03 Hipocalcemia neonatal

04 Hipotiroidismo congénito

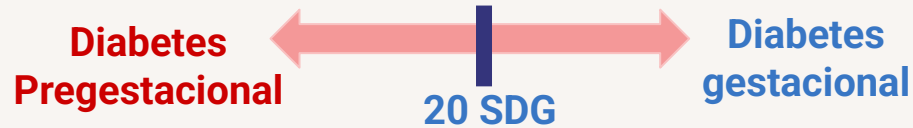
05 Fenilcetonuria

06 Errores innatos del metabolismo



01. Hijo de madre diabética

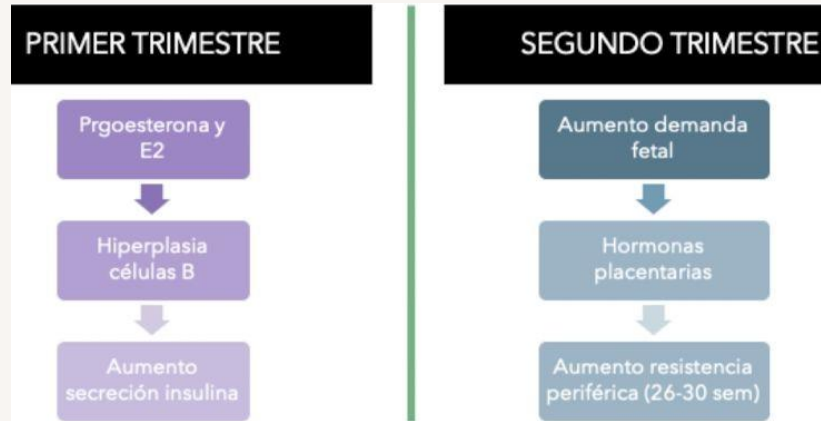
RN de hijo de madre que cursa con diabetes durante el embarazo



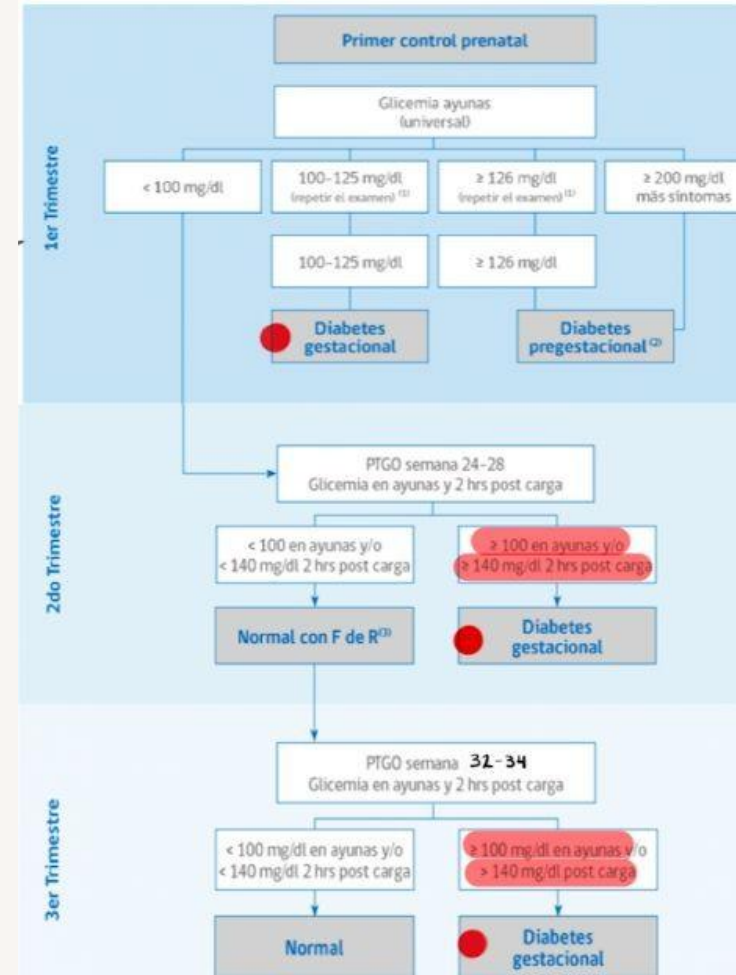
Factores de riesgo:

- Resistencia a la insulina
- IMC >30
- >40 años
- Ant. Diabetes gestacional (recurrencia 40%)

Fisiopatología



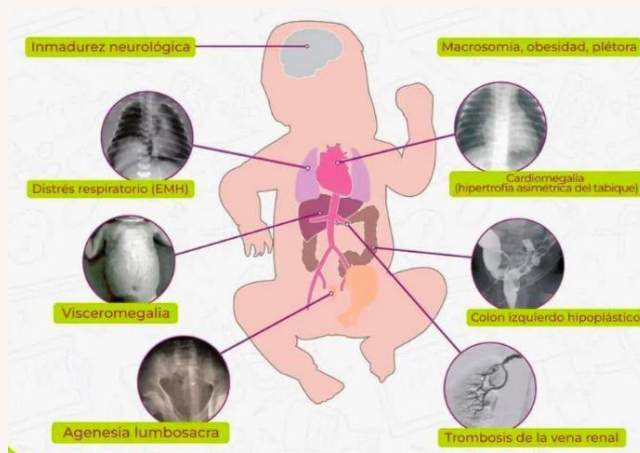
Diagnostico DMG



Complicaciones

2º-3º T: fetopatía diabética

- Hiperinsulinemia fetal → Macrosomía
- Hipertrofia ventricular (engrosamiento del septum).
- Hipoxemia C° → poliglobulia, redistribución de Fe, riesgo de muerte fetal.
- Malformaciones congénitas



Neonatales

- Hipoglicemia
- Respiratorias: SDR, taquipnea transitoria.
- Cardíacas: Cardiomegalia, hipertrofia septal → obstrucción subaórtica, IC (5-10%).
- Hematológicas: policitemia, hiperbilirrubinemia.
- Metabólicas: hipocalcemia, hipomagnesemia.
- Tardías: Sd metabólico

Manejo neonatal



Alimentación precoz,
dentro de la primera hora
de vida



HGT 30 min posterior a la
alimentación

- Preprandiales con obj 40
mg/dL en 1^{era}s 24-48 hrs de
vida



Estudio con calcio,
magnesio y hemograma.
**Bilirrubina.



