

**UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE MEDICINA**

TEMA:

Prevalencia de patologías detectadas en el tamizaje metabólico neonatal en pacientes atendidos en la Zona de Salud 8 desde el 2018 a 2023

AUTOR (ES):

Freire Guevara, Erick Joel
Macías Alvarado, Vanessa Jeaninne

**Trabajo de titulación previo a la obtención del título de
MÉDICO**

TUTOR:

Arroba Raymondi, Luis Fernando

Guayaquil, Ecuador

16 de octubre del 2024



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE MEDICINA

CERTIFICACIÓN

Certificamos que el presente trabajo de titulación, fue realizado en su totalidad por **Freire Guevara, Erick Joel y Macías Alvarado, Vanessa Jeaninne**, como requerimiento para la obtención del título de **Médico**.

TUTOR (A)



firmado electrónicamente por:
LUIS FERNANDO
ARROBA RAYMONDI

f. _____
Arroba Raymondi, Luis Fernando

DIRECTOR DE LA CARRERA

f. _____
Aguirre Martínez, Juan Luis

Guayaquil, 16 de octubre del 2024



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE MEDICINA**

DECLARACIÓN DE RESPONSABILIDAD

**Nosotros, Freire Guevara, Erick Joel
Macías Alvarado, Vanessa Jeaninne**

DECLARAMOS QUE:

El Trabajo de Titulación, **Prevalencia de patologías detectadas en el tamizaje metabólico neonatal en pacientes atendidos en la Zona de Salud 8 desde el 2018 a 2023** previo a la obtención del título de **Médico**, ha sido desarrollado respetando derechos intelectuales de terceros conforme las citas que constan en el documento, cuyas fuentes se incorporan en las referencias o bibliografías. Consecuentemente este trabajo es de mi total autoría.

En virtud de esta declaración, me responsabilizo del contenido, veracidad y alcance del Trabajo de Titulación referido.

Guayaquil, 16 de octubre del 2024

LOS AUTORES

f.



Firmado electrónicamente por:
ERICK JOEL FREIRE
GUEVARA

Freire Guevara, Erick Joel

f.



Firmado electrónicamente por:
VANESSA JEANINNE
MACÍAS ALVARADO

Macías Alvarado, Vanessa Jeaninne



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE MEDICINA**

AUTORIZACIÓN

**Nosotros, Freire Guevara, Erick Joel
Macías Alvarado, Vanessa Jeaninne**

Autorizamos a la Universidad Católica de Santiago de Guayaquil a la **publicación** en la biblioteca de la institución del Trabajo de Titulación, **Prevalencia de patologías detectadas en el tamizaje metabólico neonatal en pacientes atendidos en la Zona de Salud 8 desde el 2018 a 2023**, cuyo contenido, ideas y criterios son de mi exclusiva responsabilidad y total autoría.

Guayaquil, 16 de octubre del 2024

LOS AUTORES

f.



Firmado electrónicamente por:
**ERICK JOEL FREIRE
GUEVARA**

f.



Firmado electrónicamente por:
**VANESSA JEANINNE
MACÍAS ALVARADO**

Freire Guevara, Erick Joel

Macías Alvarado, Vanessa Jeaninne

REPORTE DE COMPILATIO



Freire Macias Tesis_compilatio



Firmado electrónicamente por:
LUIS FERNANDO
ARROBA RAYMONDI

2%
Textos
sospechosos



0% Similitudes
0% similitudes entre comillas
0% entre las fuentes mencionadas
5% Idiomas no reconocidos (ignorado)
< 1% Textos potencialmente generados por la IA

Nombre del documento: Freire Macias Tesis_compilatio.docx
ID del documento: ed2b24181c3c785ee89020e79ffc3f4d18080bbd
Tamaño del documento original: 402 kB
Autores: []

Depositante: Luis Fernando Arroba Raymondi
Fecha de depósito: 19/9/2024
Tipo de carga: interface
fecha de fin de análisis: 19/9/2024

Número de palabras: 7188
Número de caracteres: 48.827

Ubicación de las similitudes en el documento:



Agradecimiento

Al concluir una etapa maravillosa de mi vida quiero extender un profundo agradecimiento a quienes hicieron posible este sueño. En principal a Dios quien me ha guiado y me ha dado la fortaleza para seguir adelante.

A mis padres que siempre me han brindado su apoyo incondicional para poder cumplir todos mis objetivos personales y académicos. Ellos son los que con su cariño me han impulsado siempre a perseguir mis metas y nunca abandonarlas frente a las adversidades. También son los que me han brindado el soporte material y económico para poder concentrarme en los estudios y nunca abandonarlos. Su fe en mí, incluso en los momentos más difíciles, ha sido el pilar de este logro. También expreso mi gratitud a mis hermanos, quienes supieron brindarme su tiempo para escucharme y apoyarme, y a mis abuelos, quienes supieron estar cuando más los necesitaba. Sin ustedes, todo esto no habría sido posible. Su amor y sacrificio han sido la luz que guio mi camino a través de este viaje académico. Un sincero agradecimiento a todos mis amigos y compañeros que estuvieron conmigo en los momentos de estrés y alegría durante este largo y retador camino.

Gracias infinitas a todos.

Erick Joel Freire Guevara

En primer lugar, quiero expresar mi más sincero agradecimiento a Dios, por ser la fuente de mi fortaleza y guía a lo largo de mi carrera. Su presencia y apoyo han sido fundamentales para alcanzar este logro.

A mis Padres Alejandro, Margot y mi hermano Ariel, les debo un agradecimiento profundo por su amor incondicional, comprensión y aliento constante. Su apoyo ha sido mi mayor motivación y ha hecho posible que llegara hasta aquí. Sin su paciencia y sacrificios, este sueño no se habría hecho realidad.

De manera especial, quiero agradecer a mi hijo Lucas, su paciencia y comprensión durante este proceso tan desafiante han sido un faro de luz en momentos de dificultad. Gracias por esperarme y por ser una fuente constante de inspiración.

A todos los que han formado parte de este viaje, gracias por su colaboración y apoyo en cada etapa del proceso.

Vanessa Jeaninne Macías Alvarado

Dedicatoria

Dedico este trabajo principalmente a Dios, por haberme dado la vida y permitirme el haber llegado hasta este momento tan importante de mi formación profesional. A mis queridos padres Esthela y Roberto personas maravillosas con sus consejos y sabiduría supieron encaminarme en la culminación de mis proyectos. A mi valiente mamá que ha sabido formarme con buenos sentimientos, hábitos y valores lo cual me ha ayudado a seguir adelante en los momentos difíciles. A mis hermanos Anthony y Jandry, por su amor y apoyo incondicional. A mi madrina María Delia por su apoyo, comprensión, por compartir momentos significativos conmigo y por siempre estar dispuesta a escucharme y ayudarme en cualquier momento. Para terminar a mi compañera de tesis Vanessa, con la que a lo largo de estos años he formado y compartido una linda amistad desde el inicio de los estudios hasta el final de esta etapa, por su apoyo sincero.

¡Gracias por confiar en mí!

Erick Joel Freire Guevara

Dedico esta tesis a mis padres Alejandro y Margot cuyo amor incondicional y apoyo inquebrantable han sido el pilar fundamental en mi vida y en mi camino hacia la medicina. Su fe en mí y sus sacrificios me han permitido alcanzar este sueño.

También dedico este logro a mi hijo Lucas cuya sonrisa y alegría han sido una fuente constante de motivación e inspiración. Cada paso que doy en esta profesión lo hago con el deseo de construir un futuro mejor para ti.

Y a mi hermano Ariel, por su apoyo por estar siempre a mi lado, brindándome aliento y fortaleza. Su presencia y comprensión han sido invaluable en este viaje.

Gracias familia por ser mi fuerza y mi inspiración en cada etapa de esta meta. Sin ustedes, este logro no hubiera sido posible.

También hacia mi Tutor Dr. Luis Fernando Arroba y compañero de tesis Erick Freire, por la colaboración, dedicación y esfuerzo compartido. El compromiso y trabajo en equipo han sido cruciales para la culminación de este proyecto.

