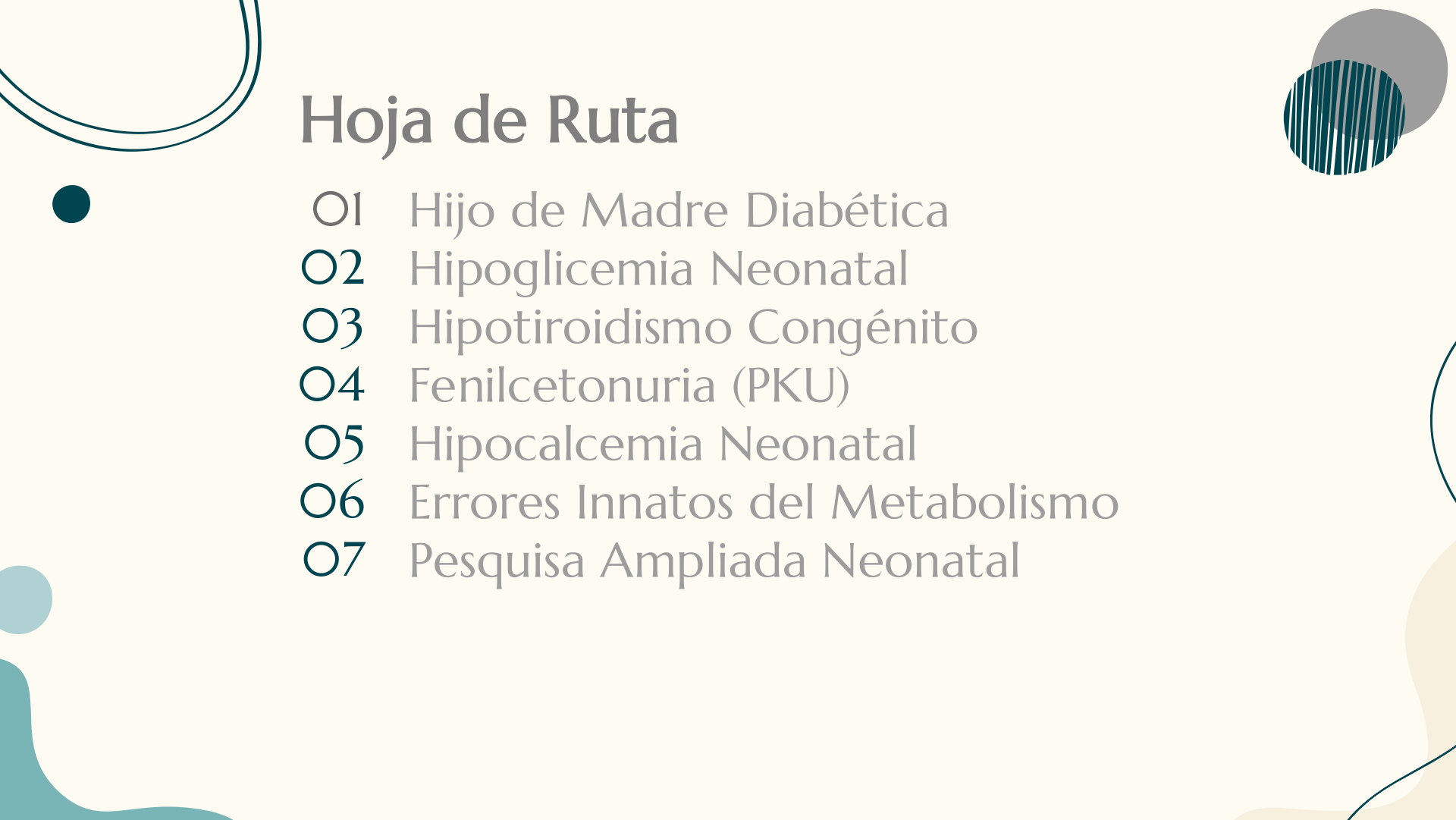




Trastornos Metabólicos del Recién Nacido

Interno: Luis Romero Restovic
Docente: Dr. Rodrigo Donoso
Fecha: Jueves 22 de Enero de 2026



Hoja de Ruta

- O1 Hijo de Madre Diabética
- O2 Hipoglicemia Neonatal
- O3 Hipotiroidismo Congénito
- O4 Fenilcetonuria (PKU)
- O5 Hipocalcemia Neonatal
- O6 Errores Innatos del Metabolismo
- O7 Pesquisa Ampliada Neonatal



01

Hijo de Madre Diabética

Hijo de Madre Diabética

Madre con diabetes durante la gestación
(**diagnosticada previa o durante**).

La exposición a niveles fluctuantes de glucosa genera
→ Impronta metabólica significativa.

Diabetes Gestacional (90%)

Desde 2OSDG en madre sin antecedentes.

Diabetes Pregestacional (10%)

Preexistente al embarazo o diagnosticada antes de las 2OSDG.

Factores de Riesgo Maternos



Diabetes Gestacional Previa

Alto riesgo de recurrencia.

IMC Elevado (>30)

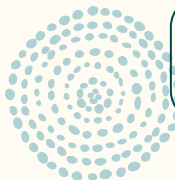
La obesidad es un factor mayor.