Screening habitual de
cardiopatías congénitas:
ecocardio, pesquisa auditiva y
de malformaciones



02. Hipoglicemia neonatal

Complicación metabólica más frecuente del RN



Definición controversial

AAP: <47 mg/dL

EFCNI: <25 mg/dL

SEP: <50 mg/dL

Según percentil: $<p3$ o $p5$



Protocolo HPM

En RNT y RNPT ≥ 34 sem, en las primeras 24 hrs de vida: <40 mg/dl

En RNT y RNPT ≥ 34 sem, a partir del 2do día de vida: <50 mg/dl

En RNPT <34 sem: ≤ 50 mg/dl.

GLICEMIA SEGURA > 60 MG/DL

Fisiopatología

Vida intrauterina

Dependencia completa de la glucosa materna, que atraviesa la placenta por transporte facilitado (GLUT 1).

No produce insulina de forma autónoma, sino en respuesta a la glucosa materna.

Al cortar el cordón umbilical

Se pierde el aporte continuo de glucosa placentaria.



Caída fisiológica transitoria (~55 mg/dL en primeras 2 h).

RN mantiene su glicemia mediante:

- Gluconeogénesis (a partir de lactato, glicerol y aminoácidos).
- Glucogenólisis (uso de las reservas hepáticas de glucógeno).
- Lipólisis (liberación de ac. grasos libres y cuerpos cetónicos como fuentes energéticas alternas)

Manifestaciones clínicas:

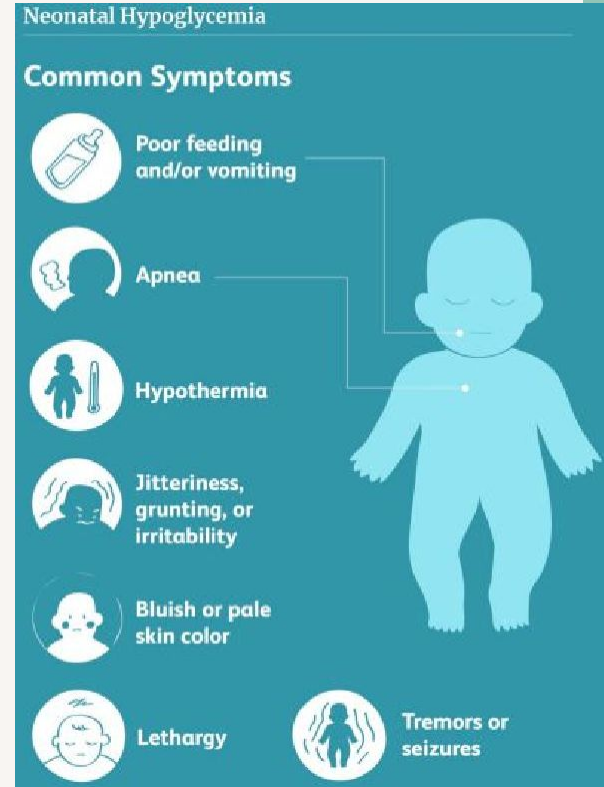
- Irritabilidad
- Letargo
- Estupor
- Temblores
- Sudoración
- Apnea y crisis de cianosis
- Rechazo alimentación
- Taquipnea
- Insuficiencia cardíaca
- Hipotermia
- Hipotonía
- Convulsiones

Screening

RN con síntomas compatibles.

RN en riesgo aun sin síntomas:

- Prematuros (<37 sem).
- GEG, PEG, RCIU
- Hijos de madre diabética.
- Bajo peso al nacer <2500 g.
- Asfixia perinatal, estrés, sepsis, policitemia, postérmino
- Sd. genéticos asociados (Beckwith-Wiedemann, Kabuki)



Manejo



Corregir rápidamente la glucosa en RN sintomático



Prevenir hipoglicemia sintomática en px de riesgo



Evitar tratamientos innecesarios en RN con descensos fisiológicos transitorios



Identificar lactantes con trastornos hipoglicémicos persistentes

Si RN Sintomático:

- <48 hrs de vida: tratar si < 50 mg/dL
- > o = 48 hrs de vida: tratar si < 60 mg/dL

Si RN Asintomático

- <4 h: tratar sí <25 mg/dL.
- 4-24 h: tratar sí <35 mg/dL.
- 24-48 h: tratar si <50 mg/dL.
- ≥48 h: tratar sí <60 mg/dL.

Si RN Asintomático: Meta terapéutica: mantener glucosa entre el umbral mínimo y 90 o 100 mg/dL.



