

Trastornos metabólicos **del recién nacido.**

Pediatría USS 2026 – Neonatología
Interna: Karen Núñez Santana
Docente: Dr. Donoso

Contenidos

01 Hijo de madre diabetica

02 Hipoglicemia neonatal

03 Hipocalcemia neonatal

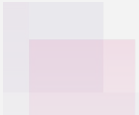
04 Hipomagnesemia neonatal

05 Hipotiroidismo congenito

06 Fenilcetonuria

07 Errores innatos metabolismo

08 Pesquisa neonatal ampliada



01

Hijo de madre diabética

Hijo de madre diabética (HMD)

Definición

Todo recién nacido cuya madre presentó diabetes gestacional o diabetes pregestacional (Tipo 1 o Tipo 2) durante el embarazo.

Fisiopatología

Transferencia placentaria

- La glucosa cruza libremente la placenta por difusión facilitada.
- La insulina materna no lo hace.

Respuesta fetal

- Hiperplasia de las células beta.
- Hiperinsulinismo.

Nacimiento

- Se interrumpe el aporte de glucosa materna, pero el hiperinsulinismo fetal persiste.

Hijo de madre diabética (HMD)

TRASTORNOS METABÓLICOS/COMPLICACIONES	
<u>Macrosomía</u>	Distribución asimétrica de grasa (mayor en hombros y tronco).
<u>Hipoglicemia</u>	Aparece tempranamente (1-4 horas de vida) por hiperinsulinismo, supresión de la gluconeogénesis/glucogenólisis, disminución de glucagón y respuesta deprimida a catecolaminas.
<u>Hipocalcemia</u>	Por respuesta disminuida a la PTH y menor sensibilidad del receptor de calcio
<u>Hipomagnesemia</u>	Por pérdidas renales maternas secundarias a diuresis osmótica. Sospechar ante hipocalcemia refractaria.
<u>Dificultad respiratoria</u>	Retraso en la maduración del surfactante por antagonismo de la insulina sobre el cortisol
<u>Malformaciones congénitas</u>	Principalmente en Diabetes Pregestacional con mal control en el primer trimestre
<u>Policitemia e hiperbilirrubinemia</u>	La hipoxia fetal relativa estimula la eritropoyetina. La hemólisis posterior aumenta la bilirrubina.

Hijo de madre diabética (HMD)

Manejo inicial Protocolo HPM

01

Alimentación precoz

- Iniciar lactancia materna o fórmula dentro de la primera hora de vida.

02

Controles según tratamiento materno

- Madre con Insulina: HGT a la 1.ª hora de vida.
- Madre con Dieta: HGT a las 2-3 hrs de vida.

03

Laboratorio de control (24 hrs)

- Evaluación de Calcio, Magnesio, Bilirrubina y perfil hematológico.
- Rx tórax si hay compromiso respiratorio
- Ecocardiograma si se ausculta soplo o se sospecha CC.

Hijo de madre diabética (HMD)

Pronostico a corto plazo	Secundario a la macrosomía (distocia de hombros, fractura de clavícula, parálisis del plexo braquial).
Pronostico a largo plazo	Mayor riesgo de desarrollar obesidad, síndrome metabólico, diabetes tipo 2 y enfermedad cardiovascular en la vida adulta.

Un adecuado control metabólico preconcepcional y prenatal disminuye drásticamente la tasa de malformaciones y complicaciones neonatales.

02

Hipoglicemia neonatal

Hipoglicemia neonatal

Definición

- Representa un descenso de los niveles de glucosa plasmática que pueden causar disfunción cerebral.
- Problema metabólico neonatal más frecuente.

RNT y RNPT $\geq$ 34 sem:

- < 45 mg/dl en plasma (o 40 mg/dl sangre total) durante las primeras 24 hrs.
- < 50 mg/dl a partir del 2do día.

RNPT < 34 sem:

< 50 mg/dl

Valores seguros:

> 60 mg/dl

Protocolo hipoglicemia HPM:

Hipoglicemia neonatal

Fisiopatología

Desbalance entre la producción endógena de glucosa y su consumo.

Nacimiento

La glicemia del RN cae hasta su nivel más bajo en la primera hora de vida □ 25-35 mg/dL.

Respuesta fetal

Glucogenólisis, neoglucogénesis, lipólisis

Efecto

Se estabilizan los niveles de glucosa hacia las 3 horas de forma transitoria y asintomática.

Alteración de mecanismos reguladores:

- Falla en mecanismos contrarreguladores.
- Hiperinsulinismo (HMD).
- Falta de depósitos de energía (PEG, prematuros, RCIU).