Vanessa Jeaninne Macías Alvarado



**UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE MEDICINA**

TRIBUNAL DE SUSTENTACIÓN

f. _____

Aguirre Martínez, Juan Luis
DECANO O DIRECTOR DE CARRERA

f. _____

Vásquez Cedeño, Diego
COORDINADOR DEL ÁREA

f. _____

OPONENTE

ÍNDICE

Resumen	XV
Abstract	XVI
Introducción	2
Aplicabilidad de los resultados.....	4
Objetivos	4
Objetivo general	4
Objetivos específicos:.....	5
Justificación	5
CAPÍTULO I: MARCO TEÓRICO	7
1. Marco Conceptual.....	7
1.1. Tamizaje metabólico neonatal.....	7
1.2. Procedimientos del tamizaje metabólico neonatal	7
1.3. Patologías detectadas en el tamizaje metabólico neonatal	10
CAPÍTULO II: MATERIALES Y MÉTODOS.....	19
Diseño de la investigación	19
Tipo de estudio.....	19
Según la intervención del investigador.....	19
Según la recolección de datos	19
Según el número de medición de variables	19

Según el número de variables	20
Población y muestra	20
Criterios de inclusión	20
Criterios de exclusión	20
Tamaño de la muestra.....	21
Método de muestreo.....	21
Método de recolección de datos	21
Variables	22
Entrada y gestión informática de datos.....	24
Estrategia de análisis estadístico.....	24
Resultados	25
Discusión.....	29
Conclusiones.....	32
Anexos	33
Bibliografía.....	36

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Pasos a seguir en resultado positivo del screening neonatal.....	9
Tabla 2. Síntomas comunes y no comunes de la fenilcetonuria	14
Tabla 3. Medicamentos administrados en la hiperplasia suprarrenal congénita (17)19	
Tabla 4. Resultado estadístico de la variable "sexo" en pacientes con errores innatos del metabolismo	25
Tabla 5. Resultado estadístico de la variable "edad" en pacientes con errores innatos del metabolismo	25
Tabla 6. Resultado estadístico de la variable "prematuridad" en pacientes con errores innatos del metabolismo	26
Tabla 7. Resultado estadístico de la variable "año de nacimiento" en pacientes con errores innatos del metabolismo	26
Tabla 8. Resultado estadístico de la variable "patología detectada" en pacientes con errores innatos del metabolismo	27
Tabla 9. Resultado estadístico de la variable "medicamento administrado" en pacientes con errores innatos del metabolismo	27
Tabla 10. Resultado estadístico de la variable "discapacidad" en pacientes con errores innatos del metabolismo	28
Tabla 11. Resultado estadístico de la variable "tipo de discapacidad" en pacientes con errores innatos del metabolismo	28

ÍNDICE DE GRÁFICOS

Gráfico 1. Gráfico estadístico del sexo de pacientes detectados con errores del metabolismo.....	33
Gráfico 2. Gráfico estadístico de la edad de pacientes detectados con errores del metabolismo.....	33
Gráfico 3. Gráfico estadístico de la prematuridad de pacientes detectados con errores del metabolismo	33
Gráfico 4. Gráfico estadístico del año de nacimiento de pacientes con errores del metabolismo.....	34
Gráfico 5. Gráfico estadístico de patologías detectadas en pacientes con errores del metabolismo.....	34

Gráfico 6, Gráfico estadístico del medicamento administrado en pacientes con errores del metabolismo	34
Gráfico 7. Gráfico estadístico de discapacidad detectada en pacientes con errores del metabolismo.....	35
Gráfico 8. Gráfico estadístico del tipo discapacidad detectada en pacientes con errores del metabolismo	35

Resumen

Introducción: El tamizaje metabólico neonatal, comúnmente conocido como prueba del talón, se ha posicionado como un instrumento importante para la identificación oportuna de varias enfermedades metabólicas en los recién nacidos, como lo son el hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia y fenilcetonuria. El objetivo principal de este estudio es determinar la prevalencia de patologías detectadas en el tamizaje metabólico neonatal en la Coordinación Zonal 8 de Salud durante el periodo 2018 a 2023. **Metodología:** Se realizó un estudio retrospectivo, observacional, transversal, descriptivo de 62 pacientes que se encontraban dentro de los criterios de inclusión en la revisión de historias clínicas proporcionadas por el Centro de Salud. **Resultados:** El 45,16% de los casos fue en mujeres y el 54,84% en hombres. El 41,94% de los casos fueron detectados en los días 0-15 de vida y el 58,06% en los días 16-28. 20,97% de casos correspondió a niños prematuros. 16,13% de casos ocurrieron durante el año 2018, 33,87% durante el año 2019, 14,52% en el 2020, 12,9% de casos en el 2021, 4,84% de casos en el 2022 y 17,74% de casos en el 2023. El hipotiroidismo fue la patología más frecuente detectada con un total de 67,74% de casos reportados. Solamente el 4,84% de los casos presentaron discapacidad. **Conclusión:** La enfermedad más frecuente y detectada en el tamizaje es el hipotiroidismo, con el tratamiento adecuado a lo largo de los años, el niño tiene una mejor calidad de vida.

Palabras clave: Tamizaje metabólico neonatal, prueba del talón, errores en el metabolismo, neonatal, hipotiroidismo congénito, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria.

Abstract

Introduction: Neonatal metabolic screening, commonly known as heel prick test, has positioned itself as an important tool for the timely identification of several metabolic diseases in newborns, such as congenital hypothyroidism, congenital adrenal hyperplasia, galactosemia and phenylketonuria. The main objective of this study is to determine the prevalence of pathologies detected in the neonatal metabolic screening in the Zonal Health Coordination 8 during the period 2018 to 2023. **Methodology:** A retrospective, observational, cross-sectional, descriptive study was conducted on 62 patients who were within the inclusion criteria in the review of medical records provided by the Health Center. **Results:** 45.16% of the cases were in women and 54.84% in men. 41.94% of the cases were detected on days 0-15 of life and 58.06% on days 16-28. 20.97% of cases corresponded to premature infants. 16.13% of cases occurred during 2018, 33.87% during 2019, 14.52% in 2020, 12.9% of cases in 2021, 4.84% of cases in 2022 and 17.74% of cases in 2023. Hypothyroidism was the most frequent pathology detected with a total of 67.74% of cases reported. Only 4.84% of the cases presented disability. **Conclusion:** The most frequent disease detected in the screening is hypothyroidism, with proper treatment over the years, the child has a better quality of life.

Keywords: Neonatal metabolic screening, heel prick test, metabolic disorders, neonatal, congenital hypothyroidism, galactosemia, congenital adrenal hyperplasia, phenylketonuria.

Introducción

El tamizaje metabólico neonatal, comúnmente conocido como prueba del talón, se ha posicionado como un instrumento importante para la identificación oportuna de varias enfermedades metabólicas en los recién nacidos, como lo son el hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia y fenilcetonuria (1). Esta evaluación debe ser realizada poco después del parto, específicamente dentro de las 48 a 72 horas posteriores al puerperio. La identificación de estas patologías otorga al personal de salud la posibilidad de actuar con rapidez y administrar los cuidados y fármacos necesarios, mejorando el pronóstico y la calidad de vida del recién nacido (1,2).

En el hipotiroidismo congénito, los niños nacen con una glándula tiroidea que no produce suficiente hormona tiroidea que es importante para el crecimiento del mismo (2), la hiperplasia suprarrenal congénita afecta a las glándulas suprarrenales que no serán capaces de producir las cantidades suficientes de cortisol, andrógenos y aldosterona (3), la fenilcetonuria es una patología en la cual no puede procesarse de manera eficaz el aminoácido fenilalanina provocando, como efecto colateral más importante, discapacidad intelectual del recién nacido si no se trata de manera oportuna (3),

Desde el año 2011, en Ecuador se ha implementado un proyecto nacional conocido como "CON PIE DERECHO", cuyo objetivo principal es prevenir la discapacidad intelectual y la muerte precoz de neonatos diagnosticados con errores del metabolismo durante el tamizaje metabólico neonatal, estos niños son ingresados en una base de datos y se les brinda un seguimiento continuo de manera gratuita, así como los medicamentos especializados para sus patologías (4).

Aplicabilidad de los resultados

Las enfermedades metabólicas detectadas durante el tamizaje neonatal suponen grandes aplicaciones durante la práctica médica clínica, teniendo una vital relevancia en la salud pública sobre todo. La detección de estas patologías permite establecer medidas preventivas y terapéuticas específicas que benefician al neonato con el apoyo de un tratamiento precoz del trastorno presentado durante sus primeras fases y mejorar su calidad de vida, así como poder tener el conocimiento sobre el desarrollo de distintas discapacidades a largo plazo en la vida del paciente.

Objetivos

Objetivo general

Determinar la prevalencia de patologías detectadas en el tamizaje metabólico neonatal en la Zona de Salud 8 durante el periodo 2018 a 2023.