Tratamiento

RN con síntomas graves (letargia, coma, convulsiones)

- Bolo IV de dextrosa: 0.2 g/kg (2 mL/kg de D10% en 5 –15 min).
- BIC: 4–8 mg/kg/min.
- Reajustar cada 30–45 min hasta mantener glucosa >50 mg/dL (<48h) o >60 mg/dL (≥48h).
- Si requiere >12 mg/kg/min o D>12.5%, considerar catéter central y otras

RN asintomáticos o con síntomass leves

- Alimentación precoz (<1 h de vida) con LM o fórmula.
- Gel de dextrosa 40% bucal (0.2 gr/kg = 0.5 mL/kg) previo a la alimentación.
 - Reduce riesgo de falla terapéutica en hipoglicemia leve
- Sí persiste <45 mg/dL tras 3 tomas o requiere > 5 dosis de gel→iniciar dextrosa IV



En caso de prematuro:

- Mayor riesgo por inmadurez hormonal y bajas reservas.
- Objetivo: Glicemias $>50-60$ mg/dL.
- Manejo inicial: Alimentación precoz y nutrición parenteral si no tolera enteral.
- Episodios graves $\rightarrow$ Bolo IV de dextrosa 0.2 g/kg.

Cuando damos de alta

- RN debe mantener glucosa en 3 ciclos ayuno-alimentación:
 - <48 h: >50 mg/dL.
 - ≥ 48 h: >60 mg/dL.
 - Algunos expertos usan umbral >70 mg/dL para mayor seguridad.
 - En casos dudosos se realiza un “ayuno de seguridad” para confirmar estabilidad antes del alta.
- 

03. Hipocalcemia

Definición

- RNT o > 1500 grs
- RNPT MBPN o EBPN

Ca < 8 mg/dl
Ca i < 4.4 mg/dl

Ca < 7 mg/dl
Ca i < 4 mg/dl

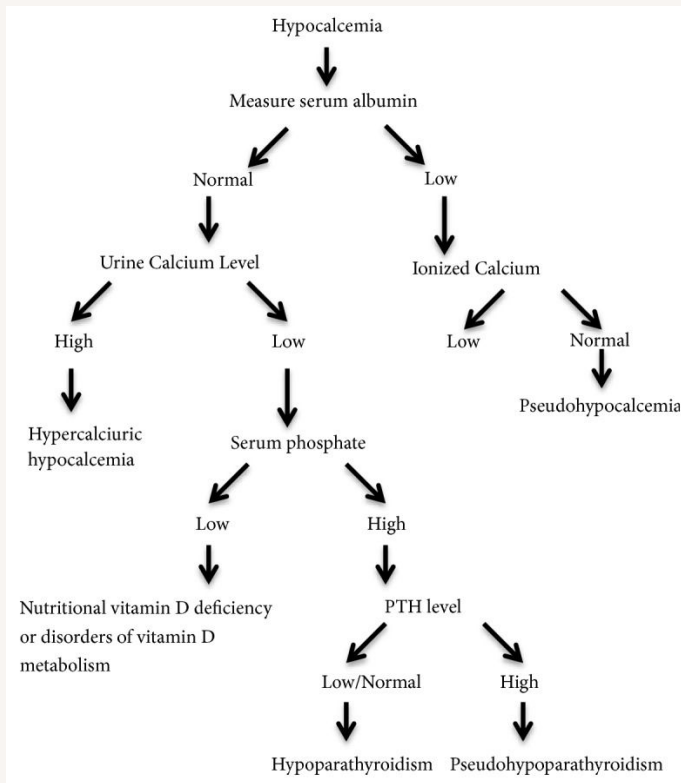
Causas

<72 hrs

- Prematuridad
- RCIU
- Hijos de madre diabética
- Asfixia perinatal

> 72 hrs

- Exceso de fosfato
- Fototerapia
- Deficit vitamina D
- Sd de digeorge



03. Hipocalcemia

12-24-48 hrs

Diagnóstico

- Sospecha→ irritabilidad, hipotonía, tetania, convulsiones, apnea, rechazo de alimentación
- Exs→ Ca, Ca I, P, Mg, PTH, Gases, Crea

Manejo

Asintomáticos	Sintomáticos
• Autolimitada • Alimentación enteral precoz. • En px con NPT→ gluconato de Ca 10% (50 mg/kg/día de Ca elemental) en infusión continua + aporte de fósforo (si Ca > 48 hrs).	• Gluconato de Ca 10% 1-2 ml/kg/dosis diluido al ½ en H2O bidestilada IV lento en 10 min. Repetir cada 6-8 hrs. • Infusión continua de 400-800 mg/kg • Riesgos→ bradiarritmias (suspender).

Table 4. Management of Neonatal Hypocalcemia

Drug	Dose ^a	Monitoring
Symptomatic Hypocalcemia		
Calcium gluconate (IV)	100–200 mg/kg/dose over 10–20 min ^b (3)(5)(32)(39)	Obtain iCal level every 4–6 hours until stable
Calcium chloride (IV)	10–20 mg/kg/dose ^c (3)(5)	
Maintenance Therapy		
Calcium gluconate (IV) 1,000 mg salt = 93 mg elemental Ca	50–75 mg/kg per day elemental calcium (2.5–3.75 mEq/kg per day) in IV maintenance fluid (3)(64)(65)(66)	Assess iCal level frequently until serum calcium normalized, every 1–2 days with dose de-escalation (if applicable), then 1–2 days after discontinuation (3)(39)
Calcium carbonate (oral) 1,000 mg salt = 400 mg elemental Ca	30–80 mg/kg per day elemental calcium divided every 4–6 hours (3)(5)(32)(39)	
Calcium glubionate (oral) ^d 1,000 mg salt = 63.8 mg elemental Ca		
Calcium gluconate 10% (oral use of IV formulation) 1,000 mg salt = 93 mg elemental Ca		
Hypomagnesemia		
Magnesium sulfate (IV)	25–50 mg/kg per dose (0.2–0.4 mEq/kg per dose) IV over 2 hours every 8–12 hours ^e (3)(5)(37)	Obtain magnesium level every 8–12 hours until resolution (Mg > 1.5 mg/dL [0.62 mmol/L]) (3)
Vitamin D Deficiency		
Cholecalciferol (vitamin D3) (oral)	25–50 μ g (1,000–2,000 units) once daily $\times$ 6 weeks (3)(5)(39)(66)	Recheck vitamin D [25-OH] in 6 weeks; once vitamin D [25-OH] exceeds 20 ng/mL (49.9 nmol/L), start maintenance of 10–25 μ g (400–1,000 units) once daily (5)(66)
Ergocalciferol (vitamin D2) (oral)	25–50 μ g (1,000–2,000 units) once daily $\times$ 6 weeks (5)(39)(66)(67)	
Calcitriol ^f [1, 25-(OH) ₂] (oral)	0.25–1 μ g QD (5)(37) Or 0.08–0.1 μ g/kg QD (39)(67)	

