



UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DEL ESTADO DE MORELOS
FACULTAD DE MEDICINA
SECRETARÍA DE INVESTIGACIÓN – COORDINACIÓN GENERAL DE
POSGRADO

HOSPITAL DE ALTA ESPECIALIDAD
CENTENARIO DE LA REVOLUCIÓN MEXICANA

“PREVALENCIA DE ALTERACIONES METABÓLICAS DETECTADAS MEDIANTE
EL TAMIZAJE NEONATAL EN EL HOSPITAL DE ALTA ESPECIALIDAD
“CENTENARIO DE LA REVOLUCIÓN MEXICANA” EN EL PERIODO
COMPRENDIDO DE ENERO 2023 A AGOSTO 2023”

TESINA

PARA OBTENER EL DIPLOMA DE:
ESPECIALIDAD EN PEDIATRÍA MÉDICA

PRESENTA
DRA. SOLEDAD VILLANUEVA JUÁREZ

DIRECTORA DE TESINA
DRA. ARIADNA PÉREZ VILLAGÓMEZ

CO-DIRECTORA DE TESINA
M. EN C. GALIA LARA SOTELO

Cuernavaca, Morelos., 30 Junio 2024



UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DEL ESTADO DE MORELOS
FACULTAD DE MEDICINA

“PREVALENCIA DE ALTERACIONES METABÓLICAS DETECTADAS MEDIANTE
EL TAMIZAJE NEONATAL EN EL HOSPITAL DE ALTA ESPECIALIDAD
“CENTENARIO DE LA REVOLUCIÓN MEXICANA” EN EL PERIODO
COMPRENDIDO DE ENERO 2023 A AGOSTO 2023”

Que presenta:

SOLEDAD VILLANUEVA JUÁREZ

Nombre del o la estudiante

SINODALES

Presidente

Firma

Secretario

Firma

Vocal

Firma

Suplente

Firma

Suplente

Firma

Dr. Lorenzo Diaz Carrillo
Director(a) de la Facultad

M.S.P.E. Rodolfo de Jesús
Trujillo Flores
Nombre y firma
Jefe de posgrado

Cuernavaca, Morelos., a 30 de Junio de 2024

DEDICATORIAS

A mis queridos padres Gloria y Antonio

El amor, el sacrificio y la dedicación que han mostrado han sido los cimientos sobre la cual he construido mi vida. Su ejemplo de perseverancia y resiliencia ha sido mi guía constante.

A ustedes, que siempre han creído en mí incluso cuando yo misma dudaba, les agradezco por enseñarme que los sueños se alcanzan con esfuerzo y los obstáculos se superan con valentía. Gracias por ser mis pilares, mis consejeros, mis maestros y mis mayores aliados.

Les debo todo lo que soy y lo que tengo. Los amo profundamente.

En memoria a mis queridos abuelos Amparo y Antonio

Sé que me observan desde las estrellas y que están ahí para guiarme. Los extraño tanto como el día que partieron de este mundo, pero trabajo cada día para hacerlos sentir orgullosos. Este logro refleja todo lo que me enseñaron y los sacrificios que hicieron por nuestra familia. Mi agradecimiento es eterno.

A mi amado Carlos

En este camino hacia el logro de un sueño, tu amor ha sido mi luz y mi fortaleza. Este trabajo no solo representa mis esfuerzos académicos, sino también el vínculo especial que compartimos. Tú eres mi motivación diaria, mi compañero de vida y mi mayor alegría.

A mi querida hermana Rosa María.

Hermana, no habría podido lograr nada sin mi otra mitad. Gracias por tu constante aliento, por celebrar cada pequeño avance conmigo y por levantarme cuando más lo necesitaba.

A mi estimado cuñado Jorge

Desde el día en que te convertiste en parte de nuestra familia, has sido un ejemplo de compromiso y dedicación. Aprecio tus palabras de aliento y tu comprensión durante las largas horas dedicadas a este trabajo.

A mi adorable sobrino Jorge Antonio

Eres mi luz y mi inspiración diaria. Tu inocencia y alegría me han recordado siempre la importancia de perseverar y nunca renunciar a mis sueños. Espero que algún día veas este logro como un testimonio de amor y esfuerzo para ti.

A mi adorable familia, mis suegros Martha y Carlos

Gracias por brindarme el cobijo de su hogar, por formar parte de mi vida y por su cariño. Gracias por adoptarme en este camino.

A mi estimada cuñada Zoe, y a Tío Ray

Gracias por su apoyo incondicional y por el entusiasmo puesto en mi camino. Son parte fundamental de los pasos que he dado para poder completar este logro.

AGRADECIMIENTOS

En primer lugar, quiero expresar mi más profundo agradecimiento a mis profesores, quienes han sido una fuente constante de conocimiento y apoyo durante todo mi proceso académico. A cada uno de ustedes, por compartir su sabiduría y por su dedicación a la enseñanza, les estoy eternamente agradecida.

A mis tutores Dra. Ariadna y Maestra Galia, por su orientación y por haber creído en mí. Sus consejos y su paciencia han sido fundamentales para el desarrollo de esta tesis. Gracias por guiarme en cada paso del camino y por sus valiosas sugerencias que han enriquecido este trabajo.

A Todos mi Doctores de Pediatría y Neonatología, por su inestimable colaboración y por compartir su experiencia y conocimientos. Sus aportes han sido cruciales para la realización de esta investigación y su profesionalismo es digno de admiración.

A los recién nacidos, quienes son el corazón de esta investigación. Agradezco profundamente a cada uno de estos pequeños pacientes por su participación involuntaria y por las lecciones que, sin saberlo, nos han brindado. Su existencia y su lucha nos inspiran a continuar investigando y mejorando la atención neonatal.

Finalmente, a mi familia y amigos, por su incondicional apoyo y por creer en mí en todo momento. Su amor y comprensión me han dado la fuerza para superar los desafíos y alcanzar mis metas.

A todos ustedes, muchas gracias.

RESUMEN

Las enfermedades metabólicas son trastornos genéticos que afectan el metabolismo de nutrientes, manifestándose desde la infancia y requiriendo intervención médica inmediata. Este estudio describe la prevalencia de alteraciones metabólicas detectadas mediante tamiz metabólico en neonatos del Hospital Regional Alta Especialidad Centenario de la Revolución Mexicana entre enero y agosto de 2023. La metodología utilizada fue descriptiva observacional con temporalidad transversal, analizando muestras de sangre recolectadas a las 72 horas de vida mediante espectrometría de masas en tándem.

Investigaciones previas han demostrado que el tamiz metabólico reduce significativamente la morbimortalidad asociada con estas enfermedades, facilitando diagnósticos tempranos y tratamientos oportunos. Sin embargo, existen desafíos en términos de accesibilidad, cobertura y precisión diagnóstica en ciertas regiones. El tamiz metabólico neonatal es una herramienta esencial en la medicina preventiva, permitiendo intervenciones tempranas que mejoran el pronóstico de los recién nacidos y reducen la carga económica del manejo tardío de estas condiciones.

En este estudio, se identificaron 4 recién nacidos con alteraciones metabólicas, representando el 1% de la población estudiada. La alteración más frecuente fue la deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa, presente en 2 neonatos (50% de las alteraciones detectadas). En las madres, se diagnosticaron tres enfermedades metabólicas: diabetes gestacional, hipertiroidismo e hipotiroidismo, siendo el hipotiroidismo la más común. Los recién nacidos con alteraciones metabólicas mostraron un peso al nacer más bajo en comparación con la media de la población general, sin diferencias significativas en talla, edad gestacional, tipo de parto y tipo de alimentación. Este análisis determina una frecuencia del 1% de pacientes con sospecha de alteraciones metabólicas en el área de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana, destacando la importancia del tamiz metabólico en la detección temprana y tratamiento de estas enfermedades.

Palabras claves: Tamiz Neonatal, Tamiz metabolico, Recien Nacido, Hipotiroidismo, enfermedades metabolicas

ABSTRACT

Metabolic diseases are genetic disorders that affect nutrient metabolism, manifesting from childhood and requiring immediate medical intervention. This study describes the prevalence of metabolic alterations detected by metabolic screening in neonates from the High Specialty Regional Hospital Centenary of the Mexican Revolution between January and August 2023. The methodology used was descriptive observational with cross-sectional temporality, analyzing blood samples collected at 72 hours of life using tandem mass spectrometry.

Previous research has shown that metabolic screening significantly reduces the morbidity and mortality associated with these diseases, facilitating early diagnosis and timely treatment. However, there are challenges in terms of accessibility, coverage and diagnostic accuracy in certain regions. Neonatal metabolic screening is an essential tool in preventive medicine, allowing early interventions that improve the prognoses of newborns and reduce the economic burden of late management of these conditions.

In this study, 4 newborns with metabolic alterations were identified, representing 1% of the studied population. The most frequent alteration was glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency, present in 2 neonates (50% of the alterations detected). In the mothers, three metabolic diseases were diagnosed: gestational diabetes, hyperthyroidism and hypothyroidism, with hypothyroidism being the most common.

Newborns with metabolic alterations showed a lower birth weight compared to the average of the general population, without significant differences in height, gestational age, type of delivery and type of feeding. This analysis determines a frequency of 1% of patients with suspected metabolic alterations in the preventive medicine area of the HRAE Centennial of the Mexican Revolution, highlighting the importance of metabolic screening in the early detection and treatment of these diseases.

Keywords: Neonatal Screen, Metabolic Screen, Newborn, Hypothyroidism, metabolic diseases

Tabla de contenido

	Páginas
DEDICATORIAS.....	i
AGRADECIMIENTOS.....	ii
RESUMEN.....	iii
ABSTRACT.....	iv
ÍNDICE DE FIGURAS.....	v
ÍNDICE DE TABLAS.....	vi
LISTA DE ABREVIATURAS.....	vii
I. INTRODUCCIÓN.....	11
II. REVISIÓN DE LA LITERATURA.....	15
II.1. DEFINICION DEL TAMIZ METABOLICO	16
II.2. CARACTERISTICAS DEL PAPEL FILTRO	16
II.3. FASES DEL TAMIZ METABOLICO	18
II.4 CLASIFICACION	19
II.4.1 TAMIZ NEONATAL BASICO	19
II.4.2 TAMIZ NEONATAL AMPLIADO	20
II.4.3 TAMIZ METABÓLICO ULTRA-AMPLIADO	20
II.5. EPIDEMIOLOGIA	21
II.6 HIPOTIROIDISMO CONGENITO	22
II.6.1 HISTORIA	22
II.6.2 DEFINICIÓN	22
II.6.3 EPIDEMIOLOGÍA EN MÉXICO	22
II.6.4 ETIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN	22
II.6.5 DIAGNÓSTICO	23
II.6.6 TRATAMIENTO	23
III. JUSTIFICACIÓN.....	25
IV. HIPÓTESIS.....	27
V. OBJETIVOS	
GENERAL.....	27
ESPECÍFICOS.....	27
VI. MATERIAL Y MÉTODOS.....	27
6.1. DISEÑO DE INVESTIGACIÓN	27
6.2. POBLACIÓN Y MUESTRA	28
6.3. RECOPIACIÓN DE DATOS	28
6.4. VARIABLES	28
6.5. PROCEDIMIENTO	30
6.6. ANÁLISIS DE DATOS	30
6.7. CONSIDERACIONES ÉTICAS	30
6.8. PLAN DE ANÁLISIS:	31
VII. RESULTADOS.....	31
VIII. DISCUSIÓN.....	38
IX. CONCLUSIONES.....	39

X.	REFERENCIAS.....	40
XI.	ANEXOS.....	44

Lista de figuras

		Páginas
Grafica 1.	Grafica de barras de alteraciones metabólicas en recién nacidos en el servicio de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana	31
Grafica 2.	Grafica de barras de alteraciones metabólicas, sexo y edad extrauterina en recién nacidos en el servicio de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana	32
Grafica 3.	Grafica de barras de alteraciones metabólicas y edad materna en recién nacidos en el servicio de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana	33
Grafica 4.	Grafica de alteraciones metabólicas distribuida por edad gestacional, talla y peso al nacer en pacientes del servicio de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana	36
Grafica 5.	Grafica de alteraciones metabólicas distribuida por tipo de alimentación y tipo de parto en pacientes del servicio de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana	37

Lista de tablas

		Páginas
Tabla 1	Comportamiento de los indicadores de tamiz metabólico neonatal 2012-2018	21
Tabla 2	Tabla descriptiva de Enfermedades detectadas en tamiz metabolico.	24
Tabla 3	Descripción de variables.	28
Tabla 4	Estadística descriptiva de variables en pacientes del servicio de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana.	34

