

TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL:

DETECCIÓN TEMPRANA Y PREVENCIÓN DE ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS

Enfoque en Enfermería



colectivo de autores



**TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL:
DETECCIÓN TEMPRANA Y PREVENCIÓN DE
ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS.**

Enfoque en enfermería

© Flor María Espinoza Carrión
© Máxima Argentina Centeno Sandoval
© Katiuzka Del Carmen Barragan Manrique
© Narcisa Elizabeth López Abad
© Kary Patricia Cabrera Sosoranga

Casa Editorial Sin Fronteras CESFRO SAS.
203 pág. / Formato A5
Cuenca - Ecuador

Primera Edición Digital
Publicado el 19 de Junio de 2026

ISBN: 978-9907-822-10-6
DOI: <https://doi.org/10.5281/zenodo.20754040>

**Tamizaje metabólico neonatal: Detección temprana y
prevención de enfermedades metabólicas congénitas.**
Enfoque en enfermería

Autores:

© Flor María Espinoza Carrión
© Máxima Argentina Centeno Sandoval
© Katiuzka Del Carmen Barragan Manrique
© Narcisa Elizabeth López Abad
© Kary Patricia Cabrera Sosoranga

Revisores:

PhD. Esthela Carolina Hidalgo Tapia
PhD. Humberto Elizalde Ordoñez

Se prohíbe la reproducción, distribución o comunicación pública, total o parcial, de la presente obra sin autorización expresa, salvo reproducción literal con el debido reconocimiento de los derechos intelectuales de los autores y de la editorial.

Esta obra está bajo una licencia internacional. Creative Commons Atribución-No Comercial Sin Derivadas 4.0.





Primera edición junio de 2026 - Publicación digital

Casa Editorial Sin Fronteras CESFRO S.A.S.

Correo: editorial@cesfro.com

Cuenca-Ecuador

Licencia Creative Commons Attribution-NonCommercial-NoDerivatives 4.0 International (CC BY-NC-ND 4.0).



PREFACIO

El tamizaje metabólico neonatal constituye una de las intervenciones preventivas más valiosas de la salud pública contemporánea. Mediante una muestra de sangre seca obtenida en los primeros días de vida, es posible identificar trastornos congénitos antes de que se manifiesten clínicamente y abrir, así, una ventana terapéutica decisiva para evitar discapacidad, daño neurológico irreversible y muerte precoz. La evidencia reciente coincide en que el tamiz neonatal no debe entenderse como una prueba aislada, sino como un sistema complejo que integra educación a la familia, obtención y transporte adecuado de la muestra, análisis de calidad, confirmación diagnóstica, tratamiento y seguimiento longitudinal (Therrell et al., 2024; Vela, 2023a, 2023b).

Es precisamente esa complejidad, junto con su profundo sentido humano, lo que motivó la escritura de este libro. Desde la docencia y la investigación en enfermería comunitaria, resulta evidente que el éxito del tamizaje metabólico neonatal no depende solo de la tecnología diagnóstica, sino también de la capacidad del personal de salud para educar, orientar, acompañar y dar continuidad al proceso. En escenarios donde persisten barreras socioculturales, educativas y geográficas, la intervención de enfermería adquiere un valor estratégico para garantizar cobertura, oportunidad y seguridad en la atención del recién nacido y su familia (Salmón, 2022; Sailema y Lois, 2025).

Este libro ha sido concebido como una obra de formación, consulta y reflexión. Su propósito es ofrecer una visión articulada del tamizaje metabólico neonatal, desde sus bases conceptuales y científicas hasta sus implicaciones clínicas, éticas y sociales. A lo largo de sus capítulos, el lector encontrará una secuencia que aborda los fundamentos del tamizaje, las enfermedades detectables, el procedimiento técnico, el rol de enfermería, el seguimiento con diagnóstico confirmatorio y tratamiento, y, finalmente, los aspectos bioéticos, legales y sociales que hoy resultan inseparables de toda estrategia de tamizaje poblacional.

El alcance de esta obra es, por tanto, académico y aplicado. No se limita a describir patologías o procedimientos; propone comprender el tamizaje como intervención de salud pública, como práctica de cuidado y como responsabilidad interprofesional. Esta perspectiva es coherente con la literatura que subraya que un programa de tamiz neonatal exitoso requiere, además de la prueba, seguimiento, confirmación, inicio inmediato del tratamiento, evaluación de resultados y educación continua dirigida a familias y profesionales de la salud (Vela, 2023a; Lietsch et al., 2024).

La importancia de un libro como este se hace aún más evidente en un contexto internacional en el que el tamizaje neonatal continúa expandiéndose, pero con marcadas diferencias entre países y regiones en cuanto a paneles de enfermedades, estándares de calidad, educación parental, seguimiento y acceso equitativo. La revisión mundial más reciente muestra que, aunque el tamizaje es reconocido como un programa de prevención en salud pública de alto impacto, sus beneficios no se materializan de forma homogénea y persisten desigualdades relevantes, particularmente en regiones de ingresos bajos y medios. En ese escenario, la formación rigurosa de los profesionales y la consolidación de prácticas culturalmente sensibles resultan indispensables (Therrell et al., 2024; Sailema y Lois, 2025).

El objetivo central de este libro es contribuir a la formación de profesionales capaces de comprender el tamizaje metabólico neonatal no solo como una prueba diagnóstica temprana, sino como una ruta de cuidado continuo centrada en el recién nacido y su familia. Aspira a

fortalecer competencias clínicas, educativas, comunitarias y éticas; favorecer la detección oportuna; mejorar la comunicación con madres y cuidadores; y promover una práctica de enfermería rigurosa, humanizada y comprometida con la justicia sanitaria. La literatura especializada reconoce que la enfermería desempeña un papel determinante en la promoción del programa, la toma y conservación de la muestra, la educación sanitaria, la orientación a los padres y la articulación del seguimiento; del mismo modo, destaca que las y los profesionales de enfermería necesitan comprender el impacto actual de la genética y la genómica en el tamizaje neonatal para acompañar con solvencia a las familias (Salmón, 2022; Eisenhauer, 2024).

Por su estructura didáctica y su orientación interdisciplinaria, esta obra está dirigida principalmente a estudiantes de enfermería, docentes, profesionales de enfermería comunitaria y neonatal, así como a integrantes de equipos de salud materno-infantil interesados en la prevención, el diagnóstico temprano y el seguimiento de enfermedades congénitas. También puede ser de utilidad para investigadores y gestores que requieran una mirada integrada sobre calidad, equidad y continuidad de la atención en tamizaje neonatal. La aspiración final es sencilla y profunda a la vez: que cada página contribuya a que más recién nacidos sean identificados a tiempo, tratados de manera oportuna y acompañados con dignidad desde el inicio de la vida (Therrell et al., 2024; Vela Amieva, 2023a, 2023b; Lietsch et al., 2024).

ÍNDICE GENERAL

ÍNDICE GENERAL	IX
----------------------	----

MÓDULO I. FUNDAMENTOS DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL	16
--	----

CAPÍTULO I: BASES CONCEPTUALES Y CIENTÍFICAS DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL	16
---	----

RESULTADOS DE APRENDIZAJE	18
---------------------------------	----

1.1. Bases conceptuales y científicas del tamizaje metabólico neonatal	19
1.1.1. Definición y objetivo del tamizaje metabólico neonatal	19
1.1.2. Componentes de la definición	19
1.1.3. Objetivos principales:	20
1.1.4. Importancia para la enfermería comunitaria	21
1.2. Historia y evolución del tamizaje metabólico	22
1.2.1. Orígenes del tamizaje neonatal	22
1.2.2. Expansión del tamizaje neonatal en el mundo	23
1.2.3. Implementación del Programa de Tamizaje en Ecuador	23
1.2.4. Línea de tiempo: Hitos en la historia del tamizaje neonatal	24
1.2.5. Reflexión desde la enfermería comunitaria	25
1.3. Importancia en salud pública: prevención, equidad y detección temprana	25
1.3.1. Principios del TAMEN	26
1.4. Metodología general del tamizaje neonatal	31
1.4.1. Toma de muestra	31
1.5. Sección practica	38
1.5.1. Caso de estudio" Un estudio inesperado en la comunidad rural de Santa Teresa	38

REVISION DE CONTENIDOS	42
------------------------------	----

1.6. Puntos clave	42
-------------------------	----

PREGUNTAS DE REPASO	43
GLOSARIO DE TERMINOS	46
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	49
CAPÍTULO II. ENFERMEDADES DETECTABLES POR TAMI- ZAJE METABÓLICO NEONATAL	52
INTRODUCCIÓN	53
OBJETIVOS DE APRENDIZAJE	53
RESULTADOS DE APRENDIZAJE	54
2.1. Enfermedades detectables por tamizaje metabólico neonatal	55
2.1.1. Clasificación: errores innatos del metabolismo, endocrinopa- tías y hemoglobinopatías	55
2.2. Principales enfermedades:	55
2.2.1. Hipotiroidismo congénito: bases conceptuales, formación y tratamientos	55
2.3. Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)	59
2.3.1. Fisiopatología	60
2.3.2. Tipos de Hiperplasia Suprarrenal Congénita	61
2.3.3. Diagnóstico y Tamizaje	63
2.3.4. Tratamiento	64
2.4. Fenilcetonuria (PKU)	66
2.4.1. Causas	67
2.4.2. Síntomas	68
2.4.3. Fisiología y fisiopatología	69
2.4.4. Tratamiento	70
2.4.5. Complicaciones	72
2.4.6. Prevención	72
2.5. Galactosemia	72
2.5.1. Tipos de galactosemia	73

2.5.2. Diagnóstico	74
2.5.3. Fisiología y fisiopatología	74
2.5.4. Tratamiento	76
2.5.5. Pronóstico	77
2.6. Sección metodológica	78
2.6.1. Criterios de inclusión de enfermedades en paneles de tamizaje	78
2.6. Sección practica	80
2.6.1. Caso de Estudio: Tamizaje metabólico neonatal y detección precoz de galactosemia clásica	80
REVISION DE CONTENIDOS	84
2.7. Puntos clave	84
PREGUNTAS DE REPASO	86
GLOSARIO DE TERMINOS	88
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	91
MODULO II: METODOLOGIA Y PROCEDIMIENTOS TÉCNICOS	94
CAPITULO III. PROCEDIMIENTO DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL	94
INTRODUCCIÓN	95
OBJETIVOS DE APRENDIZAJE	95
RESULTADOS DE APRENDIZAJE	96
3.1. PROCEDIMIENTO DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL ...	97
3.1.1. Toma de muestra: Sangre capilar del talón	97
3.2. MOMENTO OPTIMO PARA LA RECOLECCIÓN DE LA MUESTRA	101
3.2.1. Implicaciones para enfermería comunitaria	102

3.3. Principios bioquímicos de detección	103
3.3.1. Principios bioquímicos utilizados	103
3.4. Sección metodológica	106
3.4.1. Organización del proceso de tamizaje	106
3.4.2. Procedimiento operativo paso a paso	107
3.4.3. Rol del profesional de Enfermería	107
3.5. Sección práctica	108
3.5.1. Estudio de caso: Tamizaje metabólico neonatal en zona rural	108
REVISIÓN DE CONTENIDOS	110
3.6. Puntos clave	110
PREGUNTAS DE REPASO	112
GLOSARIO DE TERMINOS	114
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	116
CAPÍTULO IV: ROL DE ENFERMERÍA EN EL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL	118
INTRODUCCIÓN	119
OBJETIVOS DE APRENDIZAJE	119
RESULTADOS DE APRENDIZAJE	120
4.1. Rol de Enfermería en el tamizaje metabólico neonatal	121
4.1.1. Competencias profesionales y marco conceptual	121
4.1.2. Manejo y envío de la muestra	124
4.2. Educación a madres y familias	124
4.3. Registro y notificación	125
4.4. Sección metodológica	126
4.4.1. Protocolo de Enfermería para el tamizaje metabólico ...	126

4.4.2. Instrumentos y registros	126
4.4.3. Cumplimiento legal y normativo	126
4.5. Sección práctica	127
4.5.1. Contexto clínico y comunitario	127
4.5.2. Situación	128
4.5.3. Preguntas de evaluación y reflexión	128
4.5.4. Sugerencias de resolución	129
4.5.5. Consecuencias clínicas de la falta de tratamiento	130
REVISION DE CONTENIDOS	131
4.6. Puntos clave	131
PREGUNTAS DE REPASO	132
GLOSARIO DE TERMINOS	135
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	137
MODULO III: APLICACIONES CLINICAS Y ETICAS	139
CAPÍTULO V: SEGUIMIENTO, DIAGNÓSTICO CONFIRMATO- RIO Y TRATAMIENTO	139
INTRODUCCIÓN	140
OBJETIVOS DE APRENDIZAJE	140
RESULTADOS DE APRENDIZAJE	141
5.1. Seguimiento, diagnóstico confirmatorio y tratamiento	142
5.1.1. Ruta del paciente desde el tamizaje metabólico neonatal hasta el tratamiento	142
5.2. Interacción entre niveles de atención sobre la ruta del paciente desde el tamizaje hasta el tratamiento	151
5.2.1. Niveles de Atención y su Interacción	151
5.3. Modelos de Atención Integral al Neonato con Enfermedad Metabó-	

lica	155
5.3.1. Principios del modelo integral	155
5.3.2. Propuesta de modelo integrado adaptado al entorno local	156
5.4. Sección metodológica	158
5.4.1. Metodología de seguimiento	158
5.4.2. Metodología del diagnóstico confirmatorio	158
5.4.3. Metodología del tratamiento	159
5.5. Sección practica: Estudio de caso y aplicación	160
5.5.1. Caso clínico	160
5.5.2. Actividades sugeridas	162
5.6. Conclusión	163
REVISION DE CONTENIDOS	164
5.7. Puntos clave	164
PREGUNTAS DE REPASO	165
GLOSARIO DE TERMINOS	168
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	172
CAPÍTULO VI: ASPECTOS BIOETICOS LEGALES Y SOCIALES DEL TAMEN	174
INTRODUCCIÓN	175
OBJETIVOS DE APRENDIZAJE	175
RESULTADOS DE APRENDIZAJE	176
6.1. Aspectos bioéticos legales y sociales del TAMEN	177
6.1.1. Consentimiento informado en neonatos	177
6.1.2. Principios Bioéticos aplicados al Tamizaje Metabólico Neonatal (TAMEN)	177
6.1.3. Consideraciones clave	178

6.2. Derecho a la salud y justicia en el acceso al tamizaje	178
6.2.1. El marco del derecho a la Salud	179
6.2.2. Justicia Social y los Criterios de Tamización	180
6.2.3. Equidad y determinantes sociales en Enfermería Comunitaria	181
6.2.4. Responsabilidad ética del Profesional de Enfermería	181
6.3. Dilemas ante resultados inciertos o portadores asintomáticos	182
6.3.1. El dilema de los “pacientes en busca de Enfermedad” . . .	182
6.3.2. Detección de Portadores Asintomáticos	183
6.4. Sección metodológica	185
6.4.1. Diseño y Estandarización de la Fase Pre-analítica	186
6.4.2. Marco Epidemiológico y Bioestadístico	186
6.4.3. Consideraciones Éticas en la Investigación	186
6.5. Sección práctica	187
6.5.1. Presentación del Escenario Clínico	187
6.5.2. Resultado del Tamizaje Metabólico (Fase Post-analítica)	187
6.5.3. Análisis Metodológico y Fisiopatológico	187
6.5.4. Intervención Crítica de Enfermería (Plan de Acción)	188
6.5.5. Dilema Ético y de Justicia en el Acceso	189
6.6. Conclusión	189
REVISION DE CONTENIDOS	190
6.7. Puntos clave	190
PREGUNTAS DE REPASO	192
GLOSARIO DE TERMINOS	197
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	201
COLECTIVO DE AUTORES	202

MÓDULO I.

FUNDAMENTOS DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL



CAPÍTULO I:

BASES CONCEPTUALES Y CIENTÍFICAS DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

INTRODUCCIÓN

Este capítulo aborda los fundamentos teóricos y científicos del tamizaje metabólico neonatal, herramienta esencial de prevención secundaria que permite la detección temprana de enfermedades congénitas que pueden alterar gravemente el desarrollo del recién nacido. Su comprensión es clave para el ejercicio profesional del personal de enfermería en el ámbito comunitario, ya que contribuye a la reducción de la morbilidad y mortalidad infantil, al tiempo que promueve la equidad en el acceso a la salud.

En este recorrido temático se examinarán los principios básicos del tamizaje, su historia y evolución, así como su impacto en la salud pública. Además, se incluirán secciones metodológicas y prácticas que fortalecerán el aprendizaje a través de la aplicación en contextos reales.

OBJETIVOS DE APRENDIZAJE

- Comprender los fundamentos conceptuales y científicos del tamizaje metabólico neonatal.
- Identificar los objetivos y beneficios del tamizaje neonatal en la práctica de la enfermería comunitaria.
- Analizar su evolución histórica y su impacto en la salud pública.
- Aplicar criterios metodológicos en la implementación del tamizaje.
- Integrar los conocimientos en un contexto práctico mediante el estudio de caso.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE

Al finalizar el capítulo, los estudiantes serán capaces de:

- Explica los conceptos y objetivos del tamizaje neonatal.
- Describe el desarrollo histórico del tamizaje metabólico neonatal y su aplicación actual.
- Reconoce la importancia del tamizaje en la detección temprana de enfermedades y su rol en la equidad en salud.
- Aplica procedimientos metodológicos en el análisis de casos reales.
- Evalúa críticamente situaciones clínicas relacionadas al tamizaje desde la perspectiva de la enfermería comunitaria.

1.1. Bases conceptuales y científicas del tamizaje metabólico neonatal

1.1.1. Definición y objetivo del tamizaje metabólico neonatal

El tamizaje neonatal es una estrategia de salud pública basada en la detección precoz, sistemática y universal de ciertas enfermedades congénitas, metabólicas, endocrinas, hematológicas y genéticas en recién nacidos que parecen estar sanos al momento del nacimiento (Morales, 2025). Esta intervención, que se realiza a través del análisis de una muestra de sangre extraída habitualmente del talón del neonato entre las 24 y 72 horas de vida, busca identificar afecciones que, si no se tratan a tiempo, pueden ocasionar discapacidad intelectual, daño irreversible a órganos vitales, trastornos del crecimiento o incluso la muerte (Estrella, 2023). (Ver Tabla 1)

La importancia del tamizaje radica en su carácter preventivo, dado que muchas de las enfermedades detectadas mediante esta estrategia no presentan signos clínicos evidentes al nacer. Por ello, la acción temprana basada en la identificación y el tratamiento oportuno puede marcar una diferencia decisiva en el pronóstico del niño y en su calidad de vida a largo plazo (Flores et al., 2023; Salmón, 2022; Suárez y Piloña, 2021).

1.1.2. Componentes de la definición

- **Universalidad:** Todos los recién nacidos deben tener acceso al tamizaje, independientemente de su lugar de nacimiento, condición económica o grupo étnico.
- **Precocidad:** Debe realizarse en los primeros días de vida, antes de que las enfermedades se manifiesten clínicamente.

- **Sistematicidad:** Debe formar parte de un programa organizado que contemple seguimiento, confirmación diagnóstica y tratamiento.

1.1.3. Objetivos principales:

Los objetivos del tamizaje neonatal son múltiples y se articulan con principios fundamentales de salud pública y del ejercicio ético de la enfermería comunitaria:

- **Detección temprana de enfermedades silenciosas:** Identificar trastornos graves que no presentan síntomas visibles en el período neonatal, como la fenilcetonuria, el hipotiroidismo congénito, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita o la anemia falciforme.
- **Prevención de discapacidades y secuelas irreversibles:** Actuar antes de que las alteraciones bioquímicas generen daño neurológico, físico o cognitivo, muchas veces irreversible si no se detectan a tiempo (Echeverri et al., 2018).
- **Inicio precoz del tratamiento adecuado:** Permitir el acceso a terapias específicas (dieta, fármacos, hormonas), que pueden evitar la aparición de síntomas o minimizar su impacto.
- **Mejorar la calidad de vida del recién nacido y su entorno familiar:** Al evitar complicaciones, se reducen los costos de atención médica a largo plazo y se promueve el desarrollo integral del niño.
- **Promoción de la equidad en salud:** Garantizar el acceso universal a esta tecnología médica a toda la población neonatal, reduciendo desigualdades en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras.

- Fortalecimiento de políticas de salud pública centradas en la infancia: Integrar el tamizaje neonatal en los programas nacionales de salud materno-infantil, con apoyo interinstitucional y comunitario (Valera et al., 2019).

1.1.4. Importancia para la enfermería comunitaria

Para la enfermería comunitaria, el tamizaje neonatal representa una oportunidad de ejercer una labor preventiva de alto impacto. El personal de enfermería no solo realiza la toma de muestra, sino que también desempeña funciones clave como la educación a las madres y familias, el seguimiento de resultados, la remisión oportuna y la coordinación intersectorial. En comunidades rurales o marginadas, el rol de la enfermera comunitaria puede ser decisivo para asegurar que todo niño sea tamizado (Custódio et al., 2017).

Tabla 1

Ejemplos de enfermedades detectadas mediante tamizaje

Tipo de enfermedad	Ejemplo	Tratamiento oportuno
Metabólica	Fenilcetonuria (PKU)	Dieta especial
Endocrina	Hipotiroidismo congénito	Hormona tiroidea
Hematológica	Anemia falciforme	Profilaxis antibiótica
Otros trastornos genéticos	Hiperplasia suprarrenal congénita	Hidro cortisona

Fuente: Adaptado Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2022.

1.2. Historia y evolución del tamizaje metabólico

El tamizaje metabólico neonatal ha sido una de las intervenciones más transformadoras en la historia de la medicina preventiva pediátrica. Su evolución refleja el avance en el conocimiento científico, el desarrollo tecnológico y la consolidación de políticas públicas orientadas al cuidado integral del recién nacido (Dubay y Zach, 2023).