Resistencia a la Insulina

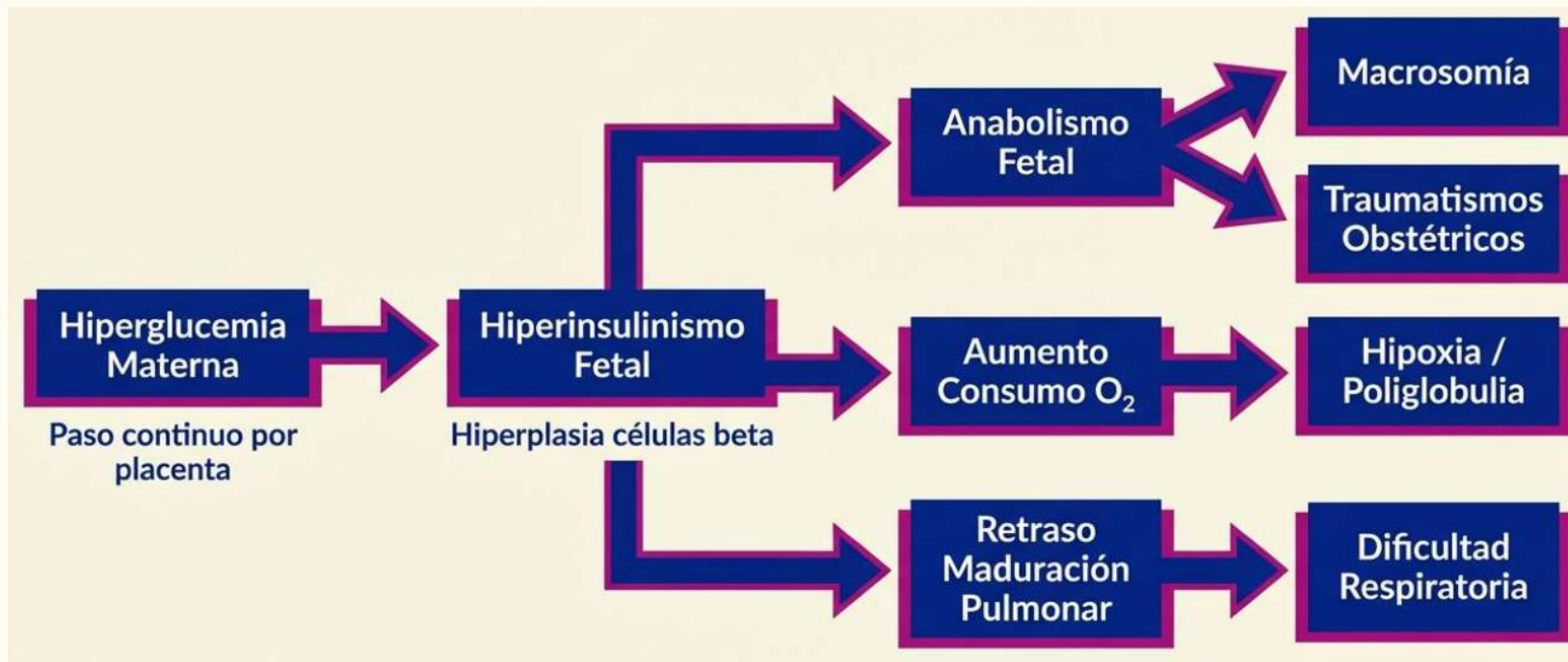
Aumenta probabilidad de DG.

Edad Materna >40 años

Riesgo en embarazos tardíos.



Fisiopatología: La cascada del Hiperinsulinismo



(Mapa conceptual: Elaboración propia)

Complicaciones

10-50%

Hipoglicemia Neonatal

Complicación más frecuente por hiperinsulinismo.

15-45%

Macrosomía (GEG)

Riesgo de trauma obstétrico..

20-40%

Hipocalcemia

Poliglobulia e Hiperbilirrubinemia

Complicaciones Específicas y Graves

Riesgo de Malformaciones

Exclusivo Diabetes Pregestacional.
Relacionado al control glicémico
materno en 1er trimestre.

Insuficiencia Respiratoria

Secundaria al retraso de síntesis de
surfactante y maduración pulmonar.

*Requiere monitorización.

Manejo del HMD: Acciones inmediatas

01 Alimentación Precoz

Iniciar lactancia oral dentro de la primera hora de vida.

Fundamental para aportar sustrato y estimular la adaptación metabólica.



02 Monitoreo de Glicemia

HGT 30 después de la 1era alimentación.

Meta: >40 mg/dL (primeras 24-48hrs)



Manejo del HMD: Protocolo Hospitalario

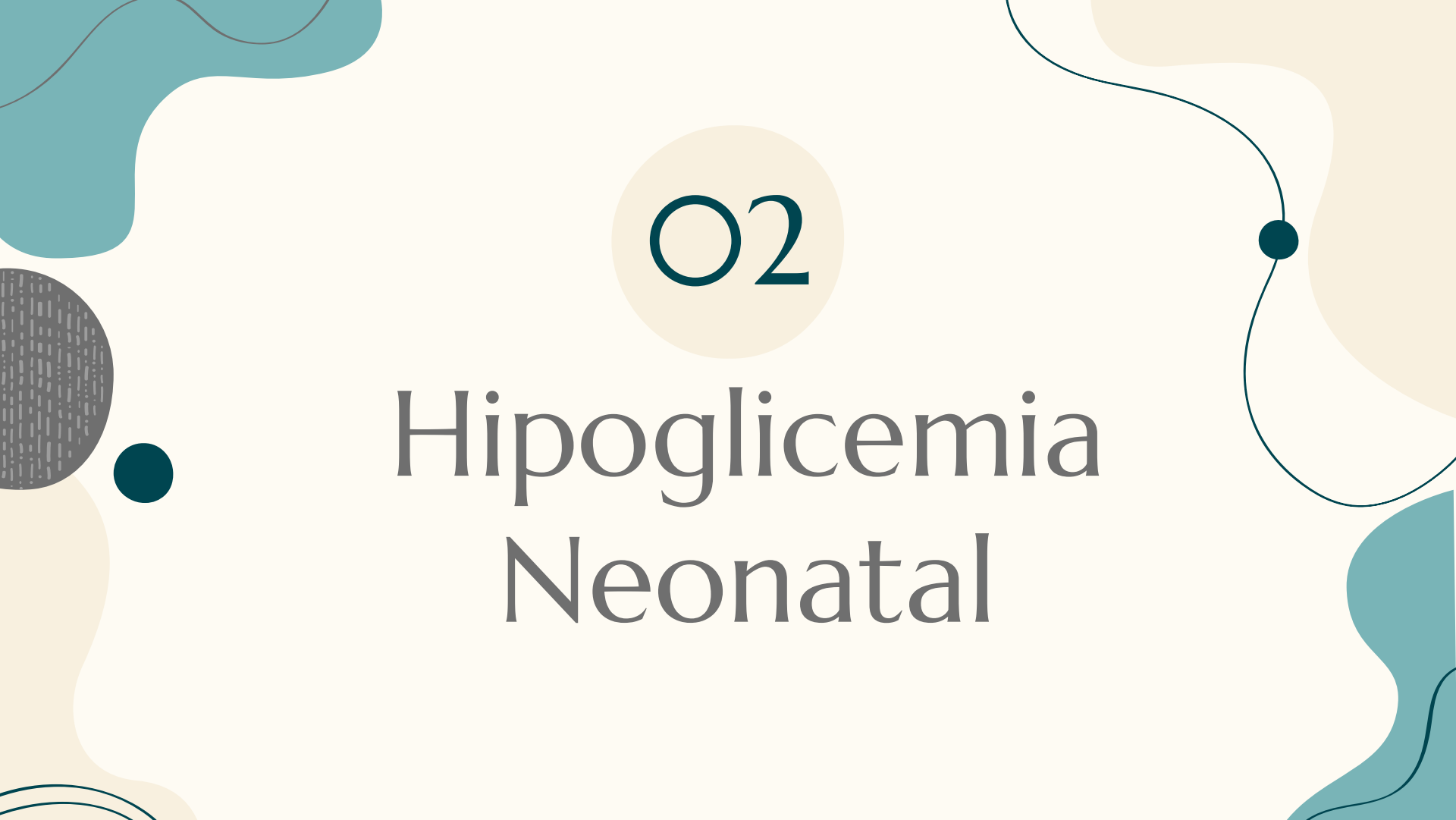
03 Protocolos Institucionales

Adherencia a guías locales para el manejo escalonado.