Lista de abreviaturas

CF:	Fibrosis quística
Def. G6PD:	Deficiencia de glucosa 6 fosfato
EMDT:	Enfermedades metabólicas detectadas por tamiz
Gal:	Galactosemia
GALT:	galactocinasa, galactosa-1-fosfato uridil-transferasa
HC:	Hipotiroidismo Clínico
HRAE:	Hospital Regional de Alta Especialidad
HSC:	Hiperplasia suprarrenal congénita
MSUD:	Enfermedad de Orina con Olor a Jarabe de Arce
OPS :	Organización Panamericana de la Salud
PKU:	Fenilcetonuria
RN:	Recién nacido
SEMAR:	Secretaría de Marina Armada de México
TMN:	Tamizaje Metabólico Neonatal
UDP:	uridínofosfato galactosa epimerasa

I. INTRODUCCIÓN

En la actualidad, el tamiz metabólico neonatal se realiza en todo el mundo mediante el análisis de gotas de sangre recogidas en un papel filtro específico, conocido como la "tarjeta de Guthrie", en honor a su inventor, el Dr. Robert Guthrie.¹

El tamiz neonatal es una herramienta valiosa en la medicina preventiva. A través del análisis de varias sustancias en gotas de sangre recolectadas en un papel filtro especial, se pueden detectar oportunamente enfermedades como la fenilcetonuria o el hipotiroidismo congénito, así como hasta medio centenar de otras afecciones, incluyendo hiperplasia suprarrenal congénita, fibrosis quística, galactosemia, enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, defectos del ciclo de la urea, tirosinemia, acidemias orgánicas congénitas, defectos de oxidación de ácidos grasos, talasemias y distrofia muscular de Duchenne.¹

Aunque el tamiz metabólico neonatal es una herramienta crucial en la detección temprana de enfermedades metabólicas congénitas, existen varios problemas y desafíos relacionados con su implementación y efectividad. Algunos de los principales problemas incluyen:²

Cobertura insuficiente:

Desigualdades regionales: En muchos países, incluyendo México, hay desigualdades significativas en la cobertura del tamiz metabólico entre áreas urbanas y rurales. Las regiones rurales y comunidades marginadas a menudo tienen menor acceso a estos servicios, lo que lleva a una detección tardía o inexistente en estos lugares.²

Acceso a Servicios de Salud: La falta de infraestructura adecuada y profesionales capacitados en ciertas áreas dificulta la implementación uniforme de la toma de tamiz.³

Seguimiento inadecuado:

Falta de seguimiento: Un problema crítico es la falta de seguimiento adecuado después de un resultado positivo en el tamizaje. Esto puede deberse a la falta de comunicación efectiva entre las instituciones de salud o a la falta de recursos para realizar pruebas confirmatorias y tratamientos.⁴

Educación de los Padres: A menudo, los padres no reciben suficiente información sobre la importancia del seguimiento y la necesidad de tratamiento temprano, lo que puede resultar en un incumplimiento de las recomendaciones médicas.⁵

Limitaciones tecnológicas y de recursos:

Recursos limitados: La implementación del tamiz metabólico neonatal requiere equipos especializados y reactivos, que pueden ser costosos y difíciles de mantener, especialmente en países con recursos limitados. ⁶

Capacitación del personal: Es necesario contar con personal médico y técnico adecuadamente capacitado para realizar y interpretar las pruebas de tamizaje. La falta de capacitación puede llevar a errores en la recolección de muestras y en la interpretación de los resultados. ⁷

Costos y financiamiento:

Costo del programa: La financiación insuficiente puede limitar la capacidad de un país para implementar y mantener un programa de tamizaje metabólico integral. Los costos incluyen no solo los reactivos y equipos, sino también la capacitación del personal y el seguimiento a largo plazo de los pacientes diagnosticados. ⁸

Gasto familiar: Las familias pueden enfrentar costos significativos si el seguimiento y tratamiento no están completamente cubiertos por el sistema de salud público. ⁹

El tamiz metabólico neonatal tiene como objetivo principal detectar de manera temprana enfermedades metabólicas congénitas en recién nacidos. A través de la identificación precoz de estas condiciones, se pueden implementar intervenciones oportunas que previenen o reducen significativamente los daños permanentes en la salud del neonato, mejorando su calidad de vida y reduciendo la mortalidad infantil. ⁹

La historia del tamizaje neonatal comenzó en la década de 1960 con Robert Guthrie, quien desarrolló un método rápido y económico. Este avance se ha convertido en una de las prácticas preventivas pediátricas más valiosas después de las vacunas. ¹⁰

La obligación de prevenir el retraso mental por hipotiroidismo congénito se estableció en 1988 con la Norma Técnica 321, publicada en el Diario Oficial de la Federación. La ampliación del panel de detección de enfermedades en el tamiz neonatal de la Secretaría de Salud comenzó en 2011, tras un análisis exhaustivo de viabilidad, incorporando inicialmente la hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria y galactosemia. En 2015 se implementó un proyecto piloto para evaluar la inclusión de la detección de fibrosis quística, que se

incorporó de manera definitiva un año después. En 2017 se añadió la detección de la deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (Def. G6PD), haciendo que el tamiz metabólico neonatal detecte ahora seis enfermedades. Este programa es gratuito, obligatorio y se sustenta en elementos normativos clave que aseguran su consolidación como estrategia de salud pública: ¹¹

- La reforma al artículo 61 de la Ley General de Salud, publicada en enero de 2013.
- La Norma Oficial Mexicana NOM-007-SSA2-2016, que establece la realización del tamiz metabólico entre las 72 horas y el quinto día de vida. ¹²
- La Norma Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2013, para la prevención y control de defectos al nacimiento, que regula la detección, diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los defectos identificados por el tamiz metabólico neonatal. ¹³
- El Lineamiento técnico: tamiz neonatal, publicado en 2010 por el Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva, que detalla los procedimientos para la detección, diagnóstico, tratamiento y seguimiento de errores innatos del metabolismo. ¹

Estos marcos normativos y técnicos aseguran la efectividad y continuidad del tamiz metabólico neonatal como parte integral de la salud pública en México. ¹⁰

En los últimos años, la legislación mexicana ha evolucionado para incluir un tamiz metabólico ampliado que detecta errores innatos del metabolismo relacionados con aminoácidos, ácidos orgánicos y defectos en la oxidación de ácidos grasos. Estos trastornos son el resultado de mutaciones genéticas que afectan la función de enzimas encargadas de eliminar sustancias que, en cantidades elevadas, pueden resultar tóxicas para el cuerpo humano. ¹⁰

Sin embargo, en México la prevalencia de los defectos al nacimiento, de las enfermedades detectadas mediante el tamiz neonatal ampliado, es poco conocida y la información sobre sus indicadores de desempeño es escasa.

A continuación, se presentan otros estudios que han evaluado la frecuencia de los trastornos metabólicos detectados mediante el tamiz metabólico ampliado:

En un estudio realizado en 2014 para describir la prevalencia de los trastornos metabólicos detectados por el Programa de Tamiz Neonatal Ampliado de la SEMAR y para analizar algunos indicadores de su funcionamiento, se evaluaron 5,205 niños que son beneficiarios de la SEMAR y nacieron en 18 estados de México. Se examinaron aspectos como la edad al momento de tomar la muestra de sangre, la proporción de muestras tomadas dentro del período óptimo (tercer y quinto día de vida), y la edad promedio en que se entregaron los resultados. También se registraron el número y tipo de casos confirmados, junto con datos demográficos de la ficha de identificación. La edad promedio al momento de la toma de muestras de sangre fue de 4.7 días, con un 81.15% de muestras recolectadas dentro del tiempo recomendado. Se identificaron dos casos de hipotiroidismo congénito (3.8 por cada 10,000 recién nacidos), uno de hiperplasia suprarrenal congénita (1.9 por cada 10,000 recién nacidos) y cinco casos de deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (9.6 por cada 10,000 recién nacidos). Además, el 85.6% de las madres se encontraban en el rango óptimo de edad (20-35 años), pero se observó sobrepeso u obesidad en el 44.7% de ellas. Este estudio reveló que la prevalencia de los trastornos metabólicos al nacer fue de 15.4 por cada 10,000 recién nacidos. La identificación temprana de estos casos permitió iniciar tratamientos oportunos con el fin de prevenir discapacidades y muertes.¹⁴

En otro estudio realizado en 1994 se presentan los resultados de un programa de tamizaje neonatal diseñado para detectar y tratar de manera oportuna el hipotiroidismo congénito y la fenilcetonuria, con el objetivo de prevenir el retraso mental asociado con estas enfermedades. El estudio incluyó a 140,163 niños nacidos en el Distrito Federal y en los estados de México y Tlaxcala, atendidos en hospitales que prestan servicios a la población abierta, a derechohabientes de la seguridad social y a pacientes privados. Se evaluaron las concentraciones de tirotropina y fenilalanina en muestras de sangre recolectadas en papel filtro después de las 48 horas de vida. En los hospitales privados, el 92.4% de los recién nacidos fueron tamizados, mientras que en los hospitales de seguridad social y los que atienden a población abierta, el porcentaje fue del 50.8% y 44.3%, respectivamente. La frecuencia de hipotiroidismo congénito fue de 1 por cada 1,797 nacimientos, con un intervalo de confianza del 95% entre 1 por cada 1,470 a 1 por cada 2,315, sin diferencias significativas entre los tres tipos de instituciones de salud. Se detectaron únicamente dos casos de

fenilcetonuria (1 por cada 70,082 nacimientos, con un intervalo de confianza del 95% de 0 a 1 por cada 4,762).¹⁵

El planteamiento del problema relacionado con el tamiz metabólico neonatal se centra en varios aspectos críticos que afectan su implementación, eficacia y alcance. Abordar estos problemas es crucial para mejorar la efectividad del tamiz metabólico neonatal como herramienta preventiva y de diagnóstico temprano de enfermedades metabólicas congénitas, garantizando así mejores resultados de salud para los recién nacidos.¹⁴

Por lo que se plantea la idea de que una aplicación más extensa y efectiva del tamiz metabólico podría ayudar a disminuir aún más la frecuencia de enfermedades metabólicas graves mediante la detección temprana y la intervención médica oportuna.¹⁵

II. REVISIÓN DE LA LITERATURA

El tamiz metabólico neonatal es una herramienta fundamental en la detección precoz de enfermedades metabólicas congénitas en recién nacidos, lo cual permite intervenir de manera temprana y mejorar significativamente los resultados de salud a largo plazo. Este procedimiento consiste en la recolección de muestras de sangre del talón del bebé en los primeros días de vida, las cuales se analizan para identificar metabolitos anormales que podrían indicar la presencia de trastornos metabólicos hereditarios.¹

La importancia del tamiz metabólico neonatal radica en la:

Detección temprana y tratamiento oportuno: La detección precoz de enfermedades como la fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, entre otras, permite iniciar tratamientos específicos antes de que se desarrollen síntomas graves. Esto es crucial para prevenir retrasos en el desarrollo, discapacidades y otras complicaciones serias.

¹⁶

Reducción de morbilidad y mortalidad: Al identificar y tratar estas enfermedades desde las primeras etapas de la vida, se reduce significativamente el riesgo de complicaciones

severas que podrían llevar a la discapacidad intelectual, problemas de salud crónicos e incluso la muerte.¹⁶

Impacto en la Salud Pública: La implementación del tamiz metabólico como parte de los programas de salud pública contribuye a la reducción de los costos asociados con el tratamiento de complicaciones graves a largo plazo. Además, mejora la calidad de vida de los pacientes y sus familias al prevenir impactos adversos en el desarrollo físico y cognitivo.

16

II.1 Definición del tamiz metabólico

El término "tamiz" significa "filtrar" o "colar", y en este contexto, el tamiz neonatal actúa como un filtro para identificar a los recién nacidos con alteraciones metabólicas. Los programas de tamiz neonatal, también conocidos como cribado, pesquisa o detección no son diagnósticos definitivos. Aquellos con resultados sospechosos deben someterse a pruebas confirmatorias.¹

El tamiz metabólico neonatal es un procedimiento de detección temprana realizado en recién nacidos para identificar enfermedades metabólicas congénitas que no son evidentes al momento del nacimiento pero que pueden causar daños graves a la salud si no se tratan a tiempo.¹⁰

Este proceso involucra la recolección de una pequeña muestra de sangre del talón del bebé entre el tercer y quinto día de vida, las cuales se recogen en un papel filtro de algodón 100% puro, conocido como tarjeta de Guthrie. Inicialmente, los programas de tamizaje neonatal se enfocaban únicamente en la detección temprana de seis enfermedades: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística y deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa. La muestra se analiza en un laboratorio para detectar niveles anormales de diversas sustancias que pueden indicar la presencia de trastornos metabólicos.¹²

II.2 Características del papel filtro

El papel filtro empleado en el tamiz metabólico neonatal es crucial para la recolección y análisis de muestras de sangre. A continuación, se detallan las características principales del papel filtro.¹⁷

Composición y calidad

100% algodón puro: El papel filtro está hecho de algodón 100% puro, lo que asegura alta absorbencia y ausencia de contaminantes que puedan interferir con los análisis¹⁶.