1.2.1. Orígenes del tamizaje neonatal

El punto de partida del tamizaje neonatal se remonta a principios de la década de 1960, cuando el médico estadounidense Robert Guthrie, microbiólogo y pediatra, diseñó una prueba para detectar fenilcetonuria (PKU), una enfermedad metabólica hereditaria que, si no se trata, produce daño neurológico severo e irreversible. Guthrie ideó un método innovador utilizando una muestra de sangre seca recogida en un papel filtro especial (conocido desde entonces como “tarjeta de Guthrie”), que permitía identificar la acumulación anormal de fenilalanina (Guthrie y Susi, 1963-1982 en prensa). Este método fue revolucionario por varias razones:

- Era mínimamente invasivo, ya que requería solo una gota de sangre del talón del recién nacido.
- Facilitaba el transporte de muestras desde áreas rurales a laboratorios centrales.
- Permitía una detección precoz de una enfermedad asintomática pero potencialmente devastadora.

El éxito del tamizaje de PKU promovió su adopción en distintos países como Estados Unidos, Canadá, Reino Unido, y poco después, en algunos países de América Latina.

1.2.2. Expansión del tamizaje neonatal en el mundo

Durante las décadas de 1970 y 1980, el modelo de tamizaje se expandió para incluir otras patologías de gran impacto en la infancia. Entre ellas destacan:

- **Hipotiroidismo congénito:** Que, si no se trata, genera retraso mental severo, pero que puede evitarse con la administración precoz de hormona tiroidea.
- **Galactosemia:** Desorden en el metabolismo de la galactosa que puede causar insuficiencia hepática y septicemia.
- **Anemia falciforme y hemoglobinopatías:** Frecuentes en poblaciones afrodescendientes (Pozo-Palacios et al., 2021).

En estos años, muchos países desarrollaron programas nacionales de tamizaje neonatal, con marcos normativos y estrategias de salud pública para su universalización. La inclusión de estas patologías respondió tanto a su gravedad como a la disponibilidad de tratamientos eficaces y accesibles.

1.2.3. Implementación del Programa de Tamizaje en Ecuador

En Ecuador, el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal fue establecido oficialmente en el año 2011 por el Ministerio de Salud Pública, aunque algunas instituciones ya realizaban tamizaje desde años antes. Actualmente, el programa permite la detección temprana de las siguientes enfermedades:

- **Fenilcetonuria (PKU).**

- Hipotiroidismo congénito.
- Fibrosis quística.
- Galactosemia.
- Hiperplasia suprarrenal congénita.
- Deficiencia de biotinidasa.

El objetivo del programa es lograr la cobertura universal y gratuita para todos los nacimientos en el país, a través de la Red Pública Integral de Salud, especialmente en zonas rurales o de difícil acceso, donde el rol de la enfermería comunitaria es fundamental (Ministerio de Salud Pública del Ecuador [MSP], 2017).

1.2.4. Línea de tiempo: Hitos en la historia del tamizaje neonatal

Tabla 2

Línea de tiempo de hitos en la historia del tamizaje neonatal

Año	Evento clave
1963	Robert Guthrie desarrolla la prueba para PKU
1970s	Inclusión de hipotiroidismo congénito en los programas
1980s	Tamizaje ampliado a galactosemia y hemoglobinopatías
1990s	Debate ético y legal sobre obligatoriedad del tamizaje
2000s	Introducción de espectrometría de masas en tándem
2011	Creación del Programa Nacional de Tamizaje Neonatal en Ecuador
2020s	Avances en genética molecular y expansión a enfermedades lisosomales

Fuente: Elaboración propia

La progresiva incorporación de nuevas patologías refleja un compromiso creciente con la protección del recién nacido desde el primer momento de vida.

1.2.5. Reflexión desde la enfermería comunitaria

La evolución del tamizaje metabólico neonatal no solo responde a avances científicos, sino también a decisiones políticas y a la acción profesional interdisciplinaria, donde la enfermería juega un rol crucial. Las enfermeras comunitarias tienen la responsabilidad de:

- Identificar y educar a las madres gestantes sobre la importancia del tamizaje.
- Garantizar la adecuada toma, conservación y envío de la muestra.
- Realizar seguimiento a los resultados y derivaciones.
- Participar en la promoción de políticas públicas que aseguren el acceso universal.

1.3. Importancia en salud pública: prevención, equidad y detección temprana

Figura 1

Beneficios en salud pública del tamizaje neonatal



Fuente: Elaboración propia

El tamizaje metabólico neonatal (TAMEN), representa una de las estrategias más costo-efectivas y humanitarias en el campo de la salud pública. Su relevancia no se limita a la prevención clínica individual, sino que se extiende a los principios fundamentales de la salud poblacional: prevención primaria y secundaria, equidad en el acceso a servicios esenciales y detección oportuna de condiciones invisibles pero graves. Por ello, es considerado un indicador clave de calidad y justicia social en los sistemas de salud (Vela, 2023). (Ver figura 2).

1.3.1. Principios del TAMEN

1.3.1.1. Prevención

La prevención es la piedra angular del tamizaje neonatal. A diferencia de otras estrategias clínicas que responden a síntomas ya presentes, el tamizaje busca actuar antes de que la enfermedad se manifieste. La prevención secundaria, en este caso, permite detectar precozmente enfermedades congénitas, incluso antes de que los signos clínicos sean evidentes. (Ver tabla 3)

Muchos trastornos metabólicos o endocrinos detectados mediante esta prueba, como la fenilcetonuria, el hipotiroidismo congénito o la galactosemia, son asintomáticos durante los primeros días de vida. Sin embargo, en ausencia de tratamiento, pueden provocar daños neurológicos, retraso del desarrollo, ceguera, sordera o incluso la muerte. Si se inicia una intervención médica temprana (dieta especial, medicamentos o reemplazo hormonal), es posible prevenir completamente estas consecuencias (MSP, 2022).

1.3.1.2. Beneficios preventivos clave del tamizaje

- Disminución de discapacidades físicas e intelectuales.
- Reducción de la mortalidad infantil prevenible.
- Disminución del gasto en tratamientos complejos y rehabilitación a largo plazo.
- Promoción del desarrollo físico, social y emocional del niño.

Tabla 3

Impacto de la intervención temprana tras un tamizaje positivo

Enfermedad	Intervención temprana	Pronóstico sin tratamiento	Pronóstico con tratamiento
Hipotiroidismo congénito	Hormona tiroidea	Retraso mental severo	Desarrollo neurológico normal
Fenilcetonuria (PKU)	Dieta baja en fenilalanina	Daño cerebral irreversible	Vida normal sin secuelas
Anemia falciforme	Penicilina profiláctica	Crisis vaso-oclusivas mortales	Reducción de infecciones graves
Galactosemia	Dieta sin galactosa	Cirrosis hepática, septicemia	Crecimiento y desarrollo adecuados

Fuente: Organización Panamericana de Salud (2022).

1.3.1.3. Equidad: Garantizar el acceso universal

La equidad en salud implica asegurar que todas las personas, sin distinción de su lugar de residencia, nivel socioeconómico o etnicidad, tengan acceso a servicios de salud eficaces y oportunos. El tamizaje neonatal, por su naturaleza poblacional y obligatoria en muchos países, es una herramienta clave para cerrar brechas de desigualdad en la atención sanitaria desde el nacimiento.

En regiones rurales, comunidades indígenas o zonas periféricas, los niños enfrentan mayores barreras para el acceso a diagnóstico y tratamiento temprano de enfermedades congénitas. Si el tamizaje se implementa de forma universal, gratuita y sistemática, se convierte en una política equitativa que permite a todos los recién nacidos iniciar su vida con las mismas oportunidades de salud.

El rol de la enfermería comunitaria es central en este punto. Las enfermeras son agentes de equidad, ya que muchas veces son el primer y único contacto de las familias con el sistema de salud. Son quienes educan, toman la muestra, informan, dan seguimiento y garantizan que el niño reciba atención, aunque viva en zonas marginadas.

1.3.1.4. Acciones que promueven la equidad en el tamizaje

- Toma de muestras en todas las unidades de salud, incluso rurales.
- Transporte oportuno y seguro de las muestras a laboratorios especializados.
- Notificación rápida y seguimiento coordinado de los casos positivos.

- Educación a las familias en su lengua y contexto cultural.
- Coordinación intersectorial para superar barreras sociales o geográficas.

1.3.1.5. *Detección temprana: el valor del tiempo*

La detección precoz es uno de los mayores logros del tamizaje neonatal. Muchas enfermedades metabólicas y genéticas son invisibles al nacer, pero su curso clínico puede acelerarse rápidamente. La capacidad de diagnosticar en las primeras 48 a 72 horas de vida permite ganar un tiempo vital para iniciar tratamiento antes del daño celular o neurológico irreversible.

Desde el punto de vista clínico, el tamizaje genera un diagnóstico presuntivo. Este paso debe ir seguido de pruebas confirmatorias, pero el tiempo ganado es fundamental: muchas enfermedades detectadas mediante tamizaje tienen una ventana terapéutica crítica (período corto en el que el tratamiento puede cambiar radicalmente el pronóstico).

1.3.1.6. *Ventajas de la detección temprana*

- Mejora el pronóstico clínico y funcional.
- Reduce la ansiedad de la familia al ofrecer un diagnóstico claro.
- Permite intervenciones médicas, nutricionales o genéticas específicas.
- Mejora los resultados escolares y sociales en la infancia.

El tamizaje neonatal es una herramienta clave para alcanzar los objetivos de la salud pública moderna. Su implementación efectiva permite prevenir enfermedades graves, asegurar la equidad en el acceso a servicios y detectar precozmente condiciones que de otro modo pasarían desapercibidas hasta que ya sea demasiado tarde.

Para la enfermería comunitaria, esta estrategia constituye un campo de acción privilegiado, en el que el cuidado se transforma en prevención, justicia social y promoción del derecho a la salud desde los primeros días de vida. En este sentido, el tamizaje neonatal no es solo una intervención médica: es una expresión ética del compromiso del Estado y del equipo de salud con la infancia.

Nota de investigación

Intervención de enfermería en tamiz metabólico neonatal: Revisión integrativa

El tamiz metabólico neonatal es el conjunto de procedimientos y pruebas que se realizan para separar entre recién nacidos aparentemente sanos, aquellos con sospecha de errores innatos del metabolismo. Por tanto, permite detectar la enfermedad antes que se manifieste e iniciar tratamiento oportuno para evitar complicaciones, discapacidad y muerte. Actualmente, es un programa neonatal prioritario para la salud infantil. En la etapa operativa, la estandarización de criterios es determinante para resultados confiables.

Objetivo: Realizar revisión bibliográfica integrativa de la intervención de enfermería en tamiz metabólico neonatal.

Métodos: Investigación integrativa en las bases de datos Web of Science, Scielo, Scopus, Pubmed, Sciencedirect, Dialnet, OVID y EBSCO, utilizando los descriptores tamizaje neonatal, atención de enfermería, errores innatos del metabolismo, neonatología y analgesia; con los operadores booleanos and, or y not. De 116 documentos obtenidos, 36 cumplen criterios de elegibilidad y representan el material de estudio.

Resultados: La recolección de muestra de sangre para tamiz se realiza entre el tercer y quinto día de vida, esencialmente mediante punción capilar del talón. Las medidas analgésicas no farmacológicas son lactancia materna, método canguro y contención. La muestra debe protegerse de contaminación, y su estabilidad depende de la temperatura de conservación hasta su análisis.

Conclusiones: La literatura científica revisada, faculta al profesional de enfermería para proporcionar atención integral y segura al recién nacido que participa en el programa.

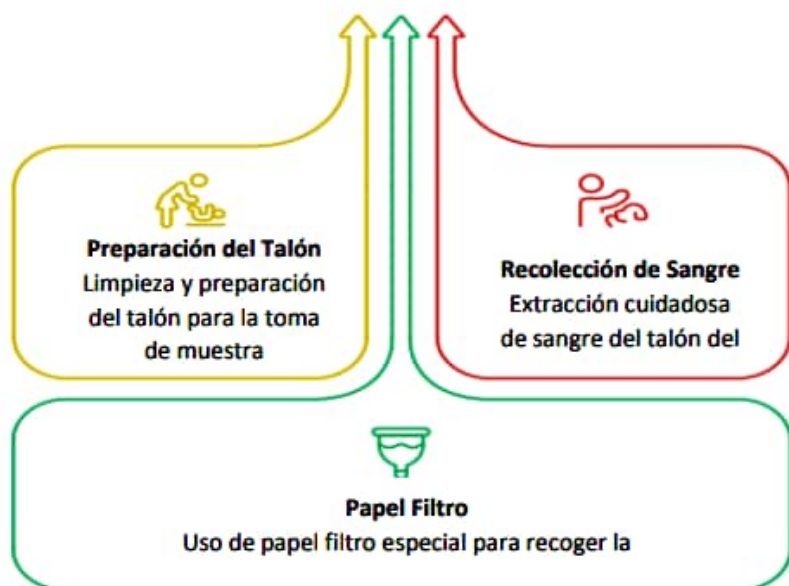
Nota. Tomado de: Salmón. (2022). Intervención de enfermería en tamiz metabólico neonatal: *Revisión integrativa*. Sanus, 7, e309. Epub 21 de marzo de 2023. <https://doi.org/10.36789/revsanus.vi1.309>

1.4. Metodología general del tamizaje neonatal

1.4.1. Toma de muestra

Figura 2

Proceso de Toma de muestra neonatal



Fuente: Ministerio de Salud Pública, 2022

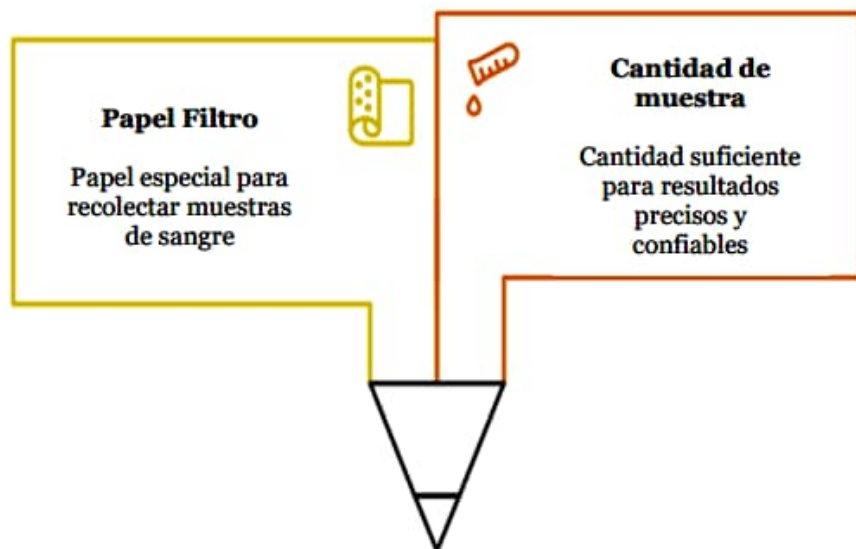
La toma de muestra es el primer paso fundamental en el tamizaje metabólico neonatal. Se realiza idealmente entre el 3er y séptimo día de vida del recién nacido, aunque puede extenderse hasta los 28 días según lineamientos del Ministerio de Salud Pública de Ecuador. Es crucial asegurar que el bebé no haya recibido alimentación una hora antes del examen, ya que esto puede influir en los resultados.

- **Procedimiento:** Se realiza una punción en el talón del bebé utilizando una lanceta estéril.

- **Sitio de Punción:** Se prefiere la cara lateral externa del talón para evitar dañar estructuras nerviosas o vasculares importantes.
- **Recolección:** Se recogen varias gotas de sangre en un papel filtro especial, asegurando que cada círculo esté completamente impregnado. (Ver figura 2).

Figura 3

Proceso de recolección de muestras



Fuente: Ministerio de Salud Pública, 2022

A continuación, se presenta el proceso de recolección de muestras:

- La muestra utilizada en el tamizaje metabólico neonatal es sangre capilar obtenida del talón del recién nacido. Esta sangre se recoge en un papel filtro específico diseñado para este propósito.

- **Papel Filtro:** El papel filtro debe ser de alta calidad, libre de contaminantes y con la capacidad de absorber y retener la sangre de manera uniforme.
- **Cantidad:** Es esencial recolectar una cantidad suficiente de sangre para asegurar que todos los círculos del papel filtro estén completamente llenos. Una muestra insuficiente puede llevar a resultados erróneos o a la necesidad de repetir la prueba. (Ver figura 3)

El transporte adecuado de la muestra es crucial para mantener su integridad y asegurar resultados precisos.

Figura 4

Factores que aseguran en transporte seguro de muestras



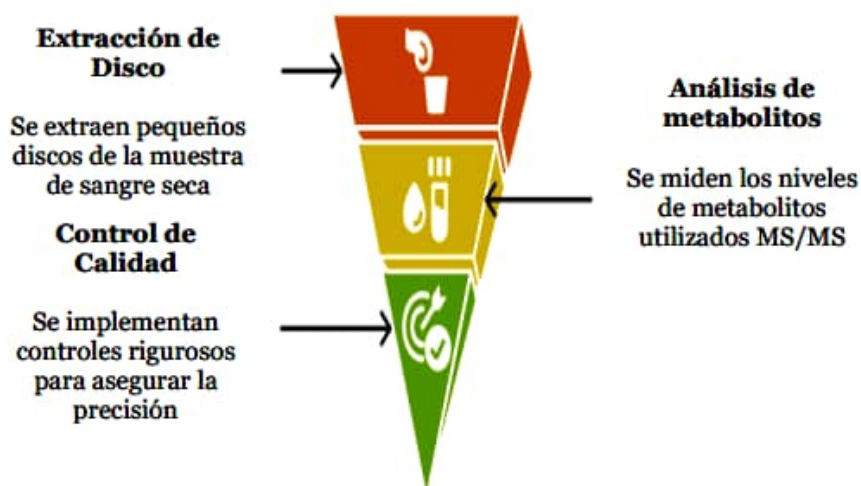
Fuente: Ministerio de Salud Pública, 2022

A continuación, se presentan los procesos asociados:

- **Secado:** Antes de transportar la muestra, es fundamental dejarla secar completamente al aire libre, en un lugar limpio y seco, lejos de la luz solar directa y fuentes de calor. Esto puede tardar entre 3 y 4 horas.
- **Empaque:** Una vez seca, la muestra se debe empacar en un sobre protector, evitando el contacto con otros objetos que puedan contaminarla.
- **Envío:** La muestra debe ser enviada al laboratorio de referencia lo antes posible, siguiendo las instrucciones específicas del laboratorio. Es importante evitar la exposición a temperaturas extremas y la humedad durante el transporte. (Ver figura 4)

El procesamiento de la muestra se realiza en el laboratorio de referencia, donde se llevan a cabo las pruebas para detectar las diferentes enfermedades metabólicas.

Figura 5
Proceso de Tamizaje Metabólico Neonatal



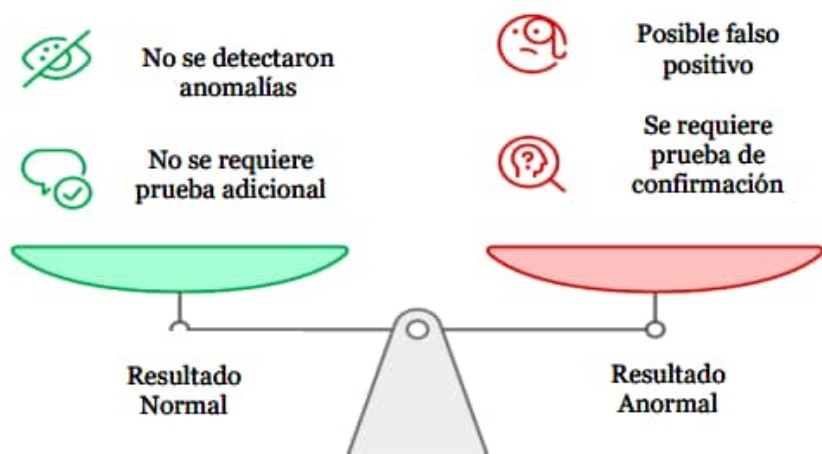
Fuente: Ministerio de Salud Pública, 2022

- **Extracción:** Se extraen pequeños discos del papel filtro que contienen la sangre seca.
- **Análisis:** Se utilizan diversas técnicas de laboratorio, como espectrometría de masas en tándem (MS/MS), para medir los niveles de diferentes metabolitos en la sangre.
- **Control de Calidad:** Se implementan rigurosos controles de calidad para asegurar la precisión y confiabilidad de los resultados. (Ver Figura 5)

Los resultados del tamizaje metabólico neonatal se interpretan cuidadosamente por personal capacitado.

Figura 6

Comprender los resultados del Tamizaje Metabólico Neonatal



Fuente: Ministerio de Salud Pública, 2022

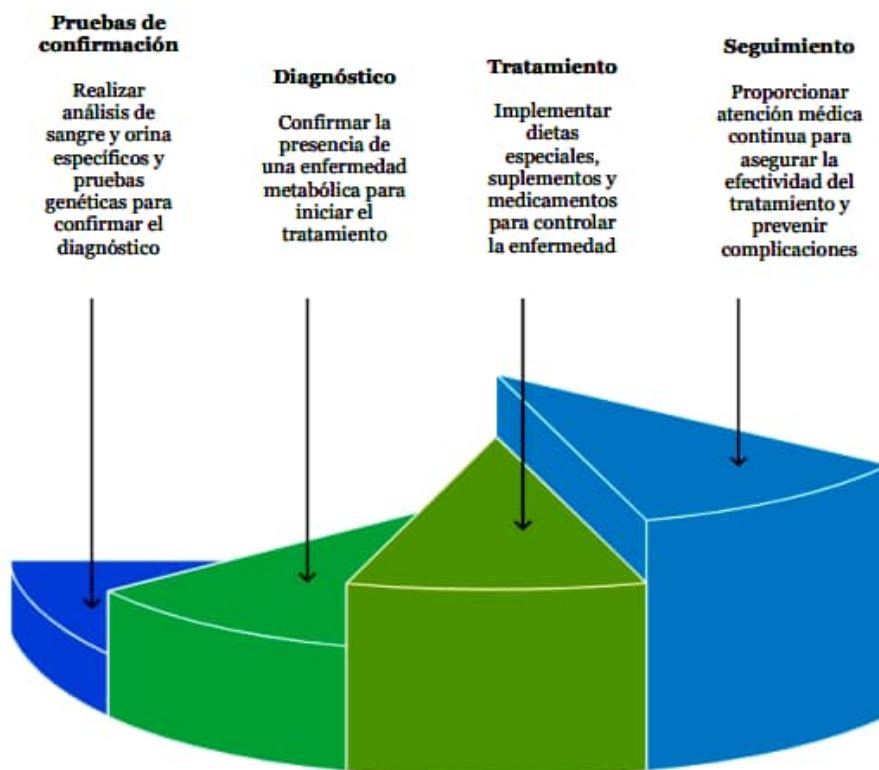
- **Normal:** Un resultado normal indica que no se detectaron anomalías en los metabolitos analizados. Sin embargo, es importante recordar que el tamizaje no detecta todas las enfermedades metabólicas.