Hipoglicemia neonatal

Clasificación según temporalidad

Hipoglicemia transitoria	Hipoglicemia persistente
Retraso en la adaptación metabólica posnatal o sobreestimulación temporal de insulina. Se resuelve en los primeros 2 a 7 días de vida	Alteraciones genéticas, endocrinas o enzimáticas de base. Persiste por más de 7 días de vida. CG elevadas: > 10-12 mg/kg/min. Estudio endocrino/genético.

Hipoglicemia neonatal

Clínica

- Irritabilidad, temblores, nerviosismo
- Reflejo de Moro exagerado.
- Llanto agudo
- Convulsiones o mioclonías
- Letargia, apatía, hipotonía
- Coma
- Cianosis
- Apnea o respiración irregular
- Taquipnea
- Hipotermia o inestabilidad térmica
- Inestabilidad vasomotora
- Succión débil o rechazo alimentar

Factores de riesgo

- RCIU y/o PEG
- Macrosómico o GEG
- Todos los hijos de madres diabéticas
- Prematurez
- Sospecha de infección connatal/Sepsis
- Distrés respiratorio
- Antecedentes o sospecha de errores innatos del metabolismo
- Drogas maternas (ej. tocolíticos, betabloqueantes, hipoglicemiantes, glucosa ev anteparto)
- Hipoalimentación

Hipoglicemia neonatal

Tamizaje neonatal

- HGT inmediatamente a todos los RN sintomáticos.
- HGT a todos los RN HMD IR a la 1ra hora de vida.
- HGT a todos los RN con factores de riesgo a las 2 horas de vida.

Muestra crítica:

Se toma en episodio de hipoglicemia severa o persistente (HGT < 50 mg/dL).

Objetivo: Descartar causas menos frecuentes o errores innatos del metabolismo.

Muestra	Bioquímico	Hormonal
Sangre	Gases venosos	Insulina
	ELP	Cortisol
	Ácido láctico	TSH – T4
	Amonemia	GH
	Cetonemia	ACTH
	Aminoacidemia	Glucagón
	Carnitina total/libre	
Papel filtro	Espectrometría de Masas en Tándem	
Orina	Cetonuria	
	Sustancias reductoras Ácidos orgánicos	

Manejo inicial

HGT < 25 mg/dl

RN de riesgo asintomático

HGT < 35 mg/dl

Primeras 4 horas de vida:

1. Alimentación precoz (leche materna o fórmula 10 mL/kg, en las primeras 2 horas, gel de dextrosa).
2. Control de HGT a los 30 minutos después de alimentación:
 - >25 mg/dL: Mantener alimentación enteral y reevaluar HGT en 60 minutos.
 - <25 mg/dL: Iniciar glucosa EV y controlar en 60 min.

Luego:

- Si sube a 25-40 mg/dL: Mantener glucosa EV + aporte enteral.
- Si sube a > 40 mg/dL: Intentar mantener solo vía oral; reevaluar HGT en 1 hora y luego preprandial durante 24-48 horas hasta consolidar 50 mg/dL.

4-24 horas de vida:

- Alimentar cada 2-3h, HGT c/8h.
- Si HGT < 35 mg/dL: Alimentar y recontrolar en 60 min
 - Si no sube: Iniciar aporte EV
 - Si sube a 35-45: Dar aporte EV y/o enteral

Manejo inicial

RN sintomático o con hipoglicemia severa

Esquema de infusión EV:

- Bolo: SG 10% a 2 mL/kg (200 mg/kg) a velocidad 1 ml/min.
- Seguido de una infusión continua con CG 5-8 mg/kg/min para prevenir hipoglicemia de rebote.

Indicaciones de glucosa EV:

- Cualquier RN con síntomas.
- Cualquier RN con HGT < 25 mg/dL (aunque esté asintomático).
- Mala tolerancia o incapacidad para la vía oral.
- Hipoglucemia persistente < 40mg/dL a pesar de haber alimentado por vía oral.

03

Hipocalcemia neonatal

Hipocalcemia neonatal

Definición

- Niveles de calcio sérico total $< 8 \text{ mg/dL}$ (o calcio iónico $< 4.4 \text{ mg/dL}$ o 2 meq/L o $< 2.20 \text{ mmol/L}$) en RNT o RNPT $> 1500 \text{ g}$.
- En prematuros $< 1.500 \text{ g}$, se define como calcio total $< 7 \text{ mg/dL}$ (o iónico $< 4 \text{ mg/dL}$, 1.75 meq/L o $< 1.17 \text{ mmol/L}$).

Fisiología

Transferencia placentaria

- Durante el embarazo, el calcio pasa activamente de la madre al feto.