Alta pureza: No contiene aditivos ni blanqueadores, asegurando que las muestras de sangre no se contaminen con sustancias externas¹⁷.

Estructura y propiedades físicas

Absorbencia uniforme: Diseñado para absorber y retener uniformemente las gotas de sangre, garantizando la calidad de la muestra para análisis preciso¹⁸.

Capacidad de filtración: Capaz de separar eficientemente los componentes sanguíneos, permitiendo la recolección adecuada de suero y células para pruebas¹⁸.

Estabilidad y durabilidad

Estabilidad química: Químicamente estable, lo que permite conservar las muestras durante el transporte y almacenamiento sin degradarse¹⁸.

Durabilidad: Resistente a la manipulación y transporte, manteniendo la integridad de la muestra recolectada¹⁸.

Estándares y regulaciones

Cumplimiento de Normas internacionales: El papel filtro cumple con estándares internacionales de calidad y especificaciones para asegurar resultados precisos y confiables en los análisis de tamizaje¹⁹.

Control de calidad: Somete a rigurosos controles de calidad para asegurar consistencia y aptitud para programas de tamizaje neonatal²⁰.

II.3 Fases del tamiz metabólico

El tamiz metabólico neonatal se divide en tres fases principales: preanalítica, analítica y postanalítica. Cada fase tiene responsabilidades y procedimientos específicos cruciales para la detección temprana y el tratamiento adecuado de enfermedades metabólicas congénitas en recién nacidos. ¹⁹

Fase preanalítica

Descripción: Esta fase comprende desde la toma de muestra hasta su envío al laboratorio para procesamiento. ²¹

Responsabilidad: Personal de salud de las unidades médicas en las entidades federativas.

Procedimientos: La toma de muestra se debe llevar a cabo entre el tercer y quinto día de vida del recién nacido. La muestra de sangre se obtiene mediante una punción en el talón del bebé y se deposita en un papel filtro específico conocido como "tarjeta de Guthrie".

Calidad de la muestra: La calidad de la muestra es fundamental para el adecuado proceso de análisis. Un máximo aceptable de 1% de muestras inadecuadas es el estándar, y desde 2012, este porcentaje ha disminuido gradualmente hasta alcanzar el 0.3% en el primer semestre de 2018 ²¹.

Fase analítica

Descripción: Esta fase abarca desde la llegada de las muestras al laboratorio hasta la emisión de los resultados. ²¹

Responsabilidad: Laboratorio encargado del análisis de las muestras de sangre seca recogidas en papel filtro. ²¹

Procedimientos: El análisis se realiza mediante pruebas específicas para detectar niveles anormales de diversas sustancias que indican la presencia de trastornos metabólicos. Entre 2000 y 2016, el análisis de muestras se realizó en 12 laboratorios, incluyendo un laboratorio central alojado en el Instituto Nacional de Referencia Epidemiológica y 11 laboratorios estatales ²².

Fase postanalítica

Descripción: Esta fase inicia con la búsqueda y localización de los recién nacidos sospechosos notificados por el laboratorio para realizar pruebas confirmatorias, emitir los resultados y finalizar con el inicio del tratamiento y seguimiento.²²

Responsabilidad: Compartida entre los servicios de salud y el laboratorio adjudicado.

Procedimientos: Incluye la toma y procesamiento de pruebas confirmatorias, la emisión de resultados, y la gestión del tratamiento y seguimiento de los recién nacidos diagnosticados con alguna enfermedad metabólica congénita²³.

II.4 Clasificación

El tamiz metabólico neonatal se clasifica principalmente en función del tipo de enfermedades metabólicas que puede detectar. Estas categorías abarcan diversos desórdenes congénitos que afectan diferentes aspectos del metabolismo. A continuación, se presenta una clasificación basada en el tipo de trastornos detectados:²²

II.4.1 Tamiz neonatal básico

Descripción: Incluye un conjunto básico de pruebas que se utilizan para detectar enfermedades metabólicas más comunes.⁸

Enfermedades Incluidas:

- **Hipotiroidismo congénito (HC):** Una deficiencia en la producción de hormonas tiroideas.²²
- **Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC):** Un grupo de trastornos que afectan la producción de hormonas suprarrenales.²²
- **Fenilcetonuria (PKU):** Un trastorno que afecta el metabolismo de la fenilalanina.²²
- **Galactosemia (GAL):** Un problema en el metabolismo de la galactosa.²²
- **Fibrosis quística (CF):** Una enfermedad que afecta los pulmones y el sistema digestivo.²²
- **Deficiencia de glucosa-6-Fosfato deshidrogenasa (G6PD):** Un trastorno enzimático que causa hemólisis.²²

II.4.2 Tamiz neonatal ampliado

Descripción: Este incluye pruebas adicionales para detectar un mayor número de enfermedades metabólicas menos comunes.⁵

Enfermedades Incluidas:

- **Hiperplasia suprarrenal congénita no clásica:** Variantes menos severas de HSC.⁵
- **Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce (MSUD):** Un trastorno en la descomposición de aminoácidos de cadena ramificada.⁵
- **Acidemias orgánicas:** Incluye acidemia propiónica, metilmalónica, isovalérica, entre otras.⁵
- **Trastornos del ciclo de la urea:** Afectan la eliminación de amoníaco del cuerpo.⁵
- **Trastornos de la oxidación de ácidos grasos:** Como deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media.⁵
- **Tirosinemia:** Afecta el metabolismo del aminoácido tirosina.⁵
- **Homocistinuria:** Afecta el metabolismo de la metionina.⁵
- **Deficiencias enzimáticas diversas:** Como la deficiencia de biotinidasa.⁵

II.4.3 Tamiz metabólico ultra-ampliado

Descripción: Involucra tecnologías avanzadas como la espectrometría de masas en tándem para detectar un amplio espectro de enfermedades metabólicas y genéticas.²⁴

Enfermedades incluidas:

- **Enfermedades lisosomales:** Como la enfermedad de Pompe, mucopolisacaridosis.⁵
- **Trastornos peroxisomales:** Como el síndrome de Zellweger.⁵
- **Enfermedades mitocondriales:** Afectan la producción de energía en las células.⁵
- **Otras enfermedades raras:** Que pueden ser detectadas mediante análisis genéticos avanzados.⁵

II.5. Epidemiología

Según las estadísticas del primer trimestre de 2018 del Registro de datos del Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva, se tamizaron un total de 247,044 recién nacidos. De estos, se reportaron 3,129 casos sospechosos, y se realizaron pruebas confirmatorias a 2,181 de ellos, detectando 694 casos de enfermedades metabólicas: 274 de hipotiroidismo congénito (HC), 36 de hiperplasia suprarrenal congénita (HSC), 7 de fenilcetonuria (Fen), 13 de galactosemia (Gal), 20 de fibrosis quística (FQ), y 344 de deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (Def. G6PD). La demora en localizar casos sospechosos varía por entidad federativa, con estados como Aguascalientes, Campeche, Sinaloa y Colima reportando menos de 5 días, mientras que otros como Guanajuato, Michoacán y la Ciudad de México tardan más de 15 días.²²

El tiempo promedio de los indicadores ha mejorado en los últimos años (**Tabla 1**).

Tabla 1. Comportamiento de los indicadores de tamiz metabólico neonatal 2012-2018

INDICADOR	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	Ideal
% De muestras inadecuadas	5.1	6.5	5.8	3.5	2.7	1.3	0.3	<1%
Oportunidad de toma	6.8	7.2	6.5	8.5	6.2	5.4	5.1	3-5 días
Oportunidad de envío	7.1	7.4	6.9	9.9	9.7	13.4	9.1	3 días
Oportunidad de notificación	10.0	17.2	22.6	22.5	12.3	2.7	1.3	3 días
Oportunidad diagnóstica	28.8	22.6	27.2	16.7	24.9	27.0	20.0	<20 días
Oportunidad terapéutica	38.5	43.2	53.1	51.9	42.3	42.2	19.3	<30 días
% De pruebas confirmatorias realizadas	23.8	28.3	60.5	57.6	65.6	89.7	86.0	100%

Fuente: Registro de datos del Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva.

*Enero a Junio

II.6 Hipotiroidismo congénito

II.6.1 Historia

El hipotiroidismo congénito fue identificado como una entidad clínica distinta a mediados del siglo XX. Antes del desarrollo de programas de tamizaje neonatal, muchos niños con hipotiroidismo congénito no eran diagnosticados hasta que se presentaban síntomas clínicos, lo que resultaba en discapacidades intelectuales y físicas graves. El primer programa de tamizaje neonatal para detectar hipotiroidismo congénito se estableció en Canadá en 1974, utilizando la medición de tirotropina (TSH) en muestras de sangre seca recogidas en papel filtro ²⁵

II.6.2 Definición

El hipotiroidismo congénito es un trastorno metabólico caracterizado por la insuficiente producción de hormonas tiroideas desde el nacimiento. Las hormonas tiroideas son cruciales para el crecimiento y el desarrollo normal, especialmente del cerebro. Si no se trata de manera oportuna, el hipotiroidismo congénito puede llevar a discapacidad intelectual y problemas de crecimiento. ²⁵

II.6.3 Epidemiología en México

En México, el programa de tamizaje neonatal ha sido fundamental para la detección temprana del hipotiroidismo congénito. La incidencia en México se estima en aproximadamente 1 por cada 2,000 a 3,000 recién nacidos, similar a la prevalencia observada a nivel mundial. La implementación de programas de tamizaje ha permitido identificar y tratar a miles de niños, mejorando significativamente sus pronósticos de salud. ²⁶

II.6.4 Etiología y clasificación

Hipotiroidismo Primario:

- **Disgenesia Tiroidea:** Anomalías en el desarrollo de la glándula tiroides, como la agenesia (ausencia), hipoplasia (subdesarrollo) o ectopia (ubicación anormal).²⁶
- **Dishormonogénesis:** Defectos en la síntesis de hormonas tiroideas debido a mutaciones genéticas.²⁶

Hipotiroidismo secundario (Central):

- **Deficiencia de TSH:** Problemas en la hipófisis que afectan la producción de tirotropina.²⁶

Hipotiroidismo transitorio:

- **Ingesta Materna de Antitiroideos:** Uso de medicamentos antitiroideos por la madre durante el embarazo.²⁶
- **Exposición a Yodo:** Exceso de yodo en la dieta materna o en procedimientos médicos.²⁶

II.6.5 Diagnóstico

El diagnóstico del hipotiroidismo congénito se realiza mediante el tamizaje neonatal, generalmente en los primeros días de vida. Se utilizan pruebas de sangre seca recogidas en papel filtro (tarjeta de Guthrie) para medir los niveles de TSH y, en algunos casos, T4 libre. Un nivel elevado de TSH con un nivel bajo de T4 libre indica hipotiroidismo congénito.²⁷

Para la confirmación de HC, es necesario realizar la siguiente prueba:

1. Perfil Tiroideo, por punción venosa, tomar una muestra de 4 ml de sangre (2 ml de suero), se determina tirotropina (TSH), tiroxina total (T4t) y tiroxina libre (T4L). Se trata de un caso de HC cuando los resultados indican: TSH mayor de 4.0 μ U/ml, Tiroxina libre (T4L) menor de 0.8 ng/dl, Tiroxina total (T4t) menor de 4 μ g/dl.²⁶

II.6.6 Tratamiento

El tratamiento del hipotiroidismo congénito implica la administración inmediata de hormona tiroidea sintética (levotiroxina). La dosis inicial suele ser de 10-15 µg/kg/día, ajustándose según los niveles de TSH y T4 libre. Es crucial iniciar el tratamiento lo antes posible para prevenir el daño neurológico y garantizar un desarrollo normal. Los niños tratados adecuadamente pueden llevar una vida normal.²⁸

A continuación en la tabla 2 se presenta un resumen de las principales enfermedades detectadas en el tamiz metabólico neonatal, una prueba esencial en el diagnóstico temprano de condiciones metabólicas y genéticas. Entre estas enfermedades están el hipotiroidismo congénito y la hiperplasia suprarrenal congénita, ambas relacionadas con la deficiencia de hormonas críticas para el crecimiento y el metabolismo²⁹. La fenilcetonuria y la galactosemia representan errores en el metabolismo de aminoácidos y azúcares, respectivamente, que, sin un tratamiento oportuno, pueden causar daño neurológico³⁰. La fibrosis quística afecta los pulmones y el sistema digestivo³¹, mientras que la deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa predispone a episodios de anemia. Finalmente, la hemoglobina S o anemia de células falciformes, una enfermedad de la hemoglobina, provoca deformaciones en los glóbulos rojos, causando dolor y riesgo de infecciones. Cada una de estas enfermedades tiene un tratamiento específico que debe iniciarse cuanto antes para mejorar la calidad de vida y reducir las complicaciones a largo plazo.³²

Tabla 2. Tabla descriptiva de Enfermedades detectadas en tamiz metabólico.