Objetivos específicos:

1. Determinar la patología con mayor prevalencia en la población neonatal atendida en la **Zona de Salud 8** durante el periodo de estudio, a través de los resultados obtenidos mediante el tamizaje metabólico neonatal.
2. Comparar la tasa de detección de patologías a través del tamizaje metabólico neonatal en diferentes grupos poblacionales, considerando variables como género y edad gestacional.
3. Determinar la patología con mayor prevalencia durante el periodo de estudio en pacientes atendidos en **Zona de Salud 8** mediante el tamizaje metabólico neonatal.

Justificación

Debido a que las anomalías detectadas durante el tamizaje neonatal tienen un efecto directo sobre el desarrollo del neonato, se ha considerado necesario seguir el curso de las enfermedades de los mismos a pesar de que no sean frecuentes ya que el hecho de no detectarlas a tiempo supone un retraso significativo en el desarrollo físico e intelectual del niño.

En Ecuador, el Proyecto de Tamizaje Metabólico Neonatal es un programa del Ministerio de Salud Pública que tiene como objetivo principal evitar la discapacidad intelectual y la muerte precoz en recién nacidos con patologías del metabolismo mediante la corrección farmacológica de los mismos enfocándose en cuatro enfermedades principalmente: hipotiroidismo congénito, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita y fenilcetonuria.

El conocimiento de esta patología permite optimizar la salud y el bienestar del neonato y de su familia, mejorando el diagnóstico precoz y el tratamiento de las enfermedades metabólicas neonatales.

CAPÍTULO I: MARCO TEÓRICO

1. Marco Conceptual

1.1. Tamizaje metabólico neonatal

El Tamizaje Metabólico Neonatal es una estrategia de Salud Pública que se enfoca en la prevención y permite detectar tempranamente patologías que podrían causar problemas graves de salud, como retraso mental, daño neurológico y metabólico, e incluso la muerte (1). Al identificar estas condiciones de manera precoz y proporcionar tratamiento oportuno, se logra mejorar significativamente el futuro y la calidad de vida de los infantes y sus familiares (1, 2).

1.2. Procedimientos del tamizaje metabólico neonatal

El tamizaje metabólico neonatal se realiza de la siguiente manera:

- Toma de muestra en las primeras 24 hasta máximo 72 horas después del nacimiento (3).
- Se toma una muestra de sangre del talón del recién nacido (3).
- Se coloca la muestra en el papel filtro especializado (3).
- La muestra se envía a laboratorio para verificar si el resultado es positivo o negativo en busca del diagnóstico de alguna enfermedad (3).

Se debe tener en cuenta ciertos parámetros al momento de la toma de muestras, ya que pueden ser insatisfactorias debido a distintos factores:

- Muestras insuficientes, significa que no se ha tomado una cantidad de sangre suficiente que pueda ser procesada en el laboratorio y no garantiza la fiabilidad de los resultados (3).

- Muestras contaminadas, que ocurre por la exposición al medio externo o por una técnica de toma de muestra inadecuada que pueda hacer que la misma se contamine y no sea útil para el screening neonatal (3).
- Técnica de recolección, se debe seguir el protocolo adecuado para poder tomar la muestra. Entre los pasos más importantes de esta se encuentra el lavado de manos, la técnica de punción utilizada, el uso de guantes estériles y los materiales utilizados (3).
- Mala manipulación de las muestras, como que no se almacenen a una temperatura idónea y, por tanto, la muestra se dañe y no sea apta para mostrar un resultado favorable (3).
- Etiquetado incorrecto, cuando existe más de un paciente al cual se le hará el tamizaje metabólico neonatal, es necesario rotular las muestras antes de tomarlas para no crear confusiones y errores en el momento del resultado del examen (3).
- Recolección fuera del tiempo recomendado, es importante recordar que estas muestras deben ser tomadas dentro de las primeras 48 - 72 horas de vida, no después de este tiempo porque el resultado puede ser incorrecto y por tanto no obtendríamos un diagnóstico ni tratamiento adecuado para este neonato (3).
- Deterioro, descomposición o coagulación de la muestra

Cuando el resultado del tamizaje metabólico neonatal resulta positivo se deben seguir una serie de pasos que se explican en la siguiente tabla:

<i>Notificar el resultado</i>	Comunicar a los padres o tutores responsables del neonato cual ha sido el resultado del examen, cual es el tratamiento y pronóstico del
--------------------------------------	---

	niño. Se debe explicar cómo será la calidad de vida del infante con la enfermedad detectada (3).
Confirmación diagnóstica	Realizar exámenes de laboratorio adicionales para obtener la confirmación del diagnóstico inicial
Referir a especialistas	Pediatras
	Endocrinólogos
	Genetistas
Evaluación clínica	Examen físico acorde a la patología detectada
Tratamiento inmediato	Administrar la medicina indicada acorde a la patología detectada
Seguimiento continuo	Es necesario seguir el caso a lo largo del tiempo para evaluar su pronóstico
Registro y análisis de datos	Los casos deben estar documentados para futuras referencias y evaluación del comportamiento de estas enfermedades en la población, para de esta manera mejorar los programas de tamizaje neonatal (3).

Tabla 1. Pasos a seguir en resultado positivo del screening neonatal

Es importante la detección y la acción temprana de estas patologías porque sin un tratamiento a tiempo, podría causar secuelas graves e irreversibles en el infante, como retraso mental o desarrollo del crecimiento (3).

Un sistema de screening neonatal eficaz supone un diagnóstico y tratamiento efectivo que es capaz de mejorar la vida de los infantes detectados con una de estas patologías (3).

1.3. Patologías detectadas en el tamizaje metabólico neonatal

Dentro de las patologías detectadas en el tamizaje metabólico neonatal se destacan el hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia y fenilcetonuria. A continuación, se describen cada una de estas patologías:

1.3.1. Hipotiroidismo congénito

1.3.1.1. Definición

El hipotiroidismo es una deficiencia de la hormona tiroidea que se presenta en el momento del nacimiento, condición que debe ser detectada de inmediato por la cantidad de daños a nivel neurológico que puede producir si no se trata de manera correcta y adecuada. Se ha estimado que el pronóstico de niños que han sido tratados a tiempo es mucho mejor con respecto a aquellos que no recibieron tratamiento (4).

La hormona tiroidea es esencial en el metabolismo energético y en el desarrollo neurológico del ser humano ya que influye en la diferenciación neuronal, sinapsis y mielinización en periodos prenatales y natales (4).

1.3.1.2. Etiología

El hipotiroidismo congénito puede tener dos orígenes: tiroideo y central. En su presentación primaria puede ser ocasionada por una alteración en el desarrollo de la tiroides como la disgenesia tiroidea que se ha estimado se presenta en el 80% de los casos, abarcando casos como la agenesia, hipoplasia o glándula ectópica (5). Esta condición se considera hereditaria solamente en el 2-5% de los casos, el resto se consideran de origen espontáneo.

Esta patología puede también ser de origen transitorio, se ha vinculado el uso de ciertos medicamentos como el metimazol o propiltiouracilo en el periodo de gestación, o también con anticuerpos bloqueadores de la tiroides en madres con patología tiroidea autoinmune y exceso de yodo (5).

En su presentación secundaria se ha descrito que hay alguna anomalía hipotalámica o hipofisaria que es extremadamente rara.

1.3.1.3. Epidemiología

A nivel mundial las estadísticas reflejan que 1 de cada 4000 nacidos vivos presentan hipotiroidismo congénito, habiendo una predisposición mayor en la población hispana con datos de 1 de cada 1600 niños y en asiáticos con 1 de cada 2380 niños (5). Con respecto al sexo se ha detectado que la incidencia es mayor en mujeres con respecto a hombres en relación 2:1 y es mayor también en partos gemelares, múltiples y niños prematuros (5).

1.3.1.4. Clínica

Las manifestaciones clínicas del hipotiroidismo en neonatos son pocas o nulas debido a que la hormona tiroxina materna se transfiere de manera parcial.

La sintomatología temprana suele aparecer aproximadamente en la sexta semana de vida y son el letargo, hipotonía, hipertrofia de las fontanelas anterior y posterior, ictericia, estreñimiento e hipotermia.

Los síntomas tardíos aparecen después de la sexta semana de vida e incluyen puente nasal deprimido, edema palpebral, hipotermia, distensión abdominal, hiporreflexia, bradicardia y

herniación umbilical (6). También pueden desarrollar distrés respiratorio por el mixedema en la vía aérea.

1.3.1.5. Tratamiento

Las guías actualizadas describen el tratamiento con levotiroxina (LT4) antes de cumplir las dos primeras semanas de vida hasta los 36 meses de edad con una dosis de 10-15 ug/kg/día en dosis única. Solamente los casos de hipotiroidismo congénito transitorio merecen tratamiento durante el resto de la vida (7).