- **Anormal:** Un resultado anormal no necesariamente significa que el bebé tiene una enfermedad metabólica. Puede ser un falso positivo. En estos casos, se requiere una prueba de confirmación.
- **Comunicación:** Los resultados se comunican a los padres y al médico tratante del bebé lo antes posible. (Ver figura 6)

Si el resultado del tamizaje es anormal, se requiere una prueba de confirmación para determinar si el bebé realmente tiene una enfermedad metabólica.

Figura 7

Manejo de Enfermedades metabólicas neonatales



Fuente: Ministerio de Salud Pública, 2022

- **Pruebas de Confirmación:** Estas pruebas pueden incluir análisis de sangre y orina más específicos, así como pruebas genéticas.
- **Diagnóstico:** Si se confirma el diagnóstico de una enfermedad metabólica, se inicia el tratamiento lo antes posible.
- **Tratamiento:** El tratamiento puede incluir dietas especiales, suplementos vitamínicos, medicamentos y, en algunos casos, trasplante de órganos. El objetivo del tratamiento es controlar los síntomas de la enfermedad y prevenir complicaciones a largo plazo.
- **Seguimiento:** Los bebés con enfermedades metabólicas requieren un seguimiento médico continuo para asegurar que el tratamiento sea efectivo y para detectar y tratar cualquier complicación que pueda surgir. (Ver figura 7 y tabla 3).

Tabla 4

Proceso técnico del tamizaje neonatal

Etapas	Recurso requerido	Responsable principal
Toma de muestra	Lanceta, papel filtro	Enfermera/o
Secado y almacenamiento	Incubadora, bolsas estériles	Auxiliar de laboratorio
Transporte	Caja rígida, cadena de frío	Logística institucional
Análisis	Espectrometría de masas	Bioquímico/genetista

Fuente: Ministerio de Salud Pública (2022)

1.5. Sección practica

1.5.1. *Caso de estudio*” Un estudio inesperado en la comunidad rural de Santa Teresa

1.5.1.1. Contexto clínico Comunitario

La comunidad rural de Santa Teresa, ubicada en una zona andina de difícil acceso, cuenta con un centro de salud tipo A, con atención primaria y un equipo básico de salud familiar y comunitaria. En esta comunidad, recientemente se ha fortalecido el programa de tamizaje metabólico neonatal, como parte del plan nacional de prevención de enfermedades congénitas.

El 3 de mayo de 2025, nació en el centro de salud el niño Mateo, hijo de Rosa, una madre adolescente de 17 años, con un control prenatal irregular (solo 3 controles) y sin antecedentes familiares relevantes conocidos. El parto fue eutócico, el neonato pesó 2.900 g y tuvo un Apgar de 8-9.

A las 48 horas de vida, el personal de enfermería comunitaria realizó la prueba de tamizaje metabólico neonatal mediante punción en talón y envió la muestra al laboratorio nacional de referencia. Cinco días después, el equipo recibe una notificación urgente: Mateo presenta un resultado alterado en el tamizaje para hipotiroidismo congénito, con TSH elevada ($>40 \mu\text{UI/mL}$).

Rosa es notificada y citada al centro de salud para repetir la prueba confirmatoria y recibir consejería. Sin embargo, debido a barreras geográficas, estigma familiar y desconocimiento, la madre no regresa en la fecha establecida. El personal de enfermería comunitaria, bajo el modelo de

atención integral en salud familiar, se organiza para realizar una visita domiciliaria.

Durante la visita, el equipo encuentra que la madre se muestra confundida y angustiada, ya que no comprende bien qué significa el resultado. Ella manifiesta que “Mateo se ve sano” y que “su familia dice que esas pruebas son innecesarias”. El acceso a endocrinología pediátrica se encuentra a más de 120 km.

1.5.1.2. Preguntas de evaluación y reflexión

Interpretación y conocimiento técnico

- ¿Qué es el hipotiroidismo congénito y por qué es fundamental su detección precoz?
- ¿Qué valores alterados en el tamizaje permiten sospechar esta enfermedad?
- ¿Cuál es el procedimiento adecuado ante un resultado alterado en el tamizaje neonatal?

Reflexión ética y comunitaria

- ¿Qué papel debe cumplir el personal de enfermería comunitaria ante la negativa o ausencia de seguimiento por parte de la familia?
- ¿Qué estrategias podrían usarse para mejorar la adherencia al tamizaje en poblaciones rurales?
- ¿Cómo se pueden abordar las barreras socioculturales que afectan el acceso a servicios especializados?

Práctica profesional

- Diseña un plan de intervención de enfermería familiar para asegurar el seguimiento del caso.
- ¿Cómo se debe comunicar este tipo de hallazgos a las familias, considerando su nivel educativo y cultural?

1.5.1.3. Sugerencias de Resolución

Interpretación del resultado:

- La TSH elevada en un tamizaje neonatal puede indicar hipotiroidismo congénito, una condición que, si no es tratada antes de los 15 días de vida, puede producir retraso mental irreversible y problemas en el crecimiento.
- El valor de TSH $>40 \mu\text{UI/mL}$ es altamente sugestivo, por lo que se requiere repetir la prueba en laboratorio confirmado e iniciar tratamiento si se ratifica.

Intervención de enfermería:

- El equipo debe aplicar el modelo de enfermería comunitaria basado en la visita domiciliaria educativa y el empoderamiento materno, utilizando un lenguaje sencillo y culturalmente sensible.
- Es vital explicar a la madre, con apoyo visual o metáforas comprensibles, que esta enfermedad no se nota al nacer, pero tiene efectos graves a largo plazo.

- Se debe coordinar con el distrito de salud un traslado asistido al hospital provincial para el estudio confirmatorio, activando la ruta de referencia y contrarreferencia.
- El caso debe documentarse en la ficha familiar y en el sistema nominal de seguimiento.

Comunicación comunitaria y seguimiento:

- Proponer talleres de sensibilización en la comunidad sobre la importancia del tamizaje neonatal, involucrando actores locales como líderes comunitarios, parteras tradicionales y promotores de salud.
- Usar medios de comunicación comunitaria (radio local, afiches en quechua/español, visitas escolares) para fortalecer el conocimiento sobre enfermedades congénitas.

Conclusión del caso

Este caso refleja los retos del tamizaje neonatal en zonas rurales: barreras geográficas, desinformación, estigmas y dificultades de seguimiento. La enfermería comunitaria cumple un rol clave en la detección, educación, seguimiento y gestión intersectorial para garantizar la equidad en salud neonatal.

REVISION DE CONTENIDOS

1.6. Puntos clave

1. El Tamizaje metabólico neonatal es un examen preventivo que se realiza a todos los recién nacidos, entre el 3er y séptimo día de vida, mediante la toma de una muestra de sangre del talón.
2. Busca detectar enfermedades metabólicas, endocrinas, hematológicas o genéticas que no presentan síntomas al nacer, pero que pueden causar discapacidad o muerte si no se tratan a tiempo.
3. Permite Identificar y tratar precozmente enfermedades que, si no son detectadas, pueden causar retardo mental, convulsiones, alteraciones neurológicas, cardiopatías o muerte súbita, previniendo secuelas neurológicas, discapacidades o fallecimientos evitables
4. Las enfermedades que se detectan con el tamizaje son:
 - Hipotiroidismo congénito.
 - Fenilcetonuria.
 - Hiperplasia suprarrenal congénita.
 - Galactosemia.
 - Deficiencia de biotinidasa.
 - Fibrosis quística.
 - Anemia falciforme.
 - Enfermedades por errores innatos del metabolismo (EIM).
5. Debe garantizarse consentimiento informado, confidencialidad y acceso al tratamiento en caso de resultados positivos.

PREGUNTAS DE REPASO

1. ¿Cuál de las siguientes afirmaciones define con mayor precisión el tamizaje metabólico neonatal?

- a. Es un tratamiento para enfermedades genéticas detectadas en la niñez.
- b. Es una estrategia de diagnóstico clínico en niños con síntomas metabólicos.
- c. Es una prueba de laboratorio que detecta enfermedades infecciosas en recién nacidos.
- d. Es una prueba preventiva que busca detectar precozmente enfermedades metabólicas y genéticas en neonatos.

Respuesta correcta: D

2. ¿En qué periodo se recomienda realizar el tamizaje metabólico neonatal para mayor efectividad?

- a. Antes de las 12 horas de vida.
- b. Entre el 3er y 7mo día de vida.
- c. A los 10 días del nacimiento.
- d. Al completar el primer mes de vida.

Respuesta correcta: B

3. ¿Cuál fue la primera enfermedad en ser detectada mediante el tamizaje neonatal?

- a. Hipotiroidismo congénito.
- b. Fenilcetonuria.
- c. Galactosemia.
- d. Hiperplasia suprarrenal congénita.

Respuesta correcta: B

4. ¿Qué profesional desarrolló la prueba de Guthrie para detectar fenilcetonuria en recién nacidos?

- a. Joseph Lister.
- b. Alexander Fleming.
- c. Robert Guthrie.
- d. Gregor Mendel.

Respuesta correcta: C

5. ¿Cuál de los siguientes elementos refleja el principio de equidad en el tamizaje neonatal?

- a. Aplicar la prueba solo a recién nacidos de hospitales urbanos.
- b. Exigir pago privado para acceder a la prueba.
- c. Ofrecer el tamizaje a todos los recién nacidos, sin importar su condición social o geográfica.
- d. Utilizar diferentes métodos de tamizaje según la región.

Respuesta correcta: C

6. ¿Cuál es el principal beneficio de implementar el tamizaje neonatal desde la perspectiva de salud pública?

- a. Disminuye el uso de antibióticos en la infancia.
- b. Previene discapacidades y reduce costos a largo plazo.
- c. Aumenta la prevalencia de enfermedades raras.
- d. Reemplaza completamente el diagnóstico clínico pediátrico.

Respuesta correcta: B

7. Relación sobre evolución histórica

Columna A	Columna B
1. Prueba de Guthrie	B. Método bacteriológico inicial para detectar fenilcetonuria
2. Años 60	C. Periodo histórico en el que se inicia el tamizaje neonatal
3. Espectrometría de masas	A. Avance tecnológico que permite detectar múltiples enfermedades con una sola muestra
4. Panel ampliado	D. Inclusión de más de 40 enfermedades en la prueba neonatal

Respuesta: 1-B | 2-C | 3-A | 4-D

8. Relación sobre objetivos del Tamizaje

Columna A	Columna B
1. Detección precoz	C. Intervención temprana ante enfermedades silenciosas
2. Iniciar tratamiento oportuno	A. Evita daño neurológico irreversible
3. Reducir discapacidad	B. Mejora la calidad de vida del paciente
4. Disminuir costos en salud	D. Prevención de secuelas y hospitalizaciones prolongadas

Respuesta: 1-C | 2-A | 3-B | 4-D

9. Relación sobre enfermedades detectables

Columna A	Columna B
1. Hipotiroidismo congénito	B. Alteración de la glándula tiroides
2. Fenilcetonuria	D. Error en el metabolismo de la fenilalanina
3. Galactosemia	A. Trastorno del metabolismo de la galactosa
4. Hiperplasia suprarrenal congénita	C. Defecto en la síntesis de cortisol y aldosterona

Respuesta: 1-B | 2-D | 3-A | 4-C

h. Relación sobre impacto en salud Pública

Columna A	Columna B
1. Equidad	A. Garantiza el acceso universal al tamizaje
2. Prevención	D. Evita daño progresivo y discapacidad
3. Detección temprana	B. Diagnóstico presintomático de enfermedades graves
4. Derechos del recién nacido	C. Principio ético y legal en salud infantil

Respuesta: 1-A | 2-D | 3-B | 4-C

GLOSARIO DE TERMINOS

Acidemias orgánicas Trastornos metabólicos hereditarios caracterizados por la acumulación de ácidos orgánicos en sangre y orina, debido a la deficiencia enzimática en el metabolismo de los aminoácidos.

Análisis de espectrometría de masas en tándem (MS/MS). Técnica avanzada utilizada en el tamizaje neonatal para detectar múltiples trastornos metabólicos a partir de una sola muestra de sangre seca.

Detección temprana. Proceso por el cual se identifican enfermedades o condiciones metabólicas congénitas antes de que se manifiesten clínicamente.

Diagnóstico precoz. Identificación de una enfermedad en etapas tempranas, antes de la aparición de síntomas clínicos, lo que permite una intervención médica oportuna y eficaz.

Errores innatos del metabolismo (EIM). Grupo de enfermedades genéticas caracterizadas por defectos en rutas metabólicas específicas, que afectan la

descomposición, síntesis o transporte de compuestos en el organismo.

Fenilcetonuria (PKU). Enfermedad metabólica hereditaria causada por la deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa, lo que lleva a la acumulación de fenilalanina en sangre.

Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC). Grupo de trastornos genéticos que afectan la producción de hormonas en las glándulas suprarrenales, incluyendo el cortisol y la aldosterona.

Hipotiroidismo congénito (HC). Condición en la que la glándula tiroides del recién nacido no produce suficientes hormonas tiroideas, esenciales para el desarrollo neurológico.

Intervención temprana. Conjunto de acciones médicas, nutricionales y terapéuticas aplicadas tras la detección de un trastorno metabólico, con el fin de prevenir o minimizar sus consecuencias.

Muestra de sangre en papel filtro (tarjeta de Guthrie). Método utilizado para recolectar una muestra de sangre capilar del talón del recién nacido, la cual se seca y se envía al laboratorio para el análisis metabólico.

Neonato. Recién nacido durante los primeros 28 días de vida, etapa crítica para la aplicación del tamizaje metabólico.

Programa nacional de tamizaje neonatal. Estrategia de salud pública orientada a la detección oportuna de enfermedades congénitas en recién nacidos, con cobertura universal.

Salud pública. Disciplina que busca proteger y mejorar la salud de las poblaciones a través de políticas, educación, prevención de enfermedades y vigilancia sanitaria.

Tamizaje. Proceso sistemático de evaluación o prueba a una población aparentemente sana, con el objetivo de identificar a quienes podrían tener una enfermedad o condición específica.

Tamizaje metabólico neonatal. Examen bioquímico realizado a todos los recién nacidos para identificar enfermedades metabólicas, hormonales o genéticas, antes de que presenten síntomas clínicos.

Test de Guthrie. Prueba pionera de tamizaje metabólico neonatal desarrollada en los años 60 para detectar fenilcetonuria, mediante inhibición bacteriana en una muestra de sangre seca.

Vigilancia epidemiológica neonatal. Sistema de monitoreo continuo de los resultados del tamizaje, seguimiento de casos positivos y evaluación de la efectividad del programa en salud pública.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Custódio, M., Contim, D., Ferreira, L., & Marqui, A. (2017). Guthrie test: Pregnant women's perception during prenatal care. *Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil*, 17(2), 291–298. <https://doi.org/10.1590/1806-93042017000200005>
- Dubay, K., & Zach, T. (2025). Detección temprana en recién nacidos. En StatPearls. StatPearls Publishing. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK558983/>
- Echeverri, O., Guevara, J., Espejo-Mojica, Á., Ardila, A., Pulido, N., Reyes, M., & Barrera, L. (2018). Research, diagnosis and education in inborn errors of metabolism in Colombia: 20 years' experience from a reference center. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 13, 109. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0879-2>
- Eisenhauer, E. (2024). Newborn screening has moved way beyond PKU. *Journal of Obstetric, Gynecologic & Neonatal Nursing*, 53(3), 207–212. <https://doi.org/10.1016/j.jogn.2024.03.004>
- Estrella, M. (2023). Tamizaje metabólico neonatal. En *Actualización en enfermería neonatal* (pp. 118–132). REDLIC.
- Flores-Robles, C., Ramírez-Vargas, M., & López-Navarrete, G. (2023). El tamiz neonatal integral y su impacto en el recién nacido. *Revista CONAMED*, 28(1), 6–11. <https://doi.org/10.35366/110867>
- Guthrie, R., & Susi, A. (1963). A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatrics*, 32(3), 338–343.
- Guthrie, R., & Susi, A. (1982). Confirmación de laboratorio de fenilcetonuria: Cromatografía en papel combinada y

ensayo de inhibición. *Pädiatrie und Pädologie*, 17(2), 165–169.

Lietsch, M., Chan, K., Taylor, J., Lee, B., Cialfoni, E., Kwon, J., Waldrop, M., Butterfield, R., Rathore, G., Veerapandiyan, A., Kapil, A., Parsons, J., Gibbons, M., & Brower, A. (2024). Long-term follow-up cares and check initiative: A program to advance long-term follow-up in newborns identified with a disease through newborn screening. *International Journal of Neonatal Screening*, 10(2), 34. <https://doi.org/10.3390/ijns10020034>

Ministerio de Salud Pública. (2017). Tamizaje metabólico neonatal: Distrito de Salud 17D06. Ministerio de Salud Pública del Ecuador.

Ministerio de Salud Pública. (2022). Procedimiento de tamizaje metabólico. Ministerio de Salud Pública del Ecuador.

Morales, E. (2025). Enfermedades metabólicas congénitas mediante el tamizaje metabólico neonatal. *Revista Ciencia Multidisciplinaria CUNORI*, 9(1), 1–14. <https://doi.org/10.36314/cunori.v9i1.307>

Pozo-Palacios, J., García-Díaz, G., Cruz, F., Porras, F., Heras, J., & Cano-Pérez, E. (2021). Spatial distribution of congenital disorders diagnosed by the newborn screening program in Ecuador. *Journal of Inborn Errors of Metabolism and Screening*, 9. <https://doi.org/10.1590/2326-4594-JIEMS-2020-0016>

Sailema, S., & Lois, N. (2025). Factores socioculturales que influyen en la cobertura del tamizaje metabólico neonatal en una población ecuatoriana. *Revista Científica de Salud BIOSANA*, 5(3), 71–82. <https://doi.org/10.62305/biosana.v5i3.600>

- Salmón, S. (2022). Intervención de enfermería en tamiz metabólico neonatal: Revisión integrativa. *Sanus*, 7, e309. <https://doi.org/10.36789/revsanus.vi1.309>
- Suárez-García, N., & Piloña-Ruiz, S. (2021). Forma clásica virilizante simple grado IV de hiperplasia suprarrenal congénita: Reporte de un caso. *Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río*, 25(6).
- Therrell, B., Padilla, C., Borrajo, G., Khneisser, I., Schielen, P., Knight-Madden, J., Malherbe, H., & Kase, M. (2024). Current status of newborn bloodspot screening worldwide 2024: A comprehensive review of recent activities (2020–2023). *International Journal of Neonatal Screening*, 10(2), 38. <https://doi.org/10.3390/ijns10020038>
- Valera, D., Montealegre, A., Bermúdez, A., & García, R. (2019). Importancia de una propuesta para la implementación de un programa de tamizaje neonatal expandido en Colombia. *Revista Med*, 27(2), 21–33. <https://doi.org/10.18359/rmed.4195>
- Vela, M. (2023a). Fundamentos e indicadores de calidad del tamiz neonatal. *Acta Pediátrica de México*, 44(5), 408–414. <https://doi.org/10.18233/apm.v44i5.2760>
- Vela, M. (2023b). Momento óptimo para la toma de muestra de sangre para el tamiz neonatal metabólico. *Acta Pediátrica de México*, 44(6), 491–498. <https://doi.org/10.18233/apm.v44i6.2775>

CAPÍTULO II:



**ENFERMEDADES DETECTABLES
POR TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL**

INTRODUCCIÓN

El tamizaje metabólico neonatal (TAMEN) constituye una de las intervenciones más trascendentales en salud pública, ya que permite identificar de manera temprana enfermedades que, sin diagnóstico oportuno, pueden ocasionar discapacidad severa, complicaciones irreversibles o la muerte. En este capítulo se abordarán las principales enfermedades detectables en el marco de los programas de tamizaje: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria y galactosemia.

El análisis se realiza desde la perspectiva de la enfermería comunitaria, resaltando la relevancia del rol profesional en la detección, seguimiento y educación a las familias. Además, se incluirán secciones metodológicas y prácticas que permitirán a los estudiantes comprender los criterios de inclusión en los paneles de tamizaje, así como casos clínicos que facilitan la aplicación de los conceptos teóricos.

OBJETIVOS DE APRENDIZAJE

- Reconocer la importancia del tamizaje metabólico neonatal en la prevención de enfermedades graves y discapacidades.
- Explicar los fundamentos teóricos y fisiopatológicos de las principales enfermedades detectables mediante TAMEN.
- Analizar los criterios metodológicos que justifican la inclusión de estas enfermedades en los paneles de pesquisa neonatal.
- Aplicar el conocimiento adquirido en el análisis de casos clínicos para la identificación temprana y el abordaje inicial de estas patologías.

- Fortalecer la capacidad crítica y reflexiva en la toma de decisiones de enfermería en el ámbito comunitario y hospitalario.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE

Al finalizar el capítulo, los estudiantes serán capaces de:

- Describir las características clínicas, etiológicas y fisiopatológicas de las enfermedades seleccionadas.
- Identificar el papel de la enfermería comunitaria en el proceso de tamizaje, diagnóstico temprano y seguimiento.
- Valorar la importancia de la intervención temprana para prevenir complicaciones y mejorar la calidad de vida.
- Relacionar los conocimientos teóricos con la práctica clínica a través del análisis de casos.
- Resolver ejercicios de consolidación mediante preguntas de opción múltiple y de relación.