Enfermedad	Diagnóstico	Causa	Tratamiento
Hipotiroidismo congénito (HC)	Prueba de TSH (hormona estimulante de la tiroides) elevada en tamiz neonatal	Falta de desarrollo adecuado de la glándula tiroides o falla en la producción de hormonas tiroideas	Suplemento de hormona tiroidea (levotiroxina), que debe iniciarse en los primeros días de vida
Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)	Detección de niveles elevados de 17-	Deficiencia de enzima 21-hidroxilasa, que	Suplementación con glucocorticoides (hidrocortisona) y,

	hidroxiprogesterona en tamiz neonatal	impide la producción normal de cortisol y aldosterona	en algunos casos, mineralocorticoides (fludrocortisona)
Fenilcetonuria (PKU)	Elevación de fenilalanina en sangre detectada en el tamiz neonatal	Deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa, lo que impide convertir fenilalanina en tirosina	Dieta baja en fenilalanina y suplementación de tirosina; monitoreo regular de niveles de fenilalanina en sangre
Galactosemia (GAL)	Niveles elevados de galactosa en sangre en el tamiz neonatal	Deficiencia de la enzima galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT), lo que impide el metabolismo de galactosa	Dieta estricta sin galactosa (sin leche y derivados); suplementación de calcio y vitamina D
Fibrosis quística (CF)	Prueba de tripsina inmunorreactiva en el tamiz y análisis del gen CFTR para confirmar mutación	Mutación en el gen CFTR que afecta el transporte de cloruro y sodio en las células	Terapia respiratoria, antibióticos, enzimas pancreáticas, dieta alta en calorías, y manejo de síntomas pulmonares
Deficiencia de Glucosa-6-Fosfato Deshidrogenasa (G6PD)	Detectada mediante análisis de actividad enzimática de G6PD en sangre	Deficiencia de la enzima G6PD que protege a los glóbulos rojos del daño oxidativo	Evitar alimentos y fármacos oxidantes (como sulfonamidas y habas); transfusión en caso de anemia severa
Hemoglobinopatía S (Hemoglobina S o Anemia de células falciformes)	Análisis de hemoglobina en tamiz neonatal para detectar hemoglobina anormal (Hb S)	Mutación en el gen de la hemoglobina que provoca que los glóbulos rojos tomen una forma anormal (de hoz)	Hidratación adecuada, analgésicos, transfusiones sanguíneas, y profilaxis con antibióticos para prevenir infecciones

III. JUSTIFICACIÓN

El estudio del tamiz metabólico neonatal es de crucial importancia debido a sus implicaciones significativas en la salud pública y el bienestar infantil. ¹

Continuamente aporta nuevos conocimientos sobre la prevalencia y variedad de enfermedades metabólicas congénitas en la población infantil. Investigaciones en este campo permiten identificar nuevas variantes genéticas y patrones epidemiológicos que pueden influir en la detección y manejo de estas condiciones desde una edad temprana. Estos nuevos conocimientos son fundamentales para mejorar las estrategias de tamizaje y tratamiento, así como para profundizar en la comprensión de los mecanismos subyacentes de las enfermedades metabólicas. ⁹

El tamiz metabólico proporciona una herramienta indispensable para la detección temprana de enfermedades metabólicas congénitas. Este método de tamizaje metodológicamente robusto utiliza muestras de sangre seca recolectadas en papel filtro, permitiendo un análisis eficiente y escalable a nivel poblacional. Es una herramienta clave en la medicina preventiva, ya que facilita la intervención temprana y el inicio oportuno de tratamientos que pueden prevenir complicaciones graves en la salud infantil. ¹¹

La investigación en tamiz metabólico neonatal contribuye significativamente a mejorar la comprensión y manejo de enfermedades metabólicas congénitas. Al identificar a los recién nacidos en riesgo, se puede iniciar rápidamente el tratamiento adecuado, reduciendo así el impacto negativo en el desarrollo neurológico y físico de los niños. Además, estas investigaciones permiten evaluar la efectividad de los programas de tamizaje actuales y proponer mejoras en políticas de salud pública orientadas a optimizar la cobertura y precisión del tamizaje. ²¹

El resultado del estudio del tamiz metabólico neonatal beneficia directamente a los recién nacidos y sus familias al proporcionarles la oportunidad de recibir un diagnóstico precoz y tratamiento oportuno para enfermedades que de otro modo podrían pasar desapercibidas. Además, contribuye a la sociedad en su conjunto al reducir la carga económica y emocional asociada con las discapacidades evitables a largo plazo. La implementación efectiva de programas de tamizaje mejora la calidad de vida de los niños y fortalece el sistema de salud al promover prácticas preventivas eficaces. ¹⁷

En resumen, el estudio del tamiz metabólico neonatal no solo expande el conocimiento científico sobre las enfermedades metabólicas congénitas, sino que también proporciona herramientas metodológicas valiosas, tiene implicaciones prácticas significativas y beneficia a la sociedad en general al mejorar la salud infantil y reducir la carga de enfermedades prevenibles.¹⁸

IV. HIPÓTESIS

Los Recién Nacidos que presentan resultados anormales en el tamizaje metabólico tienen mayor prevalencia de alteraciones metabólicas confirmadas en comparación con aquellos con resultados normales en el tamizaje.

V. OBJETIVOS

Objetivo general: Describir la prevalencia de las alteraciones metabólicas en los recién nacidos en el hospital centenario de la revolución mexicana entre Enero 2023 a Agosto 2023, mediante el uso del tamiz metabólico.

Objetivos específicos:

1. Describir la distribución de las alteraciones metabólicas más frecuentemente detectadas en recién nacidos con resultados alterados en el tamiz metabólico por sexo y por edad.
2. Determinar la frecuencia de antecedente materno de hipotiroidismo en las madres de los recién nacidos con resultados alterados en la TSH en el tamiz metabólico.
3. Describir la distribución de las alteraciones metabólicas más frecuentemente encontradas en recién nacidos con resultados alterados en el tamiz metabólico de acuerdo con el lugar de procedencia.

VI. MATERIAL Y MÉTODOS

Diseño de investigación: El presente estudio consiste en un estudio descriptivo observacional, ya que se pretende determinar la frecuencia de las alteraciones metabólicas en

los recién nacidos en el hospital centenario de la revolución mexicana entre Enero 2023 a Agosto 2023.

Población y muestra: Todos los datos de los Recién nacidos y sus madres, atendidos en el servicio de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana durante Enero a Agosto del año 2023 a quienes se les haya realizado las pruebas de tamiz metabólico. En el análisis realizado, se llevó a cabo un estudio observacional descriptivo con el fin de determinar la frecuencia de alteraciones metabólicas detectadas por tamizaje metabólico en recién nacidos del servicio de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana durante el periodo de Enero 2023 – Agosto 2023. La población seleccionada para este estudio se integró por 379 recién nacidos de madres ingresadas durante el 2023.

Recopilación de datos: Los datos fueron recopilados a partir de los expedientes clínicos de los recién nacidos y sus madres durante Enero a agosto del 2023.

Variables: Las variables de desenlace principales fueron: se tiene la condición de diagnóstico de tamizaje metabólico de los recién nacidos, la edad de la madre, condición de hipotiroidismo, tipo de parto, edad gestacional, sexo del recién nacido y edad extrauterina.

Tabla 3. Descripción de variables.

Nombre variable	Definición	Tipo de variable	Unidad de medida
Edad de vida extrauterina	Días de vida transcurriendo desde el momento de nacimiento hasta el momento de la toma de la muestra.	Cuantitativa continua	Numero de días expresado en números enteros.
Edad gestacional	Edad del recién nacido al momento del nacimiento establecida mediante las escalas de valoración Capurro o balard. Se clasificarán en las siguientes categorías	Cuantitativa ordinal	1.- Recién nacido prematuro extremo: 25 SDG y menor o a 28 SDG. 2.- Recien nacido prematuro severo: mayor de 28 SDG y < o = 30 sdg. 3.- Recién nacidos prematuro moderado: 31 SDG y < o 33 4.- Recién nacidos prematuro tardío: 34 SDG y 36.6 SDG 5.- Recién nacido termino: 37 SDG y 41.6 SDG

6.- Recién nacido posttermino: edad gestacional mayor de 42 sgd.

Sexo	Asignación como hombre o mujer de acuerdo a las características fenotípicas de los genitales externos del paciente.	Cualitativa nominal dicotómica.	1. Sin datos 2. Hombre 3. Mujer
Estado de Salud	Condición general del cuerpo y la mente de una persona en un momento dado	Cualitativa nominal	1.- Sin datos 2.- Enfermo 3.- Sano
Edad materna	Tiempo transcurrido expresado en años a partir del nacimiento hasta el inicio de la gestación.	Cualitativa dicotómica	1.- Edad menor de 35 años. 2.- Edad igual o mayor de 35 años
Errores innatos del metabolismo.	Trastorno metabólico congénito caracterizado por la deficiencia o defecto de enzimas, hormonas u transportadores	Cualitativa Nominal.	1.-Hipotiroidismo 2.-Fenilcetonuria 3.- Galactosemia 4.- Deficiencia de Glucosa-6-Fosfato 5.- Otra
Hipotiroidismo materno	Trastorno endocrinológico causado por la deficiencia de la actividad de las hormonas tiroideas (t3, t4) secundarias a hipotiroidismo primario que haya sido diagnosticado previamente a la consulta de seguimiento de los pacientes con alteración	Cualitativa nominal	1.- Si 2.- No
Vía de Nacimiento	Método por el cual un bebé nace	Cualitativa Nominal	1.- Sin Datos 2.- Cesárea 3.- Parto
Alimentación	Proceso mediante el cual se digiere, absorbe y utilizan los nutrientes de los alimentos.	Cualitativa Nominal	1.- Sin datos 2.- Ayuno 3.- Formula láctea. 4.-Mixta
Talla al nacer	Medida de tamaño de una persona.	Cualitativa Nominal	1.- Talla baja para edad gestacional 2.-Talla adecuada para edad gestacional 3.- Talla Grande para edad gestacional
Peso al nacer	Medida corporal de un bebe al nacimiento	Cualitativa ordinal	1.- < 2000 2.- 2000 - 3700 3.- > 3700
Numero de gestas	Total de veces que una mujer ha estado embarazada.	Cualitativa ordinal	1.- 1 2.- 2 3.-3 4.-4 5.-5 6.-6

Procedimiento: Se recopilaron los datos mediante expedientes clínicos y posteriormente se procedió a generar el análisis de la base de datos mediante el análisis de variables cualitativas y cuantitativas. Debido a que este es un estudio observacional descriptivo se generó la frecuencia de alteraciones metabólicas en recién nacidos del servicio de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana durante el 2023.

La población seleccionada para este estudio se integró por 379 recién nacidos de madres ingresadas durante el 2023.

Las madres analizadas en este estudio fueron aquellas con recién nacidos con reporte del tamiz metabólico ubicado en los registros que lleva el servicio de medicina preventiva, así como aquellas que presentaron un registro de seguimiento en su expediente clínico. Se recolectó información sociodemográfica de las madres incluyendo género y edad. Además, se recolectó información del recién nacido como edad gestacional, edad extrauterina, sexo, peso al nacer, talla al nacer, tipo de parto y tipo de alimentación

Análisis de datos: Se dividieron los recién nacidos en dos grupos de acuerdo con la variable de condición de presencia de alteraciones metabólicas, en base la presencia o ausencia de sospecha, para generar la estadística descriptiva de las variables independientes.

Para las variables cuantitativas edad gestacional, talla al nacer, peso al nacer, edad extrauterina, perímetro cefálico se generó la media, desviación estándar, máximos y mínimos y para las variables cualitativas las frecuencias en porcentaje. Se determinó la frecuencia de las alteraciones metabólicas. Finalmente se determinó la incidencia de hipotiroidismo de las madres en los recién nacidos con alteraciones metabólicas.