El medicamento se debe administrar en tabletas molidas o trituradas disueltas en leche materna o en agua, pero no debe llegar a diluirse en el biberón (7).

Los alimentos que interfieren en la absorción de LT4 son soya, calcio, fibra y hierro por lo cual debe evitarse el consumo mientras se esté administrando este medicamento. Los niveles recomendados de T4T en los primeros años de vida es de 10 a 16 ug/dL, T4L de 1,6 a 2.3 ng/dL y de TSH 0.5 a 2 mUI/MI (7).

1.3.2. Fenilcetonuria

1.3.2.1. Definición

Se define como fenilcetonuria al error congénito del metabolismo ocasionado por la falta de la enzima fenilalanina hidroxilasa hepática, que convierte a la fenilalanina en tirosina (8). El déficit de la misma causa retardo mental grave y alteraciones neuropsiquiátricas.

1.3.2.2. Etiología

El origen de esta patología es genético, el patrón por el cual se hereda es de tipo autosómico recesivo; por lo cual se explica a través de las leyes mendelianas que de dos padres portadores se obtienen 1 persona no afectada, 2 personas portadoras y 1 persona enferma (8).

1.3.2.3. Epidemiología

Epidemiológicamente, la fenilcetonuria se agrupa por etnias, siendo mucho más frecuente en la población caucásica, reportando 1 caso en 10.000 y en los nativos amerindios (9). Los afroamericanos, asiáticos y mestizos tienen una tasa de incidencia menor; por ejemplo en la población afroamericana se estima que de los casos se dan 1 en 200.000.

1.3.2.4. Clínica

Dentro de las primeras horas de vida del neonato, se eleva la fenilalanina cuando se inicia la lactancia materna o la alimentación con fórmulas.

Los niños que no han recibido tratamiento oportuno durante los primeros 20 días, comienzan a manifestar síntomas a partir del sexto mes ya que el retraso mental se hará evidente en el retardo de las actividades del desarrollo neuro-infantil como el gateo, caminar o sentarse (9). El daño cerebral se considera irreversible si no se ha tratado durante el primer año de vida. Los síntomas más y menos comunes se describen en la siguiente tabla:

Síntomas más comunes	Síntomas menos comunes
Eccemas	Irritabilidad

Olor corporal a moho	Hiperactividad
Crisis convulsiva	Depresión
Hipopigmentación de mucosas	Hipotonía
Trastornos de la marcha	Nistagmus
Retardo del crecimiento	Microcefalia

Tabla 2. Síntomas comunes y no comunes de la fenilcetonuria

Se describen también los valores normales de fenilalanina en sangre:

- Recién nacidos < 2.5 mg/dL
- Infantes 0.7 - 1.3 mg/dL
- Escolares 2 a 6 mg/dL
- Adolescentes 0.8 - 1.2 mg/dL
- Adultos 0.75 - 1.25 mg/dL

1.3.2.5. Tratamiento

Los RN con fenilcetonuria deben de ser alimentados con leche materna en la cantidad que sea capaz de tolerar.

En el tratamiento nutricional se deben tener en cuenta los valores en sangre:

- PHE menor a 6 mg/dL: leche materna exclusiva y controles semanales (9)
- PHE entre 6-10 mg/dL: restricción proteica del 50%, leche materna 50% y leche libre de PHE 50% más controles PHE semanales (9)
- PH3 mayor a 10 mg/dL: suspensión de leche materna, alimentación con leche libre de PHE más controles semanales (9)

El suplemento debe hacerse con vitamina D, hierro, calcio y zinc. En edad preescolar el consumo de aminoácidos debe de ser de 2g/kg/día con la inclusión de la tirosina 25mg/kg/día, en niños escolares y adolescentes la dieta debe tener vegetales y frutas más las fórmulas nutricionales suplementarias (9, 10).

1.3.3. Galactosemia

1.3.3.1. Definición

La galactosemia clásica es una patología autosómica recesiva que se caracteriza por la capacidad mínima para poder convertir la galactosa en glucosa por alteración de la vía enzimática de Leloir: la galactokinasa, la galactosa-1-fosfato uridililtransferasa y la uridindifosfato galactosa-4-epimerasa (11).

Se clasifica en tres tipos:

- Galactosemia clásica
- Déficit de galactosakinasa
- Déficit de galactosa-4-fosfato epimerasa

1.3.3.2. Etiología

El origen de esta enfermedad es genético, siguiendo el patrón autosómico recesivo en el cual se expresan las leyes mendelianas, por lo consiguiente de dos padres que son portadores de la patología tendrán 25% de hijos sanos, 50% de hijos portadores y 25% de hijos enfermos (12).

1.3.3.3. Epidemiología

La distribución a nivel mundial es amplia, se reportan más casos del tipo 1 o galactosemia clásica con una incidencia aproximada de

1 caso reportado entre 30.000 a 60.000 nacidos vivos (12). El déficit de galactosakinasa se presenta en 1 caso entre 100.000 nacidos vivos y el déficit de galactosa-4-fosfato epimerasa es de presentación rara por lo cual no hay estadísticas (12).

Actualmente se desconoce cuál es la incidencia de esta patología en el Ecuador (12).

1.3.3.4. Clínica

Las manifestaciones clínicas de esta patología se clasifican acorde al tipo de galactosemia que se presente (12).

Presentación clásica:

- Recién nacido que al nacimiento tiene peso adecuado y cura con pérdida de peso en los primeros cuatro días por el rechazo a la alimentación.
- Presencia de letargia
- Hepatomegalia, ictericia, trastornos de la coagulación
- Tubulopatía proximal y galactosuria
- Edema o ascitis
- Cataratas
- Convulsiones
- Retraso en el desarrollo

Déficit de galactokinasa:

- Presencia de cataratas bilaterales

Déficit de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa:

- Asintomáticos en el nacimiento
- Identificación en el screening neonatal

- Crecimiento retardado
- Coeficiente intelectual que disminuye a lo largo del tiempo
- Ataxia en adolescentes
- Síntomas extrapiramidales
- Osteoporosis
- Amenorrea por hipogonadismo

1.3.3.5. Tratamiento

La base del tratamiento se constituye por la terapia nutricional, teniendo que suprimir el contenido de galactosa en leche (13). Lo que se sugiere en estos casos es:

- Suspender la lactancia materna
- Iniciar lactancia suplementaria libre de lactosa sustituyéndola por fórmulas de soya que han demostrado ser opciones eficaces y seguras
- En RN pretérmino se debe administrar fórmulas con aminoácidos
- Percentilar mediciones antropométricas del RN
- Consumo diario de calcio en dieta dependiendo de ingesta calculada:

0-6 meses	210 mg de calcio por día
-----------	--------------------------

6-12 meses	270 mg/día
------------	------------

1-3 años	500 mg/día
----------	------------

4-8 años	800 mg/día
----------	------------

9-13 años	1300 mg/día
-----------	-------------

14-18 años 1300 mg/día

1.3.4. Hiperplasia suprarrenal congénita

1.3.4.1. Definición

La hiperplasia suprarrenal congénita emerge de mutaciones genéticas enzimáticas en la producción de mineralocorticoides, glucocorticoides y esteroides sexuales que se originan del colesterol a través de las glándulas suprarrenales (14, 15). Esto afecta en el desarrollo de los caracteres sexuales primarios y secundarios en los infantes afectados. Otra característica es la pérdida importante de sal que se produce lo cual es potencialmente mortal para los RN (14).

1.3.4.2. Etiología y epidemiología

Es una patología autosómica recesiva por mutaciones de CYP21A la cual produce déficit de 21-hidroxilada. Se ha estimado que aproximadamente hay 1 caso detectado entre 60 personas, pero el número sube (1:3) cuando se habla de poblaciones genéticamente susceptibles como en las poblaciones de origen judío, marroquí o iraní (14, 15). No se ha identificado predilección por algún sexo, por lo cual los reportes indican que tanto hombres como mujeres están afectados de la misma manera.

1.3.4.3. Clínica

En el déficit de mineralocorticoides se produce vómito, deshidratación, hipovolemia y shock.

En pacientes con exceso de andrógenos se podrá ver genitales ambiguos, vello facial excesivo, pubertad precoz, crecimiento rápido durante la infancia, infertilidad (16).