04. Hipotiroidismo congénito

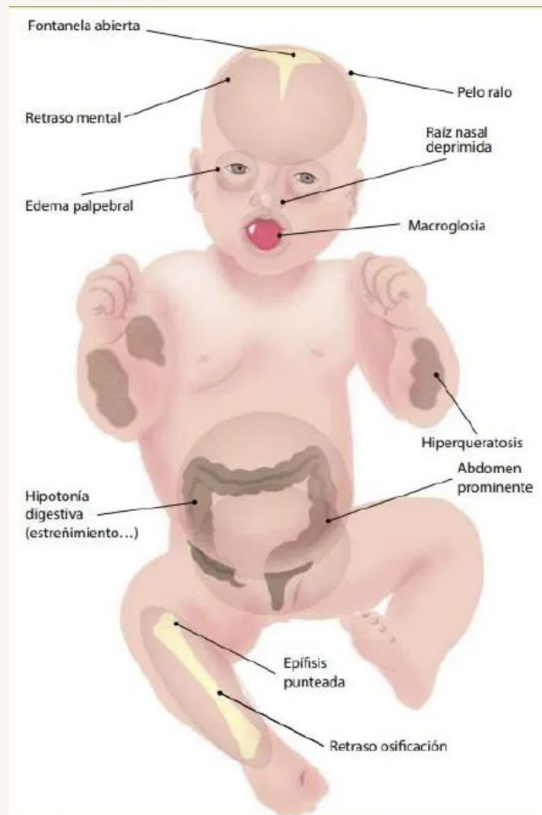
Definición

Deficiencia de hormonas tiroideas al nacer

- Clínica → hipotonía, letargia, ictericia, dificultad para alimentarse, temblores, constipación.
- FR → Edad materna avanzada, DG, ICN

Causas

- Disembriogénesis tiroídea (80%, agenesia, hipoplasia, ectopía).
- Dishormonogénesis (10-15%, defectos enzimáticos hereditarios → bocio familiar)



04. Hipotiroidismo congénito

Diagnóstico

- TSH en sangre seca (papel filtro).

Momento de toma:

- RNT → 40 h
- RNPT ≥ 35 sem → 7 días.
- RNPT < 35 sem → 7 días. Repetir a los 15 días

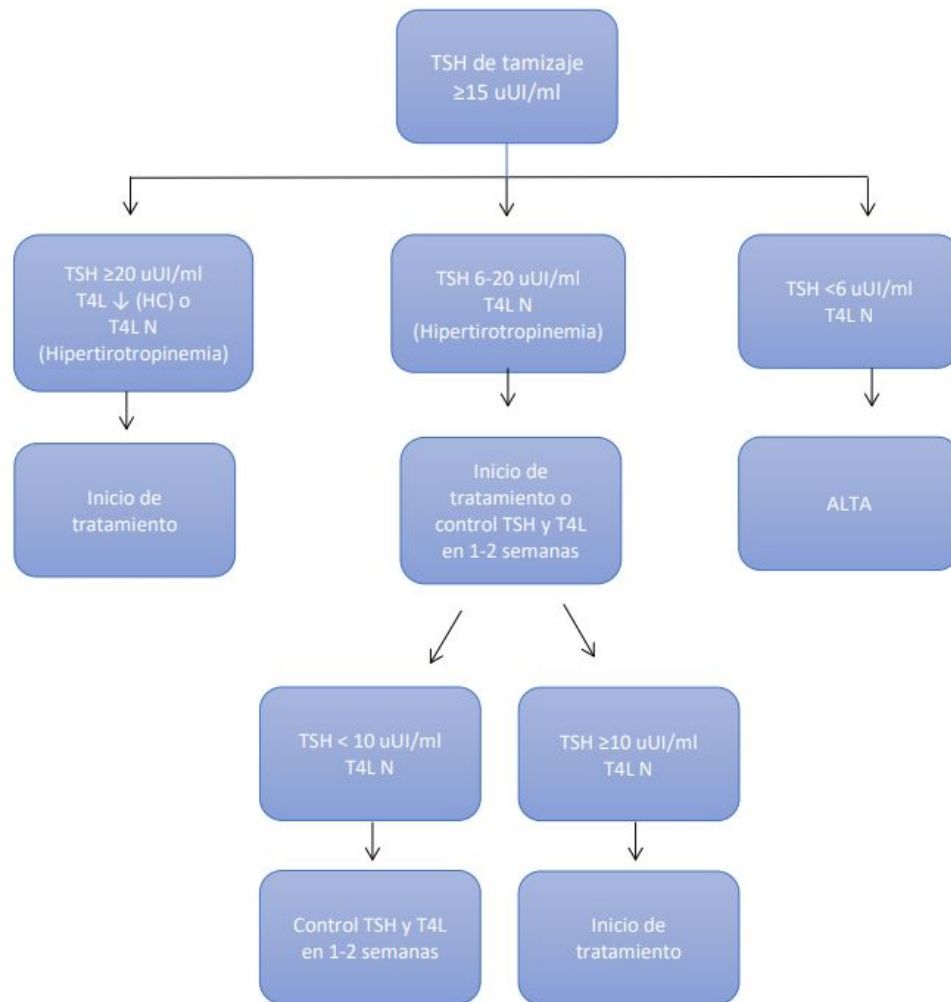


- Confirmar con muestra venosa: TSH > 10 uUI/ml y T4 < 10 ug/dl.
- Eco y Cintigrama tiroideo para estudio.
- Derivar a endocrinología pediátrica.
- Se previene el daño neurológico si se inicia en los primeros días de vida (< 15 ddv).