04 Estudios Complementarios

Ca y Mg
Bilirrubina y Hcto
Screening Cardiopatías (ecocardiograma)
Pesquisa de Malformaciones

Objetivo Principal: Mantener la normoglicemia y detección temprana de complicaciones.



O2

Hipoglicemia Neonatal

Hipoglicemia Neonatal

Complicación metabólica más frecuente.

- Niveles bajos de glucosa con o sin síntomas.
- Transitoria (+ común) o Persistente (>7 días)

Definición Operacional

<24hrs: <40 mg/dL

>24hrs: <50 mg/dL

Glicemia Segura: >60mg/dL

AAP (E.E.U.U) → <47 mg/dL

SEP (España) → <50 mg/dL

EFCNI (Europa) → <25 mg/dL

Fisiopatología: La Transición Metabólica



(Cuadro: Elaboración propia)

Factores de Riesgo

Hiperinsulinismo

- Hijo de Madre Diabética
- Enfermedad Hemolítica.

Mayor consumo/ Estrés

- Sepsis/ Asfixia
- Poliglobulia
- GEG

Reservas disminuidas

- Prematuros
- PEG
- Hipoalimentación





Cuadro Clínico

Neurológico:

Temblores
Letargo
Irritabilidad
Convulsiones
Hipotonía



Cardiorespiratorio:

Apneas
Cianosis
Taquipnea

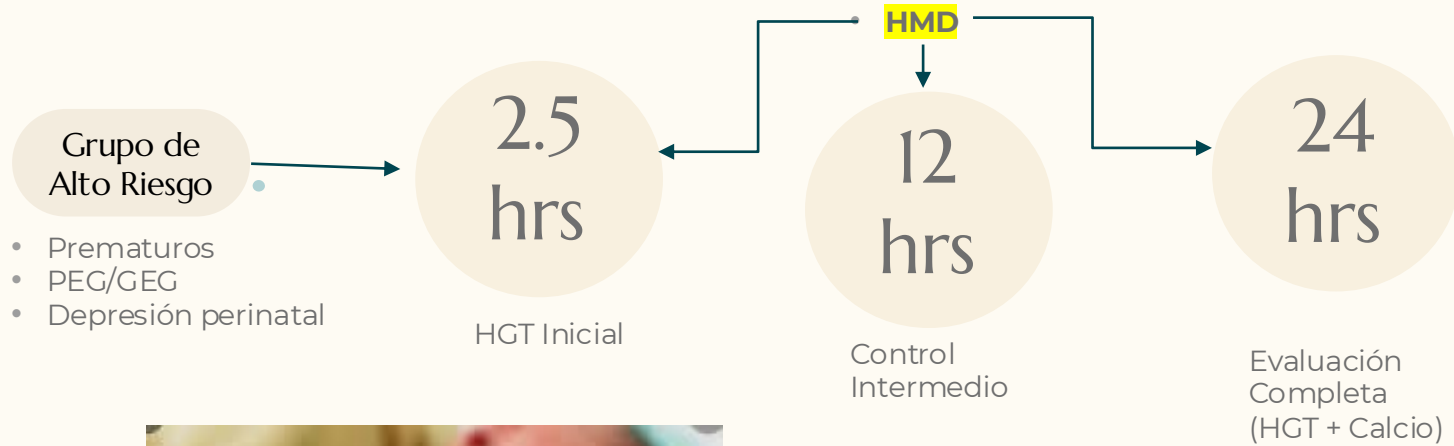
General:

Sudoración
Rechazo alimentario
Hipotermia

!Puede ser asintomática! Los síntomas son sutiles.



Estrategias de Screening (HGT)



HGT INMEDIATO !!
En Paciente Sintomático

Criterios de Tratamiento: RN Asintomático

Edad	Criterio de Tratamiento
< 4 horas de vida	Tratar si < 25 mg/dL
4 - 24 horas de vida	Tratar si < 35 mg/dL
24 - 48 horas de vida	Tratar si < 50 mg/dL
> 48 horas de vida	Tratar si < 60 mg/dL

Meta Terapéutica: Mantener entre umbral mínimo y 90-100mg/dL



Manejo: RN Sintomático Grave

Bolo IV de Dextrosa

2 mL/kg de Dextrosa
10% (0.2 g/kg).
Pasar en 5-15 min.



Mantenimiento BIC

4-8 mg/kg/min



Reajuste y Control

Controlar cada 30-45
min.
Meta: >50-60 mg/dL

Nota: Si require >12mg/kg/min, considerar catéter central.



Manejo: RN Asintomático/ Leve

Alimentación Precoz

< 1hr de vida.
LM o Formula.



Gel de Dextrosa

40%

0.5ml/kg bucal
Previo alimentación



Escalamiento

Si persiste <45mg/dL
tras 3 tomas o requiere
>3 dosis de gel →
Iniciar Dextrosa IV.



*Gel de Dextrosa no disponible en Chile



Criterios de Alta Hospitalaria

RN debe mantener glucosa estable en 3 ciclos de ayuno-alimentación.