Nacimiento

- Al nacer y cesar este flujo, el calcio baja de manera fisiológica las primeras 48-72 horas.

Hipocalcemia neonatal

Hipocalcemia precoz (2-3 días)

- Prematuridad
- RCIU
- HMD
- Asfixia perinatal
- Preeclampsia materna
- Sepsis

Hipocalcemia tardía (> 3 días)

- Aporte elevado de fosfatos (fórmulas no adaptadas)
- Causa renal/endocrina: Déficit o mala absorción de Vitamina D
- Hipoparatiroidismo primario: Agenesia paratiroidea (Síndrome de DiGeorge)
- Hipomagnesemia

Manifestaciones clínica

Neuromusculares:

- Temblores, clonus, hiperreflexia, irritabilidad, laringospasmo/estridor, apneas, convulsiones, coma.

Cardiovasculares:

- Prolongación del intervalo QTc, disminución de la contractilidad miocárdica, hipotensión.

Población de riesgo

- RN < 1500g
- PEG severo
- HDM
- Sepsis, asfixia, shock
- RN con convulsiones o temblores

Control de calcio iónico en 24-48 hrs.

Manejo inicial

Hipocalcemia sintomática o severa

1. Bolo de rescate:

- Gluconato de calcio 10% 100-200 mg/kg EV (1-2 ml/kg/día = 9-18 mg de Ca elemental)
- Se administra diluido en agua destilada o SG 5% en 10-20 min.
- VVP: Riesgo de flebitis, necrosis tisular o calcificación si se extravasa. Se prefiere vía central.

2. Mantención:

- 2-4 ml/kg/día en ALPAR.

Hipocalcemia asintomática

1. **Favorecer alimentación enteral precoz** (Leche materna de preferencia por su baja carga de fosfatos).

2. **Suplementación oral si persiste:** 40-80 mg/kg/día de Ca elemental. Dividido en 3-4 tomas al días.

- **Citrato de calcio:** Aporta 21% de Ca elemental □ 200-400 mg/kg/día.
- **Carbonato de calcio:** Aporta 40% de Ca elemental □ 100-200 mg/kg/día.

Manejo inicial

Hipocalcemia persistente

1. **Evaluar Magnesemia:** Si Magnesio < 1.5 mg/dl la PTH se inhibe y la hipocalcemia no corregirá.
2. **Evaluar Fosfemia:** Si hay hiperfosfatemia ☐ Suspender fórmulas concentradas en fosfato, priorizar leche materna.
3. **Estudio Hormonal:** Medir PTH, Vitamina D.
4. **Descarte de Síndrome de DiGeorge:** Solicitar Radiografía de tórax (evaluar sombra tímica) y ecocardiograma (descartar cardiopatías troncocónicas).

04

Hipomagnesemia neonatal

Hipomagnesemia neonatal

Definición

- Nivel de magnesio sérico < 1.6 mg/dL (siendo sintomático usualmente cuando es < 1.2 mg/dL).
- Alteración metabólica poco frecuente. Sospechar siempre ante una hipocalcemia persistente sin respuesta a tratamiento.

Fisiopatología

El magnesio es un cofactor esencial para la liberación y acción de la PTH.

La hipomagnesemia severa produce:

- Inhibición de la síntesis y secreción de PTH.
- Resistencia de los órganos blanco (hueso y riñón) a su la acción.

Hipomagnesemia neonatal

Causas

Causas Primarias:

- HMD o con SHE
- RCIU
- Nutrición parenteral sin Mg

Secundarias:

- Hipoparatiroidismo
- Hiperfosfatemia
- Exsanguíneotransfusión
- Colestasia
- Sd Poliúrico
- Hipomagnesemia familiar

Clínica

- **Neuromuscular:** Temblores, irritabilidad, hiperreflexia, clonus, tetania, llanto agudo, succión débil.
- **SNC / Severo:** Apneas, convulsiones, coma.
- **Cardiovascular:** Prolongación del intervalo QTc, arritmias ventriculares.

Manejo inicial

Hipomagnesemia asintomática

Suplementar en la leche o por SNG con Sulfato de Magnesio.

Hipomagnesemia sintomática

1. Sulfato de Magnesio al 25% (0.25 - 0.5 ml/kg/dosis) vía intravenosa lenta.
2. Diluir en Suero Glucosado 5-10% y pasar lentamente en 30-60 min.
3. Control electrocardiográfico y de presión arterial durante la infusión (riesgo de hipotensión, bradicardia o disminución del tono muscular).

La hipocalcemia concomitante no se podrá corregir adecuadamente hasta que los niveles de magnesio sean restaurados.