2.1. Enfermedades detectables por tamizaje metabólico neonatal

2.1.1. Clasificación: errores innatos del metabolismo, endocrinopatías y hemoglobinopatías

El tamizaje metabólico neonatal (TAMEN) permite la detección temprana de enfermedades congénitas que, sin intervención oportuna, pueden ocasionar discapacidad, morbilidad grave o muerte (*Moscoso Jerves y Flores Guerrero, 2014; Hudak, 2023; Vásquez-Martínez et al., 2023*). Estas enfermedades se agrupan en tres grandes categorías:

- **Errores innatos del metabolismo (EIM):** Son defectos enzimáticos hereditarios que alteran rutas metabólicas. Ejemplos: fenilcetonuria, galactosemia, acidemias orgánicas, defectos de oxidación de ácidos grasos (*Arnold, 2023*).
- **Endocrinopatías:** Alteraciones hormonales congénitas que afectan el crecimiento y desarrollo. Ejemplos: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita (*Wojcik et al., 2023*).
- **Hemoglobinopatías:** Trastornos estructurales o cuantitativos de la hemoglobina, como la anemia falciforme o la talasemia (*Tang et al., 2024*).

2.2. Principales enfermedades:

2.2.1. Hipotiroidismo congénito: bases conceptuales, formación y tratamientos

El hipotiroidismo congénito (HC) constituye uno de los principales problemas de salud pública detectables mediante el

tamizaje metabólico neonatal, debido a su impacto directo en el desarrollo neurológico y somático del recién nacido. Esta enfermedad se caracteriza por una producción insuficiente de hormonas tiroideas desde el nacimiento, lo que conlleva a alteraciones irreversibles en el crecimiento físico y en la maduración cerebral si no se diagnostica y trata oportunamente (Rose et al., 2023).

Desde una perspectiva conceptual, el hipotiroidismo congénito puede clasificarse en dos grandes grupos: primario y central. El primero corresponde a alteraciones en la glándula tiroides, siendo la disgenesia tiroidea (agenesia, ectopia o hipoplasia) la causa más frecuente. El segundo grupo obedece a defectos en la hipófisis o el hipotálamo que impiden la adecuada secreción de TSH (hormona estimulante de la Tiroides) la TSH estimula a la glándula tiroides para que fabrique hormonas T3 y T4, las cuales controlan el metabolismo y TRH (hormona liberadora de Tirotropina) que es una hormona que el hipotálamo libera para indicarle a la hipófisis que produzca TSH (Van Trotsenburg et al., 2021). (Ver tabla 5).

La formación de la enfermedad se asocia a la fisiología del eje hipotálamo-hipófisis-tiroides. Durante la gestación, la tiroides fetal comienza a sintetizar hormonas alrededor de la semana 12; sin embargo, su función se vuelve crítica después del nacimiento, cuando la demanda metabólica aumenta de forma abrupta. Una alteración en la síntesis, secreción o acción periférica de la hormona tiroidea en este período genera un estado de hipotiroidismo que, al no ser clínicamente evidente en la mayoría de neonatos, puede pasar desapercibido sin un programa de tamizaje neonatal (Kwon y Farrell, 2000). De allí que el diagnóstico temprano no solo es recomendable, sino éticamente ineludible (Ver Figura 8).

que el tamizaje universal es altamente costo-efectivo frente a las secuelas de un diagnóstico tardío.

El hipotiroidismo congénito no solo representa un reto médico, sino también un desafío ético y social. La ausencia de diagnóstico oportuno compromete el derecho fundamental de los recién nacidos a un desarrollo integral. Su prevención mediante tamizaje neonatal y tratamiento inmediato con levotiroxina demuestra cómo la medicina preventiva puede transformar la vida de una persona y, a su vez, reducir la carga económica y social asociada a la discapacidad evitable.

Tabla 1

Cuadro comparativo: Causas y tratamiento del hipotiroidismo congénito

Tipo de HC	Causa principal	Fisiopatología	Tratamiento
Primario – Disgenesia tiroidea	Agnesia, hipoplasia o ectopia de la glándula tiroides	Ausencia o malformación de tejido tiroideo → producción insuficiente de T4 y T3	Levotiroxina sódica oral, dosis ajustadas de por vida
Primario – Dishormonogénesis	Defecto enzimático en síntesis de hormonas (ej. peroxidasa tiroidea)	Tiroide presente pero incapaz de sintetizar T4/T3 de forma adecuada	Levotiroxina sódica oral, control estricto bioquímico
Primario – Hipotiroidismo transitorio	Déficit materno de yodo, anticuerpos maternos, fármacos	Disfunción tiroidea reversible en los primeros meses de vida	Levotiroxina temporal hasta normalización
Central (secundario o terciario)	Alteraciones hipofisarias o hipotalámicas	Disminución de secreción de TSH o TRH → hipofunción tiroidea secundaria	Levotiroxina + manejo multidisciplinario de otras deficiencias hormonales

Fuente: American Thyroid Association. (s. f.). *Hipotiroidismo congénito*. Thyroid.org.

El hipotiroidismo congénito es una entidad compleja en cuanto a sus causas, pero de solución relativamente sencilla cuando se detecta oportunamente. El argumento más fuerte a favor del tamizaje neonatal universal radica en que el tratamiento con levotiroxina es altamente efectivo y cambia radicalmente la historia natural de la enfermedad, evitando discapacidad irreversible y garantizando calidad de vida (Rose et al., 2021).

Figura 2

Manifestaciones Clínicas del Hipotiroidismo Congénito



Fuente: Elaboración propia

2.3. Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)

La HSC es un conjunto de trastornos autosómicos recesivos del córtex suprarrenal caracterizados por déficit en la

esteroidogénesis. En el 90–95 % de los casos la causa es la deficiencia de 21-hidroxilasa por variantes patogénicas, lo que compromete la síntesis de cortisol y, en formas graves, de aldosterona, con exceso secundario de andrógenos. Se distinguen las formas clásicas (perdedoras de sal y virilizantes simples) y la no clásica (más leve, de presentación tardía) (Merke y Auchus, 2020).

En salud pública, la HSC clásica es objeto de tamizaje neonatal mediante 17-hidroxiprogesterona (17-OHP) en papel filtro; los puntos de corte deben ajustarse por edad gestacional y peso para reducir falsos positivos, y muchos programas incorporan pruebas de segunda línea (p. ej., LC-MS/MS, 21-deoxicortisol) para mejorar la especificidad (Ishii *et al.*, 2022).

2.3.1. Fisiopatología

- Bloqueo enzimático (21-hidroxilasa): disminuye cortisol (y a veces aldosterona) → pérdida del feedback negativo → hipersecreción de ACTH → hiperplasia suprarrenal y desvío del flujo hacia andrógenos (↑17-OHP, andrógenos suprarrenales). El resultado clínico es virilización prenatal (en niñas) y, en fenotipos perdedores de sal, hiponatremia, hiperkalemia y deshidratación en las primeras semanas de vida si no se trata (Merke y Auchus, 2020).
- Eje HHA (Eje hipotálamo-hipofisario-adrenal) y ventana neonatal: el estrés del nacimiento y la inmadurez metabólica amplifican la elevación de 17-OHP, razón por la que los algoritmos de cribado consideran edad gestacional/peso y, cada vez más, marcadores esteroideos múltiples para refinar el diagnóstico (Ishii *et al.*, 2022).

2.3.2. Tipos de Hiperplasia Suprarrenal Congénita

La HSC se clasifica principalmente en dos formas:

- **HSC Clásica:** Es la forma más grave y se detecta generalmente en la infancia. Se caracteriza por una deficiencia severa de cortisol y aldosterona, y un exceso de andrógenos. Dentro de la HSC clásica, se distinguen dos subtipos:
 - **HSC con pérdida de sal:** Es la forma más grave de HSC clásica. Los bebés con esta forma tienen una deficiencia severa de aldosterona, lo que lleva a la pérdida de sodio y agua, deshidratación y, potencialmente, una crisis suprarrenal que puede ser fatal.
 - **HSC virilizante simple:** En esta forma, la deficiencia de aldosterona es menos severa o ausente. Sin embargo, el exceso de andrógenos causa virilización en las niñas (desarrollo de características masculinas) y pubertad precoz en los niños.
- **HSC No Clásica (HSCNC):** Es una forma más leve de HSC que a menudo no se diagnostica hasta la adolescencia o la edad adulta. Los síntomas son menos severos que en la HSC clásica y pueden incluir acné, crecimiento excesivo de vello (hirsutismo), irregularidades menstruales en las mujeres y fertilidad reducida.

La deficiencia enzimática reduce la síntesis de cortisol y aldosterona, lo que provoca acumulación de precursores y exceso de andrógenos. Esto conduce a virilización en niña, pérdida de sal y riesgo de crisis suprarrenal, potencialmente mortal si no se trata.

2.3.2.1. Síntomas

Los síntomas de la HSC varían según el tipo y la gravedad de la deficiencia enzimática.

2.3.2.2. HSC Clásica:

En bebés:

- Deshidratación.
- Vómitos.
- Diarrea.
- Poca ganancia de peso.
- Genitales Ambiguos en niñas (clítoris agrandado, fusión de los labios mayores).
- Hiperpigmentación de la piel.

En niños:

- Pubertad precoz (crecimiento rápido, vello púbico temprano).
- Estatura alta en la infancia, pero estatura baja en la edad adulta debido al cierre prematuro de las placas de crecimiento.

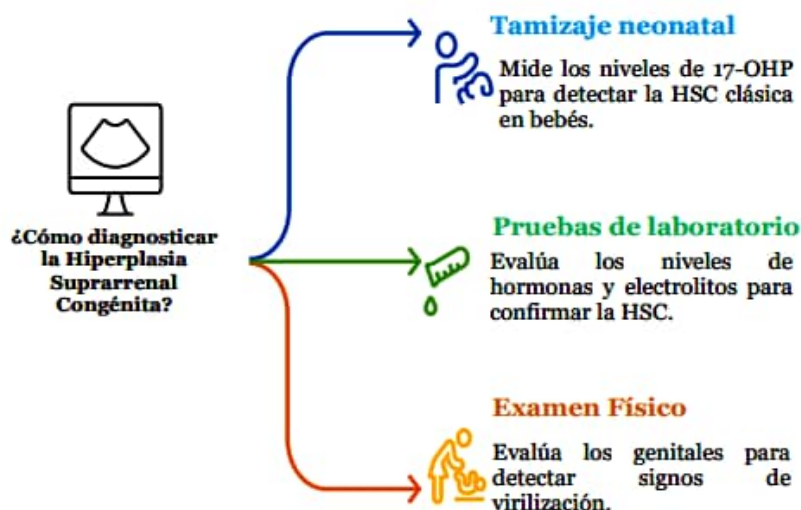
2.3.3.3. HSC No Clásica:

- Acné.
- Hirsutismo (crecimiento excesivo de vello).
- Irregularidades menstruales.
- Infertilidad.
- Pubertad precoz leve.

2.3.3. Diagnóstico y Tamizaje

Figura 3

Diagnóstico de hiperplasia suprarrenal congénita



Fuente: Elaboración propia

- **Tamizaje neonatal:** En muchos países, se realiza un tamizaje neonatal para detectar la HSC clásica midiendo los niveles de 17-hidroxiprogesterona (17-OHP) en una muestra de sangre del talón del bebé. (Ver Figura 10)
- **Pruebas de laboratorio:**
- Medición de los niveles de 17-OHP en sangre. Niveles elevados sugieren HSC.
- Análisis de electrolitos (sodio, potasio) para evaluar la función de la aldosterona.
- Medición de los niveles de andrógenos (testosterona, androstenediona).
- **Prueba de estimulación con ACTH:** Se administra ACTH (hormona adrenocorticotrópica) para estimular las glándulas suprarrenales y se miden los niveles de 17-OHP y otras hormonas. Una respuesta exagerada sugiere HSC.

- Pruebas genéticas: Para confirmar el diagnóstico y determinar el tipo específico de mutación.
- Examen físico: Para evaluar los genitales en bebés y buscar signos de virilización. (Ishii et al., 2022).

2.3.4. Tratamiento

2.3.4.1. Objetivos

- Sustituir el déficit de glucocorticoides;
- En perdedores de sal, sustituir mineralocorticoides y sodio;
- Suprimir el exceso androgénico evitando sobretratamiento;
- Educación en dosis de estrés y manejo de crisis (Speicer et al., 2018).

2.3.4.2. Terapia de mantenimiento (lactantes y niños)

El objetivo del tratamiento de la HSC es reemplazar las hormonas deficientes y suprimir la producción excesiva de andrógenos.

- Glucocorticoides: Se utilizan para reemplazar el cortisol y suprimir la producción de ACTH, lo que a su vez reduce la producción de andrógenos. La hidrocortisona es el glucocorticoide más comúnmente utilizado en niños. La prednisona o la dexametasona pueden usarse en adultos.
- Mineralocorticoides: Se utilizan para reemplazar la aldosterona en pacientes con HSC con pérdida de sal. La fludrocortisona es el mineralocorticoide más comúnmente utilizado.

- Suplementos de sal: Los bebés con HSC con pérdida de sal pueden necesitar suplementos de sal para ayudar a mantener los niveles adecuados de sodio.
- Cirugía: En niñas con genitales ambiguos, se puede realizar una cirugía para corregir la apariencia de los genitales.
- Adolescencia/adulthood: reevaluar dosis, adherencia, salud ósea, fertilidad y calidad de vida; medir hormonas en tiempos consistentes y vigilar efectos de sobretratamiento (Speicer et al., 2018).
- Monitoreo: Es importante un monitoreo regular de los niveles hormonales, el crecimiento y el desarrollo para ajustar la dosis de los medicamentos y prevenir complicaciones.

2.3.4.3. Manejo de crisis suprarrenal

Hidrocortisona parenteral inmediata (IM/IV): 25 mg (lactantes), 50 mg (<40 kg) o 100 mg (≥40 kg/adulto), fluidos IV y corrección de electrolitos; educación familiar en dosis de estrés y uso de inyección de emergencia (Yau et al., 2019).

2.3.4.4. Complicaciones

Si no se trata adecuadamente, la HSC puede provocar complicaciones graves, incluyendo:

- Crisis suprarrenal.
- Deshidratación.
- Desequilibrio electrolítico.
- Pubertad precoz.

- Estatura baja en la edad adulta.
- Infertilidad.
- Problemas psicológicos y sociales.

2.3.4.5. *Papel de Enfermería comunitaria*

- Educación a la familia: importancia del tamiz y de acudir a confirmación rápida; señales de alarma (pobre succión, vómitos, letargia, deshidratación, hiperpigmentación).
- Coordinación con pediatría/endocrinología para monitorización (controles, laboratorios), y apoyo psicosocial continuo. Estas acciones reducen crisis, hospitalizaciones y secuelas del mal control.

2.4. Fenilcetonuria (PKU)

La fenilcetonuria (PKU) es un error congénito del metabolismo de origen genético, de herencia autosómica recesiva, descrito por primera vez en 1934 por Asbjørn Følling. Se caracteriza por la deficiencia o ausencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa (PAH), responsable de transformar la fenilalanina (un aminoácido esencial) en tirosina.

- Gen implicado: PAH, localizado en el cromosoma 12q23.2.
- Consecuencia bioquímica: acumulación tóxica de fenilalanina en sangre y tejidos, con niveles que suelen superar los 20 mg/dL (valor normal < 2 mg/dL).
- Relevancia clínica: la acumulación interfiere en el desarrollo cerebral y la mielinización, causando discapacidad intelectual, alteraciones neurológicas y

trastornos conductuales si no se trata precozmente (Ortega, 2022).

2.4.1. Causas

- Genética: Mutación en el gen *PAH* ubicado en el cromosoma 12.
- Herencia autosómica recesiva: Ambos padres deben ser portadores del gen mutado para que el niño desarrolle la PKU. (Ver Figura 11)
- Tipos de PKU:
 - PKU clásica (deficiencia severa de PAH).
 - PKU variante (deficiencia moderada de PAH).
 - Hiperfenilalaninemia (HPA) no PKU (deficiencia leve de PAH).

Figura 4

La mutación del gen *PAH* causa PKU



Fuente: Elaboración propia

La PKU constituye un paradigma de las enfermedades que se detectan mediante tamizaje neonatal, debido a que la

intervención temprana modifica de manera significativa el pronóstico. Se acumula fenilalanina en sangre y tejidos, generando metabolitos tóxicos que producen daño neurológico irreversible si no se controla con dieta restringida.

La acumulación de fenilalanina afecta la síntesis de neurotransmisores y ocasiona daño neurológico irreversible, manifestado en retraso cognitivo, convulsiones y trastornos conductuales si no se trata (Zúñiga, 2023).

2.4.2. Síntomas

- En bebés no tratados:
 - Retraso en el desarrollo.
 - Discapacidad intelectual.
 - Convulsiones.
 - Problemas de comportamiento.
 - Olor a "ratón" en la orina, piel y aliento.
 - Eczema.
 - Piel y cabello claros (debido a la falta de melanina).
- En adultos no tratados:
 - Problemas neurológicos.
 - Problemas psiquiátricos.
 - Hiperactividad.
 - Dificultad para concentrarse.

2.4.3. Fisiología y fisiopatología

a) Vía metabólica normal

- La fenilalanina, ingerida a través de proteínas dietéticas, se convierte en tirosina gracias a la acción de la PAH.
- Este proceso requiere como cofactor a la tetrahidrobiopterina (BH₄), que se regenera mediante enzimas adicionales.
- La tirosina es precursora de moléculas esenciales: dopamina, noradrenalina, adrenalina y melanina.

b) Alteración en la fenilcetonuria

- En la ausencia o deficiencia de PAH:
 - La fenilalanina no se transforma en tirosina.
 - Se acumulan metabolitos alternativos como fenilpiruvato, fenilacetato y fenilactato (detectables en orina).
- Consecuencias clínicas:
 - Retraso mental severo (si no se trata antes de los 3 meses de vida).
 - Crisis epilépticas.
 - Eczema y alteraciones en la pigmentación (cabello y piel claros por déficit de melanina).
 - Trastornos conductuales y psiquiátricos en la adolescencia y adultez si el control metabólico es inadecuado.

2.4.4. Tratamiento

El tratamiento busca prevenir la neurotoxicidad de la fenilalanina y mantener niveles plasmáticos dentro de un rango seguro (2–6 mg/dL).

a) Dieta restringida en fenilalanina

- Base del tratamiento desde los años 60.
- Se eliminan o restringen drásticamente los alimentos ricos en proteínas naturales (carne, leche, huevos, legumbres).
- Se administran fórmulas médicas libres de fenilalanina, suplementadas con aminoácidos, vitaminas y minerales.
- Debe iniciarse antes de las 2 semanas de vida para garantizar un desarrollo neurológico normal. (Ver figura 12)

b) Suplementación con tirosina

- Considerada un aminoácido esencial en PKU (ya que no se sintetiza de manera suficiente).
- Fundamental para la síntesis de neurotransmisores y melanina.

c) Terapias farmacológicas

- Sapropterina dihidrocloruro (BH₄ sintético): cofactor que mejora la actividad en pacientes con formas leves o sensibles a BH₄.
- Pegvaliase (enzima recombinante): metaboliza la fenilalanina, utilizada en adultos con PKU grave no controlada por dieta.

d) Seguimiento clínico

- Monitorización periódica de niveles de fenilalanina en sangre.
- Evaluación del neurodesarrollo, comportamiento y adherencia dietética.
- Apoyo interdisciplinario (nutricionista, psicólogo, genetista, pediatra, enfermería comunitaria).

Figura 5

Estrategias de manejo de la fenilcetonuria



Fuente: Elaboración propia

2.4.5. Complicaciones

- Daño cerebral irreversible: Si no se trata, la PKU puede causar daño cerebral permanente y discapacidad intelectual.
- Problemas neurológicos: Convulsiones, temblores, problemas de coordinación.
- Problemas psiquiátricos: Depresión, ansiedad, trastornos del comportamiento.
- Problemas de crecimiento: Retraso en el crecimiento.
- PKU materna: Las mujeres con PKU que no controlan sus niveles de Phe durante el embarazo pueden tener bebés con defectos de nacimiento, retraso en el desarrollo y problemas cardíacos.

2.4.6. Prevención

- Consejería genética: Asesoramiento genético para parejas con antecedentes familiares de PKU.
- Tamizaje neonatal: Detección temprana de la PKU en recién nacidos para iniciar el tratamiento lo antes posible.
- Control de la dieta durante el embarazo: Las mujeres con PKU deben controlar estrictamente sus niveles de Phe durante el embarazo para prevenir complicaciones en el bebé.

2.5. Galactosemia

La galactosemia es un error congénito del metabolismo de los carbohidratos causado por la incapacidad del organismo para metabolizar correctamente la galactosa, un monosacárido

derivado de la lactosa (azúcar principal de la leche). Es un trastorno hereditario de transmisión autosómica recesiva, con una prevalencia estimada de 1 en 30.000 a 60.000 recién nacidos vivos, aunque varía según la población.

Se debe principalmente a mutaciones en el gen GALT (galactosa-1-fosfato uridiltransferasa), localizado en el cromosoma 9p13. Estas mutaciones generan una deficiencia o ausencia de la enzima, con la consiguiente acumulación tóxica de metabolitos. La acumulación de galactosa y galactosa-1-fosfato causa hepatomegalia, ictericia, cataratas, vómitos y riesgo de sepsis por *E. coli* en los primeros días de vida (Tisa et al., 2022).