Manejo

- Inmediatamente → Levotiroxina 10-15 ug/kg/día.
- Controles con T4L y TSH hasta normalización:
 - En 2 semanas
 - En 4 semanas
 - Luego c/1-3 meses hasta el año de vida
 - Evaluar retiro a los 3 años.

10. FLUJOGRAMA:



04. Hipotiroidismo congénito

Diagnóstico

- TSH en sangre seca (papel filtro).

Momento de toma:

- RNT → 40 h
- RNPT ≥ 35 sem → 7 días.
- RNPT < 35 sem → 7 días. Repetir a los 15 días



- Confirmar con muestra venosa: TSH > 10 uUI/ml y T4 < 10 ug/dl.
- Eco y Cintigrama tiroideo para estudio.
- Derivar a endocrinología pediátrica.
- Se previene el daño neurológico si se inicia en los primeros días de vida (< 15 ddv).

Manejo

- Inmediatamente → **Levotiroxina 10-15 ug/kg/día.**
- Controles con T4L y TSH hasta normalización:
 - En 2 semanas
 - En 4 semanas
 - Luego c/1-3 meses hasta el año de vida
 - Evaluar retiro a los 3 años.

05. Fenilcetonuria

- Enf. metabólica hereditaria autosómica recesiva → **Déficit o ausencia de la Enzima fenilalanina hidroxilasa (PAH)**
- Encargada de convertir la fenilalanina → tirosina en el hígado , causando su acumulacion en los tejidos.
- Exceso de esta interfiere el la síntesis de mielina → retraso mental profundo y trastornos conductuales. Disminuye la síntesis de NT debido a que la tirosina es la precursora de estos y es la que está baja.
- Incidencia: 1:10.000 RN en promedio; Chile: 1:14.000 RN.
- Patología prevenible en una detección precoz.



05. Fenilcetonuria/PKU

- Síntomas iniciales:

- Falta de interés por el medio
- Convulsiones, espasmos, eccema Olor a humedad
- A los 6 meses → retraso del desarrollo.

- Tamizaje

- RN de > 40 horas de vida y < 7 días de vida.
- Valor normal de fenilalanina < 2 mg/dL

Fenilalanina > 4 mg/dL	Sospechoso
Fenilalanina > 6 mg/dL	Diagnostico probable
Fenilalanina > 20 mg/dL	Diagnostico confirmado

05. Fenilcetonuria/PKU

- Tratamiento

- Restricción dietética de fenilalanina de por vida, pero suficiente para en crecimiento



- Restringir o evitar: Carnes, pescados, huevos, leche, queso, legumbres, frutos secos Harina, chocolate



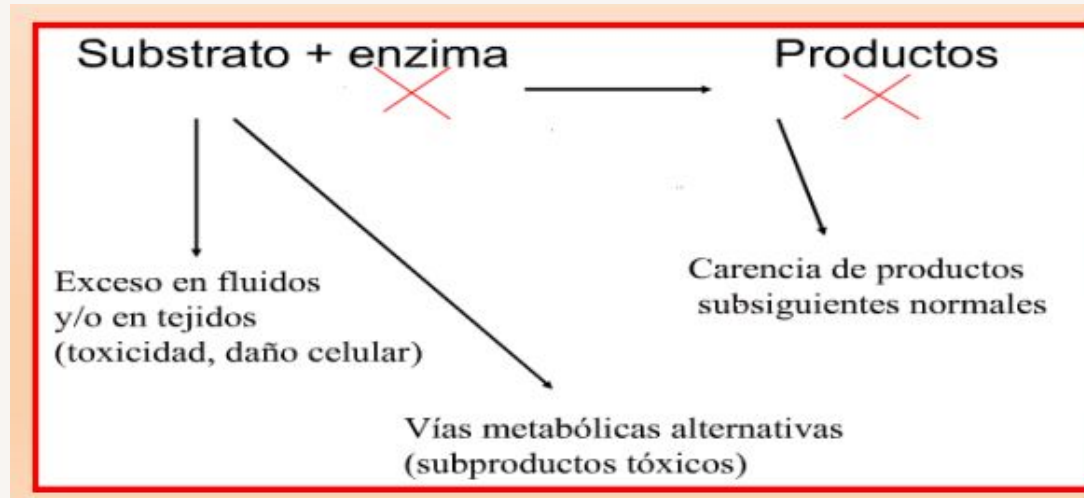
- Alimentos permitidos: Frutas, verduras, cereales bajos en proteína, azúcares simples, aceites. Productos especialmente diseñados “bajos en Phe”.

Buen
pronóstico

06. Errores innatos del metabolismo

Definición→ Defectos genéticos que afectan función enzimática o transportadores de vías del metabolismo.