05

Hipotiroidismo congénito

Hipotiroidismo congénito

Definición

- Enfermedad endocrina caracterizada por un déficit o síntesis insuficiente de hormonas tiroideas (vitales para el desarrollo del SNC).
- Es la causa prevenible más frecuente de discapacidad intelectual.

Disgenesia tiroides (80-85%)	Alteración en la formación de la glándula (ectopia 45%, agenesia 35%, hipoplasia 5%). La mayoría son casos esporádicos.
Dishormogenesis (10-15%)	Bloqueo en la síntesis enzimática de hormona tiroidea (autosómico recesivo).
Central/hipofisiario (1-5%)	Déficit de TSH o TRH.

Clínica

- Asintomático (95%)
- Síntomas: Ictericia neonatal prolongada, fontanela posterior amplia, hipotonía muscular y letargia, hipoalimentación, constipación piel seca.

Hipotiroidismo congénito

Tamizaje neonatal (screening)

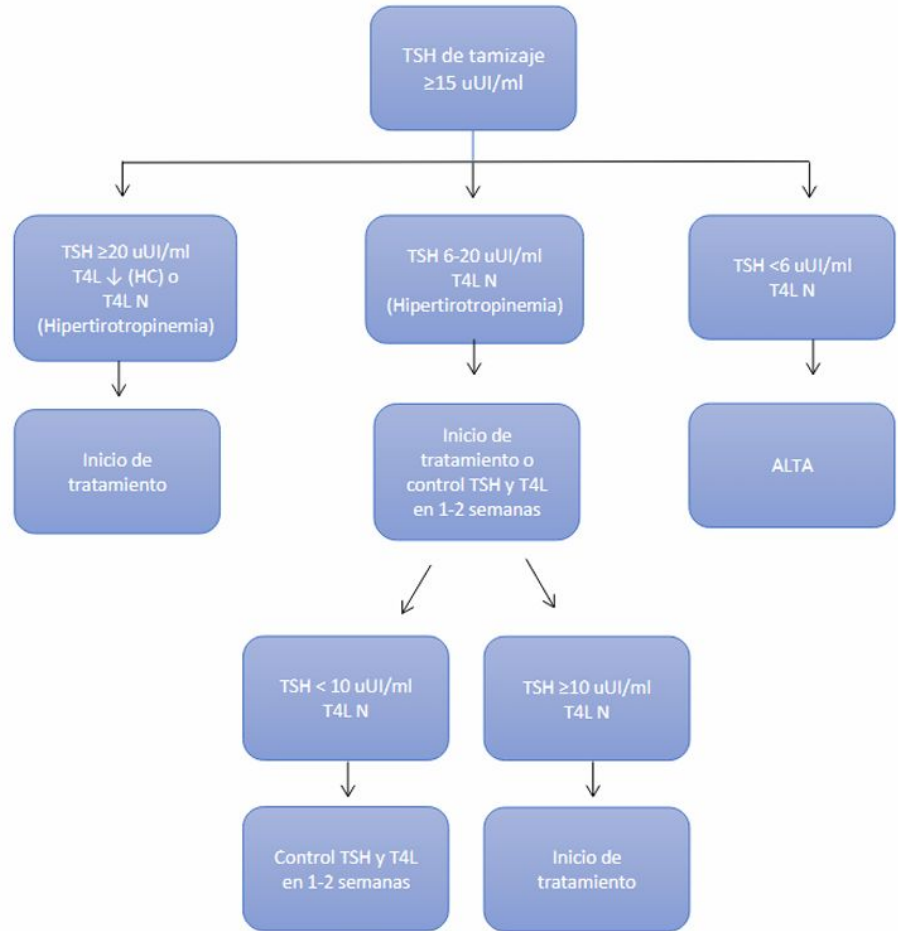
- Exámen de elección: Medición de TSH neonatal
- Tipo de muestra: Sangre seca en papel filtro (tarjeta Whatman 903 o equivalente)
- Sitio de obtención: Punción del talón (cara lateral interna o externa) o punción venosa del dorso de la mano

Umbral de corte:

- **TSH** < 15 $\mu\text{UI/mL}$: Negativo.
- **TSH** $\geq$ 15 $\mu\text{UI/mL}$: **Muestra alterada**
→ Confirmación venosa (TSH + T4L séricos).