2.5.1. Tipos de galactosemia

Existen tres tipos principales de galactosemia, clasificados según la enzima deficiente:

- **Galactosemia Clásica (Deficiencia de GALT):** Es la forma más común y grave. La deficiencia de GALT impide la conversión de galactosa-1-fosfato en glucosa-1-fosfato, lo que lleva a la acumulación de galactosa-1-fosfato en los tejidos.
- **Deficiencia de Galactoquinasa (Deficiencia de GALK1):** Es una forma más leve de galactosemia. La deficiencia de galactoquinasa impide la conversión de galactosa en galactosa-1-fosfato. Ver figura 2.6.
- **Deficiencia de UDP-Galactosa-4-Epimerasa (Deficiencia de GALE):** Es la forma más rara y puede variar en gravedad. La deficiencia de GALE afecta la conversión de UDP-galactosa en UDP-glucosa.

Figura 6

¿Qué tipo de galactosemia es más grave y requiere atención inmediata?



Galactosemia clásica

Grave y común,
requiere intervención
inmediata



Deficiencia de galactocinasa

Más leve, requiere menos
intervención inmediata

2.5.2. Diagnóstico

El diagnóstico de la galactosemia se realiza generalmente mediante pruebas de detección neonatal. Estas pruebas detectan niveles elevados de galactosa en la sangre del bebé. Si la prueba de detección neonatal es positiva, se realizan pruebas de confirmación, como la medición de la actividad enzimática de GALT, GALK1 o GALE en glóbulos rojos. También se pueden realizar pruebas genéticas para identificar mutaciones específicas en los genes *GALT*, *GALK1* o *GALE*.

2.5.3. Fisiología y fisiopatología

a) Metabolismo normal de la galactosa

- La galactosa, tras ser absorbida en el intestino, ingresa en la vía de Leloir para convertirse en glucosa-1-fosfato, que se integra al metabolismo energético.
- Este proceso involucra tres enzimas principales:
 - Galactocinasa (GALK1): fosforila galactosa a galactosa-1-fosfato.

- Galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT): convierte galactosa-1-fosfato y UDP-glucosa en UDP-galactosa y glucosa-1-fosfato.
- Epimerasa (GALE): interconvierte UDP-galactosa y UDP-glucosa.

b) Alteraciones en la galactosemia

- Acumulación de galactosa-1-fosfato (Gal-1-P): altamente tóxica para hígado, riñón y sistema nervioso central.
- Formación de galactitol por la vía de la aldosa reductasa: se acumula en cristalino, causando cataratas.
- Déficit energético: la alteración del ciclo de la galactosa reduce la disponibilidad de glucosa para tejidos dependientes (hígado, cerebro).

c) Manifestaciones clínicas

Los síntomas suelen aparecer en los primeros días de vida tras la ingesta de leche:

- Ictericia, hepatomegalia, insuficiencia hepática.
- Vómitos, diarrea, falla para prosperar.
- Cataratas.
- Letargo
- Retraso en el desarrollo
- Convulsiones
- Infecciones graves, especialmente por *Escherichia coli*.
- A largo plazo: retraso en el desarrollo, dificultades cognitivas, alteraciones del habla, baja densidad ósea e insuficiencia ovárica prematura en mujeres. (Ver figura 14).

Si no se trata, la galactosemia clásica puede provocar complicaciones graves, como:

- Insuficiencia hepática.
- Sepsis (infección generalizada).
- Discapacidad intelectual.
- Muerte.

Los síntomas de la deficiencia de galactoquinasa suelen ser más leves y pueden incluir cataratas. La deficiencia de UDP-galactosa-4-epimerasa puede presentar una amplia gama de síntomas, desde leves hasta graves, similares a los de la galactosemia clásica.

Figura 7
Desafíos de la Galactosemia



2.5.4. Tratamiento

El manejo de la galactosemia es fundamentalmente dietético, con el objetivo de evitar la acumulación tóxica de galactosa y sus metabolitos

a) Dieta restrictiva

- Eliminación estricta de la galactosa y lactosa de la dieta desde el diagnóstico (idealmente por tamizaje neonatal).
- Se sustituyen las fórmulas lácteas convencionales por preparados libres de lactosa y galactosa, como fórmulas de soya o hidrolizados proteicos.
- Evitar productos lácteos (leche, queso, mantequilla, yogurt), así como medicamentos y suplementos que contengan lactosa.

b) Seguimiento y control

- Monitoreo clínico y bioquímico (niveles de galactosa-1-fosfato eritrocitario).
- Controles hepáticos, renales, nutricionales y endocrinológicos.
- Evaluación del neurodesarrollo y del lenguaje.
- Seguimiento ginecológico en niñas por riesgo de insuficiencia ovárica prematura.

c) Tratamiento de complicaciones

- Cirugía de cataratas en casos avanzados.
- Tratamiento de infecciones con antibióticos precoces.
- Terapias de apoyo (fonoaudiología, fisioterapia, neuropsicología).

2.5.5. Pronóstico

Con un diagnóstico temprano y un tratamiento adecuado, las personas con galactosemia pueden llevar una vida relativamente normal. Sin embargo, incluso con una dieta estricta, pueden ocurrir complicaciones a largo plazo, como:

- Dificultades de aprendizaje.
- Problemas del habla.
- Temblor.
- Problemas de equilibrio.
- Fallo ovárico prematuro en mujeres.

Es importante que las personas con galactosemia reciban un seguimiento médico regular para controlar su salud y prevenir complicaciones.

2.6. Sección metodológica

2.6.1. Criterios de inclusión de enfermedades en paneles de tamizaje

La inclusión de una enfermedad en el panel de TAMEN sigue criterios internacionales (criterios de Wilson y Jungner adaptados a neonatología):

- Importancia en salud pública: enfermedad con alta carga de morbilidad o mortalidad.
- Historia natural conocida: debe existir clara progresión clínica sin tratamiento.
- Periodo de latencia detectable: enfermedad silenciosa al nacimiento, pero prevenible con diagnóstico temprano.
- Disponibilidad de tratamiento eficaz: intervención temprana mejora el pronóstico.
- Prueba adecuada y accesible: debe ser sensible, específica, de bajo costo y segura.

- Costo-beneficio favorable: la inversión en tamizaje debe ser menor al costo de tratar complicaciones tardías (Salmón,2022; Moreno et al., 2024).

Nota de investigación

Importancia del cribado neonatal de la Galactosemia

La galactosemia es un trastorno metabólico innato causado por una actividad deficiente en una de las enzimas involucradas en el metabolismo de la galactosa. La primera descripción de la galactosemia en recién nacidos data de 1908, desde que se ha realizado una investigación compleja sobre modelos celulares y animales para obtener más información sobre las bases moleculares y clínicas de esta desafiante enfermedad. En galactosemia, el recién nacido parece nacer en buen estado de salud, teniendo una ventana de oportunidad antes de desarrollar grandes morbilidades que incluso pueden ser fatales tras la ingestión de leche que contiene galactosa. La galactosemia no se puede curar, pero sus consecuencias negativas sobre la salud pueden evitarse estableciendo diagnóstico y tratamiento precoz. Todos los alimentos que contienen galactosa deben ser eliminados de la dieta cuando hay una sospecha de galactosemia. El cribado neonatal de galactosemia puede instar al diagnóstico e intervención precoz, previniendo complicaciones. Todos los tipos de galactosemia se pueden detectar durante la detección de recién nacidos para detectar este trastorno. El objetivo principal es, sin embargo, la galactosa-1-phosphate uridiltransferasa (GALT) deficiencia de galactosa (GALT), que se diagnostica mediante la aplicación de una combinación de análisis total de galactosa y enzima GALT, así como, en ciertos programas, el cribado de mutación. Lo más crítico es que los bebés que presentan síntomas sugestivos de galactosemia deben someterse a pruebas en profundidad para esta condición incluso cuando el cribado del recién nacido muestra resultados normales. La decisión de inscribir el cribado global para la galactosemia entre la población específica todavía enfrenta muchos desafíos. En este contexto, la presente revisión narrativa ofrece una visión actualizada de la incidencia, manifestaciones clínicas, diagnóstico, terapia y pronóstico de la galactosemia, cuestionando bajo la cúpula de estos aspectos relacionados con la enfermedad el valor de su monitoreo neonatal.

Tomado Tişa, I. B., Achim, A. C., & Cozma-Petruţ, A. (2022). *The importance of neonatal screening for galactosemia*. *Nutrients*, 15(1), 10. <https://doi.org/10.3390/nu15010010>

2.6. Sección practica

2.6.1. Caso de Estudio: Tamizaje metabólico neonatal y detección precoz de galactosemia clásica

2.6.1.1. Contexto clínico-comunitario

En el Centro de Salud “Nueva Esperanza”, ubicado en una zona semiurbana de la provincia de El Oro, Ecuador, se atiende a María, una recién nacida de 6 días de vida.

- Antecedentes perinatales: embarazo controlado, parto eutócico a término (39 semanas), peso al nacer 3.100 g, Apgar 8/9.
- Historia familiar: la madre refiere que un primo materno falleció en los primeros meses de vida por una “enfermedad del hígado” no diagnosticada con certeza.

A los 5 días de vida, la madre nota que la niña presenta:

- Ictericia progresiva.
- Vómitos frecuentes después de la lactancia.
- Escasa ganancia de peso.
- Letargo.

El tamizaje metabólico neonatal realizado al tercer día de vida reporta:

- Galactosa total elevada: 18 mg/dL (valor de referencia < 10 mg/dL).
- Actividad de GALT disminuida.

Se sospecha galactosemia clásica. La familia vive en un sector con limitados recursos económicos, y la madre desconoce la importancia del tamizaje y las restricciones dietéticas

necesarias. Como parte del equipo de enfermería comunitaria, se requiere intervenir de manera inmediata para prevenir complicaciones graves como insuficiencia hepática o sepsis.

2.6.1.2. Preguntas de evaluación y reflexión

Interpretación clínica y de laboratorio

- ¿Cómo se relacionan los síntomas clínicos de la niña (ictericia, vómitos, letargo) con los resultados del tamizaje metabólico?
- ¿Qué significa una “actividad disminuida de GALT” en términos fisiopatológicos?

Intervención de enfermería comunitaria

- ¿Qué acciones inmediatas deben realizarse en el centro de salud antes de la referencia hospitalaria?
- ¿Cómo explicarías a la madre, en un lenguaje comprensible, la necesidad de suspender la lactancia materna en este caso?

Dimensión comunitaria y educativa

- ¿Qué estrategias de educación y acompañamiento se deben implementar en la comunidad para mejorar la aceptación y cumplimiento del tamizaje neonatal?
- ¿Qué rol tiene la enfermería en el seguimiento domiciliario y en la adherencia al tratamiento dietético de largo plazo?
- ¿Cuál es el rol de enfermería comunitaria en el seguimiento de niños con enfermedades en TAMEN?

2.6.1.3. Sugerencias de resolución

a) Interpretación clínica

- La acumulación de galactosa y galactosa-1-fosfato explica la ictericia y hepatomegalia, debido al daño hepático progresivo.
- El letargo y el vómito se relacionan con la toxicidad sistémica y la hipoglucemia secundaria al bloqueo metabólico.
- La actividad reducida de GALT confirma que la galactosa no puede metabolizarse adecuadamente, lo que es patognomónico de galactosemia clásica.

b) Acciones de enfermería inmediata

- Suspender la lactancia materna y la administración de fórmulas lácteas convencionales.
- Indicar el inicio de fórmula libre de galactosa/lactosa (ej. a base de soya o hidrolizados proteicos).
- Control de signos vitales, glucemia capilar y valoración del estado de hidratación.
- Notificar al equipo pediátrico y coordinar la referencia a hospital de segundo nivel.

c) Intervención educativa y comunitaria

- Explicar a la madre y familia que la enfermedad no se debe a una infección, sino a un problema metabólico hereditario, y que el tratamiento principal es la dieta estricta.
- Reforzar la importancia de cumplir con los controles periódicos (bioquímicos, nutricionales y del neurodesarrollo).
- Implementar charlas comunitarias sobre tamizaje neonatal, enfatizando que detecta enfermedades “silenciosas” que se previenen con tratamiento temprano.

- Establecer visitas domiciliarias periódicas para vigilar la adherencia a la dieta, detectar complicaciones y fortalecer el apoyo familiar.

d) Reflexión crítica

El caso ilustra cómo el tamizaje metabólico neonatal es una herramienta costo-efectiva de salud pública que, aplicada de forma universal y con acompañamiento comunitario, evita discapacidades y muertes prevenibles. La enfermería comunitaria desempeña un papel central al ser el puente entre la tecnología diagnóstica y la realidad social y cultural de las familias.

Este caso de estudio permite a los estudiantes y profesionales de enfermería aplicar conocimientos teóricos (fisiopatología, interpretación de resultados de tamizaje), clínicos (manejo inmediato) y comunitarios (educación, adherencia y seguimiento), desarrollando así competencias críticas en el cuidado integral neonatal

REVISION DE CONTENIDOS

2.7. Puntos clave

Hipotiroidismo congénito (HC)

- Es una de las endocrinopatías más frecuentes detectadas por tamizaje neonatal.
- Se produce por disgenesia tiroidea o defectos en la síntesis de hormonas tiroideas.
- Genera déficit de T4 y T3, hormonas esenciales para el desarrollo cerebral y crecimiento.
- Sin tratamiento oportuno causa retraso mental, talla baja y alteraciones neurológicas irreversibles.
- El tratamiento consiste en la administración temprana de levotiroxina sódica.

Hiperplasia suprarrenal congénita

- Es causada por deficiencia enzimática, principalmente de la 21-hidroxilasa.
- Provoca disminución de cortisol y aldosterona, con exceso de andrógenos.
- Se manifiesta con genitales ambiguos en niñas, pérdida de sal, vómitos y deshidratación.
- Sin tratamiento, puede producir una crisis suprarrenal potencialmente mortal.
- El manejo incluye reemplazo con hidrocortisona y fludrocortisona, además de control electrolítico.

Galactosemia clásica

- Es un error innato del metabolismo causado por déficit de la enzima GALT.
- La acumulación de galactosa-1-fosfato y galactitol produce toxicidad hepática, renal y neurológica.
- Se presenta con ictericia, vómitos, hepatomegalia, cataratas y riesgo de sepsis neonatal.
- Sin tratamiento, progresa a insuficiencia hepática y retraso del desarrollo.
- El tratamiento consiste en una dieta estricta libre de galactosa y lactosa de por vida.

Fenilcetonuria (PKU)

- Es un error innato del metabolismo causado por déficit de fenilalanina hidroxilasa (PAH).
- Produce acumulación de fenilalanina y metabolitos tóxicos en sangre y cerebro.
- Se manifiesta con retraso psicomotor, convulsiones, alteraciones conductuales e hipopigmentación.
- Sin tratamiento, ocasiona discapacidad intelectual irreversible.
- El tratamiento se basa en dieta restringida en fenilalanina y suplemento de tirosina; en algunos casos se usa sapropterina.

PREGUNTAS DE REPASO

Compruebe sus conocimientos

1. ¿Cuál es la principal causa de hipotiroidismo congénito?

- a) Deficiencia de yodo.
- b) Disgenesia tiroidea.
- c) Déficit de 21-hidroxilasa.
- d) Deficiencia de GALT.

Respuesta correcta: B

2. ¿Qué enzima está deficiente en la fenilcetonuria?

- a. Tirosinasa.
- b. Fenilalanina hidroxilasa
- c. Galactosa-1-fosfato uridiltransferasa.
- d. 21-hidroxilasa.

Respuesta correcta: B

3. Una característica clínica inicial de la galactosemia no tratada es:

- a. Hiperplasia de encías.
- b. Hepatomegalia.
- c. Macrocefalia.
- d. Hipotiroidismo.

Respuesta correcta: B

4. ¿La crisis suprarrenal en HSC se debe principalmente a:

- a) Exceso de fenilalanina.
- b) Deficiencia de aldosterona.
- c) Déficit de lactosa.
- d) Hipertiroidismo.

Respuesta correcta: B

5. El tratamiento de la fenilcetonuria consiste en:

- a. Levotiroxina sódica.
- b. Fórmulas sin galactosa.
- c. Dieta baja en fenilalanina.
- d. Hidrocortisona

Respuesta correcta: C

6. El momento ideal para iniciar tratamiento en hipotiroidismo congénito es:

- a. Después del mes de vida.
- b. Antes de los 14 días.
- c. Al año de vida.
- d. Solo al aparecer síntomas.

Respuesta correcta: B

7. Relaciona la enfermedad con su tratamiento

Columna A	Columna B
a) Fenilcetonuria	3. Dieta restringida en fenilalanina
b) Hipotiroidismo congénito	4. Levotiroxina
c) Hiperplasia suprarrenal congénita	2. Hidrocortisona y fludrocortisona
d) Galactosemia	1. Eliminación de galactosa de la dieta

Respuesta correcta: 1d-2c-3a-4b

8. Relaciona la enzima deficiente con la enfermedad

Columna A	Columna B
a) Fenilalanina hidroxilasa	3. Fenilcetonuria
b) 21 hidroxilasa	1. Hiperplasia suprarrenal congénita
c) GALT	4. Galactosemia
d) Peroxidasa tiroidea	2. Hipotiroidismo congénito por dishormogénesis

Respuesta correcta: 1b-2d-3a- 4c

9. Coloque el termino correcto

La acumulación de fenilalanina produce:
.....

Respuesta correcta: Daño neurológico irreversible

El riesgo de sepsis por *E. coli* es característico de:
.....

Respuesta correcta: Galactosemia.

GLOSARIO DE TERMINOS

17-hidroxiprogesterona (17-OHP). Metabolito que se acumula en la deficiencia de 21-hidroxilasa. Es el marcador principal utilizado en el tamizaje neonatal para detectar hiperplasia suprarrenal congénita.

Consentimiento informado. Proceso mediante el cual los padres o representantes legales del recién nacido reciben información sobre la prueba de tamizaje metabólico neonatal y autorizan su realización.

Crisis suprarrenal. Emergencia médica caracterizada por hipotensión, hiponatremia, hiperkalemia, deshidratación y shock, que ocurre en neonatos con hiperplasia suprarrenal congénita no tratada o en pacientes con mal control.

Endocrinopatía. Trastorno relacionado con la disfunción de glándulas endocrinas y la alteración en la producción hormonal. En el tamizaje neonatal, las más relevantes son el hipotiroidismo congénito y la hiperplasia suprarrenal congénita.

Error innato del metabolismo (EIM). Grupo de enfermedades genéticas producidas por defectos enzimáticos que alteran rutas metabólicas específicas, lo que ocasiona acumulación de metabolitos tóxicos o deficiencia de productos esenciales. Ejemplos: fenilcetonuria y galactosemia.

Falso positivo. Resultado de tamizaje que indica la posible presencia de una enfermedad cuando en realidad no existe. Aunque genera ansiedad familiar, permite asegurar que no se omita un diagnóstico verdadero.

Fenilcetonuria (PKU). Enfermedad metabólica causada por deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa, lo que produce acumulación de fenilalanina en sangre. Si no se trata con dieta restringida, ocasiona daño neurológico irreversible.

Fludrocortisona. Análogo sintético de mineralocorticoides utilizado en el tratamiento de la forma perdedora de sal de la hiperplasia suprarrenal congénita, para reemplazar la deficiencia de aldosterona.

Galactosemia. Error innato del metabolismo debido a la deficiencia de la enzima galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT). Genera acumulación de galactosa y metabolitos

tóxicos, que pueden producir hepatomegalia, cataratas y sepsis en neonatos.

Hemoglobinopatía. Enfermedad genética que afecta la estructura o cantidad de hemoglobina en los glóbulos rojos, como la anemia falciforme o las talasemias.

Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC). Conjunto de enfermedades hereditarias del córtex suprarrenal, en su mayoría causadas por deficiencia de la enzima 21-hidroxilasa. Se caracteriza por déficit de cortisol y, en algunos casos, de aldosterona, con exceso de andrógenos que provoca virilización y riesgo de crisis suprarrenal.

Hipotiroidismo congénito. Deficiencia de producción de hormonas tiroideas desde el nacimiento, generalmente por disgenesia tiroidea o defectos enzimáticos. Es una causa prevenible de discapacidad intelectual si se diagnostica y trata precozmente con levotiroxina.

Levotiroxina. Forma sintética de la hormona tiroidea T₄, utilizada como tratamiento estándar del hipotiroidismo congénito. Su administración precoz previene alteraciones neurológicas y del crecimiento.

Prevalencia. Número de casos de una enfermedad presentes en una población determinada en un momento específico. Es un indicador clave para justificar la inclusión de enfermedades en paneles de tamizaje neonatal.