> 50 mg/dL

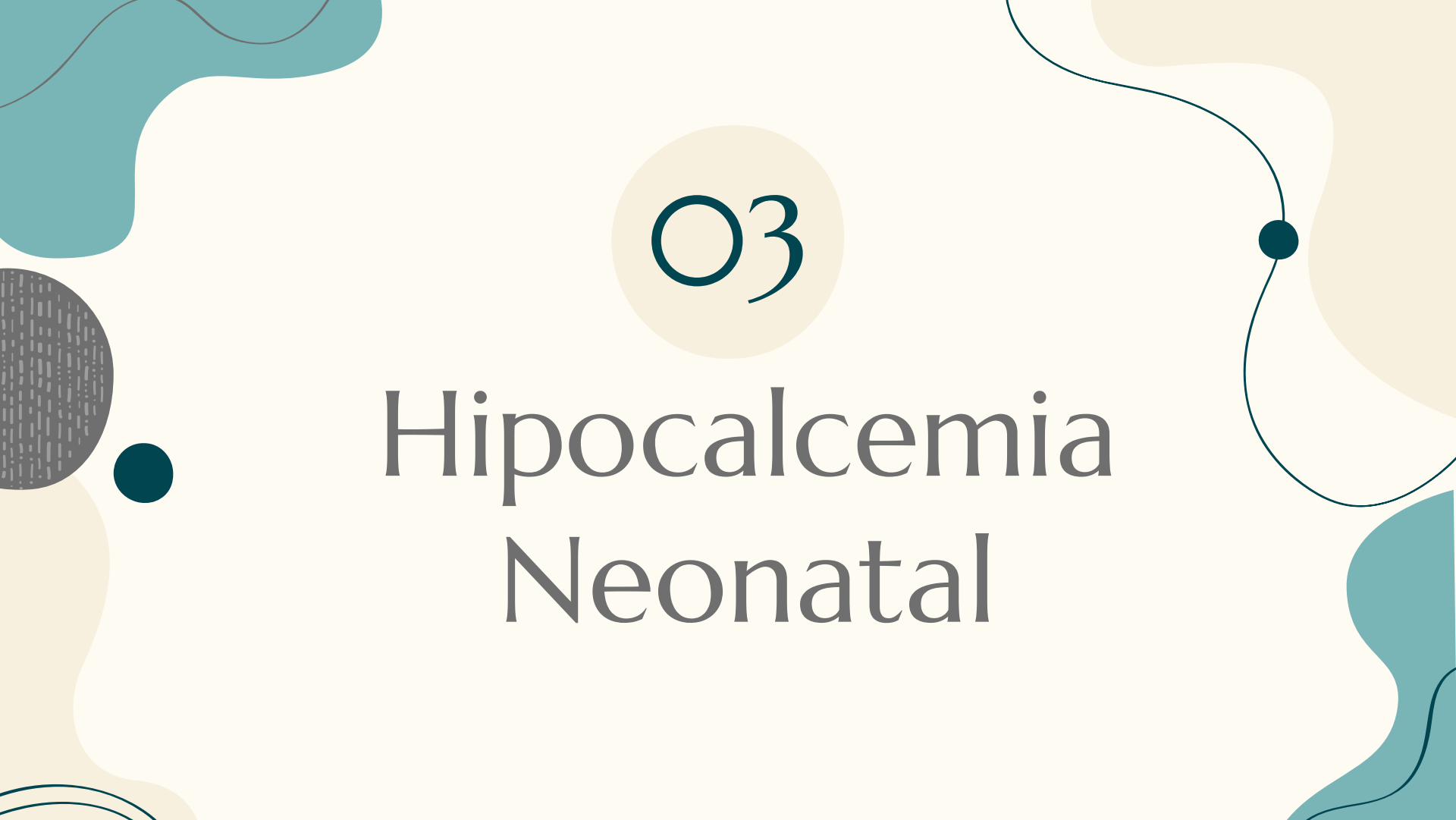
<48hrs de vida

> 60 mg/dL

>48hrs de vida

Se sugiere “**Ayuno de Seguridad**” antes del alta para confirmar estabilidad.





03

Hipocalcemia Neonatal

Hipocalcemia Neonatal

RNT/ Peso >1500g

- Calcio Total <8mg/dL
- Calcio Iónico <4,4 mg/dL

MBPN/ Peso <1500g

- Calcio Total <7mg/dL
- Calcio Iónico <4 mg/dL

El Calcio Iónico es Gold Standard → No se ve afectado por las proteínas.

Etiología: Precoz vs Tardía

72
hrs

<72hrs Hipocalcemia Precoz

- Prematurez
- Asfixia
- HMD
- Hipomagnesemia



>72hrs Hipocalcemia Tardía

- Alta carga de fosfatos (Fórmulas)
- Déficit Vit-D
- Sd de DiGeorge

Sospecha y Diagnóstico

Sospecha Clínica

Síntomas:

Hipotonía, tetania, convulsiones, apnea y rechazo a la alimentación

Estos signos deben alertar inmediatamente al personal médico.

Protocolo de Medición

Ca a las 12- 24-48 hrs en pacientes con:

- RN MBPN y PEBN
- Cardiopatías congénitas
- Sepsis
- Sintomatología

Exámenes Complementarios

- Niveles de Ca, Ca ionizado.
- Fósforo.
- Mg.
- PTH
- Gases arteriales.
- Creatinina.

Manejo

Se recomienda intervenir si $\text{Ca} < 7 \text{ mg/dL}$ o si RN sintomático.

Paciente Asintomático

Fomentar alimentación precoz.

- NPT: **Administrar gluconato de calcio al 10%** (50mg/kg/día de Ca elemental) **en infusión continua.**
- Aporte de Fósforo → si la hipocalcemia persiste >48hrs.