Paciente	1ra muestra	2da muestra
RNT	40-48 hrs de vida (hasta 7mo día)	No requiere
RNPT 35-36 sem	7mo día de vida	No requiere
RNPT < 35 sem	7mo día de vida	14 días de vida

Flujograma



Manejo inicial

Levotiroxina Sódica VO en dosis única diaria:

HC severo (T4L < 0,4 ng/dl)	15 ug/kg/día (dosis alta)
HC leve (T4L < 0,8 ng/dl)	10 ug/kg/día
T4L normal	5-10 ug/kg/día

Estudios complementarios:

- **Cintigrama Tiroideo:** Muestra si hay agenesia, ectopia o glándula in situ.
- **Ecografía Tiroidea:** Evaluación anatómica no invasiva.
- **Radiografía de Rodilla (Frente):** Evalúa la presencia de núcleos epifisarios (fémur distal / tibia proximal). Su ausencia indica hipotiroidismo intrauterino severo y duradero.

Forma de administración:

- Ayunas
- Triturar la pastilla y mezclar con un par de gotas de agua o leche materna.
- **No mezclar con:** Soya, sales de hierro o calcio (impiden su absorción).

06

**Fenilcetonuria
(PKU)**

Fenilcetonuria

Definición

- Es una aminoacidopatía y uno de los errores innatos del metabolismo de herencia autosómica recesiva.

Fisiopatología

- Deficiencia de la enzima hepática Fenilalanina Hidroxilasa (PAH).
- Convierte la fenilalanina en tirosina.
- Esto provoca la acumulación tóxica de fenilalanina, interfiriendo directamente en la mielinización del cerebro.
- El déficit de Tirosina causa hipopigmentación (la tirosina es precursora de la melanina) y déficit de neurotransmisores (dopamina, noradrenalina).

Fenilcetonuria

Edad	Clínica	Explicación
RN	Asintomático.	Sin clínica evidente antes de iniciar la alimentación proteica (LM o fórmula).
1-5 meses	Apatía, falta de interés, olor a "ratón" o humedad (cuerpo/orina), hipopigmentación (piel/ojos/cabello claros) , eczema severo.	Excreción de ácido fenilacético (olor). Inicio de daño cerebral, riesgo de espasmos masivos con patrón de hipsarritmia en el EEG
6 meses	Retraso del Desarrollo Psicomotor evidente y objetivable.	Compromiso neurológico severo por toxicidad mantenida.
Niño menor	Agresividad, rabietas, hiperactividad, dentro rasgos espectro autista, convulsiones.	Progresión hacia discapacidad intelectual profunda irreversible.
Adulto	Regresión intelectual, del déficit atencional, deterioro neurológico crónico si abandona dieta.	Desmielinización central crónica por toxicidad acumulativa de la FA.

Fenilcetonuria

Tamizaje neonatal (screening)

- **Toma:** Sangre seca en tarjeta de papel filtro (fluorimetría).
- **Momento ideal:** 40-48 hrs de vida. *Obligatorio:* El RN debe haber iniciado alimentación con leche.
- **Prematuros < 35 sem:** Tomar al 7mo día y repetir al 14-15 día (mismo esquema que en Hipotiroidismo Congénito).

Umbral de corte:

1. Tamizaje inicial

- FA > 2 mg/dl □ muestra alterada
- FA 2-4 mg/dl □ se repite examen en la misma tarjeta.

2. Muestra confirmatoria:

- Si la repetición persiste > 2 mg/dl se toma muestra venosa para espectrometría tándem.

Criterios diagnósticos:

FA > 2 mg/dl + tirosina normal/baja + FA/tirosina > 3 mg/dl

Manejo inicial

- **1.ª Semana (Fase de rescate):** Suspender temporalmente la Leche Materna (LM). Entregar 100% del volumen con **Fórmula Libre de FA** (150 mg/kg/día)
- **Fase de Mantención:** Reintroducir progresivamente la LM o fórmula de inicio (en volúmenes estrictamente calculados) para aportar la cuota mínima basal de FA que el feto necesita para crecer 250-500 mg/día de FA vs 3000-5000 mg/día de una dieta normal.
- Monitorización semanal de FA plasmática. Objetivo: 2-6 mg/dl para evitar déficit de aminoácidos esenciales.

Iniciar el tratamiento estricto antes de los 15 días de vida garantiza un desarrollo psicomotor y cognitivo completamente normal.

Clasificación alimentos

Prohibidos	Restringidos	Permitidos
Carnes (rojas, ave, pescado, mariscos), lácteos, huevos, legumbres, soya, frutos secos.	Papas, choclo, cereales (arroz, fideos, pan común). Algunas frutas y verduras: Plátano, palta, kiwi, uva, brócoli, espinaca, acelga, porotos verdes.	Alimentos sustitutos aprotéicos comerciales (harinas, fideos y panes especiales sin proteínas). Azúcar, aceites vegetales puros, almidón de yuca/maíz.