Tamizaje metabólico neonatal. Prueba de laboratorio realizada en los primeros días de vida (entre 24 y 72 horas) que permite detectar de manera temprana enfermedades metabólicas, endocrinas, genéticas o hematológicas, antes de la aparición de síntomas clínicos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Arnold, G. (2023). Newborn screening for inborn errors of metabolism. *OBM Genetics*, 7(4), 197. <https://doi.org/10.21926/obm.genet.2304197>
- Hudak, M. (2023). Pruebas de detección o tamizaje neonatal. *American Academy of Pediatrics*. <https://www.healthychildren.org/Spanish/ages-stages/baby/Paginas/newborn-screening-tests.aspx>
- Ishii, T., Kashimada, K., Amano, N., Takasawa, K., Nakamura-Utsunomiya, A., Yatsuga, S., Mukai, T., Ida, S., Isobe, M., Fukushima, M., Satoh, H., Yoshino, K., Otsuki, M., Katabami, T., & Tajima, T. (2022). Clinical guidelines for the diagnosis and treatment of 21-hydroxylase deficiency (2021 revision). *Clinical Pediatric Endocrinology*, 31(3), 116–143. <https://doi.org/10.1297/cpe.2022-0009>
- Kwon, C., & Farrell, P. (2000). The magnitude and challenge of false-positive newborn screening test results. *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine*, 154(7), 714–718. <https://doi.org/10.1001/archpedi.154.7.714>
- Merke, D., & Auchus, R. (2020). Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *New England Journal of Medicine*, 383(13), 1248–1261. <https://doi.org/10.1056/NEJMra1909786>
- Moreno, C., Castillo, M., & Vera-Quinonez, S. (2024). Formando madres primigestas: Tamizaje metabólico neonatal. *Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar*, 8(4), 5963–5983. https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v8i4.12809
- Moscoso, M., & Flores, J. (2014). Frecuencia de enfermedades metabólicas detectadas mediante tamizaje neonatal

[Trabajo de graduación, Universidad del Azuay].
Repositorio Institucional Universidad del Azuay.
<https://dspace.uazuay.edu.ec/bitstream/datos/4033/1/10632.pdf>

Ortega-Aldás, D. (2022). Fenilcetonuria, error metabólico, caso reportado en la parroquia Juan Benigno Vela-Tungurahua – Ecuador. *Dominio de las Ciencias*, 8(1), 949–960. <https://doi.org/10.23857/dc.v8i1.2533>

Rose, S., Wassner, A., Wintergerst, K., et al. (2023). Congenital hypothyroidism: Screening and management. *Pediatrics*, 151(1), e2022060419. <https://doi.org/10.1542/peds.2022-060419>

Salmón, S. (2022). Intervención de enfermería en tamiz metabólico neonatal: Revisión integrativa. *Sanus*, 7, e309. <https://doi.org/10.36789/revsanus.vi1.309>

Speiser, P., Arlt, W., Auchus, R., Baskin, L., Conway, G., Merke, D., Meyer-Bahlburg, H., Miller, W., Murad, M., Oberfield, S., White, P., & Endocrine Society. (2018). Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: An Endocrine Society clinical practice guideline. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 103(11), 4043–4088. <https://doi.org/10.1210/jc.2018-01865>

Tang, C., Li, L., Chen, T., Li, Y., Zhu, B., Zhang, Y., Yin, Y., Liu, X., Huang, C., Miao, J., Zhu, B., Wang, X., Zou, H., Han, L., Feng, J., & Huang, Y. (2024). Newborn screening for inborn errors of metabolism by next-generation sequencing combined with tandem mass spectrometry. *International Journal of Neonatal Screening*, 10(2), 28. <https://doi.org/10.3390/ijns10020028>

Țișa, I., Achim, A., & Cozma-Petruț, A. (2022). The importance of neonatal screening for galactosemia. *Nutrients*, 15(1), 10. <https://doi.org/10.3390/nu15010010>

- Van Trotsenburg, P., Stoupa, A., Léger, J., Rohrer, T., Peters, C., Fugazzola, L., & Persani, L. (2021). 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*, 31(3), 387–419. <https://doi.org/10.1089/thy.2020.0333>
- Vásquez-Martínez, R., Martínez-Chávez, F., Lugo-Radillo, A., Villarreal-Ríos, E., Galicia-Rodríguez, L., & Elizarrarás-Rivas, J. (2023). Prevalencia de enfermedades metabólicas congénitas detectadas mediante tamiz neonatal en la ciudad de Oaxaca, México. *Revista Mexicana de Pediatría*, 90(6), 227–231. <https://doi.org/10.35366/117390>
- Wojcik, M., Reuter, C., Marwaha, S., Mahmoud, M., Duyzend, M., Barseghyan, H., Yuan, B., Boone, P., Groopman, E., Délot, E., Jain, D., Sanchis-Juan, A., Starita, L., Talkowski, M., Montgomery, S., Bamshad, M., Chong, J., Wheeler, M., Berger, S., O'Donnell-Luria, A., Sedlazeck, F., & Miller, D. (2023). Beyond the exome: What's next in diagnostic testing for Mendelian conditions. *arXiv*. <https://doi.org/10.48550/arXiv.2301.07363>
- Yau, M., Gujral, J., & New, M. (2019). Congenital adrenal hyperplasia: Diagnosis and emergency treatment. En *Endotext*. MDText.com, Inc. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK279085/>
- Zuñiga, A. (2023). Recent advances in phenylketonuria: A review. *Cureus*, 15(6), e40459. <https://doi.org/10.7759/cureus.40459>

MÓDULO II.

METODOLOGIA Y PROCEDIMIENTOS TÉCNICOS



CAPÍTULO III:

PROCEDIMIENTO DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

INTRODUCCIÓN

El tamizaje metabólico neonatal representa una herramienta esencial en la detección temprana de enfermedades congénitas que, de no ser diagnosticadas a tiempo, pueden causar daño neurológico irreversible o incluso la muerte. Este capítulo describe paso a paso el procedimiento de toma de muestra, el momento ideal para su realización, y los fundamentos bioquímicos que lo respaldan, articulando el conocimiento científico con la práctica profesional de la enfermería comunitaria.

Figura 1
Con pie derecho



OBJETIVOS DE APRENDIZAJE

Al finalizar el capítulo, el estudiante será capaz de:

- Comprender la importancia del momento oportuno y la técnica correcta para la toma de muestra en el tamizaje metabólico neonatal.
- Reconocer los principios bioquímicos que fundamentan la detección de errores innatos del metabolismo.
- Identificar el procedimiento metodológico y práctico en el contexto de la enfermería comunitaria.
- Aplicar los conocimientos teóricos en situaciones prácticas simuladas.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE

Al finalizar este capítulo, el estudiante:

- Explica el procedimiento de toma de muestra mediante sangre capilar del talón.
- Justifica el momento ideal para la recolección del tamizaje neonatal.
- Interpreta los fundamentos bioquímicos de detección.
- Aplica el procedimiento en escenarios clínicos simulados.

3.1. PROCEDIMIENTO DEL TAMIZAJE METABOLICO NEONATAL

3.1.1. Toma de muestra: Sangre capilar del talón

La toma de muestra de sangre capilar del talón es la técnica estándar para el tamizaje metabólico neonatal. Se realiza mediante una punción en la parte lateral externa del talón del recién nacido. Esta técnica, mínimamente invasiva, permite obtener una muestra representativa para el análisis de metabolitos, enzimas u hormonas que pueden estar alterados en recién nacidos con errores congénitos del metabolismo, obteniendo gotas de sangre que se depositan en un papel filtro especial (tarjeta de Guthrie) (Campos, 2010; Valera et al., 2019; Alvarado et al., 2024).

El talón del recién nacido es una zona rica en capilares, lo que facilita la obtención de sangre con bajo riesgo de complicaciones. Es preferible utilizar la zona lateral externa del talón, ya que evita estructuras como el hueso calcáneo, reduciendo el riesgo de osteomielitis u otras lesiones (American Academy of Pediatrics Committee on the Fetus and Newborn, 2009; Therrell et al., 2024). Ver Figura 3.1.

3.1.1.1. Pasos detallados para una toma correcta:

Preparación previa

- Verificación de identidad del recién nacido y consentimiento informado a padres.
- Revisión de tarjeta de recolección (papel filtro) y asegurarse de su validez y rotulación. (Ver figura 16)

3.1.1.2. Higiene y control de temperatura

- Lavado de manos y uso de guantes estériles.

- Calentar el talón durante 2–3 minutos con un paño tibio para promover la vasodilatación.

Desinfección

- Limpiar con alcohol al 70% en movimientos circulares.
- Secar completamente antes de la punción para evitar hemólisis.

Punción

- Realizar una incisión firme con una lanceta estéril, de uso exclusivo para tamizaje.
- Evitar punciones profundas (>2.0 mm).

Recolección de la muestra

- Desechar la primera gota (puede contener tejido intersticial).
- Depositar gotas de sangre en el papel filtro sin tocarlo directamente.
- La sangre debe llenar cada círculo completamente y de forma uniforme.
- La muestra no debe contener coágulos, zonas sin impregnar o exceso de sangre

Secado y envío

- Dejar secar la tarjeta en posición horizontal, a temperatura ambiente, sin contacto con superficies por 3–4 horas.
- Enviar en sobre transpirable, dentro del plazo establecido por el laboratorio de referencia (Ministerio Sanidad-España, 2021).

El procedimiento finaliza al subir la información en la plataforma TAMEN del Ministerio de Salud pública para que los padres del recién nacido puedan revisar el resultado. Las muestras mal tomadas son la principal causa de repetición del tamizaje, representando retrasos en el diagnóstico y angustia familiar innecesaria.

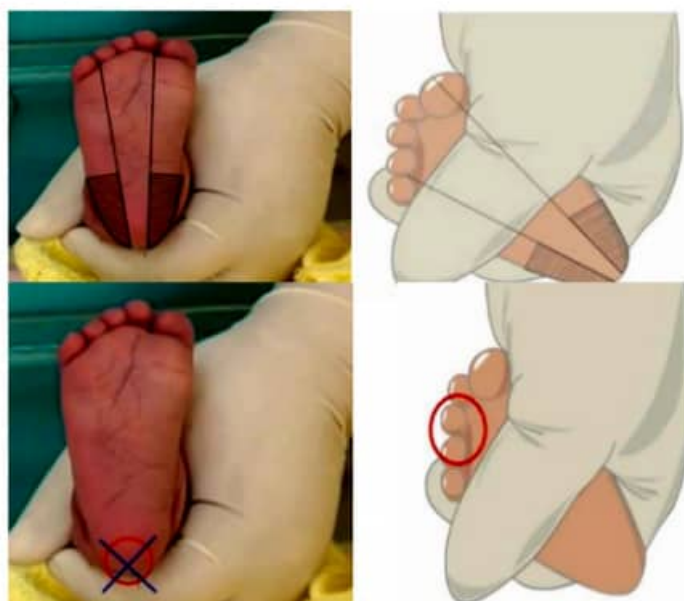
3.1.1.3. Errores frecuentes a evitar

Tabla 1
Errores frecuentes a evitar

Error común	Consecuencia
Punción en zona central del talón	Riesgo de daño óseo
Presionar en exceso el talón	Dilución de sangre con líquido intersticial
Papel filtro empapado o doble capa	Dificulta lectura y análisis
No secar correctamente la tarjeta	Contaminación o alteración de la muestra

Fuente: Elaboración propia

Figura 2
Sitio de Punción en la prueba de Tamizaje metabólico neonatal



Fuente: Ministerio de Salud Pública

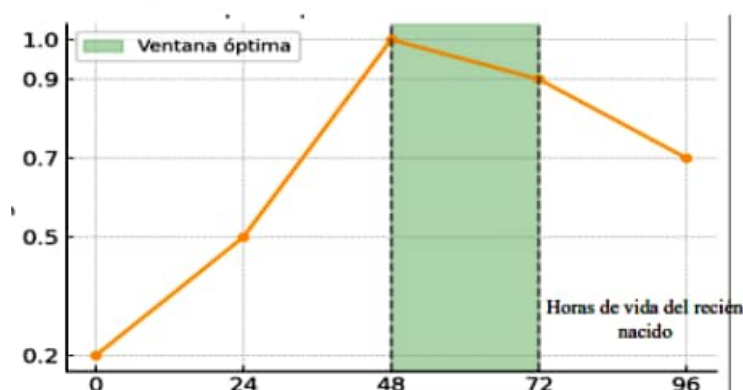
3.2. MOMENTO OPTIMO PARA LA RECOLECCIÓN DE LA MUESTRA

El éxito del tamizaje metabólico neonatal depende en gran medida del momento en que se toma la muestra de sangre del recién nacido. Las guías nacionales e internacionales establecen que el periodo ideal para su recolección es entre el 3er y séptimo día de vida del recién nacido. Este intervalo temporal no es arbitrario, sino que se fundamenta en razones fisiológicas, clínicas y bioquímicas que garantizan la confiabilidad de los resultados. (Ver figura 17). Durante las primeras Estos días (3- de vida, el organismo del recién nacido experimenta un proceso de adaptación metabólica:

- Se inicia la alimentación enteral.
- Se activa el metabolismo hepático.
- Se modifica la actividad enzimática neonatal.

Figura 3

Momento óptimo para la recolección de la muestra



Fuente: Elaboración propia

Antes de las 48 horas, estos procesos no han alcanzado niveles estables, lo que puede llevar a falsos negativos en el tamizaje, especialmente en enfermedades como la fenilcetonuria, donde la acumulación de fenilalanina depende de la ingesta proteica. Después de los 7 días se corre el riesgo de diagnóstico tardío (Peng et al., 2020). (Ver tabla 8)

Tabla 3

Ventajas del Tamizaje entre el 3er y 7mo día

Ventaja	Explicación
Alta sensibilidad	Los niveles de metabolitos ya han alcanzado un umbral detectable
Alta especificidad	Se reduce el riesgo de falsos positivos por variaciones transitorias
Intención precoz	Se permite detectar a tiempo patologías que requieren tratamiento urgente

Fuente: Elaboración propia basada en Peng et al. (2021).

El periodo entre el 3er y 7mo día de vida es el más adecuado para el tamizaje neonatal, dado que minimiza la variabilidad metabólica y maximiza la capacidad diagnóstica del test. (Ver Tabla 9). Los falsos negativos en tamizajes realizados antes de las 48 h representan hasta el 30% de los errores en la detección de PKU y TSH neonatal.

Tabla 4

Comparación entre tiempos de recolección

Tiempo de toma	Precisión diagnóstica	Recomendación
< 48 h	Baja	No recomendado
48-72 h	Optima	Ideal
> 72 h	Puede retrasar atención	Aceptable

Fuente: Elaboración propia basada en Peng et al. (2021).

3.2.1. Implicaciones para enfermería comunitaria

La enfermería juega un papel clave en asegurar que el tamizaje se realice dentro del momento óptimo, especialmente en zonas rurales

donde las altas hospitalarias tempranas o partos extrainstitucionales son más frecuentes. Esto implica:

- Educar a las madres sobre la importancia del tiempo adecuado.
- Registrar claramente la hora de nacimiento y la hora de toma.
- Coordinar el seguimiento si la muestra fue anticipada.

3.3. Principios bioquímicos de detección

El tamizaje metabólico neonatal se basa en el análisis de marcadores bioquímicos presentes en la sangre capilar del recién nacido, con el objetivo de detectar precozmente errores innatos del metabolismo (EIM) antes de que aparezcan síntomas clínicos. Estas enfermedades, aunque poco frecuentes de forma individual, son potencialmente graves y tratables si se identifican a tiempo (Therrell et al., 2018; Xie et al., 2023). Las tecnologías bioquímicas utilizadas permiten analizar metabolitos, hormonas y enzimas en concentraciones mínimas, lo cual es posible gracias al desarrollo de técnicas de alta sensibilidad y especificidad (Ding y Han, 2022).

3.3.1. Principios bioquímicos utilizados

3.3.1.1. Espectrometría de masas en tándem (MS/MS)

- Descripción: Tecnología de referencia en tamizaje ampliado. Permite analizar simultáneamente más de 50 enfermedades a partir de una sola muestra.
- Aplicación: Detecta alteraciones en aminoácidos, ácidos orgánicos y acilcarnitinas.
- Ventaja: Alta precisión, rapidez y capacidad de multiplexación.

La espectrometría de masas en tándem revolucionó el tamizaje neonatal al permitir la detección precoz de más de 40 trastornos con una sola muestra.

3.3.1.2. Inmunoensayos (EIA, ELISA)

- Descripción: Utilizan anticuerpos específicos para detectar hormonas o proteínas.
- Aplicación: Detección del hipotiroidismo congénito (TSH), hiperplasia suprarrenal congénita (17-OHP).
- Ventaja: Técnica consolidada, sencilla y económica.

3.3.1.3. Fluorometría enzimática

- Descripción: Evalúa la actividad enzimática midiendo la emisión de fluorescencia.
- Aplicación: Fenilcetonuria, galactosemia y déficit de biotinidasa.
- Ventaja: Rápida y útil para trastornos enzimáticos específicos.

3.3.1.4. Cromatografía líquida de alta resolución (HPLC)

- Descripción: Técnica que separa y cuantifica moléculas en la muestra.
- Aplicación: Confirmación diagnóstica, análisis de aminoácidos, galactosa total.
- Ventaja: Alta resolución y capacidad analítica (Zhou et al., 2022). (Ver tabla 10)

Tabla 5*Tecnologías bioquímicas en el tamizaje neonatal*

Técnica	Detecta principalmente	Ejemplos de enfermedades
MS/MS	Aminoácidos, acilcarnitinas, ácidos orgánicos	PKU, acidemias orgánicas
ELISA / EIA	Hormonas, proteínas	Hipotiroidismo congénito, 17-OHP
Fluorometría	Actividad enzimática	Galactosemia, biotinidasa deficiencia
HPLC	Metabolitos específicos	Homocistinuria, tirosinemia

Fuente: Adaptado de *Tamizaje neonatal por espectrometría de masas en tándem: actualización* por Campos (2010)

3.3.1.5. Mecanismo general de detección

- La muestra de sangre impregnada en papel filtro se procesa en el laboratorio.
- Se extraen los compuestos químicos (metabolitos, enzimas u hormonas).
- Se aplican técnicas bioquímicas según el marcador objetivo.
- Se generan resultados cuantitativos comparados con valores de referencia.
- Un valor fuera del rango sugiere riesgo de enfermedad → se indica segundo tamizaje o prueba confirmatoria.

Estas tecnologías permiten detectar enfermedades como:

- Hipotiroidismo congénito (Boelen y Heijboer, 2025).
- Hiperplasia suprarrenal congénita
- Fenilcetonuria (Bouvier y Giguere, 2019).
- Galactosemia
- Fibrosis quística, entre otras (Ojeda-Rincón et al., 2016).

3.3.1.6. Aplicación en enfermería

El profesional de enfermería comunitaria no realiza directamente el análisis bioquímico, pero debe:

- Comprender la lógica de detección.
- Informar adecuadamente a las familias.
- Reconocer la importancia de una muestra bien tomada.
- Coordinar seguimiento en caso de resultados alterados.

3.4. Sección metodológica

La sección metodológica describe de manera estructurada cómo se lleva a cabo la implementación del tamizaje metabólico neonatal dentro de un sistema de salud pública, especialmente en escenarios comunitarios. Este proceso requiere una coordinación eficiente entre el personal de salud, las madres y los laboratorios, y debe ser realizado con base en lineamientos técnicos, éticos y administrativos. La implementación del procedimiento en contextos comunitarios requiere:

- Capacitación del personal de enfermería en zonas rurales y urbanas.
- Coordinación con los servicios de laboratorio para el envío de muestras.
- Registro sistematizado de datos y resultados.

3.4.1. Organización del proceso de tamizaje

3.4.1.1. Planificación comunitaria

- Identificación de nacimientos esperados en la comunidad.
- Mapeo de centros de salud y parteras tradicionales.
- Capacitación del personal de enfermería en procedimientos estandarizados.

- Coordinación con el laboratorio de referencia para la recepción y procesamiento de muestras.

3.4.1.2. Protocolización

Se establece un protocolo institucional o regional que define:

- Quién toma la muestra (personal de enfermería).
- Cómo se recolecta, conserva y transporta.
- Dónde se registra y reporta la información.
- Cuando se entregan los resultados y se hace el seguimiento.

3.4.2. Procedimiento operativo paso a paso

Tabla 6

Procedimiento operativo paso a paso

Etapas	Actividad específica
Educación a la familia	Explicación de beneficios, firma de consentimiento
Identificación del RN	Verificación de identidad, fecha y hora de nacimiento
Recolección de la muestra	Entre 3er y 7mo día de vida, siguiendo técnica de punción de talón
Secado de la tarjeta	Dejar secar mínimo 3 h en ambiente limpio y ventilado
Registro de datos	Relleno correcto de la tarjeta: nombres, fecha, hora, datos del parto
Envío al laboratorio	En sobres especiales, con control de temperatura y tiempo
Análisis y notificación	Según protocolos del laboratorio de referencia
Seguimiento	Repetición o derivación en caso de resultado alterado

Fuente: Elaboración propia

3.4.3. Rol del profesional de Enfermería

El personal de enfermería en el primer nivel de atención asume un rol técnico, educativo y de gestión:

- Técnico: Toma de muestra segura y precisa.
- Educativo: Comunicación efectiva con la madre sobre el procedimiento y sus beneficios.
- Administrativo: Registro adecuado, vigilancia del proceso, enlace con el laboratorio.

- Comunitario: Identificación activa de neonatos en riesgo (partos domiciliarios, población indígena o migrante, entre otros). (Ver figura 18)

A continuación, se presenta un esquema visual que resume las etapas metodológicas clave del proceso de tamizaje metabólico neonatal, desde el nacimiento hasta el seguimiento en caso de resultados alterados

Figura 4

Diagrama de flujo del proceso de tamizaje metabólico neonatal



Si aplica

Fuente: Elaboración propia

3.5. Sección práctica

3.5.1. Estudio de caso: Tamizaje metabólico neonatal en zona rural

"Una gota de sangre, una oportunidad de vida"

3.5.1.1. Situación inicial

María es una enfermera comunitaria asignada a una zona rural de la provincia de Loja, Ecuador. Durante una visita domiciliar programada como parte del seguimiento postnatal, se encuentra con la señora Rosa, madre de Antonio, un recién nacido de 56 horas de vida.

El niño nació por parto domiciliario asistido por una partera empírica. Rosa no ha recibido aún ninguna atención médica posterior al parto y desconoce qué es el tamizaje metabólico neonatal. María verifica

que el recién nacido está en buen estado general y le explica a la madre la importancia de realizar la prueba.

Sin acceso inmediato a un laboratorio hospitalario, María realiza la toma de muestra capilar del talón en condiciones estandarizadas con el kit de tamizaje disponible, siguiendo los protocolos del Ministerio de Salud Pública. Completa los datos de la tarjeta, deja secar correctamente la muestra y gestiona su envío al centro de diagnóstico del distrito de salud más cercano, que se encuentra a 2 horas de distancia.

3.5.1.2. Desarrollo del caso

Cuatro días después, el laboratorio notifica un resultado sospechoso de hipotiroidismo congénito (TSH elevada). María recibe el aviso y se comunica con Rosa para indicarle que debe acudir con su hijo al centro de salud del cantón para la repetición de la prueba y posterior confirmación diagnóstica.

La madre expresa resistencia inicial por desconocimiento y miedo al diagnóstico. María utiliza técnicas de comunicación efectiva, empatía y refuerzo educativo para explicarle las consecuencias que puede tener esta enfermedad si no se trata a tiempo: retardo mental irreversible, alteraciones en el crecimiento y dificultades escolares.