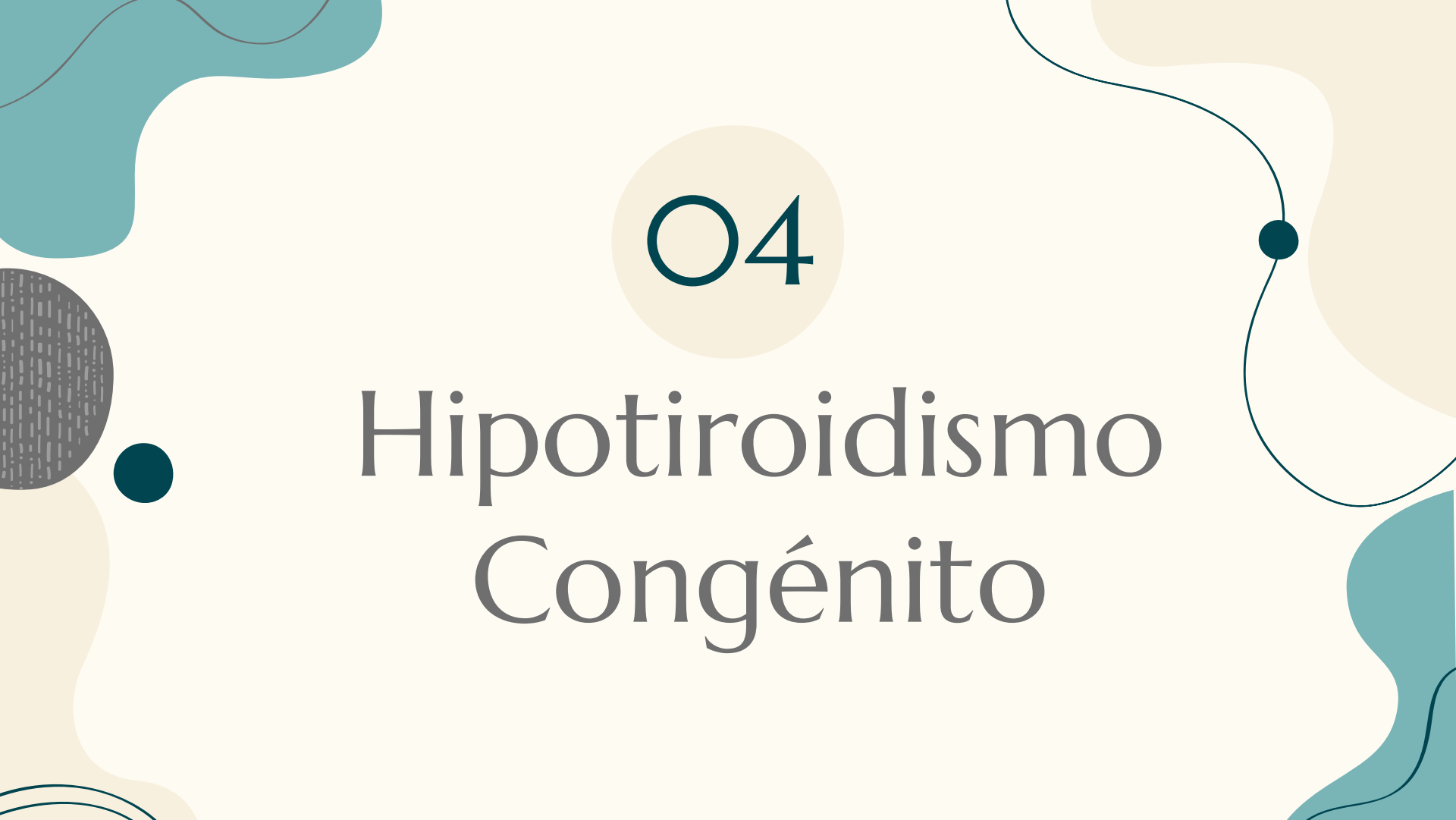
Paciente Sintomático

Fomentar alimentación precoz.

- **Bolo: Gluconato de Ca 10%** en infusión de 1-2ml/kg diluido c/agua destilada.
- Pasar lento, bajo monitorización cardíaca → suspender: Bradicardia.
- Repetir c/6hrs o continuar infusión continua de 400-800 mg/kg/día

***Duración: 3-4 días.**

Buscar siempre hipoMg y Ts. ácido-base



O4

Hipotiroidismo Congénito

Hipotiroidismo Congénito

- Deficiencia de hormonas tiroideas al nacer.
- Su identificación temprana es vital para prevenir daño neurológico irreversible

Etiología

Disgenesia Tiroidea (80%)

→ **Agenesia, hipoplasia o ectopia.**

Dishormonogénesis (20%)

→ **Defectos enzimáticos hereditarios.**



Factores de Riesgo

**Edad Materna
Avanzada**

Diabetes Gestacional

**Enfermedad tiroidea
materna**

Infección en embarazo

Fiebre



Manifestaciones Clínicas y Complicaciones

Clinica:

- Hipotonía
- Letargo
- Llanto débil
- Fontanela posterior amplia (>5mm)
- Dificultad para alimentarse
- Ictericia prolongada
- Hipotermia

Consecuencias (Sin tto)

Retraso mental severo (Cretinismo), talla baja, macroglosia, fascie tosca, sordera y mutismo.

Asociado a TDAH y retraso desarrollo psicomotor.

Prevenir daño neurológico → depende del inicio tto (ideal: antes 15 ddv).

Tamizaje

Muestra: Sangre seca (papel filtro)

Tiempo: 40hrs (RNT) 7 y 15 días (RNPT<35SDG)

Positivo: TSH>15mUI/L

Confirmación

Muestra: Venosa

Criterio: TSH>10mUI/L y T4<10ug/dL.

Imagen: Ecografía y cintigrafía.

Tratamiento

Fármaco: Levotiroxina.

Dosis: 10- 15 ug/kg/día.

Meta: Normalizar TSH en 2 sem.

Seguimiento

Control: TSH/T4 cada 2-5sem al inicio, luego cada 1-3 meses hasta el año.



O5

Fenilcetonuria (PKU)

Fenilcetonuria (PKU)

Enfermedad metabólica hereditaria por déficit de la enzima **FENILALANINA HIDROXILASA**.

Mecanismo

→ La enzima es esencial para metabolizar la fenilalanina.

Consecuencia

→ Sin la enzima, la fenilalanina se acumula en el cuerpo → niveles altos son tóxicos para SNC.



Detección temprana y Manejo

Al Nacer

Asintomático.

RN no presenta síntomas.

*Levantar sospecha en RN pelo claro, piel blanca y ojos azules, sin padres con estas características.

Screening Neonatal: Entre 40hrs y 7ddv.
Normal: $\leq 2\text{mg/dL}$.
PKU (+) $>2\text{mg/dL}$ (o FA/TIR >3)

Tardío (3-6 meses)

- Retraso Psicomotor
- Desinterés
- Ts conductuales
- Eczema
- Vómitos
- Irritabilidad
- Convulsiones

Pronóstico:
Tto oportuno → permite desarrollo neurológico normal.