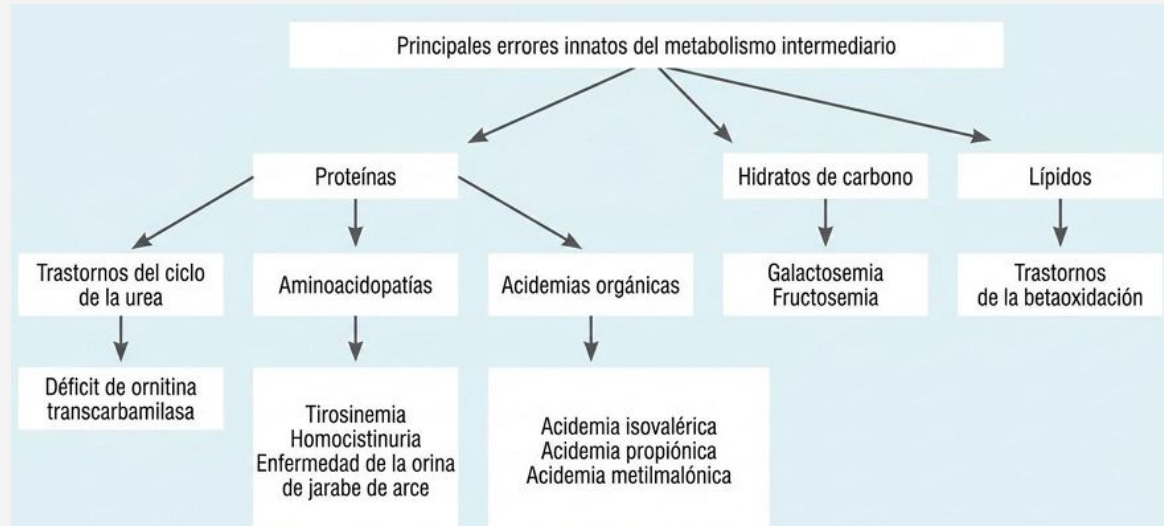
07

Errores innatos del metabolismo (EIM)

Errores innatos metabolismo

Definición

- Conjunto de desórdenes genéticos en los que una deficiencia enzimática específica bloquea parcial o totalmente una vía metabólica (mayoritariamente de herencia autosómica recesiva).



Errores innatos del metabolismo

Grupo Fisiopatológico	Mecanismo Básico	Patologías Ejemplos	Clínica Característica en el RN	Manejo Agudo Inmediato
1. Por Intoxicación	Acumulación progresiva de un sustrato altamente tóxico por sobre el bloqueo enzimático tras iniciar la ingesta láctea.	- Fenilcetonuria (PKU) - Enfermedad de Jarabe de Arce (MSUD) - Acidemias Orgánicas - Galactosemia	- Intervalo libre de síntomas al nacer. - Deterioro neurológico progresivo (letargia, coma). - Rechazo alimentario, vómitos - Acidosis metabólica severa u Hiperamonemia.	- Régimen Cero inmediato. - Muestra Crítica antes de tratar. - Fleboclis con VIG alta (anabolismo). - Remoción de toxinas (fármacos quelantes o diálisis).
2. Por Déficit Energético	Falla en la producción o utilización de ATP/Glucosa por tejidos dependientes (músculo, cerebro, corazón).	- Defectos de la B-oxidación de ácidos grasos. - Glucogenosis. - Alteraciones de la cadena respiratoria mitocondrial.	- Hipoglicemia hipocetósica (en defectos de B-oxidación). - Hipotonía muscular severa. - Miocardiopatías e insuficiencia hepática. - Ácido láctico persistentemente elevado.	- Evitar ayuno prolongado. - Fleboclis de glucosa EV. - Lípidos contraindicados en crisis aguda hasta descartar defectos de B-oxidación. - Aporte de cofactores (Carnitina).
3. De Moléculas Complejas	Alteración en la síntesis, remodelación o degradación de macromoléculas a nivel celular (organelos como lisosomas o peroxisomas).	- Enfermedades Lisosomales (Gaucher, Hurler). - Enfermedades Peroxisomales (Zellweger).	- Síntomas permanentes, progresivos e independientes de la alimentación. - Rasgos dismórficos faciales. - Organomegalias (hepatoesplenomegalia). - Anomalías esqueléticas calcificadas.	- No suelen presentarse como emergencias metabólicas agudas en los primeros días. - El manejo es de soporte crónico, reemplazo enzimático específico o terapia génica según disponibilidad.

Manifestaciones clínicas

El Gran Simulador: Todo recién nacido con deterioro neurológico progresivo, vómitos, acidosis o shock que simule una sepsis grave sin causa clara o que no responde a antibióticos, debe manejarse bajo alta sospecha de un EIM.