Finalmente, Rosa acepta trasladarse al centro de salud, donde se realiza el tamizaje confirmatorio. Se confirma el diagnóstico de hipotiroidismo congénito y se inicia tratamiento con levotiroxina en dosis ajustadas. Gracias a la intervención oportuna, Antonio tiene un seguimiento adecuado y su desarrollo neurológico es normal durante los primeros años.

3.5.1.3. Discusión pedagógica

Este caso ejemplifica la aplicación concreta de los conocimientos teóricos y metodológicos del tamizaje neonatal en el contexto real de la enfermería comunitaria. Permite reflexionar sobre:

- La importancia del tiempo óptimo de recolección de la muestra (3er-7mo día).
- El valor de la intervención de enfermería en zonas de difícil acceso.
- El papel de la educación y sensibilización comunitaria frente a prácticas de salud pública.
- La necesidad de un sistema de referencia y contrarreferencia ágil para el manejo de casos positivos.
- La equidad en salud: acceso a servicios diagnósticos sin importar el lugar de nacimiento.

3.5.1.4. Conclusión del caso

El procedimiento del tamizaje metabólico neonatal es una intervención clave en salud pública que permite detectar precozmente enfermedades graves y tratables. Su ejecución correcta, en el tiempo oportuno y con conocimiento técnico, es una responsabilidad crucial del profesional de enfermería, especialmente en el primer nivel de atención.

REVISIÓN DE CONTENIDOS

3.6. Puntos clave

- El momento óptimo para la toma de muestra es entre 3er y 7mo día de vida, ya que garantiza estabilidad metabólica y mejora la sensibilidad diagnóstica, reduciendo los riesgos de falsos negativos.
- La técnica recomendada para la recolección es la punción capilar del talón, preferentemente en la zona lateral externa, utilizando tarjetas

de papel filtro especiales (tipo Guthrie) y evitando errores comunes como la presión excesiva o la contaminación de la muestra.

- El éxito del procedimiento depende de una secuencia operativa estandarizada, que incluye educación a la madre, identificación del recién nacido, toma de muestra, secado, envío al laboratorio y seguimiento oportuno.
- El tamizaje se basa en principios bioquímicos avanzados, como la espectrometría de masas en tándem (MS/MS), inmunoensayos y fluorometría enzimática, que permiten detectar más de 40 enfermedades metabólicas, hormonales y genéticas.
- La enfermería comunitaria desempeña un rol fundamental en la implementación del tamizaje, especialmente en contextos rurales o de difícil acceso, asegurando equidad en salud y cobertura universal.
- La calidad de la muestra condiciona la precisión del diagnóstico, por lo que se requiere capacitación continua del personal, seguimiento de estándares técnicos y monitoreo de indicadores de calidad en cada fase del proceso.
- Las muestras tomadas antes de las 48 horas deben ser repetidas, ya que los resultados pueden ser erróneos. Se debe registrar claramente el momento de recolección para asegurar la validez clínica de los análisis.
- El tamizaje neonatal es una estrategia costo-efectiva de salud pública, que previene discapacidades, reduce la mortalidad infantil evitable y promueve un desarrollo infantil saludable, especialmente si va acompañado de sistemas de referencia y tratamiento eficaces.
- La documentación y el registro correcto en la tarjeta de recolección son esenciales para la trazabilidad del proceso, permitiendo el seguimiento efectivo de los resultados, la ubicación del recién nacido y la gestión clínica oportuna en caso de hallazgos positivos. Errores en el registro pueden invalidar la muestra o retrasar el diagnóstico.
- La implementación efectiva del tamizaje requiere una coordinación intersectorial sólida, incluyendo centros de salud, laboratorios de referencia, redes comunitarias y servicios de transporte, lo cual refuerza el enfoque de atención primaria integral y garantiza una respuesta ágil y articulada del sistema de salud.

PREGUNTAS DE REPASO

1. ¿Cuál es el riesgo principal de tomar la muestra de tamizaje metabólico neonatal antes de las 48 horas de vida?

- a. Hemorragia neonatal.
- b. Retraso en la derivación.
- c. Falsos negativos en los resultados.
- d. Contaminación bacteriana.

Respuesta correcta: C.

2. ¿Qué técnica bioquímica permite detectar múltiples enfermedades en una sola muestra de sangre?

- a. Electroforesis de proteínas.
- b. Espectrometría de masas en tándem (MS/MS).
- c. Prueba de Coombs.
- d. Tinción de Gram.

Respuesta correcta: B

3. ¿Cuál de las siguientes acciones se considera incorrecta durante la toma de muestra del talón

- a. Usar una lanceta estéril.
- b. Desechar la primera gota.
- c. Presionar en exceso el talón.
- d. Secar la muestra horizontalmente.

Respuesta correcta: C

4. ¿Qué función tiene el profesional de enfermería comunitaria durante el procedimiento de tamizaje?

- a. Realizar el análisis bioquímico.
- b. Confirmar el diagnóstico.
- c. Tomar la muestra, educar a la madre y gestionar el envío.
- d. Determinar la dosis del tratamiento.

Respuesta correcta: C

j. ¿Cuál es la razón principal para repetir una muestra tomada antes de las 48 horas de vida?

- a. La tarjeta se humedece.
- b. Las enzimas no están activas.
- c. El metabolismo neonatal aún es inestable.
- d. El recién nacido presenta fiebre.

Respuesta correcta: C

6. En la metodología del tamizaje, ¿cuál es la secuencia correcta del proceso?

- a. Educación → Nacimiento → Muestra → Secado.
- b. Registro → Educación → Muestra → Envío al laboratorio.
- c. Muestra → Resultado → Educación → Registro.
- d. Resultado → Educación → Muestra → Seguimiento.

Respuesta correcta: B

7. Relaciona las columnas A y B de manera coherente según el procedimiento del tamizaje metabólico neonatal.

A. Procedimiento o concepto	B. Finalidad o característica
1. Toma de muestra entre 48–72 horas	b) Asegura el momento óptimo para detectar metabolitos
2. Zona lateral externa del talón	a) Previene daño óseo y mejora la extracción de sangre
3. Espectrometría de masas en tándem	c) Permite análisis simultáneo de múltiples trastornos
4. Registro completo en la tarjeta de Guthrie	d) Garantiza trazabilidad de la muestra y seguimiento adecuado

Respuesta correcta: 1 → b 2 → a 3 → c 4 → d

8. ¿Qué tecnología permite detectar múltiples enfermedades en una sola muestra?

- a. PCR.
- b. Espectrometría de masas en tándem.
- c. Hibridación genética.

- d. Enzimoinmunoensayo.

Respuesta correcta: B

9. ¿Cuál de las siguientes no es una enfermedad detectada por el tamizaje?

- a. Hipotiroidismo congénito.
- b. Fibrosis quística.
- c. Sarampión.
- d. Galactosemia.

Respuesta correcta: C

GLOSARIO DE TERMINOS

Enfermería comunitaria. Disciplina de la enfermería que actúa en el primer nivel de atención, promoviendo la salud, prevención de enfermedades y ejecución de programas como el tamizaje neonatal en contextos comunitarios.

Espectrometría de masas en tándem (MS/MS). Técnica analítica de alta sensibilidad que permite detectar múltiples metabolitos simultáneamente en una sola muestra de sangre, utilizada para identificar errores congénitos del metabolismo.

Momento óptimo de recolección. Intervalo entre las 48 y 72 horas de vida del recién nacido, considerado el tiempo ideal para realizar la toma de muestra del tamizaje, ya que el metabolismo neonatal ha alcanzado mayor estabilidad.

PKU. Sigla correspondiente a la fenilcetonuria, enfermedad metabólica hereditaria causada por la deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa.

Sangre capilar. Tipo de sangre obtenida de los capilares superficiales, generalmente mediante una punción en el talón del recién nacido, utilizada en pruebas de tamizaje por su fácil acceso y bajo riesgo.

Secado de la muestra. Etapa fundamental del procedimiento en la que se deja secar la tarjeta de papel filtro en posición horizontal y sin contacto durante al menos 3 horas, para evitar contaminación y deterioro.

Seguimiento clínico. Conjunto de acciones sanitarias realizadas tras un resultado sospechoso o positivo en el tamizaje, incluyendo repetición de pruebas, derivación, diagnóstico confirmatorio e inicio de tratamiento.

Tarjeta de Guthrie. Papel filtro estandarizado en el que se depositan gotas de sangre del talón para ser analizadas en el laboratorio. Es el soporte principal del tamizaje metabólico neonatal.

Tamizaje neonatal. Proceso sistemático de detección temprana de enfermedades congénitas en recién nacidos, mediante el análisis de una muestra de sangre capilar recolectada en los primeros días de vida.

Zona segura de punción. Área lateral externa del talón del recién nacido, donde se debe realizar la punción capilar para evitar dañar estructuras óseas o vasculares.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Alvarado, J., Manrique, E., & Parra, L. (2024). Tamización neonatal: Prácticas y percepción de los pediatras en Colombia. *Salud UIS*, 56. <https://doi.org/10.18273/saluduis.56.e:24046>
- American Academy of Pediatrics. (2009). Detection systematic (screening) neonatal. En *Neonatal Screening*. National Library of Medicine. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK132212/>
- Boelen, A., & Heijboer, A. (2025). Newborn screening and the screening laboratory: Past, present and future. *European Thyroid Journal*, 14(1), e240325. <https://doi.org/10.1530/ETJ-24-0325>
- Bouvier, D., & Giguère, Y. (2019). Newborn screening for genetic diseases: An overview of current and future applications. *OBM Genetics*, 3(3), 093. <https://doi.org/10.21926/obm.genet.1903093>
- Campos, D. (2010). Tamizaje neonatal por espectrometría de masas en tándem: Actualización. *Revista Panamericana de Salud Pública*, 27(4), 309–318.
- Ding, S., & Han, L. (2022). Newborn screening for genetic disorders: Current status and prospects for the future. *Pediatric Investigation*, 6(4), 291–298. <https://doi.org/10.1002/ped4.12343>
- Ministerio de Sanidad. (2021). Cribado neonatal de enfermedades endocrinas-metabólicas. En F. Mohand (Ed.), *Manual de técnicas y procedimientos de enfermería en la unidad de neonatología* (pp. 18–25). Instituto Nacional de Gestión Sanitaria.
- Ojeda, S., Gualdrón, É., García, N., Sarmiento, D., Parada, N., Gelves, S., & Rubio, G. (2016). Hipotiroidismo congénito, la primera causa de retraso mental prevenible: Un desafío para la medicina preventiva. *Médicas UIS*, 29(1), 53–60. <https://doi.org/10.18273/revmed.v29n1-2016006>

- Peng, G., Tang, Y., Cowan, T., Zhao, H., & Scharfe, C. (2021). Timing of newborn blood collection alters metabolic disease screening performance. *Frontiers in Pediatrics*, 8, 623184. <https://doi.org/10.3389/fped.2020.623184>
- Peng, G., Tang, Y., Gandotra, N., Enns, G., Cowan, T., Zhao, H., & Scharfe, C. (2020). Ethnic variability in newborn metabolic screening markers associated with false-positive outcomes. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 43(5), 934–943. <https://doi.org/10.1002/jimd.12236>
- Therrell, B., & Padilla, C. (2018). Newborn screening in the developing countries. *Current Opinion in Pediatrics*, 30(6), 734–739. <https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000000683>
- Therrell, B., Padilla, C., Borrajo, G., Khneisser, I., Schielen, P., Knight-Madden, J., Malherbe, H., & Kase, M. (2024). Current status of newborn bloodspot screening worldwide 2024: A comprehensive review of recent activities (2020–2023). *International Journal of Neonatal Screening*, 10(2), 38. <https://doi.org/10.3390/ijns10020038>
- Valera, D., Montealegre, A., Bermúdez, A., & García, R. (2019). Importancia de una propuesta para la implementación de un programa de tamizaje neonatal expandido en Colombia. *Revista Med*, 27(2), 21–33. <https://doi.org/10.18359/rmed.4195>
- Xie, Y., Peng, G., Zhao, H., & Scharfe, C. (2023). Association of maternal age and blood markers for metabolic disease in newborns. *Metabolites*, 14(1), 5. <https://doi.org/10.3390/metabo14010005>
- Zhou, M., Deng, L., Huang, Y., Xiao, Y., Wen, J., Liu, N., Zeng, Y., & Zhang, H. (2022). Application of the artificial intelligence algorithm model for screening of inborn errors of metabolism. *Frontiers in Pediatrics*, 10, 855943. <https://doi.org/10.3389/fped.2022.855943>

CAPÍTULO IV:



**ROL DE ENFERMERÍA EN EL
TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL**

INTRODUCCIÓN

El tamizaje metabólico neonatal (TAMEN) es un programa de salud pública esencial para la detección temprana de enfermedades congénitas, metabólicas, endocrinas y genéticas que, de no ser diagnosticadas a tiempo, pueden ocasionar discapacidad permanente o incluso la muerte. El rol del profesional de enfermería resulta estratégico, ya que es el primer contacto con el recién nacido y su familia, siendo responsable de la toma adecuada de la muestra, la educación sanitaria y el acompañamiento a los padres durante todo el proceso.

En este capítulo se revisarán las competencias clave de la enfermería en el programa de tamizaje, la importancia de la educación a las madres y familias, y los procesos de registro y notificación que garantizan la calidad del servicio. Además, se abordarán aspectos metodológicos y prácticos, incluyendo un estudio de caso para afianzar la comprensión.

OBJETIVOS DE APRENDIZAJE

- Reconocer la importancia del tamizaje metabólico neonatal como estrategia de prevención en salud comunitaria.
- Identificar las competencias del profesional de enfermería en la ejecución y seguimiento del programa.
- Analizar el papel de la enfermería en la educación a madres y familias respecto al TAMEN.
- Comprender los procesos de registro y notificación como parte de la vigilancia epidemiológica.
- Aplicar conocimientos teóricos y prácticos mediante el análisis de un caso clínico.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE

Al finalizar el capítulo, el estudiante será capaz de:

- Explicar el fundamento teórico y metodológico del tamizaje metabólico neonatal.
- Demostrar habilidades para orientar a madres y familias en el proceso de TAMEN.
- Ejecutar correctamente las etapas de registro, notificación y seguimiento.
- Resolver casos prácticos que involucren la toma de decisiones en el programa de TAMEN.
- Valorar el impacto de la enfermería comunitaria en la prevención de enfermedades congénitas.

4.1. Rol de Enfermería en el tamizaje metabólico neonatal

El tamizaje metabólico neonatal (TAMEN) es un programa de salud pública diseñado para identificar a los recién nacidos que pueden tener ciertas enfermedades metabólicas congénitas graves, pero tratables (Salmón, 2022; Flores et al., 2023; Cantero y Maceira, 2020; Sailema y Mendoza, 2025). La detección temprana y el tratamiento oportuno pueden prevenir complicaciones graves, como retraso mental, daño orgánico e incluso la muerte. El rol de enfermería en este proceso es multifacético y esencial para el éxito del programa (Estrella, 2023, pp. 118-132; Valera et al., 2019; Castiñeras et al., 2019).

4.1.1. Competencias profesionales y marco conceptual

El tamizaje neonatal representa una de las estrategias de prevención secundaria más efectivas del siglo XXI. La enfermería, desde su visión holística, contribuye no solo a la detección temprana de enfermedades congénitas, sino también a la articulación entre niveles de atención, garantizando continuidad asistencial desde el nacimiento (Vela, 2023). El profesional de enfermería en este contexto debe dominar competencias técnicas, comunicativas, éticas y de gestión (Lozano y Gaibor, 2024).

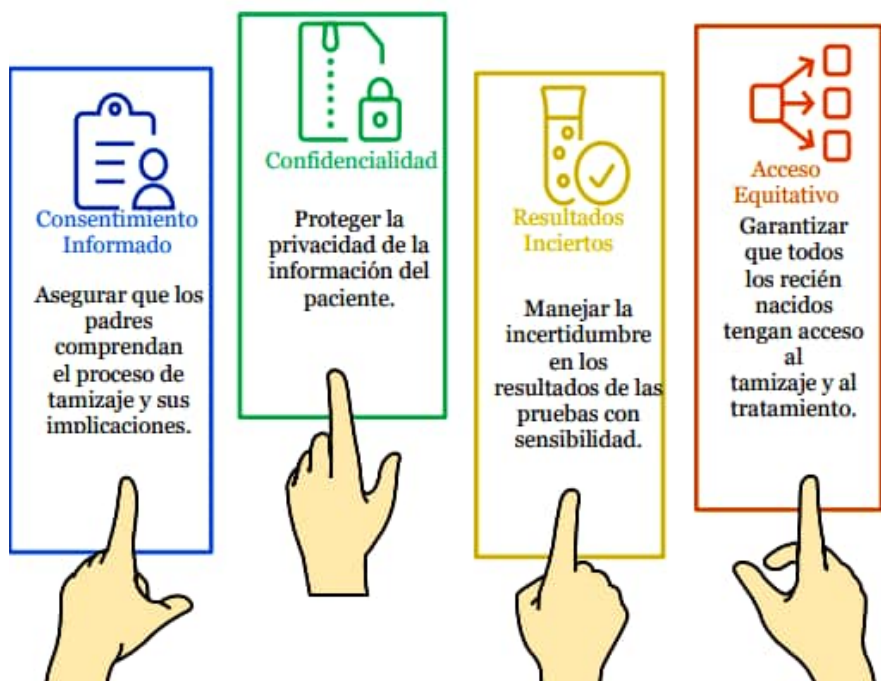
Técnicas: conocimiento de la técnica de punción en talón, manejo de tarjetas de Guthrie, preservación de muestras y normas de bioseguridad, minimizando el dolor y evitando errores (Bautista y Fernández, 2022).

- **Cumplimiento de Protocolos:** Enfermería debe seguir los protocolos y procedimientos establecidos para el TAMEN, asegurando la calidad y la consistencia del programa.
- **Capacitación Continua:** Participar en programas de capacitación continua para mantenerse actualizadas sobre los avances en el TAMEN y las mejores prácticas.
- **Monitoreo y Evaluación:** Participar en el monitoreo y la evaluación del programa, identificando áreas de mejora y proponiendo soluciones.

Comunicativas: Capacidad para explicar el procedimiento de manera clara y empática a madres y familias (Alonzo-Pico *et al.*, 2023).

Figura 1

¿Cómo debe el personal de enfermería abordar las consideraciones éticas en el tamizaje metabólico neonatal?



Éticas: garantizar el consentimiento informado y el respeto a la dignidad del recién nacido. El TAMEN plantea una serie de consideraciones éticas que enfermería debe tener en cuenta, incluyendo (Ver Figura 19):

- **Privacidad y confidencialidad:** Proteger la privacidad de la información del recién nacido y sus padres.
- **Autonomía:** Respetar el derecho de los padres a tomar decisiones informadas sobre la salud de su hijo.
- **Justicia:** Asegurar que todos los recién nacidos tengan acceso al TAMEN, independientemente de su origen socioeconómico o geográfico.
- **Beneficencia y no maleficencia:** Actuar en el mejor interés del recién nacido, minimizando los riesgos y maximizando los beneficios del tamizaje.

Gestión: asegurar la trazabilidad de las muestras y colaborar en la cadena de notificación y seguimiento.

- **Momento Óptimo:** Los profesionales de Enfermería deben conocer el momento óptimo para la recolección de la muestra, generalmente entre el 3er y 7mo día de vida del recién nacido (Doctor et al., 2018).
- **Técnica Correcta:** Realizar la punción en el talón del bebé utilizando una lanceta estéril y recolectar la sangre en papel filtro especial, asegurando que los círculos estén completamente impregnados y sin contaminantes.
- **Prevención de Errores:** Evitar errores comunes como la dilución de la muestra con alcohol, la aplicación excesiva de presión en el talón, o la recolección de una muestra insuficiente.
- **Manejo del Dolor:** Implementar estrategias para minimizar el dolor del recién nacido durante la punción, como el uso de soluciones azucaradas o el contacto piel con piel.

4.1.2. Manejo y envío de la muestra

- **Secado Adecuado:** Asegurar que la muestra se seque completamente en un ambiente limpio y seco, lejos de la luz solar directa y fuentes de calor.
- **Documentación Precisa:** Completar la documentación requerida con información precisa sobre el recién nacido, los padres, y la fecha y hora de la recolección (Rizo et al., 2008).
- **Envío Oportuno:** Enviar la muestra al laboratorio de referencia lo antes posible, siguiendo las instrucciones de envío y asegurando la cadena de frío si es necesario (Ver Figura 20)

Según la Organización Panamericana de la Salud (OPS, 2021), la capacitación permanente del personal de enfermería es un factor crítico de éxito en programas de cribado neonatal.

4.2. Educación a madres y familias

- **Educación y consejería a familias** sobre la importancia del tamizaje. Enfermería es responsable de proporcionar información clara y comprensible a los padres sobre el propósito del TAMEN, las enfermedades que detecta, el procedimiento de recolección de la muestra, y la importancia de la detección temprana. Esto incluye explicar los posibles resultados (negativo, positivo, o no concluyente) y los pasos a seguir en cada caso.
- **Consentimiento Informado:** Asegurar que los padres comprendan la información proporcionada y otorguen su consentimiento informado para la realización del tamizaje

- **Resolución de Dudas:** Responder a las preguntas y preocupaciones de los padres de manera empática y profesional.