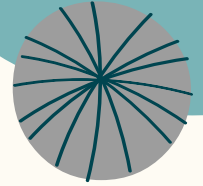


06

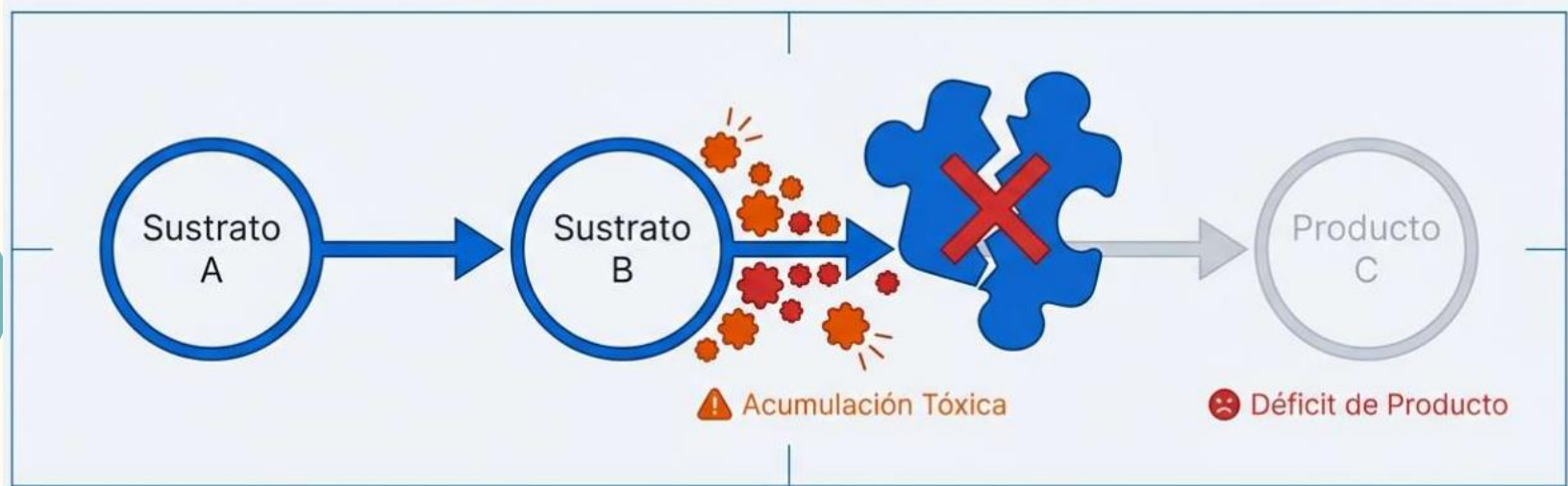
Errores Innatos Del Metabolismo

Errores Innatos Del Metabolismo

Grupo de trastornos genéticos que afectan la función enzimática o de transportadores en diversas vías metabólicas.



Compromete multiples sistemas y se manifiesta con síntomas inespecíficos.



Cuadro Clínico

Síntomas Iniciales

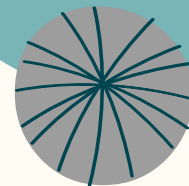
- Rechazo a la alimentación
- Vómitos recurrentes

Manifestaciones Neurológicas

- Letargo y somnolencia
- Apneas

Compromiso multisistémico

Estudio inicial: Exámenes Clave



Metabolismo y Gases

Amonio

Ácido láctico

Gases venosos (GSV)



High Alert

Bioquímica General

Electrolitos plasmáticos (ELP)

Glicemia

Cetonemia

Función de Órganos

Perfil hepático

Hemograma

Específicos

Aminoaciduria y Aminoacidemia

Un alto índice de sospecha clínica es fundamental para el diagnóstico temprano.