Olores característicos:

- Ratón / Humedad: Fenilcetonuria (PKU).
- Caramelo / Jarabe de Arce: Enfermedad por orina con olor a Jarabe de Arce (MSUD).
- Pies sudados / Queso rancio: Aciduria Isovalérica y Acidemia Glutárica tipo II.
- Col / Repollo hervido: Tirosinemia tipo I.

Laboratorio:

- Hiperamonemia + Alcalosis Respiratoria: Defecto del Ciclo de la Urea.
- Hiperamonemia + Acidosis Metabólica con Anion Gap Aumentado + Cetonuria (+): Acidemias Orgánicas (Propiónica, Metilmalónica, Isovalérica).
- Acidosis Metabólica + Ácido Láctico Severamente Elevado: Defectos de la Cadena Respiratoria Mitocondrial / Piruvato Deshidrogenasa.
- Neutropenia + Trombocitopenia (Pancitopenia): Frecuente en Acidemias Orgánicas por toxicidad medula

Manejo inicial

- 1. Régimen cero:** suspender de inmediato el aporte proteico para frenar la producción de toxinas.
- 2. Tomar de "Muestra Crítica":** Esencial para el diagnóstico. Debe extraerse sangre y orina durante la crisis y antes de iniciar el tratamiento para detectar los marcadores bioquímicos alterados.
- 3. Anabolismo e hidratación:** Iniciar Suero Glucosado al 10% con CG alta (8 - 12 mg/kg/min). Mantener electrolitos y balance hídrico estricto.
- 4. Tratar complicaciones específicas:**
 - Hiperamonemia severa ($> 400 \mu\text{mol/L}$): Preparar Hemodiálisis/ Hemofiltración + Quelantes.
 - Acidosis Metabólica severa ($\text{pH} < 7.15$): Bicarbonato EV con cautela.
 - Convulsiones: Usar Fenobarbital o Levetiracetam.

Muestra	Bioquímico	Hormonal
Sangre	Gases venosos	Insulina
	ELP	Cortisol
	Ácido láctico	TSH - T4
	Amonemia	GH
	Cetonemia	ACTH
	Aminoacidemia	Glucagón
	Carnitina total/libre	
Papel filtro	Espectrometría de Masas en Tándem	
Orina	Cetonuria	
	Sustancias reductoras Ácidos orgánicos	

08

Pesquisa neonatal ampliada

Pesquisa neonatal ampliada

- Estrategia de salud pública prioritaria orientada a la identificación asintomática y precoz de enfermedades metabólicas y endocrinas en el recién nacido, cuyo desarrollo temprano previene mortalidades, secuelas graves o discapacidades intelectuales.
- Programa implementado progresivamente en Chile (con hito de expansión ampliada desde septiembre de 2025), disponible para recién nacidos beneficiarios de FONASA y operativo en la red de maternidades priorizadas (incluyendo el Hospital Puerto Montt - HPM).
- Originalmente Chile tamizaba a nivel nacional PKU e Hipotiroidismo. En la actualidad, con el programa ampliado, se logran rastrear hasta 26 patologías.

Pesquisa neonatal ampliada

Aminoacidopatías 1.- Fenilcetonuria (PKU) 2.- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD) 3.- Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa (HCY) 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)

Pesquisa neonatal ampliada

Tecnologías

■ **Espectrometría de Masas en Tándem (MS/MS) [20 Enfermedades]:**

Técnica analítica que permite identificar múltiples metabolitos en una muestra mediante la fragmentación secuencial de iones en el espectrómetro de masas.

Detecta: Aminoacidopatías (distintas a PKU, como Jarabe de Arce – MSUD), Acidemias Orgánicas (Propiónica, Metilmalónica, Isovalérica) y Defectos de la beta-oxidación de Ácidos Grasos.

■ **Inmunofluorometría / Fluorometría (6 Enfermedades):**

Técnica utilizada para detectar y cuantificar compuestos con propiedades fluorescentes naturales o que han sido marcados.

Detecta: Hipotiroidismo Congénito (TSH), Fenilcetonuria (FA), Fibrosis Quística (IRT – Tripsinógeno Inmunorreactivo), Hiperplasia Suprarrenal Congénita (17-OH Progesterona), Galactosemia Clásica y Deficiencia de Biotinidasa.