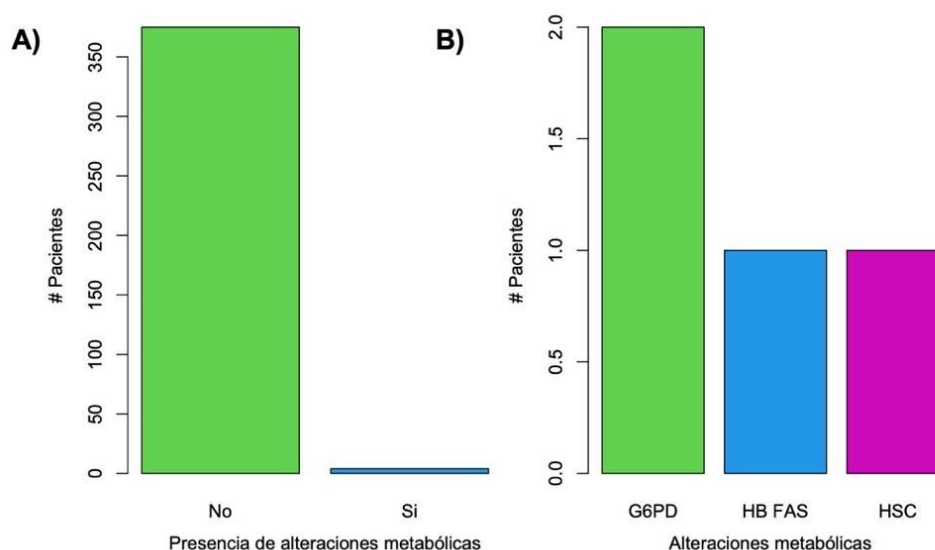
Consideraciones éticas: No existe ningún impacto ético en el proyecto, ya que todos los datos fueron tratados con confidencialidad y los nombres de las pacientes no fueron mostrados en el análisis de resultados.

Plan de análisis: Se presentarán los datos haciendo uso de tablas, graficas de barras y diagramas de caja.

VII. RESULTADOS

Se analizó una población de 379 recién nacidos del servicio de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana durante el 2023. Se observó una media en edad de las madres de 32.69 años con una desviación estándar de 5.03. A su vez en los recién nacidos la media de edad extrauterina fue de 7 días con desviación estándar de 7 días.

Se determinó que 4 recién nacidos (1%) presentaron alteraciones metabólicas en el tamiz metabólico, mientras que el 99% no presento ninguna alteración. De estas 4 alteraciones, el 50% corresponden a las siguientes sospechas: Deficiencia de glucosa 6 fosfato Deshidrogenasa (2 recién nacidos), Hemoglobina S (25%) e Hiperplasia suprarrenal congénita (25%), con un recién nacido para cada sospecha respectivamente (Grafica 1).

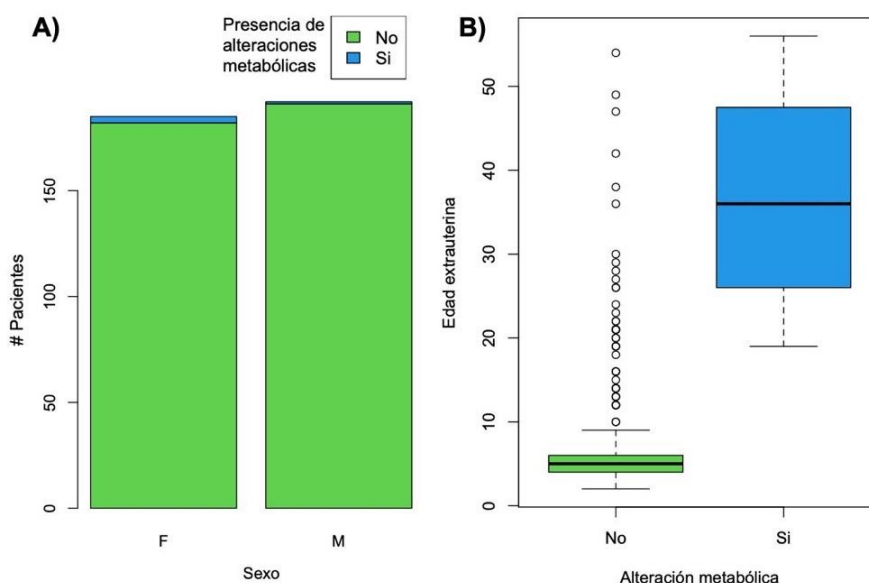


Grafica 1.

Grafica de barras de alteraciones metabólicas en recién nacidos en el servicio de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana

Fuente: Elaboración propia N=379. A) Presencia de alteraciones metabólicas en recién nacidos. B) Distribución de alteraciones metabólicas en recién nacidos. G6PD= Deficiencia de glucosa 6 fosfato Deshidrogenasa, HB FAS= Hemoglobina S, HSC=Hiperplasia suprarrenal congénita.

Respecto al género de los recién nacidos y su edad extrauterina, esto se puede observar en la gráfica 2. Se observa que en los que no presentaron alteraciones la proporción entre hombres y mujeres fue muy similar. sin embargo, en aquellos con alteraciones la mayoría fue del sexo femenino. En la edad extrauterina se observa una media mayor en los que presentaron alteraciones en el tamiz metabólico neonatal.

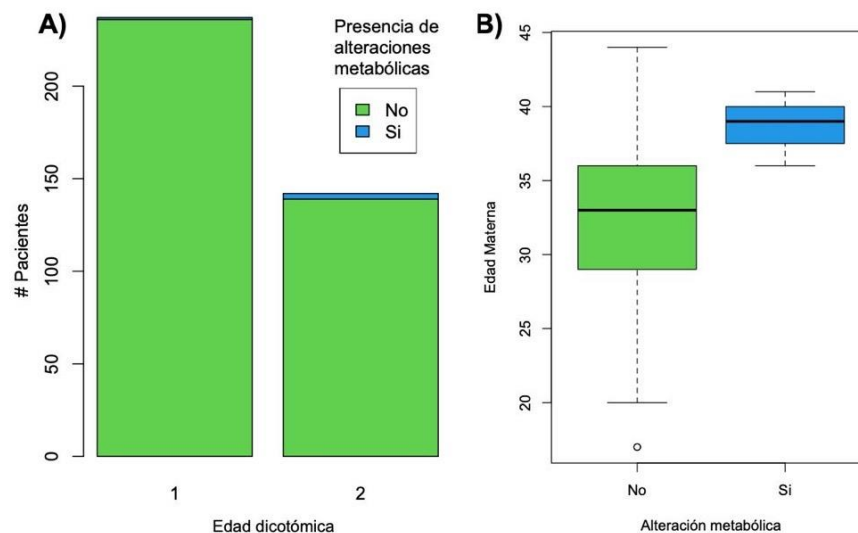


Grafica 2.

Grafica de barras de alteraciones metabólicas, sexo y edad extrauterina en recién nacidos en el servicio de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana

Fuente: Elaboración propia N=379. A) Sexo del recién nacido y presencia de alteraciones metabólicas. B) Edad extrauterina y presencia de alteraciones metabólicas.

A su vez, se observó que el 75% de los recién nacidos que presentaron alteraciones metabólicas sus madres pertenecían al grupo 2 de edad, mayores de 35 años, con una media de 38.6 años y que puede visualizarse en la gráfica 3.



Grafica 3.

Grafica de barras de alteraciones metabólicas y edad materna en recién nacidos en el servicio de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana

Fuente: Elaboración propia N=379. A) Edad dicotómica grupo 1 <34 años, grupo 2 >35 años y presencia de alteraciones metabólicas. B) Edad como dato continuo años y presencia de alteraciones metabólicas.

En la tabla 2 se puede observar la estadística descriptiva de las variables analizadas. Se observó que el 13.5% de las madres presentaron una enfermedad metabólica. Sin embargo, solo de 13 se pudo conocer su diagnóstico, presentando la mayoría (77%) hipotiroidismo. De los cuatro recién nacidos con alteraciones metabólicas, solo una madre presentó hipotiroidismo.

No se observó diferencia en la talla al nacer, ni en la edad gestacional y solo una leve diferencia en el peso al nacer en los recién nacidos en quienes fueron detectadas las alteraciones en el tamizaje metabólico neonatal, en dichos pacientes la media de peso a al nacer fue de 2154 contra 2834 gramos de la media de la población general (gráfica 4).

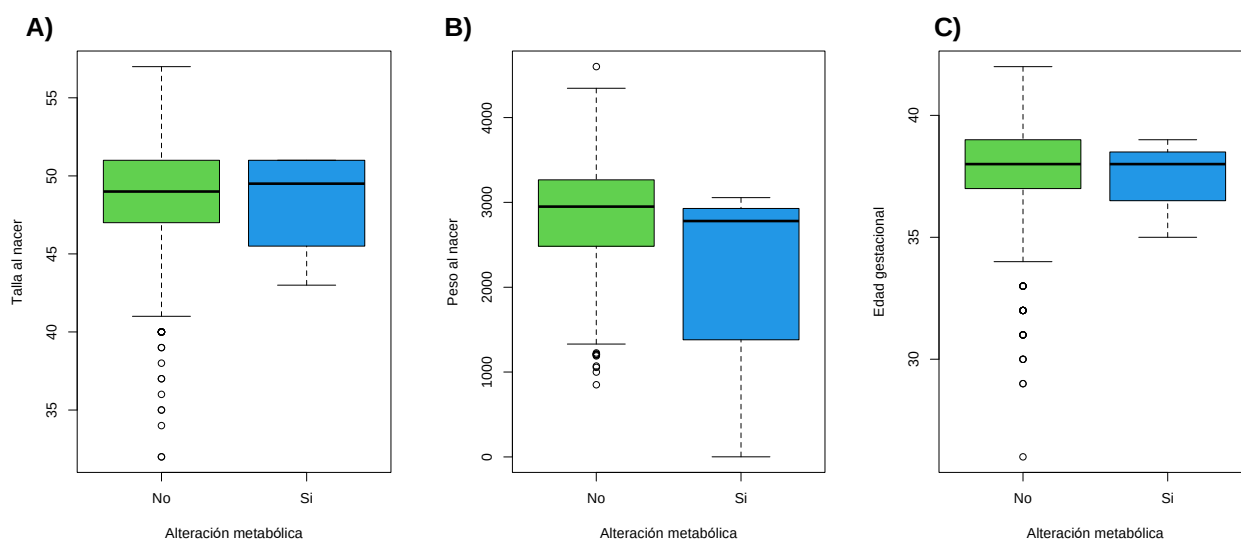
Tabla 4. Estadística descriptiva de variables en pacientes del servicio de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana.

Variable	Sin alteración en tamiz metabólico N=375 (98.94%)	Alteración en tamiz metabólico N=4 (1.06%)	TOTAL, N=379
Enfermedad metabólica materna			
No	326 (86.9%)	2 (50.0%)	328 (86.5%)
Si	49 (13.1%)	2 (50.0%)	51 (13.5%)
Tipo de enfermedad metabólica			
S/D	363 (96.8%)	3 (75.0%)	366 (96.6%)
Diabetes gestacional	1 (0.3%)	0 (0.0%)	1 (0.3%)
Hipertiroidismo	2 (0.5%)	0 (0.0%)	2 (0.5%)
Hipotiroidismo	9 (2.4%)	1 (25.0%)	10 (2.6%)
Condición de hipotiroidismo materno			
No	366 (97.6%)	3 (75%)	369 (97.4%)
Si	9 (2.4%)	1 (25%)	10 (2.6%)
Edad materna			
S/d	3	1	4
Media (DE)	32.645 (5.019)	38.667 (2.517)	32.693 (5.031)
Rango	17 - 44	36 - 41	17 - 44
Edad materna (dicotómica)			
1	236 (62.9%)	1 (25%)	237 (62.3%)
2	139 (37.1%)	3 (75%)	142 (37.7%)
Sexo			
S/D	2 (0.5%)	0 (0.0%)	2 (0.5%)