1.3.4.4. Tratamiento

Medicamento	Dosis	Frecuencia
Hidrocortisona tabletas	15-25 mg/dl	C8H
Prednisona tabletas	5-7,5 mg/dl	C12H
Prednisolona suspensión	4-6 mg/dl	C24H
Dexametasona suspensión	0.25-0.5 mg/dl	C24H
Fludrocortisona tabletas	0.05-0.2 mg/dl	C24H

Tabla 3. Medicamentos administrados en la hiperplasia suprarrenal congénita (17)

CAPÍTULO II: MATERIALES Y MÉTODOS

Diseño de la investigación

Descriptivo

Tipo de estudio

Según la intervención del investigador

Observacional

Según la recolección de datos

Retrospectivo

Según el número de medición de variables

Transversal

Según el número de variables

Descriptivo

Población y muestra

La población corresponde a los neonatos de la Coordinación Zonal de Salud 8 a los que se le haya detectado alguna patología como hipotiroidismo, galactosemia, hiperplasia suprarrenal o fenilcetonuria durante el tamizaje metabólico entre los años 2018 - 2023.

Criterios de inclusión

- Pacientes entre 0 y 28 días de vida
- Neonatos a los que se le haya realizado el tamizaje metabólico
- Neonatos atendidos en la Coordinación Zonal de Salud 8
- Neonatos con diagnóstico de hipotiroidismo congénito
- Neonatos con diagnóstico de hiperplasia suprarrenal congénita
- Neonatos con diagnóstico de galactosemia
- Neonatos con diagnóstico de fenilcetonuria

Criterios de exclusión

- Pacientes con edad superior a 28 días de vida
- Neonatos a los que no se les haya realizado el tamizaje metabólico
- Neonatos que no han sido atendidos en la Coordinación Zonal de Salud 8
- Neonatos que no tienen diagnóstico de hipotiroidismo congénito
- Neonatos que no tienen diagnóstico de hiperplasia suprarrenal congénita
- Neonatos que no tienen diagnóstico de galactosemia

- Neonatos que no tienen diagnóstico de fenilcetonuria

Tamaño de la muestra

- Tamaño de la población: 136
- Margen de error: 9%
- Nivel de confianza: 95%
- Heterogeneidad: 50%
- Muestra: 62

Método de muestreo

Para esta investigación, se utilizó el muestreo probabilístico aleatorio simple obtenido de las historias clínicas de los neonatos que se realizaron el tamizaje metabólico en la Coordinación Zonal de Salud 8, los cuáles fueron 136 pacientes quienes cumplen los criterios de inclusión y exclusión expuestos anteriormente. **Método de**

recolección de datos

La recolección de datos de esta investigación se realizó de manera retrospectiva, dependiendo del análisis de historias clínicas y del análisis estadístico de la base de datos proporcionada por el Centro de Salud previa su respectiva autorización por el Departamento de Docencia.

Variables

Nombre Variables	INDICADOR	Tipo	RESULTADO FINAL
Sexo	Sexo biológico	Cualitativa nominal	Masculino Femenino
<i>Edad</i>	Días de nacido	Cuantitativa discreta	Días
<i>Prematuridad</i>	Semanas a las que nació	Cualitativa nominal	Sí No
<i>Año de nacimiento</i>	Año en el que nació el niño	Categórica nominal politómica	2018 2019 2020 2021 2022 2023
<i>Patología detectada</i>	Enfermedad que se diagnosticó al neonato durante el tamizaje	Categórica nominal politómica	Hipotiroidismo congénito Fenilcetonuria Galactosemia Hiperplasia suprarrenal congénita

<i>Medicamento administrado</i>	Medicina que se le otorgó al paciente según su diagnóstico	Categoría nominal politómica	Levotiroxina Fórmula libre de fenilalanina Hidrocortisona Leche de soya
<i>Discapacidad</i>	Discapacidad presentada posterior al diagnóstico	Cualitativa nominal	Sí No
<i>Tipo de discapacidad</i>	Discapacidad presentada por el paciente posterior al diagnóstico	Categoría nominal politómica	Física Intelectual Psicosocial Auditiva Lenguaje
Variable del estudio	Indicador	Tipo	Valor final
<i>Tamizaje neonatal</i>	Criterios diagnósticos en base a cuadro clínico	Categoría nominal politómica	Hipotiroidismo congénito Fenilcetonuria Galactosemia Hiperplasia suprarrenal congénita

Entrada y gestión informática de datos

La información se almacenó en una hoja de datos de Microsoft Excel para su respectiva tabulación posterior a la revisión de las historias clínicas obtenidas de la Coordinación de Salud de la Zona 8 con respecto a los neonatos diagnosticados con alguna patología como hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia o hiperplasia suprarrenal congénita durante el tamizaje metabólico.

Estrategia de análisis estadístico

Calcular medidas de desempeño del protocolo, como sensibilidad, especificidad, valores predictivos positivos y negativos, para evaluar la precisión del tamizaje en la detección de patologías metabólicas.

- Prueba de Chi cuadrado

En este caso utilizamos los siguientes parámetros para aplicarlos en la calculadora digital.

- Margen de error: 9%
- Nivel de confianza del 95%

CAPÍTULO III

Resultados

Se revisaron las historias clínicas de 150 casos de recién nacidos en la Coordinación Zonal 8 de Salud de los cuales se excluyeron 88 historias clínicas que no cumplían los criterios de inclusión antes especificados, quedando una población de estudio de 62 RN. El primer factor a analizar fue el sexo de los cuáles 28 (45,16%) fueron de sexo femenino y 34 (54,84%) de sexo masculino.

SEXO				
	<i>Frecuencia</i>	<i>Porcentaje</i>	<i>Porcentaje válido</i>	<i>Porcentaje acumulado</i>
0	28	45,16	45,16	45,16
1	34	54,84	54,84	100
Total	62	100	100	

Tabla 4. Resultado estadístico de la variable "sexo" en pacientes con errores innatos del metabolismo

De los 62 casos reportados, se identificó que 26 (41,94%) casos se detectaron en los primeros 15 días de vida del RN y 36 (58,06%) casos se detectaron entre los días 16 - 28 de nacido

EDAD				
	<i>Frecuencia</i>	<i>Porcentaje</i>	<i>Porcentaje válido</i>	<i>Porcentaje acumulado</i>
0	26	41,94	41,94	41,94
1	36	58,06	58,06	100
Total	62	100	100	

Tabla 5. Resultado estadístico de la variable "edad" en pacientes con errores innatos del metabolismo

De los 62 casos reportados, se identificó que 13 (20,97%) casos se detectaron en niños prematuros y 49 casos en niños que no han sido prematuros (79,03%)

PREMATURIDAD				
	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
0	13	20,97	20,97	20,97
1	49	79,03	79,03	100
Total	62	100	100	

Tabla 6. Resultado estadístico de la variable "prematuridad" en pacientes con errores innatos del metabolismo

En la variable del año de nacimiento se determinó que 10 (16,13%) nacimientos se produjeron en el 2018, 21 (33,87%) nacimientos en el 2019, 9 (14,52%) nacimientos en el 2020, 8 (12,9%) nacimiento en el 2021, 3 (4,84%) nacimientos en el 2022 y 11 (17,74%) nacimientos en el 2023. El año donde se produjeron más nacimientos de niños con alguna patología detectada en el tamizaje metabólico fue en el 2019.

AÑO DE NACIMIENTO				
	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
2018	10	16,13	16,13	16,13
2019	21	33,87	33,87	50
2020	9	14,52	14,52	64,52
2021	8	12,9	12,9	77,42
2022	3	4,84	4,84	82,26
2023	11	17,74	17,74	100
Total	62	100	100	

Tabla 7. Resultado estadístico de la variable "año de nacimiento" en pacientes con errores innatos del metabolismo

Las patologías detectadas en los RN se identificaron de la siguiente manera: a lo largo de los años se identificó que la patología del tamizaje metabólico más frecuente en RN fue el hipotiroidismo con un total de 42 (67,74%) casos, seguido de la hiperplasia suprarrenal con 10 (16,13%) casos detectados, fenilcetonuria con 7 (11,29%) casos detectados y la galactosemia con 3 (4,84%) casos reportados a lo largo del periodo de estudio

PATOLOGÍA DETECTADA				
	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
0	42	67,74	67,74	67,74
1	10	16,13	16,13	83,87
2	7	11,29	11,29	95,16
3	3	4,84	4,84	100
Total	62	100	100	

Tabla 8. Resultado estadístico de la variable "patología detectada" en pacientes con errores innatos del metabolismo

Los medicamentos administrados en los RN con alguna patología del tamizaje metabólico se identificaron de la siguiente manera: el medicamento administrado más frecuente en RN fue la levotiroxina con un total de 42 (67,74%) casos, seguido de la hidrocortisona con 10 (16,13%) casos detectados, fórmula libre de fenilalanina con 7 (11,29%) casos detectados y la leche de soya con 3 (4,84%) casos reportados a lo largo del periodo de estudio