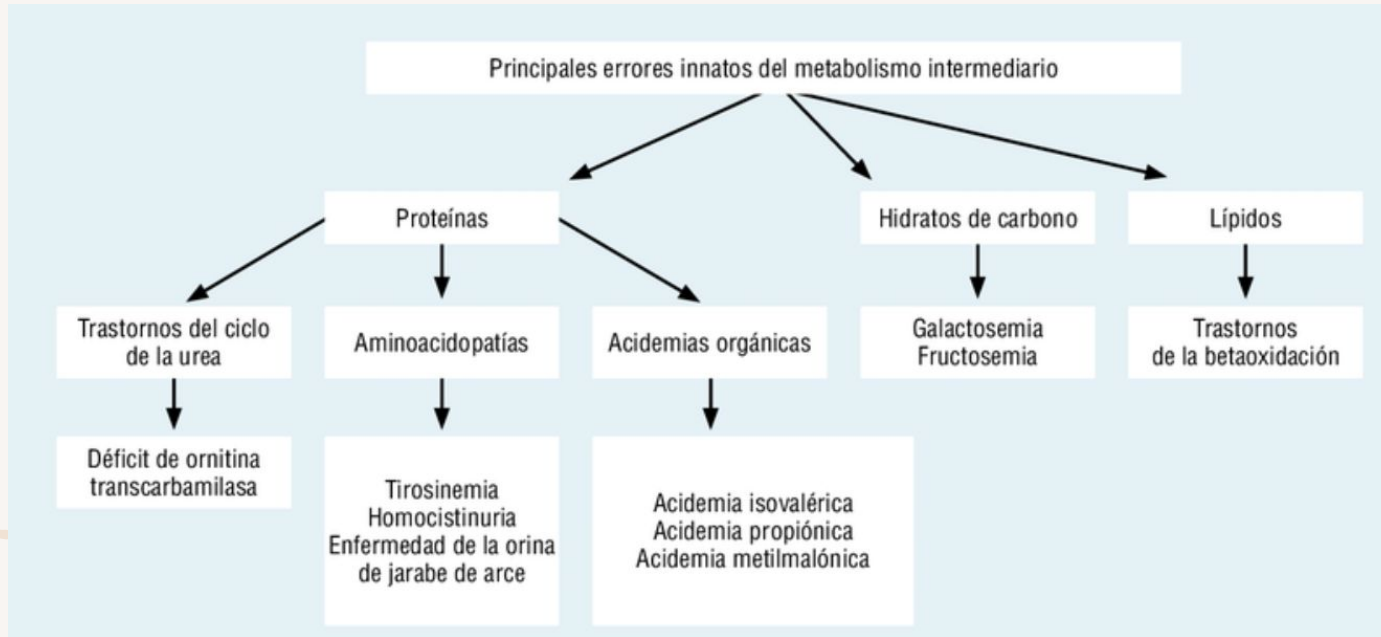
- **Clínica**→Rechazo alimentación, Vómitos, Apneas, letargo, somnolencia, convulsiones.



06. Errores innatos del metabolismo

Definición→ Defectos genéticos que afectan función enzimática o transportadores de vías del metabolismo.

● **Clínica**→Rechazo alimentación, Vómitos, Apneas, letargo, somnolencia, convulsiones.



06. Errores innatos del metabolismo

Estudio

- Amonio
- Ác láctico
- Aminoaciduria
- Aminoacidemia
- Hemograma
- GSV
- ELP
- P. hepático
- Glicemia
- Cetonemia
- Tandem mass



Compromiso multisistémico
progresivo
Daño neurológico

06. Errores innatos del metabolismo

Manejo

- Soporte vital
- Exs generales y muestra crítica
- Mantener equilibrio hidroelectrolítico y ácido-base
 - Corregir acidosis con HCO_3^- si $\text{pH} < 7,1$ o $\text{HCO}_3^- < 10 \text{ meq/l}$
- Evitar producción de metabolitos tóxicos
 - Reg 0 primeras 24 hrs + SG 10%
 - Aportar triglicéridos de cadena mediana para prevenir el catabolismo proteico.
Si amonio $> 300 \text{ ug}$ + acidosis metabólica grave con cetoacidosis → DERIVAR.

EXÁMENES DE MUESTRA CRÍTICA

Muestra	Determinaciones	
Sangre venosa Extraída durante la hipoglicemia, preferiblemente sin utilizar compresor, antes de administrar cualquier tipo de tratamiento Congelar tanto suero/plasma como sea posible	Insulinemia 1 tubo rojo:	Insulinemia Cortisol Hormona de crecimiento Electrolitos plasmáticos Función hepática
	1 tubo verde	Amonio
	Muestra sin ligar	Ácido láctico y pirúvico
	1 tubo gris	Glicemia
	1 jeringa	Gases venosos
	1 tira reactiva	Beta hidroxibutirato
Sangre venosa (sin necesidad de hipoglicemia)	TSH, T4L	
Sangre venosa para guardar	-1 tubo rojo (sin anticoagulante), centrifugar, separar suero y reservar congelado a -20°C -1 tubo verde (con heparina sódica), centrifugar, separar plasma y reservar congelado a -20°C -Sangre en papel filtro (4 a 5 gotas de al menos 5 mm de diámetro, dejar secar 3 horas a Temperatura ambiente, mantener en ambiente fresco y seco) para perfil de acilcarnitinas y aminoácidos	
Orina Primera micción siguiente a la hipoglicemia.	-Cetonuria (sólo si beta-hidroxibutirato en sangre no está disponible), usar recolector y tira reactiva	
Orina para guardar Primera micción siguiente a la hipoglicemia Congelar alícuota de 30ml a -20°C	-Ácidos orgánicos en orina * -Acido orótico (eventualmente)	

Mane.

- Sopc
- Exs (
- Mani
- C
- Evita
- R
- A
- S

A smiling woman with brown hair tied back is lying on her back, holding a baby in her arms. The baby is sitting up and smiling. The woman is wearing a white shirt and blue jeans. The baby is wearing a white long-sleeved shirt. The background is a soft-focus indoor setting with a grey pillow and a white wall. There are decorative red wavy lines in the top left corner and white polka dots in the bottom left corner.