F	182 (48.5%)	3 (75.0%)	185 (48.8%)
M	191 (50.9%)	1 (25.0%)	192 (50.7%)
Alimentación			
S/d	5 (1.3%)	0 (0.0%)	5 (1.3%)
Ayuno	2 (0.5%)	0 (0.0%)	2 (0.5%)
Fórmula láctea	24 (6.4%)	0 (0.0%)	24 (6.3%)
Leche materna	183 (48.8%)	1 (25.0%)	184 (48.5%)
Mixta	161 (42.9%)	3 (75.0%)	164 (43.3%)
Talla al nacer			
S/d	1	0	1
Media (de)	48.44 (3.79)	48.25 (3.77)	48.43 (3.79)
Rango	32 - 57	43 - 51	32 - 57
Peso al nacer			
Media (DE)	2842.23 (642.95)	2154.00 (1441.27)	2834.97 (656.09)
Rango	850 - 4600	1 - 3055	1 - 4600
Numero de gesta			
S/D	27 (7.2%)	0 (0.0%)	27 (7.1%)
1	114 (30.4%)	0 (0.0%)	114 (30.1%)
2	131 (34.9%)	0 (0.0%)	131 (34.6%)
3	63 (16.8%)	3 (75.0%)	66 (17.4%)
4	30 (8.0%)	1 (25.0%)	31 (8.2%)
5	7 (1.9%)	0 (0.0%)	7 (1.8%)
6	2 (0.5%)	0 (0.0%)	2 (0.5%)
12	1 (0.3%)	0 (0.0%)	1 (0.3%)
Edad gestacional			
S/D	53	1	54
Media (DE)	37.56 (2.44)	37.333 (2.08)	37.56 (2.44)
Rango	26 - 42	35 - 39	26 - 42
Edad gestacional (categórica)			
1	1 (0.31%)	0 (0%)	1 (0.31%)
2	5 (1.55%)	0 (0%)	5 (1.54%)
3	19 (5.90%)	0 (0%)	19 (5.84%)
4	49 (15.22%)	1 (33.33%)	50 (15.38%)
5	246 (76.40%)	2 (66.67%)	248 (76.31%)

6	2 (0.62%)	0 (0%)	2 (0.62%)
Edad extrauterina			
Media (DE)	6.75 (6.81)	36.75 (15.33)	7.07 (7.56)
Rango	2 - 54	19 - 56	2 - 56
Estado de salud			
S/d	7 (1.9%)	0 (0.0%)	7 (1.8%)
Enfermo	50 (13.3%)	1 (25.0%)	51 (13.5%)
Sano	312 (83.2%)	3 (75.0%)	315 (83.1%)
Terapia intensiva	6 (1.6%)	0 (0.0%)	6 (1.6%)
Parto			
S/d	21 (5.6%)	1 (25.0%)	22 (5.8%)
Cesárea	287 (76.5%)	3 (75.0%)	290 (76.5%)
Natural	67 (17.9%)	0 (0.0%)	67 (17.7%)
Tamiz metabólico			
Sin deficiencia	375 (100.0%)	0 (0.0%)	375 (98.9%)
Deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa	0 (0.0%)	2 (50.0%)	2 (0.5%)
Hemoglobina s	0 (0.0%)	1 (25.0%)	1 (0.3%)
Hiperplasia suprarrenal congénita	0 (0.0%)	1 (25.0%)	1 (0.3%)

Fuente: Elaboración propia N=379, DE=Desviación estándar. S/D=Sin datos.

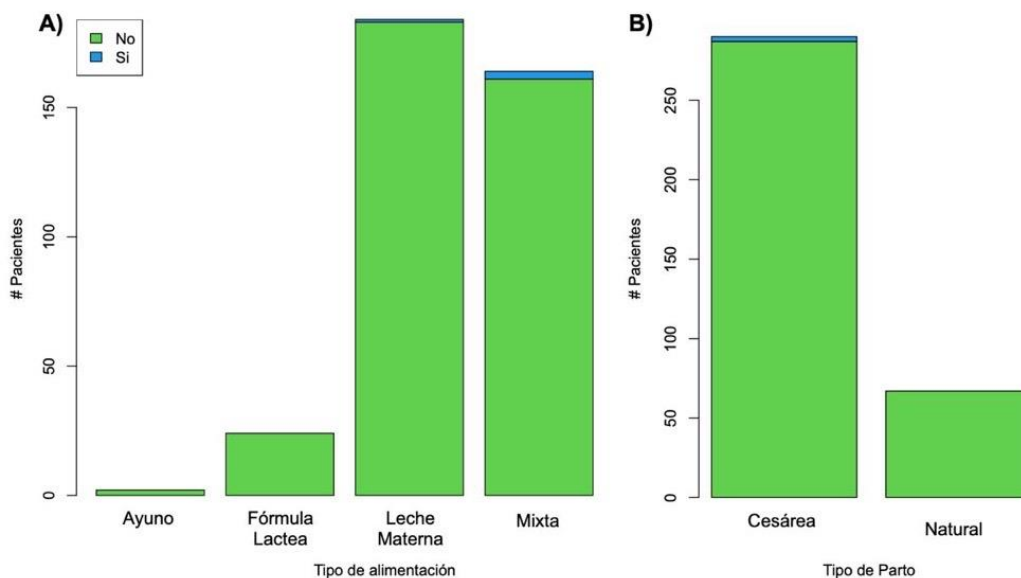


Grafica 4.

Grafica de alteraciones metabólicas distribuida por edad gestacional, talla y peso al nacer en pacientes del servicio de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana

Fuente: Elaboración propia N=379. A) Talla al nacer y alteración metabólica. B) Peso al nacer y alteración metabólica. C) Edad gestacional y alteración metabólica.

Finalmente, la gráfica 5 muestra la distribución del tipo de alimentación a base de formula láctea o leche materna y el tipo de vía de nacimiento. Aquí se observa que los recién nacidos con alteraciones presentaron mayor apegó a seno materno y en segundo lugar una alimentación mixta, y fueron en su mayoría obtenidos por cesáreas al igual que aquellos que no presentaron alteraciones metabólicas. Estas enfermedades pueden interferir con la capacidad del cuerpo para convertir los alimentos en energía y eliminar los productos de desecho. La relación entre el tipo de alimentación y los resultados del tamiz metabólico es crucial, ya que la nutrición del recién nacido puede influir en la interpretación y manejo de estos resultados.



Grafica 5.

Grafica de alteraciones metabólicas distribuida por tipo de alimentación y tipo de parto en pacientes del servicio de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana

Fuente: Elaboración propia N=379. A) Alteración metabólica y alimentación. B) Tipo de parto.

VIII. DISCUSIÓN

El estudio realizado en el Servicio de Medicina Preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana proporciona información valiosa sobre la incidencia de alteraciones metabólicas detectadas mediante tamizaje neonatal. Aquí se discuten las principales conclusiones basadas en los hallazgos y se contrastan con estudios previos relacionados.

En el estudio, se identificó que el 1% de los recién nacidos presentaban alteraciones metabólicas detectadas mediante tamizaje. Este porcentaje es consistente con estudios anteriores que reportan prevalencias similares en poblaciones mexicanas subrayando la importancia de implementar programas de tamizaje para la detección temprana de condiciones que pueden afectar el desarrollo y la salud neonatal. Por ejemplo, un estudio realizado por Hinojosa Trejo et al. reporta una prevalencia al nacimiento de hipotiroidismo congénito de 1 por cada 1,797 nacimientos.¹⁴

La deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa (G6PD) fue la alteración metabólica más común identificada, presente en el 50% de los casos diagnosticados. Este resultado coincide con la frecuencia observada en otros estudios que también destacan la relevancia de esta condición en la población neonatal. Un estudio similar realizado por la SEMAR en 2014 también identificó la deficiencia de G6PD como una de las alteraciones más prevalentes, con una prevalencia de 9.6 por cada 10,000 recién nacidos.¹⁴

Al contrastar estos hallazgos con estudios similares, como el realizado por la SEMAR en 2014, se observan diferencias y similitudes. Mientras que en el estudio del HRAE Centenario se detectó un 1% de incidencia de alteraciones metabólicas, el estudio de SEMAR reportó una prevalencia de 15.4 por cada 10,000 recién nacidos para trastornos específicos como el hipotiroidismo congénito y la deficiencia de G6PD. Otro estudio de Vela-Amieva et al. en

2009 encontró una variabilidad en la prevalencia de alteraciones metabólicas según la institución de salud, con una prevalencia de hipotiroidismo congénito de 1 por cada 1,797 nacimientos ¹⁵

Se encontró que las madres tenían una media de 32.6 años, con prevalencia de enfermedades metabólicas como diabetes gestacional, hipertiroidismo e hipotiroidismo. El hipotiroidismo fue la condición más frecuente entre las madres, aunque solo una madre de un recién nacido fue diagnosticada con esta condición.

Estos estudios demuestran la variabilidad en la prevalencia de trastornos metabólicos según la población y el contexto del sistema de salud en el que se realiza el tamizaje. Además, resaltan la importancia de la identificación temprana mediante pruebas de tamizaje para iniciar tratamientos oportunos y prevenir complicaciones graves.

Los resultados de este estudio respaldan la continuidad y mejora de los programas de tamizaje neonatal en el HRAE Centenario, enfocándose en la educación y sensibilización sobre la importancia de estas pruebas tanto para los profesionales de la salud como para los padres. Además, sugieren la necesidad de seguir monitoreando y evaluando la efectividad del programa en la detección y manejo de alteraciones metabólicas para optimizar los recursos y mejorar los resultados a largo plazo.

En conclusión, el estudio proporciona datos valiosos sobre la prevalencia de alteraciones metabólicas en recién nacidos y subraya la importancia de implementar y fortalecer programas de tamizaje neonatal para mejorar el cuidado y la salud de los neonatos desde las primeras etapas de vida.

IX. CONCLUSIONES

Se analizó la prevalencia de pacientes con presencia de alteraciones metabólicas mediante la detección llevada a cabo por tamizaje metabólico neonatal, en el servicio de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana. Se identificó una media de edad extrauterina de 7 días y de las madres de 32.6 años.

Se identificaron 4 recién nacidos con alteraciones metabólicas lo que fue equivalente al 1% de la población estudiada. De las alteraciones la sospecha mas frecuente fue la de Deficiencia de glucosa 6 fosfato Deshidrogenasa, presentada por 2 recién nacidos, equivalente al 50% en las alteraciones metabólicas detectadas. En las madres se identificaron tres enfermedades metabólicas diagnosticadas: Diabetes gestacional, hipertiroidismo e hipotiroidismo, siendo hipotiroidismo las mas frecuente de ellas. Solo la madre de un recién nacido fue diagnosticada con hipotiroidismo.

Se observo diferencia en el peso al nacer en los recién nacidos con sospecha de alteración metabólica, teniendo estos recién nacidos una media de peso mas bajo comparado con la media de la población en general. Por otro lado, no se observó diferencia en talla al nacer, edad gestacional, tipo de parto y tipo de alimentación.

El presente análisis permite determinar una frecuencia del 1% de pacientes con sospecha de alteraciones metabólicas en el área de medicina preventiva del HRAE Centenario de la Revolución Mexicana.

X. REFERENCIAS

1. Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva. Lineamiento Técnico: Tamiz neonatal: Detección, diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los errores innatos del metabolismo. CNEGSR; 2010.(1) 1-95
2. Gómez HL. Evaluación de la cobertura del tamiz neonatal en México. Rev Salud Publica. 2014;56(2):145-150.
3. Rivera F, Hernández R, Díaz A. Desigualdades en el acceso al tamiz neonatal en México. Salud Publica Mex. 2017;59(2):123-130.
4. Castillo GJ, Aguilar AM, Flores RL. Seguimiento de pacientes con enfermedades detectadas por tamiz neonatal. Rev Med Inst Mex Seguro Soc. 2015;53(1):8-13.