Principales errores innatos del metabolismo intermediario

Proteínas

Trastornos del ciclo de la urea

Déficit de ornitina transcarbamilasa

Aminoacidopatías

Tirosinemia,
Homocistinuria,
Jarabe de arce

Acidemias orgánicas

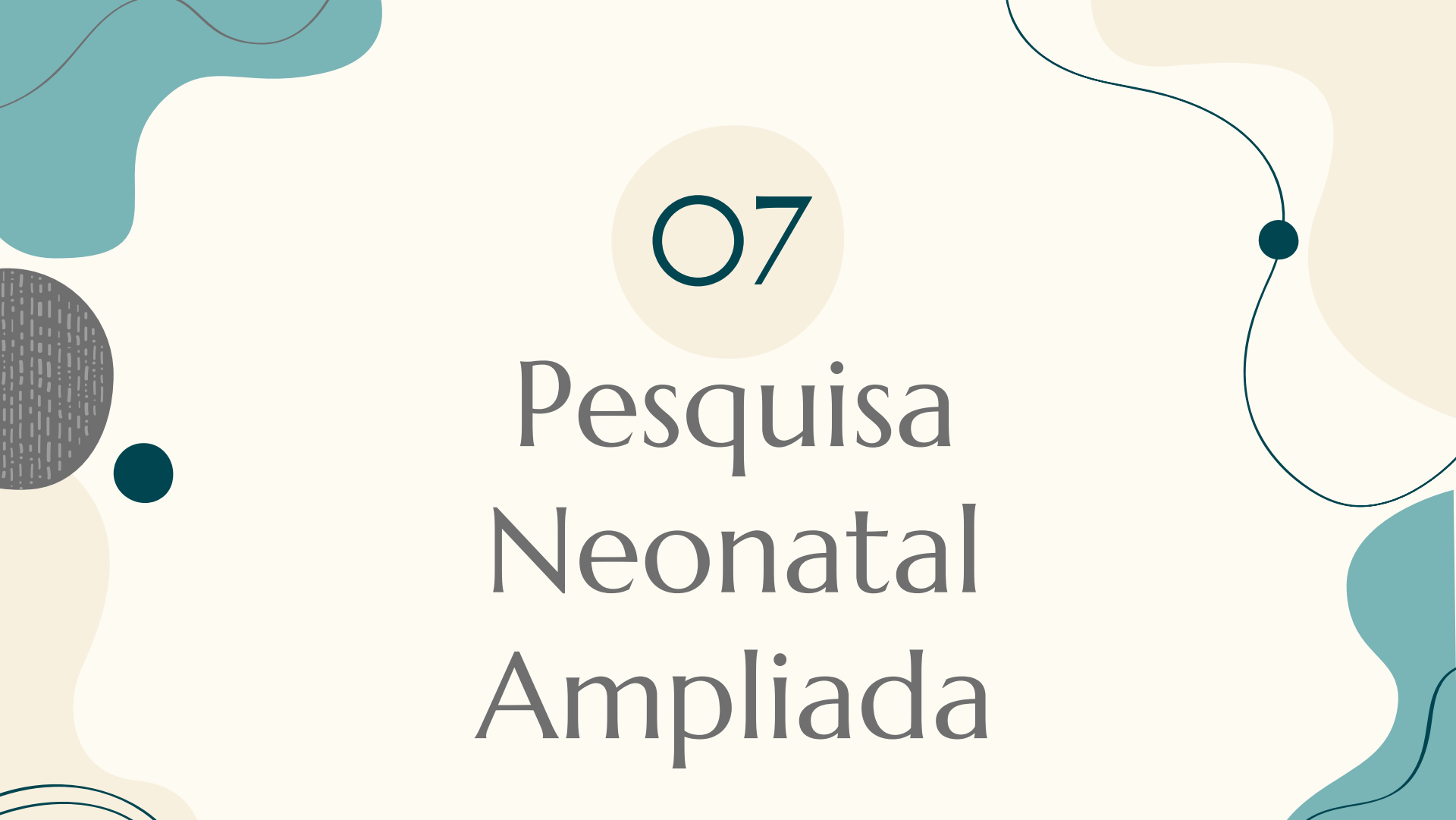
Isovalérica,
Propiónica,
Metilmalónica

Hidratos de Carbono

Galactosemia,
Fructosemia

Lípidos

Trastornos de la beta-oxidación



07

Pesquisa
Neonatal
Ampliada

Pesquisa Neonatal Ampliada

Expansión de Cobertura.

1992 (Inicio)



2 Patologías
(PKU, HC)

Expansión del Panel

2025 (Fase 1A)



26 Patologías
(24 nuevas condiciones
sumadas)

Objetivo: Prevenir discapacidades, secuelas graves o muerte temprana mediante la detección precoz.
Derecho garantizado para todo niño y niña nacido en Chile.

Cronograma de Implementación

Inicio 17-11-2025

Metropolitano Occidente: Hospital San Juan de Dios (Santiago)

Inicio 24-11-2025

- **Concepción:** H. Clínico Regional Dr. Guillermo Grant Benavente
- **Arica:** H. Dr. Juan Noé Crevanni
- **Antofagasta:** H. Dr. Leonardo Guzmán
- **Coquimbo:** H. La Serena
- **Viña del Mar Quillota:** H. Dr. Gustavo Fricke
- **Maule:** H. Dr. César Garavagno Burotto
- **Ñuble:** H. Clínico Herminda Martín
- **Biobío:** Complejo Asistencial Dr. Víctor Ríos Ruiz
- **Araucanía Sur:** H. Dr. Hernán Henríquez Aravena
- **Del Reloncaví:** H. de Puerto Montt
- **Magallanes:** H. Clínico Dr. Lautaro Navarro Avaría

Inicio 01-12-2025

- **Tarapacá:** H. Dr. Ernesto Torres Galdames
- **Atacama:** H. San José del Carmen
- **Aconcagua:** H. San Camilo de San Felipe
- **Valparaíso San Antonio:** H. Carlos Van Buren
- **O'Higgins:** H. Regional de Rancagua
- **Talcahuano:** H. Las Higueras
- **Arauco:** H. Provincial Dr. Rafael Avaría
- **Araucanía Norte:** H. Dr. Mauricio Heyerman
- **Los Ríos:** H. Base Valdivia
- **Osorno:** H. Base San José de Osorno
- **Chiloé:** H. de Castro
- **Aisén:** H. Regional

Tecnología Dual



Fluorimetría

- Panel Universal + 4 Ampliadas
 - Fenilketonuria (PKU), Hipotiroidismo Congénito (HC)
 - Hiperplasia Suprarrenal Congénita
 - Deficiencia de Biotinidasa
 - Galactosemia
 - Fibrosis Quística



Espectrometría de Masas (MS/MS)

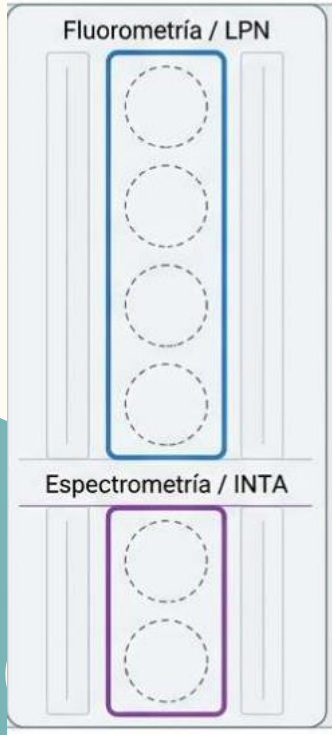
- Procesado en Laboratorio de Referencia via derivación
 - Aminoacidopatías
 - Acidurias Orgánicas
 - Defectos de Beta-Oxidación
 - Defectos del Ciclo de la Urea

Permiten un cribado, NO un diagnóstico definitivo.

Panel completo de Detección: 26 patologías

Aminoacidopatías	Acidurias Orgánicas	Defectos Beta-Oxidación	Endocrinológicas y Otras
Fenilcetonuria (PKU)	Acidemia propiónica (PROP)	Deficiencia sistémica primaria de carnitina (CUD)	Hipotiroidismo primario congénito (HC)
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)	Acidemia metilmalónica resistente a Vit B12 (MUT)	Deficiencia de acil-CoA (MCAD)	Hiperplasia suprarrenal congénita (CAH 21-OHD)
Homocistinuria (HCY)	Acidemia metilmalónica sensible a Vit B12 (Cbl A, B)	Deficiencia de acil-CoA cadena muy larga (VLCAD)	Fibrosis quística (FQ)
Tirosinemia tipo 1 (TYR I)	Acidemia metilmalónica con homocistinuria (Cbl C, D)	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA (LCHAD)	Deficiencia de biotinidasa (BIOT)
Citrulinemia tipo I (CIT)	Acidemia isovalérica (IVA)	Deficiencia de proteína trifuncional (TFP)	Galactosemia clásica (GALT)
Aciduria argininosuccínica (ASA)	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3MCC)		
	Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica (HMG)		
	Deficiencia de beta-cetotilasa (BKT)		
	Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa (GA1)		
	Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa (MCD)		

Protocolo de Toma de Muestra y Nueva tarjeta



Procedimiento Correcto:

Sitio → Zonas laterales plantares del talón.



Antisepsia → OH 70%, Secar 15-30seg.



Llenado → Una gota por circulo, traspasando el papel filtro.



Prohibiciones:

No superponer gotas (capas).



No tocar papel filtro.

*Secado en horizontal, a T° ambiente, min 3hrs.

RN Sanos Hospitalizados:

Muestra 1 (M1)

- Entre 40-48 horas de vida.
- Requisito: ≥ 24 h de nutrición enteral (leche materna o fórmula).
- Independiente de la edad gestacional.