Criterios toma de muestra

Puerperio

Recién nacidos sanos y estables

1° Muestra (M1)	2° Muestra (M2)	3° Muestra (M3)
Tomar la primera muestra entre las 40-48 h., de vida independiente de la edad gestacional, con al menos 24 h. de nutrición enteral con leche materna o fórmulas lácteas.	Tomar la siguiente muestra a los 15 días de vida en aquellos pacientes de pretérminos (menor a 37 semanas de EG) y/o bajo peso al nacer*(menor a 2.500 gr).	Tomar la nueva muestra a los 28 días de vida a aquellos pacientes que presenten diagnóstico de Síndrome de Down.

*Las definiciones de pacientes de pretérmino y bajo peso al nacer se encuentran definidas en la "Norma Técnica para la Supervisión de niños y niñas de 0 a 9 años en la Atención Primaria de Salud".

UTI/UCI

Recién nacidos que necesitan cuidados mayores

1° Muestra (M0)	2° Muestra (M1)	3° Muestra (M2)
Tomar una muestra al ingresar a la unidad, idealmente previo a recibir medicamentos o tratamientos endovenosos o nutrición parenteral (esto excluye a la terapia entregada durante la reanimación neonatal). La muestra de gota de sangre seca en papel filtro debe ser recolectada para todos los neonatos independiente de la edad gestacional, condición médica o estado alimentario. <u>Nota:</u> Si el paciente tiene el antecedente de toma de muestra entre las 40-48 h. de vida previo al ingreso de la UCI/UTI no es necesaria la muestra de ingreso a la unidad (M0).	Todo RN en el cual se tomó una muestra al ingreso de la unidad con menos de 40 h. de vida, se le debe tomar una nueva muestra entre las 48 y 72 h. <u>Nota:</u> Idealmente la muestra debe ser tomada con al menos 24 h. de nutrición enteral con leche materna o fórmulas lácteas. Se debe registrar en la tarjeta de toma de muestra.	Tomar nueva muestra a los 28 días de vida o al momento del alta, cualquiera que sea primero, en pacientes de pretérmino, bajo peso al nacer, en aquellos que recibieron transfusión previa a la 2° muestra (M1) y aquellos que tuvieron una pesquisa neonatal dudosa en la muestra previa (M1).



Tamizaje neonatal hipoacusia

La hipoacusia es una de las patologías congénitas más frecuentes del RN.

Potencial evocados auditivos (PEAT)

Emisiones otoacústicas (EOA)

Tamizaje universal RN: Se basa en la realización de tamizaje auditivo a todo RN, independiente de la presencia de factores de riesgo, de preferencia previo al alta.

Tamizaje neonatal

Rojo pupilar

La Academia Norteamericana de Pediatría, recomienda su realización en todos los recién nacidos antes del alta y en cada control de niño sano hasta los 4 años.

Permite diagnosticar:

- Enfermedades del globo ocular □ ambliopía o ceguera irreversible
- Tumores malignos □ como el retinoblastoma.



Tamizaje neonatal cardiopatías congénitas



Oximetría de pulso

Procedimiento no invasivo que mide saturación de O₂ de la sangre.

- Preductal: Mano derecha
- Post ductal: Cualquier pie del RN

Se realiza en RNT o RNPT > 35 sem entre las 40-48 hrs de vida o previo al alta.

Una prueba positiva es indicación de ecocardiograma.

Bibliografía

- Villanueva B., J., Vásquez L., J., & Donoso M., R. (2015, julio). Protocolo de hipoglicemia. Servicio de Neonatología, Hospital de Puerto Montt
- Ministerio de Salud de Chile. (2015). Guía clínica diabetes y embarazo. MINSAL.
- Goecke H., C. (2023, octubre). Protocolo de diagnóstico y tratamiento hipotiroidismo congénito 2023–2028. Servicio de Pediatría, Hospital de Puerto Montt.
- Cornejo E., Verónica, & Raimann B., Erna. (2004). DIAGNÓSTICO, CLÍNICA Y TRATAMIENTO DE LA FENILQUETONURIA (PKU). Revista chilena de nutrición, 31(1), 25–30. <https://dx.doi.org/10.4067/S0717-75182004000100003>
- Cornejo E., V. (2017). Avance en el programa de pesquisa neonatal y prevención de retardo mental chileno: Actualidad y proyecciones. Revista Chilena de Nutrición, 44(4), 306–307. <https://doi.org/10.4067/S0717-75182017000400306>
- Suda-Całus M, Dąbrowska K, Gulczyńska E. Infant of a diabetic mother: clinical presentation, diagnosis and treatment. *Pediatr Endocrinol Diabetes Metab.* 2024;30(1):36–41. doi: 10.5114/pedm.2024.137891. PMID: 39026477; PMCID: PMC11037090.
- Morales A, Asuka E, Shah M. Inborn Errors of Metabolism. [Updated 2026 Jan 31]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2026 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK459183>