5. Wilcken B, Haas M, Joy P, Wiley V, Bowling FG, Carpenter K, et al. Expanded newborn screening: outcome in screened and unscreened patients at age 6 years. *Pediatrics*. 2007;120(3):534-541.
6. Carroll AE, Downs SM. Comprehensive cost-utility analysis of newborn screening strategies. *Pediatrics*. 2006;117(5):87-95
7. Brosco JP, Seider MI, Dunn AC. Universal newborn screening and early intervention for developmental disabilities: past, present, and future. *Pediatrics*. 2008;121(5):1889-1893
8. Berry GT. Classic Galactosemia and Clinical Variant Galactosemia. [Internet]. Seattle: GeneReviews; 2021 [Consultado 3 Marzo 2024] Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/>
9. Grosse SD, Boyle CA, Botkin JR, Comeau AM, Kharrazi M, Rosenfeld M, et al. Newborn screening for cystic fibrosis: evaluation of benefits and risks and recommendations for state newborn screening programs. *MMWR Recomm Rep*. 2006;55(13):1-34.
10. Arcía Flores EP, Herrera Maldonado N, Hinojosa Trejo MA, Vergara Vázquez M, Halley Castillo ME. Avances y logros del programa de tamiz metabólico neonatal en México (2012-2018). *Acta Pediatr Mex*. 2018;SI(39):57S-65S.
11. García-Flores EP, Herrera-Maldonado N, Hinojosa-Trejo MA, Vázquez MV-, Halley-Castillo ME. Advances and achievements of the newborn screening program (2012-2018) *Acta Pediatr Mex*. [Internet] 2018 [Consultado 10 Jul 2024]; S1(39):57S-65S Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/actpedmex/apm-2018/apms181g.pdf>
12. Norma Oficial Mexicana NOM-007-SSA2-2016, Para la atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio, y de la persona recién nacida [Internet] Mexico: DOF; 2016 [Consultado 20 jul 2024] Disponible en: https://www.dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=5432289&fecha=07/04/2016#gs.c.tab=0
13. Norma Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2013, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento [Internet] Mexico: DOF; 2013 [Consultado 25 jul 2024] Disponible en:

https://www.dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=5349816&fecha=24/06/2014#gs.c.tab=0

14. Hinojosa Trejo MA, Vela Amieva M, Ibarra-González I, Cosío Farias AP, Herrera Pérez LA, Caamal Parra G, et al. Prevalencia al nacimiento de hipotiroidismo congénito. *Acta Pediatr Mex*. 2018;SI(39):5S-13S.
15. Vela-Amieva M, Belmont-Martínez L, Ibarra-González I, Fernandez-Lainez C. Variabilidad interinstitucional del tamiz neonatal en México. *Bol Med Hosp Infant Mex* [Internet]. 2009 [Consultado 5 feb 2023];66(5):431–9. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=21973>
16. McCabe LL, McCabe ERB, Therrell BL. Newborn screening: rationale, cost, and strategies for the future. In: Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics. Academic Press; 2015; 77(4)267-273
17. Guthrie R, Susi A. A Simple Phenylalanine Method for Detecting Phenylketonuria in Large Populations of Newborn Infants. *Pediatrics*. 1963;32:338-343.
18. Olney RS, Moore CA, Ojodu JA, Lindegren ML, Hannon WH. Storage and use of residual dried blood spots from state newborn screening programs. *J Pediatr*. 2006;148(5):618-622.
19. Gravel RA, Berry GT. Galactosemia: a classic example of biochemical genetics. In: The metabolic and molecular bases of inherited disease. McGraw-Hill; 2004. 1553-87.
20. Grosse SD, Boyle CA, Botkin JR, Comeau AM, Kharrazi M, Rosenfeld M, et al. Newborn screening for cystic fibrosis: evaluation of benefits and risks and recommendations for state newborn screening programs. *MMWR Recomm Rep*. 2006;55(13):1-34.
21. Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva. Estadísticas de Tamiz Metabólico Neonatal del Primer Trimestre 2018 [Internet]. México: SSA; 2018 [Consultado 21 Feb 2024]. Disponible en: <https://www.gob.mx/salud/cnegsr/documentos/tamiz-metabolico-neonatal>
22. Grosse SD, et al. Newborn screening for cystic fibrosis: evaluation of benefits and risks and recommendations for state newborn screening programs. *MMWR Recomm Rep*. 2006;55(13):1-34.

23. Therrell BL, Lloyd-Puryear MA, Eckman JR. Newborn screening for sickle cell disease and other hemoglobinopathies: recommendations and rationale. *Blood*. 2015;99(11):3933-3939.
24. Hoff T, et al. National newborn screening and genetic testing survey. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2002;156(3):229-233.
25. ISSSTE. Prevención, detección y diagnóstico de hipotiroidismo congénito en el primer nivel de atención. [Internet]. México. ISSSTE; 2015 [consultado 2 feb 2023] Disponible en: <http://evaluacion.ssm.gob.mx/pdf/gpc/grr/ISSSTE-135-08.pdf>
26. Velázquez A, Loera-Luna A, Aguirre EBE, Gamboa S, Vargas H, Robles C. Tamiz neonatal para hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria. [Internet]. México: Salud Publica;1994 [Consultado 5 feb 2023]; Disponible en: <https://www.saludpublica.mx/index.php/spm/article/view/5754/6367>
27. Susan R. Rose, MD, and the Section on Endocrinology and Committee on Genetics , Update of newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism. *Pediatrics*. 2006;117(6):2290-2303.
28. Trigo-Madrid M, Díaz-Gallardo J, Mar-Aldana R, Ruiz-Ochoa D, Moreno-Graciano C, Martínez-Cruz P, et al. Resultados del Programa de Tamiz Neonatal Ampliado y epidemiología perinatal en los servicios de sanidad de la Secretaría de Marina Armada de México. [Internet]. Mexico, *Acta Pediatr Mex*, 2014. [Consultado 15 Febrero 2024]. Disponible en: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0186-23912014000600003
29. Kliegman RM, Stanton BF, St. Geme JW, Schor NF. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 20th ed. Elsevier; 2016.
30. Celia I. Kaye, MD, PhD, and the Committee on Genetics, Newborn Screening Fact Sheets. *Pediatrics*. 2006; 118 (3): 934-963.
31. Blau N, Duran M, Gibson KM, Dionisi-Vici C. *Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment, and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases*. Springer; 2014.
32. Jelili Ojodu , Sikha Singh, Yvonne Kellar-Guenther, Careema Yusuf , Elizabeth Jones , Thalia Wood, Mei Baker and Marci K. Sontag , The Establishment of a National Newborn Screening Technical Assistance Resource Center, *Int. J. Neonatal Screen*. 2018; 4 (1):2-10

XI. ANEXOS

CARTA COMPROMISO DE CONFIDENCIALIDAD PARA INVESTIGADORES/AS, y/o CO-INVESTIGADORES/AS

Morelos a _____ de _____ de 2023

Yo _____ en calidad de (Co)investigador/a del Hospital Regional de Alta Especialidad "Centenario de la Revolución Mexicana" ISSSTE, en cumplimiento de los principios éticos que rigen la investigación en seres humanos, de muestras humanas y su información sensible establecidos en la declaración de Helsinki, de acuerdo con lo dispuesto en la Ley General de Salud en los artículos 96 y 100 acerca de la investigación para la salud, y en el capítulo IX de la misma ley sobre los derechos y obligaciones de los beneficiarios, así como lo estipulado en la Norma oficial mexicana NOM-012-SSA3-2012 en sus capítulos 11 y 12 sobre la seguridad física y jurídica del sujeto de investigación y de la información implicada en investigaciones, hago constar en relación al protocolo No. _____ titulado: PREVALENCIA DE ALTERACIONES METABÓLICAS DETECTADAS MEDIANTE EL TAMIZAJE NEONATAL EN EL HOSPITAL DE ALTA ESPECIALIDAD "CENTENARIO DE LA REVOLUCIÓN MEXICANA" EN EL PERIODO COMPRENDIDO ENTRE ENERO 2023 A AGOSTO 2023, que me comprometo a:

1. Resguardar y mantener la confidencialidad de los documentos, expedientes, reportes, estudios, actas, resoluciones, oficios, correspondencia, acuerdos, contratos, convenios, archivos físicos y/o electrónicos de información recabada, estadísticas o bien, cualquier otro registro o información relacionada con el estudio mencionado en el cual participo como co-investigador/a.
2. No difundir, distribuir o comercializar con los datos personales contenidos en los sistemas de información, desarrollados en la ejecución de esta investigación.
3. No usar la información recabada de los sujetos de la investigación con fines diferentes a los establecidos para esta.
4. No aceptar agradecimientos, comisiones o consideraciones especiales por parte de organizaciones o entidades interesadas en información confidencial.

Estando en conocimiento de que en caso de no dar cumplimiento se procederá acorde a las sanciones que procedan, de conformidad con lo dispuesto en la Ley General de Transparencia y Acceso a la Información Pública y en el artículo 163 de la Ley General de Protección de Datos Personales en Posesión de Sujetos Obligados, con independencia de las sanciones administrativas, podrán derivar procedimientos de orden civil, penal o cualquier otro tipo.

Atentamente

Nombre: _____ Firma: _____

Fecha: _____

Anexo 2: Cédula de recolección de variables.

Título de protocolo: prevalencia de alteraciones metabólicas detectadas mediante el tamizaje neonatal en el Hospital de Alta Especialidad "Centenario de la Revolución Mexicana" en el periodo comprendido entre enero del 2021 a julio del 2023

Número de aprobación de protocolo de investigación:

Identificación de la ficha de recolección de información:

Número Folio: Fecha:

Nombre investigador que recolecta la información:

1. Identificación del paciente en su primera tamizaje:

Nombre completo del recién nacido:

Expediente: Fecha de valoración médica:

Sexo: Hombre () Mujer ()

Edad gestacional (semanas): Edad de vida extrauterina(días):

Via de nacimiento: Talla: Peso:

Procedencia: _____

Edad materna (Años): Numero de Embarazo:

Tiene alteración metabólica: Si () No () Cuál?: _____

2. Información del paciente en su consulta de seguimiento:

Fecha de seguimiento:

Se realizó prueba confirmatoria? Si () No (). Resultado:

Estado de Salud:

Alimentacion:

Nombre y firma del investigador:



Cuernavaca, Morelos a 12 de Julio del 2024.

Dr. Lorenzo Díaz Carrillo
Director de la Facultad de Medicina
P r e s e n t e:

Estimado Dr. Díaz, por este conducto me permito informarle que he revisado el trabajo de Tesina **“PREVALENCIA DE ALTERACIONES METABÓLICAS DETECTADAS MEDIANTE EL TAMIZAJE NEONATAL EN EL HOSPITAL DE ALTA ESPECIALIDAD “CENTENARIO DE LA REVOLUCIÓN MEXICANA” EN EL PERIODO COMPRENDIDO DE ENERO 2023 A AGOSTO 2023.”**, que para obtener el diploma de Especialidad en Pediatría Medica me proporciono la alumna Soledad Villanueva Juárez. Le comunico que su contenido es adecuado y suficiente, por lo que de acuerdo al artículo 74 del Reglamento de Posgrado de la UAEM le otorgo:

Dictamen I se aprueba el trabajo de tesina tal como se presenta.

Así mismo, le agradezco la invitación a participar en este programa educativo, reiterando además mi disposición para seguir colaborando en este tipo de actividades. Sin otro particular por el momento, reciba un cordial saludo.

A T E N T A M E N T E

Mtra. Galia Lara Sotelo





UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DEL
ESTADO DE MORELOS

Se expide el presente documento firmado electrónicamente de conformidad con el ACUERDO GENERAL PARA LA CONTINUIDAD DEL FUNCIONAMIENTO DE LA UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DEL ESTADO DE MORELOS DURANTE LA EMERGENCIA SANITARIA PROVOCADA POR EL VIRUS SARS-COV2 (COVID-19) emitido el 27 de abril del 2020.

El presente documento cuenta con la firma electrónica UAEM del funcionario universitario competente, amparada por un certificado vigente a la fecha de su elaboración y es válido de conformidad con los LINEAMIENTOS EN MATERIA DE FIRMA ELECTRÓNICA PARA LA UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE ESTADO DE MORELOS emitidos el 13 de noviembre del 2019 mediante circular No. 32.

Sello electrónico

GALIA LARA SOTELO | Fecha:2024-07-12 10:46:36 | FIRMANTE

Ibf64LOmVL4RKGRgrLmhRS3oK+et6676UQW6OIQ+IIUIFMD4KkwmcnACkey6wIPvf1eXmwjikPqs1wCmtErv8FE+IRW5S5sfA/jzyRxLSJH+ixal6+XGtffVA512pmuz4JXZEGb7gt
mAnTb7llxzCZjJCzqbF/30JE/PE+nqm66SQFg+igbozOILV5LzIHfYFgoMTucRR1aEnIM84fmGHP0gnHy0AS2RgsRWylDnJYJf0aMDaFtHpZZhQMAABlvQmoNsKeuE15N4irthBn6
FL20MEXMc8rujflLuCkccqLqxcJiyEflclitmiHNggExIF6VE+vQcTxWvXGIYKVjJvZQ==

Puede verificar la autenticidad del documento en la siguiente dirección electrónica o
escaneando el código QR ingresando la siguiente clave:



QX4UnAv5f

<https://efirma.uaem.mx/noRepudio/BiJGclU5IY7lVmJGhZ3c8GqNDiPQg4E6>



UAEM
RECTORÍA
2023-2029



Cuernavaca, Morelos a 12 de Julio del 2024.