Muestra 2 (M2)

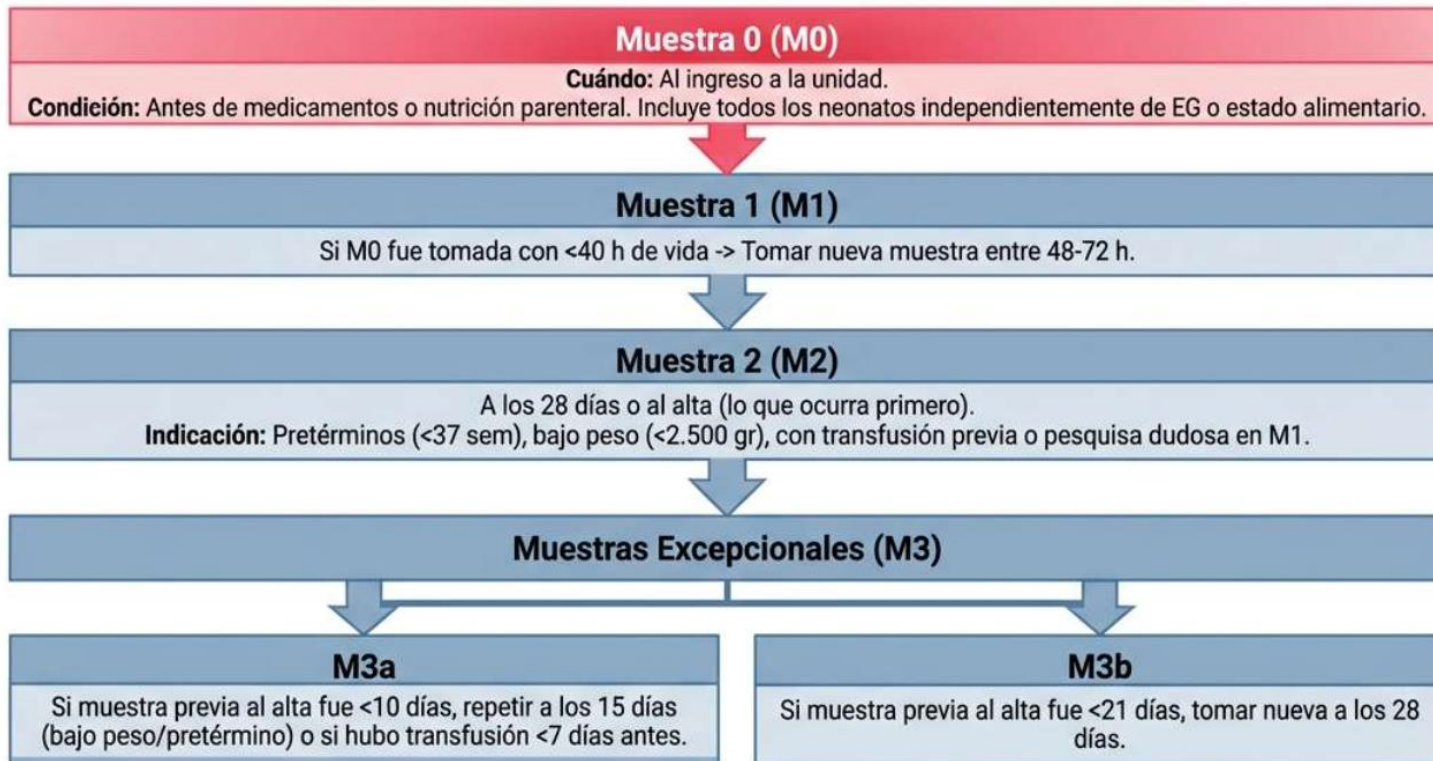
- A los 15 días de vida.
- Indicación: RN pretérminos (< 37 semanas) y/o bajo peso al nacer (< 2.500 gr).



Muestra 3 (M3)

- A los 28 días de vida.
- Indicación: RN con diagnóstico de Síndrome de Down.

Casos Complejos (UTI-UCI):



Interpretación de Resultados



Negativo



Fin del proceso de
pesquisa

Dudoso / Insatisfactorio



El LPN solicita una nueva
muestra (Rellamado)

Action:

Requiere acción de
matronería/enfermería

Positivo



Acción inmediata

Action:

Pruebas confirmatorias y
evaluación por especialista

Otros tamizajes Neonatales Cruciales



Tamizaje Auditivo

- **Emisiones Otoacústicas (OEA):** Primera pesquisa.
- **PEAT:** En RN con factores de riesgo o OEA alterado.



Cardiopatías Congénitas

- **Saturación pre y post ductal:** Medición a las 24-48 horas (detección de shunts).



Ecografía de Caderas

- **Indicación:** RN con factores de riesgo o clínica de displasia.
- **Tiempo:** A partir de la 3ª semana de vida.

Referencias:

- 1) Cabello A., J. F., & Giugliani, R. (2015). *Errores innatos del metabolismo*. **Revista Médica Clínica Las Condes**, 26(4), 483–486. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2015.06.022>
- 2) Campistol, J. (2023). *Errores innatos del metabolismo: Avances en el diagnóstico y terapéutica*. **Medicina (Buenos Aires)**, 83(Supl. 4). <https://www.medicinabuenosaires.com/revistas/vol83-23/s4/3s4.pdf>
- 3) Hospital Puerto Montt. (s.f.). *Guías neo calcio fósforo*. <http://www.neopuertomontt.com/guiasneo/calciofosforo.pdf>
- 4) Hospital Puerto Montt. (s.f.). *Protocolo hipoglicemia*. <http://www.neopuertomontt.com/Protocolos/ProtocoloHipoglicemia/Hipoglicemia%20Dr.pdf>
- 5) Ministerio de Salud. (2007). *Normas para el óptimo desarrollo de programas de búsqueda masiva de fenilquetonuria, hipotiroidismo congénito y otros errores congénitos del metabolismo*. https://diprece.minsal.cl/wrdprss_minsal/wp-content/uploads/2015/10/2007_Normas-para-el-Optimo-de-b%C3%BAsqueda-masiva-de-Fenilquetonuria.pdf
- 6) Suda-Całus, 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>
- 7) Veloso, D. (s.f.). *Trastornos metabólicos*. **Saludinfantil.org**. http://www.saludinfantil.org/Seminarios_Neo/Seminarios/Endocrinologia/Trastornos_Metabolicos_Daniela%20Veloso.pdf