MEDICAMENTO ADMINISTRADO				
	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
0	42	67,74	67,74	67,74
1	10	16,13	16,13	83,87
2	7	11,29	11,29	95,16
3	3	4,84	4,84	100
Total	62	100	100	

Tabla 9. Resultado estadístico de la variable "medicamento administrado" en pacientes con errores innatos del metabolismo

De todos los casos reportados de RN con patologías del tamizaje metabólico se detectaron que 3 (4,84%) casos presentaron discapacidad y 59 (95,16%) casos no presentaron discapacidad

DISCAPACIDAD				
	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
0	3	4,84	4,84	4,84
1	59	95,16	95,16	100
Total	62	100	100	

Tabla 10. Resultado estadístico de la variable "discapacidad" en pacientes con errores innatos del metabolismo

De los casos detectados con discapacidad, se detectaron 2 (66,66%) casos de discapacidad intelectual y 1 (33,33%) caso con discapacidad psicosocial

TIPO DE DISCAPACIDAD				
	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
0	0	0	0	0
1	2	66,67	66,67	66,67
2	0	0	0	66,67
3	0	0	0	66,67
4	1	33,33	33,33	66,67
5	0	0	0	100
Total	2	100	100	

Tabla 11. Resultado estadístico de la variable "tipo de discapacidad" en pacientes con errores innatos del metabolismo

Discusión

Los resultados obtenidos en el presente trabajo de investigación proporcionan una visión importante sobre la incidencia de casos de patologías metabólicas detectadas durante el tamizaje metabólico en recién nacidos de la zona 8 de salud. Se analizaron un total de 62 casos que cumplieron con los criterios de inclusión establecidos en este trabajo de investigación de los cuales analizamos la prevalencia en el sexo, edad, prematuridad, las patologías más frecuentes, medicamentos administrados para las mismas y si tuvo alguna repercusión ocasionando discapacidad en estos pacientes.

En la distribución por sexo de los RN se observó predominancia en el caso de los varones con un 54,84% de casos reportados versus a las mujeres con 45,16% de casos reportados. Según Alonzo-Pico (18) y autores, sugieren que las patologías metabólicas del desarrollo son más frecuentes en el sexo masculino que reportan un 65,43% de casos en su estudio.

El tiempo de detección de las patologías, los resultados de nuestro trabajo mostraron que el 58,06% tuvieron lugar entre los días 0 - 15 de vida del infante mientras que el 41,94% restante se detectó entre los días 16 - 28 de vida del niño. Con estos datos se puede sugerir el control continuo del recién nacido durante el primer mes de vida a través del programa de tamizaje neonatal con el fin de mejorar el pronóstico de aquellos niños que sean detectados con las enfermedades subyacentes.

En cuanto a la prematuridad, solo el 20,97% de los casos correspondían a RN prematuros, lo que indica que la mayoría de las patologías metabólicas se presentaron en RN a término. Indica la necesidad de incluir a todos los recién

nacidos, independientemente de la edad gestacional, en los programas de tamizaje metabólico, ya que la prematuridad no parece ser un factor predominante en la aparición de estas patologías. En comparación con otros estudios como el de Torres-Sánchez et al. (19) y Dunne et al. (20) donde se recalca la necesidad de incluir a todos los recién nacidos en el tamizaje metabólico y no solamente a aquellos que han sido prematuros, pues las estadísticas no muestran tendencia significativa con respecto a esa premisa.

Según los datos del año de nacimiento, la mayor cantidad de casos de patologías detectados fue en 2019, con un 33,87%. Este aumento podría estar relacionado con una variedad de razones, como mejoras en los sistemas de detección o cambios en las prácticas de salud pública.

La condición más frecuente entre las patologías detectadas fue el hipotiroidismo congénito (67,74), seguido de la hiperplasia suprarrenal congénita (16,13%), la fenilcetonuria (11,29%) y la galactosemia (4,84%). Estos hallazgos corroboran los hallazgos de la literatura, que indica que el hipotiroidismo congénito es la afección más común en los tamizajes metabólicos neonatales. El hipotiroidismo, según las guías de práctica clínica del Ministerio de Salud Pública del Ecuador, se ha catalogado como la primera patología detectada más frecuente en el tamizaje metabólico por lo cual se han creado programas de seguimiento continuo a lo largo de los años a los niños que han sido detectados con esta enfermedad, brindándoles nuevas oportunidades de tratamiento acorde a sus respectivas necesidades y pronóstico.

La levotiroxina fue el medicamento administrado más comúnmente (67,74), lo que refleja la alta prevalencia del hipotiroidismo congénito en la población estudiada. La

hiperplasia suprarrenal y la fenilcetonuria se trataron adecuadamente con otros medicamentos como la hidrocortisona y la fórmula libre de fenilalanina.

Finalmente, solo el 4,84 % de los casos reportados resultaron en una discapacidad, lo que indica que la detección y el tratamiento temprano de las patologías metabólicas en RN pueden reducir significativamente el riesgo de discapacidad. La mayoría de las discapacidades identificadas fueron de tipo intelectual (66,66%) y psicosocial (33,33%), comparándose con otros estudios como el de Lüders (21) en el cual también se encontraron niños que desarrollaron distintas discapacidades por los errores innatos del metabolismo aunque no en un número significativo debido a que el tratamiento fue otorgado a tiempo.

Conclusiones

- Con respecto a la prevalencia de enfermedades detectadas en el tamizaje metabólico neonatal y el sexo, se ha concluye que hay un mayor índice de neonatos de sexo masculino que presentan cualquiera de estas condiciones.
- No se ha relacionado a la prematuridad como un factor de riesgo potencial para el desarrollo de alguna de las patologías del tamizaje metabólico.
- En nuestro estudio, el año donde más se detectaron patologías en el tamizaje fue en el 2019.
- La enfermedad más frecuente y detectada en el tamizaje es el hipotiroidismo y el medicamento administrado para esta patología es la levotiroxina.
- Aunque existen reportes de niños que han desarrollado discapacidad por alguna de estas enfermedades, el número de casos existentes no es significativo para establecer una hipótesis.
- El seguimiento a lo largo del tiempo de los niños con alguna enfermedad detectada en el tamizaje metabólico ha sido efectivo, ya que se les ha otorgado el medicamento adecuado y su condición ha mejorado.

Anexos

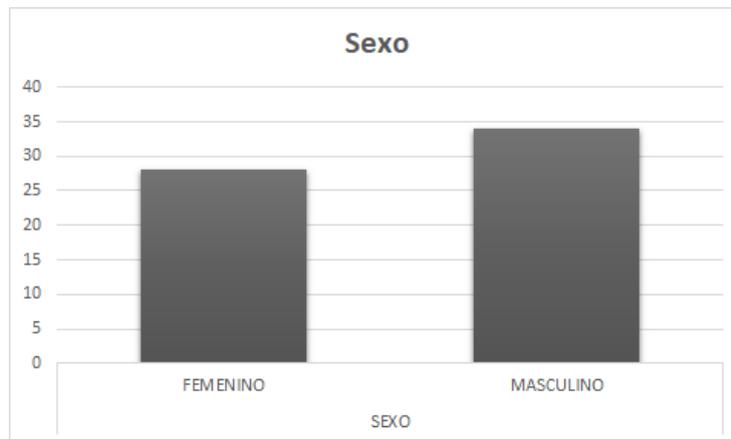


Gráfico 1. Gráfico estadístico del sexo de pacientes detectados con errores del metabolismo

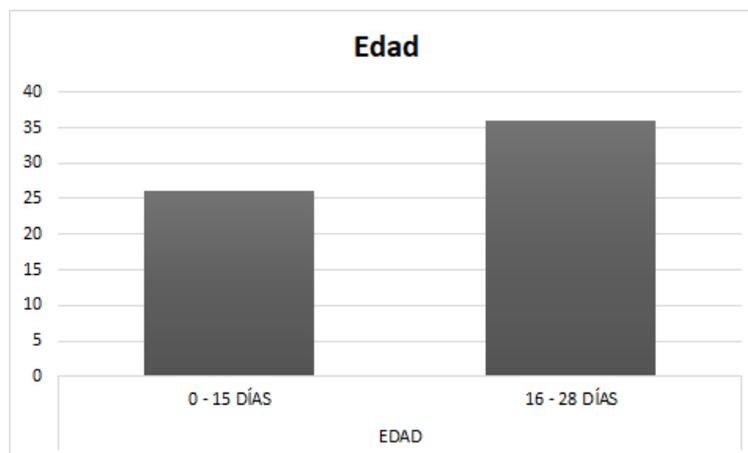


Gráfico 2. Gráfico estadístico de la edad de pacientes detectados con errores del metabolismo