Pesquisa neonatal ampliada: Prevenção y detección temprana de enfermedades en RN

Panel de patologías consideradas

Aminoacidopatías 1.- Fenilcetonuria (PKU) 2.- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD) 3.- Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa (HCV) 4.- Tirosinemia tipo 1 (TYR I) 5.- Citrulinemia tipo I (CIT) 6.- Aciduria argininosuccínica (ASA)	Acidurias orgánicas 7.- Acidemia propiónica (PROP) 8.- Acidemia metilmalónica resistente a la vitamina B12 (MUT) 9.- Acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12 (Cbl A, B) 10.- Acidemia metilmalónica con homocistinuria (Cbl C, D) 11.- Acidemia isovalérica (IVA) 12.- Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3MCC) 13.- Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica (HMG) 14.- Deficiencia de beta-cetotiolasa (BKT) 15.- Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa (GA1) 16.- Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa (MCD)
Defectos de la beta oxidación de ácidos grasos 17.- Deficiencia sistémica primaria de carnitina (CUD) 18.- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) 19.- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD) 20.- Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD) 21.- Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial (TFP)	Defectos endocrinológicos 22.- Hipotiroidismo primario congénito (HC) 23.- Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa (CAH 21-OHD)
	Otras patologías 24.- Fibrosis quística (FQ) 25.- Deficiencia de biotinidasa (BIOT) 26.- Galactosemia clásica (GALT)

OTRAS PRUEBAS RUTINARIAS:

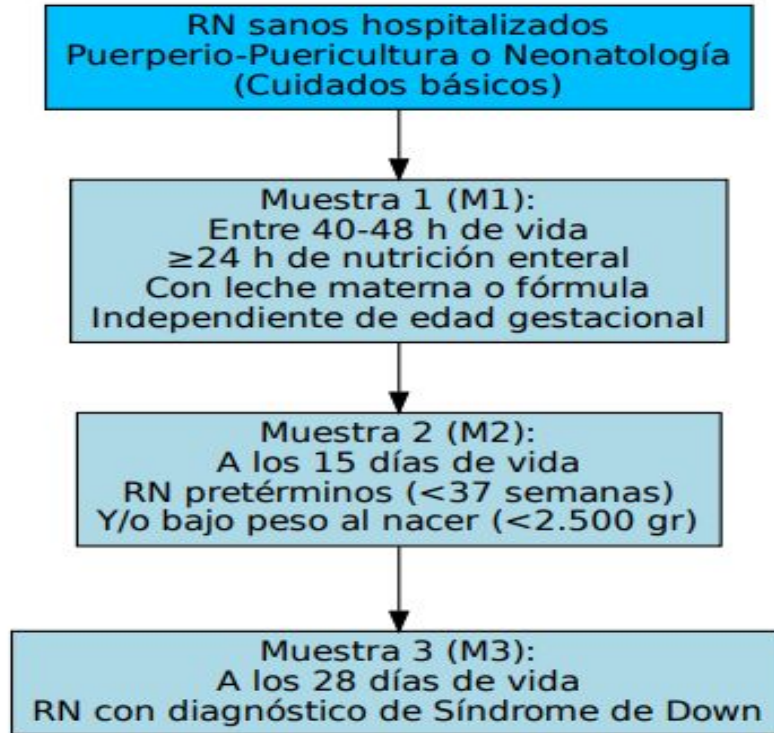
- Hipoacusia congénita
- Cardiopatías congénitas críticas: Oximetría de pulso