Dr. Lorenzo Díaz Carrillo
Director de la Facultad de Medicina
P r e s e n t e:

Estimado Dr. Díaz, por este conducto me permito informarle que he revisado el trabajo de Tesina **“PREVALENCIA DE ALTERACIONES METABÓLICAS DETECTADAS MEDIANTE EL TAMIZAJE NEONATAL EN EL HOSPITAL DE ALTA ESPECIALIDAD “CENTENARIO DE LA REVOLUCIÓN MEXICANA” EN EL PERIODO COMPRENDIDO DE ENERO 2023 A AGOSTO 2023.”**, que para obtener el diploma de Especialidad en Pediatría Medica me proporciono la alumna Soledad Villanueva Juárez. Le comunico que su contenido es adecuado y suficiente, por lo que de acuerdo al artículo 74 del Reglamento de Posgrado de la UAEM le otorgo:

Dictamen I se aprueba el trabajo de tesina tal como se presenta.

Así mismo, le agradezco la invitación a participar en este programa educativo, reiterando además mi disposición para seguir colaborando en este tipo de actividades. Sin otro particular por el momento, reciba un cordial saludo.

A T E N T A M E N T E

Dra. Ariadna Pérez Villagómez





UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DEL
ESTADO DE MORELOS

Se expide el presente documento firmado electrónicamente de conformidad con el ACUERDO GENERAL PARA LA CONTINUIDAD DEL FUNCIONAMIENTO DE LA UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DEL ESTADO DE MORELOS DURANTE LA EMERGENCIA SANITARIA PROVOCADA POR EL VIRUS SARS-COV2 (COVID-19) emitido el 27 de abril del 2020.

El presente documento cuenta con la firma electrónica UAEM del funcionario universitario competente, amparada por un certificado vigente a la fecha de su elaboración y es válido de conformidad con los LINEAMIENTOS EN MATERIA DE FIRMA ELECTRÓNICA PARA LA UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE ESTADO DE MORELOS emitidos el 13 de noviembre del 2019 mediante circular No. 32.

Sello electrónico

ARIADNA PEREZ VILLAGOMEZ | Fecha:2024-10-14 09:19:27 | FIRMANTE

awkjVYxJGbfI3JbQrLfC77M0AMTO287LPkUOI4Ms/KmOXrr3nSUIYdq6QrzCKibOCi00G0I3mKY59wbWFejTO9Dw9y/bwsaQyW7keTDJ516z6PLoCifnGpAd+Eo3IjrgcdQscd7U
V/iSUvRQ6LYjDxyOkAqq5A1eceHOFUXW1PtCYt40VHehJGUO2/CIWFhZcDM9KhEuaZlwq0UrhB1APHXsLRsOKJ0W6McKTK+XkNvyNMYKROJYv8iaJZ5uNdGxe6gc0v5js/p
PBwIFnK3CNhpgL1wmXQD2z3A4tir87p18qap6G7IJ+oY+9bJi3bIEkqJ7CiXPPhAXJbkzxSg==

Puede verificar la autenticidad del documento en la siguiente dirección electrónica o
escaneando el código QR ingresando la siguiente clave:



qVL4gDO7N

<https://efirma.uaem.mx/noRepudio/iTduwvmc8ug2BU8Emoc4cN0h8vNePNcY>



UAEM
RECTORÍA
2023-2029



Cuernavaca, Morelos a 19 de Noviembre del 2024.

Dr. Lorenzo Díaz Carrillo
Director de la Facultad de Medicina
P r e s e n t e:

Estimado Dr. Díaz, por este conducto me permito informarle que he revisado el trabajo de Tesina **“PREVALENCIA DE ALTERACIONES METABÓLICAS DETECTADAS MEDIANTE EL TAMIZAJE NEONATAL EN EL HOSPITAL DE ALTA ESPECIALIDAD “CENTENARIO DE LA REVOLUCIÓN MEXICANA” EN EL PERIODO COMPRENDIDO DE ENERO 2023 A AGOSTO 2023.”**, que para obtener el diploma de Especialidad en Pediatría Medica me proporciono la alumna Soledad Villanueva Juárez. Le comunico que su contenido es adecuado y suficiente, por lo que de acuerdo al artículo 74 del Reglamento de Posgrado de la UAEM le otorgo:

Dictamen I se aprueba el trabajo de tesina tal como se presenta.

Así mismo, le agradezco la invitación a participar en este programa educativo, reiterando además mi disposición para seguir colaborando en este tipo de actividades. Sin otro particular por el momento, reciba un cordial saludo.

A T E N T A M E N T E

Dr. Fernando Roger Esquivel Guadarrama





UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DEL
ESTADO DE MORELOS

Se expide el presente documento firmado electrónicamente de conformidad con el ACUERDO GENERAL PARA LA CONTINUIDAD DEL FUNCIONAMIENTO DE LA UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DEL ESTADO DE MORELOS DURANTE LA EMERGENCIA SANITARIA PROVOCADA POR EL VIRUS SARS-COV2 (COVID-19) emitido el 27 de abril del 2020.

El presente documento cuenta con la firma electrónica UAEM del funcionario universitario competente, amparada por un certificado vigente a la fecha de su elaboración y es válido de conformidad con los LINEAMIENTOS EN MATERIA DE FIRMA ELECTRÓNICA PARA LA UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE ESTADO DE MORELOS emitidos el 13 de noviembre del 2019 mediante circular No. 32.

Sello electrónico

FERNANDO ROGER ESQUIVEL GUADARRAMA | Fecha:2024-11-19 13:52:02 | FIRMANTE

Uj/UwXFxOajoxnWxjZ+IAvpSfEgcituMOVyN7BceTOnRPCFUrWYcjwPLR8unSdHsjLwGGxnJ8sPVpvuyD8k0KQEdwafntv4ejD/IrSTvnPiQI7fOIlcCuCSnjci7bOcSu+y4IC8KX8GX
Nr/qEd840mo7p1k2B1HBEmQBznQ2DQeR0/Y4fsKMj5Ph31IKoaVaFEmgvllKJnk+QrXTyLOfG3skfLGRbq8iWPrGNc3uWndDtez3EK6g2VeJZyJxVIBQYhsmAJBFPlwLjf29xXNiz
OBU7cpFBZhJ5lCxltdDnvDKzP/FZPxKegrBHEby/SwLtn8OObwkdnfKB7A+3c7Ng==

Puede verificar la autenticidad del documento en la siguiente dirección electrónica o
escaneando el código QR ingresando la siguiente clave:



9HzlV7c8A

<https://efirma.uaem.mx/noRepudio/kF3jhCjFlfO3E6xMJtTnIZUrU6Ri0Uxj>



UAEM
RECTORÍA
2023-2029



Cuernavaca, Morelos a 22 de Noviembre del 2024.

Dr. Lorenzo Díaz Carrillo
Director de la Facultad de Medicina
P r e s e n t e:

Estimado Dr. Díaz, por este conducto me permito informarle que he revisado el trabajo de Tesina **“PREVALENCIA DE ALTERACIONES METABÓLICAS DETECTADAS MEDIANTE EL TAMIZAJE NEONATAL EN EL HOSPITAL DE ALTA ESPECIALIDAD “CENTENARIO DE LA REVOLUCIÓN MEXICANA” EN EL PERIODO COMPRENDIDO DE ENERO 2023 A AGOSTO 2023.”**, que para obtener el diploma de Especialidad en Pediatría Medica me proporciono la alumna Soledad Villanueva Juárez. Le comunico que su contenido es adecuado y suficiente, por lo que de acuerdo al artículo 74 del Reglamento de Posgrado de la UAEM le otorgo:

Dictamen I se aprueba el trabajo de tesina tal como se presenta.

Así mismo, le agradezco la invitación a participar en este programa educativo, reiterando además mi disposición para seguir colaborando en este tipo de actividades. Sin otro particular por el momento, reciba un cordial saludo.

A T E N T A M E N T E

Dr. Rodolfo Abarca Vargas





UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DEL
ESTADO DE MORELOS

Se expide el presente documento firmado electrónicamente de conformidad con el ACUERDO GENERAL PARA LA CONTINUIDAD DEL FUNCIONAMIENTO DE LA UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DEL ESTADO DE MORELOS DURANTE LA EMERGENCIA SANITARIA PROVOCADA POR EL VIRUS SARS-COV2 (COVID-19) emitido el 27 de abril del 2020.

El presente documento cuenta con la firma electrónica UAEM del funcionario universitario competente, amparada por un certificado vigente a la fecha de su elaboración y es válido de conformidad con los LINEAMIENTOS EN MATERIA DE FIRMA ELECTRÓNICA PARA LA UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE ESTADO DE MORELOS emitidos el 13 de noviembre del 2019 mediante circular No. 32.

Sello electrónico

RODOLFO ABARCA VARGAS | Fecha:2024-11-26 09:15:34 | FIRMANTE

16CX0+Q++sh+fnUw5PYMiSzNuOIQDDyiHvrjtth/Ja4RKaC/EaE2WsxCO/fQ6P55cuBgLY7TrPww5Trqzlcawn75He/Deedbi7eubiUTuARdxbv/tRKzd2xNIAJ/E4q4hRWSvAqQsvfbl
13TP8IMhjEWO5CJa4XwAHmJAW6nTqEi16NaQAtzzixaqFcTfGj623wXCfB78Ak8ty84AhTZuFM13uq1+BVGUidu4rw9ypZRWgpp5WIsjxglhupCLVdXYOky9Ln+VBK3BQbGYKN+j
RDc9z4qqf3hf9ynnVEkqb03ALYhETroZo5BFK0AFIxzY2seTI1p/N4wlEAlHy+Hw==

Puede verificar la autenticidad del documento en la siguiente dirección electrónica o
escaneando el código QR ingresando la siguiente clave:



[meyJ9lr2R](#)

<https://efirma.uaem.mx/noRepudio/lhrxWjre54YgIMKEVdyUnynTAnEp5a9i>



UAEM
RECTORÍA
2023-2029



Cuernavaca, Morelos a 17 de Enero del 2025.

Dr. Lorenzo Díaz Carrillo
Director de la Facultad de Medicina
P r e s e n t e:

Estimado Dr. Díaz, por este conducto me permito informarle que he revisado el trabajo de Tesina **“PREVALENCIA DE ALTERACIONES METABÓLICAS DETECTADAS MEDIANTE EL TAMIZAJE NEONATAL EN EL HOSPITAL DE ALTA ESPECIALIDAD “CENTENARIO DE LA REVOLUCIÓN MEXICANA” EN EL PERIODO COMPRENDIDO DE ENERO 2023 A AGOSTO 2023.”**, que para obtener el diploma de Especialidad en Pediatría Medica me proporciono la alumna Soledad Villanueva Juárez. Le comunico que su contenido es adecuado y suficiente, por lo que de acuerdo al artículo 74 del Reglamento de Posgrado de la UAEM le otorgo:

Dictamen I se aprueba el trabajo de tesina tal como se presenta.

Así mismo, le agradezco la invitación a participar en este programa educativo, reiterando además mi disposición para seguir colaborando en este tipo de actividades. Sin otro particular por el momento, reciba un cordial saludo.

A T E N T A M E N T E

Dra. Luz María González Robledo





UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DEL
ESTADO DE MORELOS

Se expide el presente documento con firma electrónica UAEM, soportada por el certificado vigente a la fecha de su elaboración y con efectos plenos de conformidad con los LINEAMIENTOS EN MATERIA DE FIRMA ELECTRÓNICA PARA LA UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DEL ESTADO DE MORELOS PUBLICADOS en el ÓRGANO INFORMATIVO UNIVERSITARIO "ADOLFO MENÉNDEZ SAMARÁ" número 117 de fecha 20 de abril de 2021.

Sello electrónico

LUZ MARIA GONZALEZ ROBLEDO | Fecha:2025-01-23 20:44:43 | FIRMANTE

c8kLeQtAo88AhPd66UpJAGdkBVbrdan/BtpHpFwILJsmYyZHw+mUlc3H7LJ88vUC5QwwCs3VQ3/rPs7TM9rj/OqBKAdT/rf/oyY41k7TQeReCwYVBvPZnya9v0l1Mt1FAvXy2YuS5LLmfZZwYeiyObXSGdGgXvMD6SkzErrX6J3eb3OwR89JRgVW+eGwljOZMUK38yQs81+DxLj1XZMGX3kdL+gYQqKOlme/9W2FZX74JaZ1bnn4t3Es2Yx6N6dmKrBHGOEcLt3rqESEbW0Wdk68gDDqT4YGMz7JQm3i4V//byREHfGYEwNZOqD6fLAPYKFY55budmfNTp8pmRq7Q==

Puede verificar la autenticidad del documento en la siguiente dirección electrónica o
escaneando el código QR ingresando la siguiente clave:



[lyxW9zfHn](#)

<https://efirma.uaem.mx/noRepudio/eZruXgVVwqcUPTOi16xNoJG5DKEk1klp>



UAEM
RECTORÍA
2023-2029