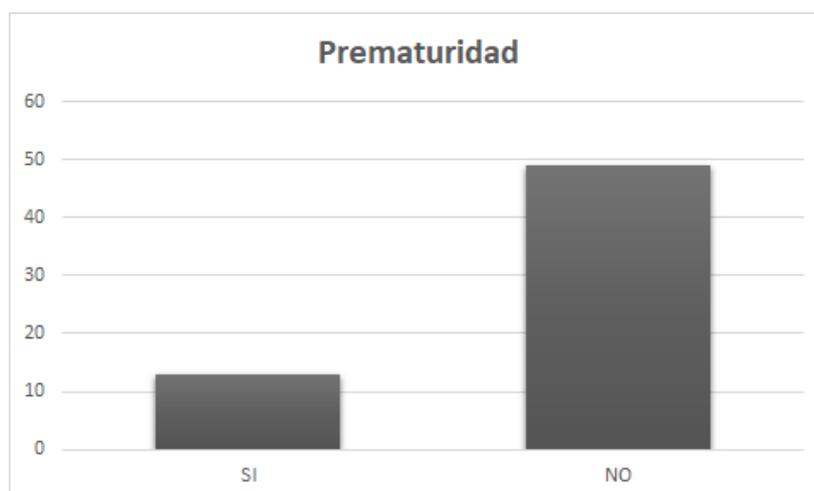


Gráfico 3. Gráfico estadístico de la prematuridad de pacientes detectados con errores del metabolismo



Gráfico 4. Gráfico estadístico del año de nacimiento de pacientes con errores del metabolismo

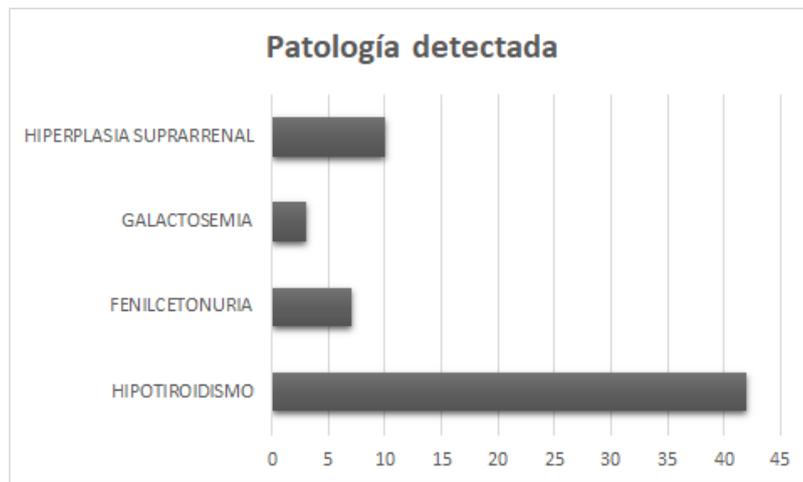


Gráfico 5. Gráfico estadístico de patologías detectadas en pacientes con errores del metabolismo

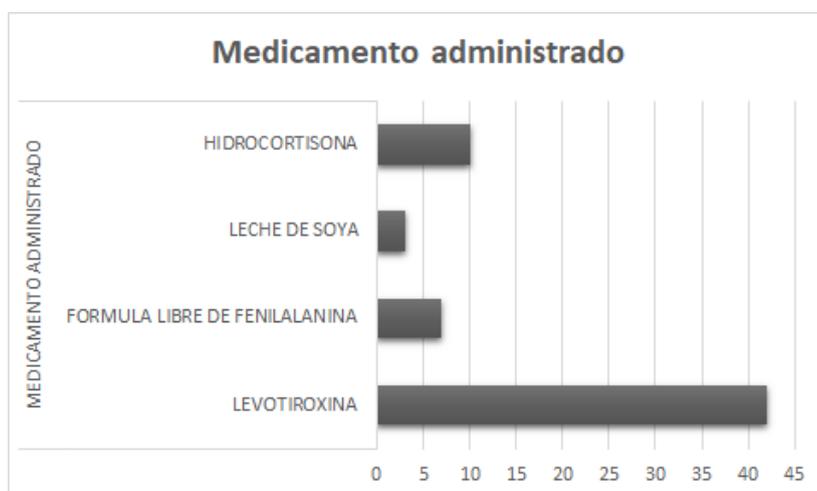


Gráfico 6, Gráfico estadístico del medicamento administrado en pacientes con errores del metabolismo

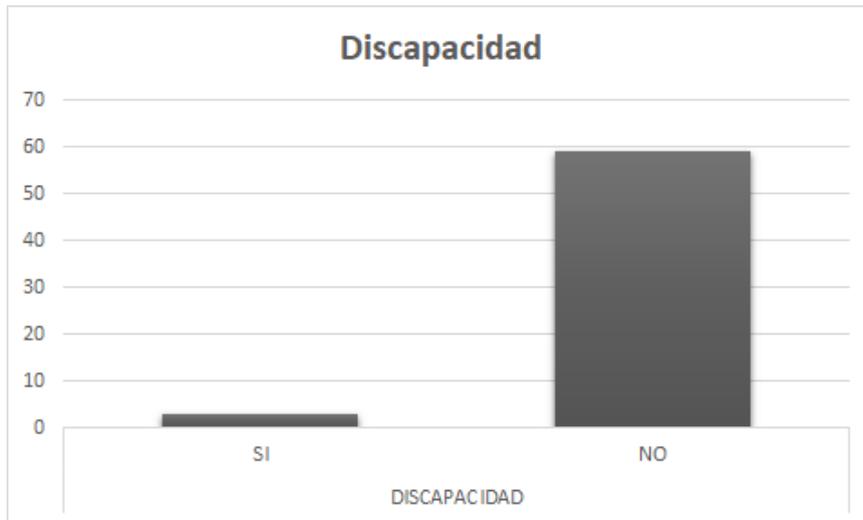


Gráfico 7. Gráfico estadístico de discapacidad detectada en pacientes con errores del metabolismo



Gráfico 8. Gráfico estadístico del tipo discapacidad detectada en pacientes con errores del metabolismo

Bibliografía

1. Proyecto de Tamizaje Metabólico Neonatal – Ministerio de Salud Pública [Internet]. Gob.ec. [citado el 24 de julio de 2024]. Disponible en: <https://www.salud.gob.ec/proyecto-de-tamizaje-metabolico-neonatal/>
2. por: E. ACTUALIZACIÓN DE LAS RECOMENDACIONES TÉCNICAS Y OPERATIVAS PARA LABORATORIOS DE TAMIZAJE NEONATAL [Internet]. Gov.co. [citado el 17 de septiembre de 2024]. Disponible en: <https://www.ins.gov.co/BibliotecaDigital/Actualizacion-tecnica-operativa-tamizaje-neonatal.pdf>
3. Salmón Vega SG. Intervención de enfermería en tamiz metabólico neonatal: Revisión integrativa. SANUS [Internet]. 2022 [citado el 17 de septiembre de 2024];7:e309. Disponible en: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S2448-60942022000100110&script=sci_arttext&tlng=en
4. Ministerio de Salud Pública. Diagnóstico y tratamiento del hipotiroidismo congénito [Internet]. Gob.ec. [citado el 25 de julio de 2024]. Disponible en: <https://www.salud.gob.ec/wp-content/uploads/2016/09/Hipotiroidismo-cong%C3%A9nito.pdf>
5. van Trotsenburg P, Stoupa A, Léger J, Rohrer T, Peters C, Fugazzola L, et al. Congenital hypothyroidism: A 2020-2021 consensus guidelines update—an ENDO-European reference network initiative endorsed by the European society for pediatric

endocrinology and the European society for endocrinology. Thyroid [Internet]. 2021 [citado el 24 de julio de 2024];31(3):387-419.

Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1089/thy.2020.0333>

6. Stone WL, Basit H, Los E. Phenylketonuria. StatPearls Publishing; 2023.
7. Bowden SA, Goldis M. Congenital Hypothyroidism. StatPearls Publishing; 2023
8. van Spronsen FJ, Blau N, Harding C, Burlina A, Longo N, Bosch AM. Phenylketonuria. Nat Rev Dis Primers [Internet]. 2021 [citado el 24 de julio de 2024];7(1):36. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1038/s41572-021-00267-0>
9. Ministerio de Salud Pública. Diagnóstico y tratamiento nutricional del paciente pediátrico y adolescente con fenilcetonuria [Internet]. Gob.ec. [citado el 24 de julio de 2024]. Disponible en: <https://www.salud.gob.ec/wp-content/uploads/2016/09/Gu%C3%ADa-de-fenilcetonuria.pdf>
10. Elhawary NA, AlJahdali IA, Abumansour IS, Elhawary EN, Gaboon N, Dandini M, et al. Genetic etiology and clinical challenges of phenylketonuria. Hum Genomics [Internet]. 2022 [citado el 24 de julio de 2024];16(1). Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1186/s40246-022-00398-9>
11. Berry GT. Classic Galactosemia and Clinical Variant Galactosemia. University of Washington, Seattle; 2021.

12. Ministerio de Salud Pública. Tratamiento nutricional del paciente pediátrico y adolescente con galactosemia [Internet]. Gob.ec. [citado el 25 de julio de 2024]. Disponible en:
https://instituciones.msp.gob.ec/images/Documentos/Guia_de_galactosemia.pdf
13. Los E, Ford GA. Galactose-1-Phosphate Uridyltransferase Deficiency. StatPearls Publishing; 2023.
14. Momodu II, Lee B, Singh G. Congenital Adrenal Hyperplasia. StatPearls Publishing; 2023.
15. Yau M, Khattab A, Yuen T, Maria New. Congenital Adrenal Hyperplasia. MDText.com; 2022.
16. Uslar T, Olmos R, Martínez-Aguayo A, Baudrand R. Clinical update on congenital adrenal hyperplasia: Recommendations from a multidisciplinary adrenal program. J Clin Med [Internet]. 2023 [citado el 24 de julio de 2024];12(9):3128. Disponible en:
<http://dx.doi.org/10.3390/jcm12093128>
17. Ministerio de Salud Pública. Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de la Hiperplasia Suprarrenal Congénita [Internet]. Gob.ec. [citado el 25 de julio de 2024]. Disponible en:
<https://aplicaciones.msp.gob.ec/salud/archivosdigitales/documentos/Direcciones/dnn/archivos/GPC%20%20hiperplasia%20suprarrenal%20cong%C3%A9nita.pdf>

18. Alonzo-Pico OM, Tatalcha-Montenegro ZN, Pilataxi-Chandi SN.
Deficiente respuesta ante el tamizaje metabólico neonatal en madres del Centro de Salud Tulcán Sur. Gac méd estud [Internet]. 2023 [citado el 17 de septiembre de 2024];4(2S):e168-e168. Disponible en: <https://revgacetaestudiantil.sld.cu/index.php/gme/article/view/168>
19. Torres-Sánchez Y, Lardoeyt-Ferrer R, Orraca-Castillo M, Valdés-Sánchez M. Resultados del Programa de tamizaje neonatal de enfermedades genéticas en el municipio La Lisa durante el período 2017-2021. Rev cienc médicas Pinar Río [Internet]. 2023 [citado el 17 de septiembre de 2024];27(4). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942023000500017
20. Dunne E, O'Reilly D, Murphy CA, Howard C, Kelleher G, Suttie T, et al. Biochemical testing for inborn errors of metabolism: experience from a large tertiary neonatal centre. Eur J Pediatr [Internet]. 2022;181(10):3725-32. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1007/s00431-022-04588-4>
21. Lüders A, Blankenstein O, Brockow I, Ensenaer R, Lindner M, Schulze A, et al. Neonatal Screening for congenital metabolic and endocrine disorders-results from Germany for the years 2006-2018. Dtsch Arztebl Int [Internet]. 2021;118(7):101-8. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3238/arztebl.m2021.0009>

DECLARACIÓN Y AUTORIZACIÓN

Nosotros, **Freire Guevara, Erick Joel**, con C.C.: #0929766533 y **Macías Alvarado, Vanessa Jeaninne**, con C.C.: #0954534228 autores del trabajo de titulación: **Prevalencia de patologías detectadas en el tamizaje metabólico neonatal en pacientes atendidos en la Zona de Salud 8 desde el 2018 a 2023** previo a la obtención del título de **Médico** en la Universidad Católica de Santiago de Guayaquil.

1.- Declaro tener pleno conocimiento de la obligación que tienen las instituciones de educación superior, de conformidad con el Artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior, de entregar a la SENESCYT en formato digital una copia del referido trabajo de titulación para que sea integrado al Sistema Nacional de Información de la Educación Superior del Ecuador para su difusión pública respetando los derechos de autor.

2.- Autorizo a la SENESCYT a tener una copia del referido trabajo de titulación, con el propósito de generar un repositorio que democratice la información, respetando las políticas de propiedad intelectual vigentes.

Guayaquil, 16 de octubre del 2024



Firmado electrónicamente por:
**ERICK JOEL FREIRE
GUEVARA**

Freire Guevara, Erick Joel

C.C: # 0929766533



Firmado electrónicamente por:
**VANESSA JEANINNE
MACÍAS ALVARADO**

Macías Alvarado, Vanessa Jeaninne

C.C: #0954534228



REPOSITORIO NACIONAL EN CIENCIA Y TECNOLOGIA
FICHA DE REGISTRO DE TESIS/TRABAJO DE TITULACION

TEMA Y SUBTEMA:	Prevalencia de patologías detectadas en el tamizaje metabólico neonatal en pacientes atendidos en la Zona de Salud 8 desde el 2018 a 2023		
AUTOR(ES)	Macías Alvarado, Vanessa Jeanine Freire Guevara, Erick Joel		
REVISOR(ES)/TUTOR(ES)	Arroba Raymondi, Luis Fernando		
INSTITUCIÓN:	Universidad Católica de Santiago de Guayaquil		
FACULTAD:	Facultad de Ciencias de la Salud		
CARRERA:	Carrera de Medicina		
TITULO OBTENIDO:	Médico		
FECHA DE PUBLICACIÓN:	16 de octubre del 2024	No. DE PÁGINAS:	37
ÁREAS TEMÁTICAS:	Pediatria, neonatología, tamizaje metabólico		
PALABRAS CLAVES/ KEYWORDS:	Tamizaje metabólico neonatal, prueba del talón, errores en el metabolismo, neonatal, hipotiroidismo congénito, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria.		
RESUMEN/ABSTRACT (150-250 palabras):			
<p>Introducción: El tamizaje metabólico neonatal, comúnmente conocido como prueba del talón, se ha posicionado como un instrumento importante para la identificación oportuna de varias enfermedades metabólicas en los recién nacidos, como lo son el hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia y fenilcetonuria. El objetivo principal de este estudio es determinar la prevalencia de patologías detectadas en el tamizaje metabólico neonatal en la Coordinación Zonal 8 de Salud durante el periodo 2018 a 2023. Metodología: Se realizó un estudio retrospectivo, observacional, transversal, descriptivo de 62 pacientes que se encontraban dentro de los criterios de inclusión en la revisión de historias clínicas proporcionadas por el Centro de Salud. Resultados: El 45,16% de los casos fue en mujeres y el 54,84% en hombres. El 41,94% de los casos fueron detectados en los días 0-15 de vida y el 58,06% en los días 16-28. 20,97% de casos correspondió a niños prematuros. 16,13% de casos ocurrieron durante el año 2018, 33,87% durante el año 2019, 14,52% en el 2020, 12,9% de casos en el 2021, 4,84% de casos en el 2022 y 17,74% de casos en el 2023. El hipotiroidismo fue la patología más frecuente detectada con un total de 67,74% de casos reportados. Solamente el 4,84% de los casos presentaron discapacidad. Conclusión: La enfermedad más frecuente y detectada en el tamizaje es el hipotiroidismo, con el tratamiento adecuado a lo largo de los años, el niño tiene una mejor calidad de vida.</p> <p>Palabras clave: Tamizaje metabólico neonatal, prueba del talón, errores en el metabolismo, neonatal, hipotiroidismo congénito, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria.</p>			
ADJUNTO PDF:	<input checked="" type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO	
CONTACTO CON AUTOR/ES:	Teléfono: +593960965210 +593969090526	E-mail: vanessa.macias@cu.ucsg.edu.ec erick.freire@cu.ucsg.edu.ec	
CONTACTO CON LA INSTITUCIÓN (COORDINADOR DEL PROCESO UTE)::	Nombre: Vásquez Cedeño Diego Antonio		
	Teléfono: +593-982742221		
	E-mail: diego.vasquez@cu.ucsg.edu.ec		
SECCIÓN PARA USO DE BIBLIOTECA			
Nº. DE REGISTRO (en base a datos):			
Nº. DE CLASIFICACIÓN:			
DIRECCIÓN URL (tesis en la web):			