Panel de patologías consideradas

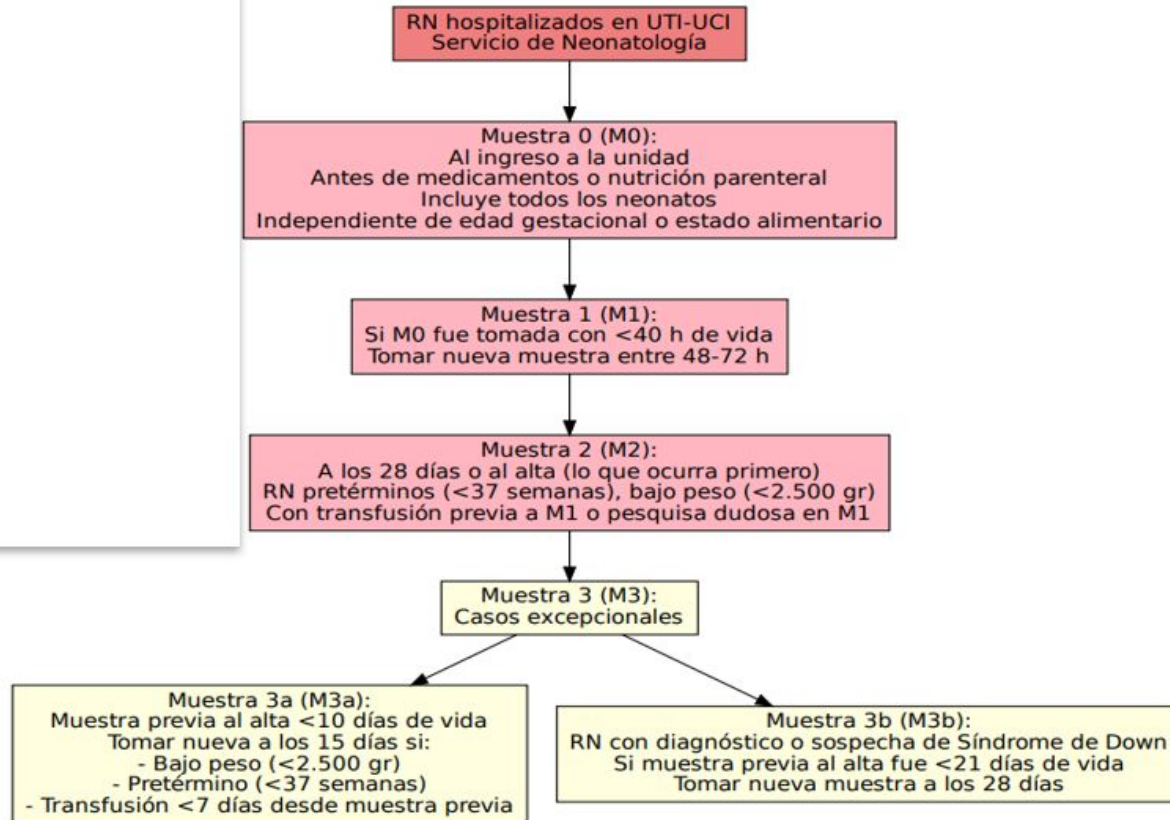
Servicio de Salud	Establecimiento	Progresividad de demanda de establecimientos priorizados
Metropolitano Occidente	Hospital San Juan de Dios (Santiago)	Inicio 17-11-2025
Concepción	Hospital Clínico Regional Dr. Guillermo Grant Benavente	
Arica	Hospital Dr. Juan Noé Crevanni	Inicio 24-11-2025
Antofagasta	Hospital Dr. Leonardo Guzmán	
Coquimbo	Hospital La Serena	
Viña del Mar Quillota	Hospital Dr. Gustavo Fricke	
Maule	Hospital Dr. César Garavagno Burotto	
Ñuble	Hospital Clínico Herminda Martín	
Biobío	Complejo Asistencial Dr. Víctor Ríos Ruiz (Los Ángeles)	
Araucanía Sur	Hospital Dr. Hernán Henríquez Aravena	
Del Reloncaví	Hospital de Puerto Montt	
Magallanes	Hospital Clínico de Magallanes Dr. Lautaro Navarro Avaria	
Tarapacá	Hospital Dr. Ernesto Torres Galdames	Inicio 01-12-2025
Atacama	Hospital San José del Carmen	
Aconcagua	Hospital San Camilo de San Felipe	
Valparaíso San Antonio	Hospital Carlos Van Buren	
O'Higgins	Hospital Regional de Rancagua	
Talcahuano	Hospital Las Higueras	
Arauco	Hospital Provincial Dr. Rafael Avaria	
Araucanía Norte	Hospital Dr. Mauricio Heyerman	
Los Ríos	Hospital Base Valdivia	
Osorno	Hospital Base San José de Osorno	
Chiloé	Hospital de Castro	
Aisén	Hospital Regional	

2026 → Fase 1B: Extensión a toda la red pública e incorporación de MS/MS en los LPN, eliminando la necesidad de derivación al INTA

Toma de muestra para PNA: Criterios



Toma de muestra para PNA: Criterios



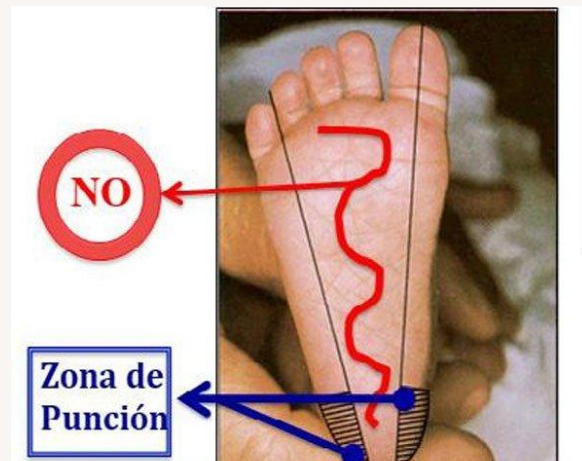
Toma de muestra para PNA: Calidad de la muestra



La muestra debe ser de buena calidad, que abarque toda la circunferencia y traspase el papel filtro, sin rellenar con otra gota.

SE PROHÍBE ESTRICAMENTE:

- Rellenar el círculo del papel filtro de la tarjeta o colocar más de una gota de sangre en el mismo círculo.
- Tocar el papel filtro con la piel del RN o cápsula de la aguja.
- Traspasar sangre a capilares para llenar los círculos del papel filtro.





Muchas
gracias.

Bibliografía

1. Suda-Catus, M., Dąbrowska, K., & Gulczyńska, E. (2024). Infant of a diabetic mother: Clinical presentation, diagnosis and treatment. *Pediatric Endocrinology Diabetes and Metabolism*, 30(1), 36-41. <https://doi.org/10.5114/pedm.2024.137891>
2. Normas para el óptimo desarrollo de programas de búsqueda masiva de fenilketonuria, hioptiroidismo congénito y otros errores congénitos del metabolismo. Minsal.cl. https://diprece.minsal.cl/wrdprss_minsal/wp-content/uploads/2015/10/2007_Normas-para-el-Optimo-de-b%C3%BAsqueda-masiva-de-Fenilketonuria.pdf
3. Guías neo calcio fósforo. Neopuertomontt.com. <http://www.neopuertomontt.com/guiasneo/calciofosforo.pdf>
4. Veloso, D. Trastornos metabólicos. Saludininfantil.org. http://www.saludininfantil.org/Seminarios_Neo/Seminarios/Endocrinologia/Trastornos_Metabolicos_Daniela%20Veloso.pdf
5. Protocolo hipoglicemia. Neo Puerto Montt.com. <http://www.neopuertomontt.com/Protocolos/ProtocoloHipoglicemia/Hipoglicemia%20Dr.pdf>
6. Campistol J. ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO. AVANCES EN EL DIAGNOSTICO Y TERAPEUTICA. [Medicinabuenosaires.com](http://www.Medicinabuenosaires.com).