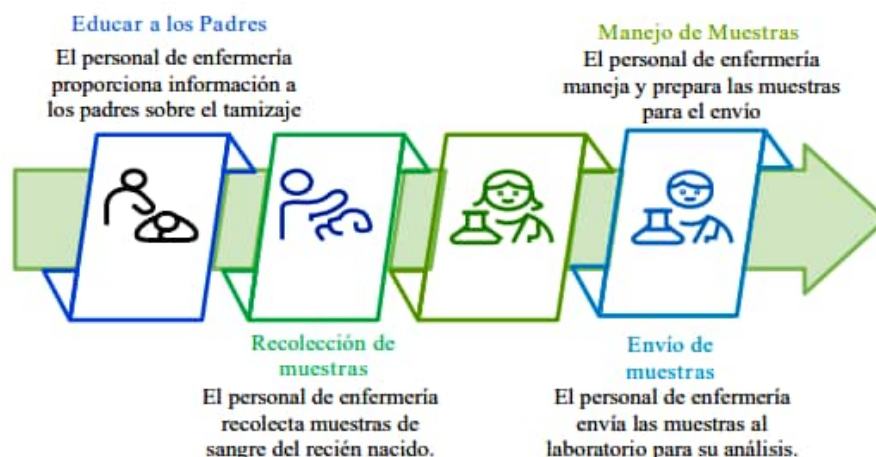
4.3. Registro y notificación

La trazabilidad de la información es esencial:

- **Registro:** cada muestra debe estar identificada con los datos del recién nacido, madre y centro de salud.
- **Notificación:** los resultados positivos deben notificarse de manera inmediata al equipo de salud y a la familia.
- **Seguimiento:** el rol de enfermería incluye acompañar a la familia en la confirmación diagnóstica y derivación a especialistas.
- **Apoyo Emocional:** Brindar apoyo emocional a los padres durante el proceso de diagnóstico y tratamiento, ofreciendo información y recursos adicionales.

Figura 2

Proceso Metabólico neonatal



4.4. Sección metodológica

4.4.1. Protocolo de Enfermería para el tamizaje metabólico

La ejecución de un tamizaje eficiente requiere el cumplimiento de pasos estandarizados. El protocolo habitual contempla:

- Verificación del consentimiento informado.
- Preparación del material estéril.
- Selección de la zona (talón del pie externo-lateral).
- Asepsia, punción y recolección de sangre en papel filtro.
- Sellado, etiquetado y envío adecuado de la muestra.
- Registro en el sistema de información.

4.4.2. Instrumentos y registros

El profesional de enfermería debe conocer y manejar adecuadamente los formularios de registro, sistemas electrónicos o fichas perinatales que recojan datos como:

- Fecha y hora de la muestra.
- Datos maternos y neonatales.
- Observaciones clínicas (ej. transfusión previa).

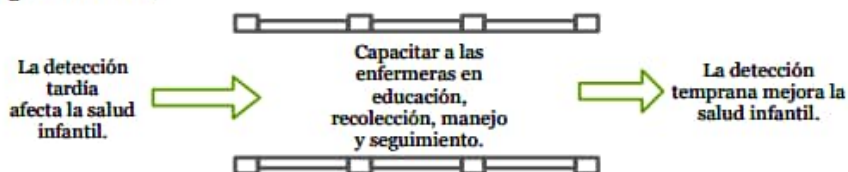
4.4.3. Cumplimiento legal y normativo

En Ecuador, la toma de muestra de tamizaje es obligatoria y está regulada por el Ministerio de Salud Pública (MSP). La enfermería debe respetar tanto las disposiciones sanitarias como los principios bioéticos, resguardando la confidencialidad y la integridad del neonato.

El rol de enfermería en el tamizaje metabólico neonatal es esencial para el éxito del programa. Los profesionales de enfermería son responsables de educar a los padres, recolectar las muestras, manejar y enviar las muestras, y realizar el seguimiento de los pacientes. Su participación activa y capacitada contribuye significativamente a la detección temprana de enfermedades metabólicas congénitas y a la mejora de la salud y el bienestar de los niños (Bosch *et al.*, 2006). La capacitación continua y la conciencia de las consideraciones éticas son fundamentales para asegurar la calidad y la integridad del programa de tamizaje (Ver Figura 21)

Figura 3

Enfermería asegura el éxito del Tamizaje metabólico neonatal mediante la educación, la recolección, el manejo y el seguimiento



4.5. Sección práctica

Caso de estudio: Rol de enfermería en el tamizaje metabólico neonatal}

4.5.1. Contexto clínico y comunitario

En el Centro de Salud "El Progreso", ubicado en una zona periurbana de Machala, se atiende a madres adolescentes con alta vulnerabilidad socioeconómica. El establecimiento cuenta con un programa de tamizaje metabólico neonatal implementado por el Ministerio de Salud Pública del Ecuador.

4.5.2. Situación

María, de 17 años, acude al centro de salud a las 36 horas postparto con su hijo recién nacido, Diego. La enfermera comunitaria responsable le explica la importancia del TAMEN y programa la toma de muestra. En la visita domiciliaria realizada dos días después, la enfermera verifica que:

- María vive con su madre y dos hermanos menores.
- Presenta escasa comprensión sobre el TAMEN, y manifiesta temor a que “le saquen mucha sangre al bebé”.
- El bebé fue dado de alta sin complicaciones aparentes, se alimenta con lactancia materna exclusiva y no presenta síntomas clínicos.

La muestra se toma correctamente y se envía al laboratorio de referencia. Una semana más tarde, el sistema de notificación alerta un resultado positivo para hipotiroidismo congénito. La enfermera comunitaria debe actuar como enlace entre el laboratorio, la familia y el sistema de salud especializado.

4.5.3. Preguntas de evaluación y reflexión

- ¿Qué competencias debe aplicar el enfermero comunitario en este caso para garantizar el éxito del proceso de TAMEN?
- ¿Cómo se le explicaría a María la importancia del inicio inmediato del tratamiento, aun cuando el recién nacido parece estar sano?
- ¿Qué pasos debe seguir el profesional de enfermería en el registro y notificación del caso, según la normativa nacional?

- Si la madre rechaza inicialmente acudir al hospital de referencia, ¿qué estrategias de educación y comunicación podría emplear el personal de enfermería?
- ¿Qué consecuencias clínicas podrían presentarse en el niño si no se inicia el tratamiento oportuno para el hipotiroidismo congénito?
- ¿Qué consecuencias clínicas puede tener la omisión del tamizaje?
- ¿Cómo debe organizarse el seguimiento comunitario por parte del equipo de enfermería en los próximos meses?

4.5.4. Sugerencias de resolución

4.5.4.1. Competencias de enfermería:

La profesional debe integrar habilidades técnicas (toma de muestra adecuada, bioseguridad), comunicativas (explicar el diagnóstico en términos sencillos), éticas (respeto a la autonomía materna, confidencialidad) y de gestión (notificación y coordinación con especialistas).

4.5.4.2. Explicación a la madre:

Se debe subrayar que el hipotiroidismo congénito no presenta síntomas visibles en los primeros días, pero sin tratamiento precoz puede causar retraso mental irreversible y alteraciones en el crecimiento. El inicio inmediato del tratamiento con levotiroxina puede asegurar un desarrollo normal.

4.5.4.3. Registro y notificación:

El personal de enfermería debe documentar en la historia clínica del niño, registrar en el sistema oficial de tamizaje y

notificar de inmediato a la familia y al equipo de endocrinología pediátrica, siguiendo los protocolos del MSP (2023).

4.5.4.4. Estrategias de comunicación:

Utilizar un lenguaje claro y visual (infografías, ejemplos de otros casos exitosos), validar las emociones de la madre, involucrar a la abuela como figura de apoyo, y reforzar la idea de que el tratamiento es sencillo y gratuito.

4.5.5. Consecuencias clínicas de la falta de tratamiento

Retraso en el desarrollo neurológico, discapacidad intelectual permanente, baja estatura y alteraciones metabólicas graves.

4.5.5.1. Seguimiento comunitario

Visitas domiciliarias mensuales para comprobar adherencia al tratamiento, monitorear signos clínicos, reforzar educación y coordinar con especialistas. Enfermería debe trabajar con un enfoque interdisciplinario (médico, psicólogo, trabajador social). Este caso permite que los estudiantes apliquen conocimientos teóricos sobre el TAMEN a una situación real, desarrollando competencias en comunicación, toma de decisiones clínicas, gestión comunitaria y educación sanitaria.

4.5.5.2. Actividades

- Realice un mapa conceptual sobre las competencias del profesional de enfermería en el TAMEN.

- Diseñe un folleto educativo dirigido a madres primerizas explicando en lenguaje sencillo el TAMEN.
- Analice el estudio de caso y proponga un plan de acción de enfermería.
- Investigue los protocolos de TAMEN en otro país y compare con la normativa ecuatoriana.
- Elabore un diagrama de flujo del proceso de registro y notificación.

REVISION DE CONTENIDOS

4.6. Puntos clave

- El TAMEN es un programa de salud pública que permite detectar enfermedades metabólicas congénitas graves pero tratables.
- La detección temprana y el tratamiento oportuno previenen retraso mental, daño orgánico y mortalidad neonatal.
- Enfermería desempeña un rol esencial y multifacético para garantizar el éxito del programa.
- La enfermería garantiza detección temprana, articulación de niveles de atención y continuidad asistencial.
- Entre las competencias técnicas de enfermería en el TAMEN tenemos:
- Punción de talón, uso de tarjetas de Guthrie, bioseguridad, manejo del dolor.
- Cumplimiento estricto de protocolos.
- Evitar errores (dilución con alcohol, presión excesiva, muestra insuficiente).
- Entre las competencias comunicativas tenemos: explicación clara, empática y culturalmente adaptada a madres y familias.

- Entre las competencias éticas: consentimiento informado, confidencialidad, equidad en el acceso, beneficencia y no maleficencia.
- Entre las competencias de gestión: trazabilidad de muestras, notificación oportuna y seguimiento de casos.
- El rol de enfermería como docente y consejería es:
- Informar sobre el propósito del TAMEN, enfermedades detectadas y procedimiento.
- Consentimiento informado: los padres deben comprender y autorizar el proceso.
- Gestión de dudas y temores: responder con empatía, promoviendo confianza.
- Explicar los posibles resultados (negativo, positivo, no concluyente) y pasos posteriores.
- Las etapas del protocolo estándar del TAMEN son:
- Verificación del consentimiento informado.
- Preparación del material estéril.
- Selección de zona (talón, región lateral-externa).
- Asepsia, punción y recolección en papel filtro.
- Sellado, etiquetado y envío adecuado.
- Registro en el sistema de información.
- El Marco normativo en Ecuador indica que el TAMEN es obligatorio y regulado por el MSP.
- Enfermería debe respetar normas legales y principios bioéticos (confidencialidad, integridad del neonato).

PREGUNTAS DE REPASO

1. **¿Cuál de las siguientes competencias corresponde al rol técnico de enfermería en el tamizaje metabólico neonatal (TAMEN)?**
 - a. Explicar el procedimiento a las familias con lenguaje empático.
 - b. Proteger la confidencialidad de los datos del recién nacido.
 - c. Realizar la punción del talón y recolectar la muestra en papel filtro.
 - d. Gestionar el seguimiento del caso con especialistas.

Respuesta correcta: C

2. ¿En qué momento se recomienda realizar la toma de muestra para el TAMEN según protocolos internacionales y nacionales?

- a. Durante las primeras 12 horas de vida.
- b. Entre el 3.º y 7.º día de vida del recién nacido.
- c. A partir del primer mes de vida.
- d. Únicamente antes del alta hospitalaria.

Respuesta correcta: B

3. ¿Cuál de los siguientes constituye un principio ético esencial en el TAMEN que enfermería debe garantizar?

- a. Competencia técnica.
- b. Autonomía de los padres para decidir.
- c. Evaluación periódica del programa.
- d. Educación continua del personal.

Respuesta correcta: B

4. ¿Qué consecuencia clínica puede tener la falta de detección temprana de una enfermedad metabólica congénita a través del TAMEN?

- a. Mejora de la adherencia a controles prenatales.
- b. Retraso mental y daño orgánico irreversible.
- c. Aumento de la tasa de partos prematuros.
- d. Disminución de la lactancia materna exclusiva.

Respuesta correcta: B

5. ¿Cuál de los siguientes errores técnicos debe evitar el profesional de enfermería al recolectar la muestra?

- a. Secar la muestra en un lugar ventilado.

- b. Utilizar lanceta estéril para la punción.
- c. Diluir la gota de sangre con alcohol.
- d. Documentar fecha y hora de la toma.

Respuesta correcta: C

6. Según la OPS (2021), ¿qué factor es determinante para el éxito de los programas de cribado neonatal?

- a. Aumento del número de hospitales especializados.
- b. Capacitación continua del personal de enfermería.
- c. Reducción de costos de los equipos de laboratorio.
- d. Delegación del tamizaje exclusivamente al médico.

Respuesta correcta: B

7. Relacione cada concepto de la columna A con su definición en la columna B

Columna A	Columna B
1. Consentimiento informado	b) Proceso mediante el cual los padres comprenden la información y autorizan voluntariamente el TAMEN.
2. Trazabilidad de la muestra	c) Capacidad de seguimiento del recorrido de la muestra desde la toma hasta el análisis en el laboratorio.
3. Beneficencia	a) Principio ético que busca actuar en el mejor interés del recién nacido, maximizando beneficios y minimizando riesgos.
4. Educación a familias	d) Estrategia de enfermería que brinda información clara sobre la importancia, procedimiento y resultados del TAMEN.

Respuesta correcta: 1B- 2C- 3A- 4D

8. Relaciona la columna A con la columna B

Columna A	Columna B
1. Momento óptimo de la toma de muestra	c) Realización del TAMEN entre el 3.º y 7.º día de vida.
2. Manejo del dolor en el recién nacido	a) Uso de estrategias como soluciones azucaradas o contacto piel con piel durante la punción.
3. Documentación precisa	b) Registro correcto de fecha, hora, datos maternos y neonatales.
4. Envío oportuno	d) Traslado inmediato de la muestra al laboratorio de referencia siguiendo protocolos.

Respuesta correcta: 1C- 2A- 3B-4D

GLOSARIO DE TERMINOS

Bioseguridad. Conjunto de prácticas y medidas preventivas que protegen al recién nacido, a la familia y al personal de salud frente a riesgos biológicos durante la toma y manejo de muestras.

Competencias comunicativas de enfermería. Capacidad de transmitir información clara, comprensible y empática a madres y familias respecto al procedimiento, resultados y pasos a seguir en el TAMEN.

Competencias éticas de enfermería. Principios morales que guían la práctica profesional, incluyendo consentimiento informado, confidencialidad, justicia, beneficencia y respeto a la autonomía.

Competencias técnicas de enfermería. Conjunto de habilidades prácticas necesarias para la correcta ejecución del TAMEN: asepsia, técnica de punción, recolección de muestra y aplicación de bioseguridad.

Consentimiento informado. Proceso mediante el cual los padres reciben información clara sobre el TAMEN y autorizan voluntariamente su realización.

Manejo del dolor neonatal. Conjunto de medidas implementadas por enfermería para reducir el dolor durante la punción del talón, como contacto piel con piel, uso de soluciones azucaradas o lactancia materna durante el procedimiento.

Notificación. Comunicación oficial y oportuna de los resultados del TAMEN, especialmente en casos positivos, al equipo de salud y a la familia del recién nacido.

Organización Panamericana de la Salud (OPS). Agencia internacional especializada en salud pública en las Américas, que emite lineamientos técnicos y normativos sobre programas como el TAMEN.

Prevención secundaria. Estrategia de salud pública orientada a la detección temprana y tratamiento oportuno de enfermedades antes de que produzcan daño irreversible.

Protocolo de enfermería en TAMEN. Serie de pasos estandarizados que debe cumplir la enfermería en la recolección, manejo y registro de la muestra, garantizando calidad y confiabilidad de los resultados.

Punción de talón. Técnica de recolección de sangre capilar en el recién nacido, realizada generalmente entre el 3.º y 7.º día de vida, utilizando una lanceta estéril para impregnar papel filtro especial.

Seguimiento. Proceso de acompañamiento continuo que realiza el personal de enfermería para garantizar confirmación diagnóstica, derivación a especialistas y adherencia al tratamiento.

Tamizaje metabólico neonatal (TAMEN). Programa de salud pública orientado a la detección temprana de enfermedades metabólicas congénitas graves pero tratables, mediante una muestra de sangre obtenida del talón del recién nacido.

Tarjeta de Guthrie (papel filtro). Soporte estandarizado de papel absorbente utilizado para recolectar y transportar las muestras de sangre en el TAMEN.

Trazabilidad de la muestra. Capacidad de rastrear la muestra de sangre desde el momento de la recolección hasta el análisis en laboratorio y la entrega de resultados.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Alonzo, O., Tatalcha, Z., & Pilataxi, S. (2023). Deficiente respuesta ante el tamizaje metabólico neonatal en madres del Centro de Salud Tulcán Sur. *Gaceta Médica Estudiantil*, 4(2S), e168. <https://revgacetaestudiantil.sld.cu/index.php/gme/artic le/view/168>
- Bautista, N., & Fernández, M. (2022). Knowledge of neonatal metabolic screening in pregnant women. *Salud, Ciencia y Tecnología*, 2, 74. <https://doi.org/10.56294/saludcyt202274>
- Bosch, A., Tybout, W., Van, F., De, H., Wijburg, F., & Grootenhuys, M. (2006). The course of life and quality of life of early and continuously treated Dutch patients with phenylketonuria. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 29(4), 532–538. <https://doi.org/10.1007/s10545-006-0433-6>
- Cantero, P., & Maceira, M. (2020). Efectividad clínica del cribado neonatal de errores congénitos del metabolismo mediante MS/MS: Actualización y análisis del estudio piloto. Ministerio de Sanidad; Xunta de Galicia, Consellería de Sanidade.
- Castiñeras, D., Couce, M., Marín, J., González, D., & Rocha, H. (2019). Situación actual del cribado neonatal de enfermedades metabólicas en España y en el mundo. *Anales de Pediatría*, 91(2), 128.e1–128.e14. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2019.05.007>
- Doctor, P., Pedrozo, A., & Veloza, M. (2018). El rol de enfermería en la identificación correcta del paciente en la toma de laboratorios. Documentos de Trabajo Areandina,

- (1). Fundación Universitaria del Área Andina.
<https://doi.org/10.33132/26654644>
- Estrella, M. (2023). Tamizaje metabólico neonatal. En Actualización en enfermería neonatal (pp. 118–132). REDLIC.
- Flores-Robles, C., Ramírez-Vargas, M., & López-Navarrete, G. (2023). Tamiz neonatal integral y su impacto en el recién nacido. *Revista CONAMED*, 28(1), 6–11.
<https://doi.org/10.35366/110867>
- Lozano, A., & Gaibor, J. (2024). Importance of training in the proper use of neonatal metabolic screening by nursing staff. *Anatomía Digital*, 7(3), 6–19.
<https://doi.org/10.33262/anatomiadigital.v7i3.3091>
- Rizo, M., Noreña, A., Aguilar, M., Cortés, E., Escolano, A., & Salazar, M. (2008). La calidad en la toma de muestras de sangre para el cribado neonatal. *Evidentia*, 5(23).
- Sailema, S., & Mendoza, N. (2025). Factores socioculturales que influyen en la cobertura del tamizaje metabólico neonatal en una población ecuatoriana. *Revista Científica de Salud BIOSANA*, 5(3), 71–82.
<https://doi.org/10.62305/biosana.v5i3.600>
- Salmón, S. (2022). Intervención de enfermería en tamiz metabólico neonatal: Revisión integrativa. *Sanus*, 7, e309.
<https://doi.org/10.36789/revsanus.vi1.309>
- Valera, D., Montealegre, A., Bermúdez, A., & García, R. (2019). Importancia de una propuesta para la implementación de un programa de tamizaje neonatal expandido en Colombia. *Revista Med*, 27(2).
<https://doi.org/10.18359/rmed.4195>
- Vela, M. (2023). Momento óptimo para la toma de muestra de sangre para el tamiz neonatal metabólico. *Acta Pediátrica de México*, 44(6), 491–498.
<https://doi.org/10.18233/apm.v44i6.2775>



MÓDULO III.

APLICACIONES CLÍNICAS Y ETICAS

CAPÍTULO V:

SEGUIMIENTO, DIAGNÓSTICO CONFIRMATORIO Y TRATAMIENTO

INTRODUCCIÓN

El tamizaje metabólico neonatal es una herramienta básica de salud pública destinada a la detección temprana de enfermedades metabólicas congénitas que, de no tratarse oportunamente, pueden provocar daño neurológico irreversible, discapacidad o incluso muerte. Sin embargo, el tamizaje por sí solo no garantiza un buen pronóstico; para que tenga valor real, debe existir un sistema factible de seguimiento, diagnóstico confirmatorio y tratamiento eficaz (Dubay y Zach, 2023).

Desde la perspectiva de enfermería comunitaria y del cuidado neonatal, es esencial comprender y articular la ruta del paciente desde que se realiza el tamiz hasta la implementación del tratamiento, así como los modelos integrales de atención, la metodología de seguimiento y las acciones prácticas que deben llevarse a cabo. Este capítulo aborda estos aspectos en detalle, con énfasis en la integración interdisciplinaria, la participación familiar y el rol del profesional de enfermería.

OBJETIVOS DE APRENDIZAJE

- Describir la ruta del paciente desde el tamiz metabólico neonatal hasta el tratamiento definitivo.
- Identificar modelos de atención integral aplicables al neonato con enfermedad metabólica.
- Explicar la metodología del seguimiento, diagnóstico confirmatorio y tratamiento, incluyendo herramientas de enfermería.
- Aplicar los principios teóricos mediante un caso práctico que fortalezca la comprensión.
- Realizar actividades de reflexión, planteamiento de decisiones clínicas y educativas en este contexto.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE

Al finalizar el capítulo, los estudiantes serán capaces de:

- Reconozca los puntos críticos en la ruta de atención del neonato tamizado con resultado alterado.
- Proponga un modelo de atención neonatal metabólica integrado, adaptado al entorno local.
- Aplique procedimientos estandarizados en el seguimiento, interpretación de pruebas confirmatorias y decisiones terapéuticas.
- Analice el caso clínico propuesto y plantee intervenciones de enfermería y coordinación intersectorial.
- Resuelva preguntas de opción múltiple y ejercicios de relación que demuestren dominio del contenido.

5.1. Seguimiento, diagnóstico confirmatorio y tratamiento

El tamizaje metabólico neonatal (TMN) constituye una estrategia esencial de salud pública para la detección precoz de errores innatos del metabolismo que pueden causar daño neurológico, discapacidad o muerte si no se interviene tempranamente (Ministerio de Salud Pública del Ecuador [MSP], 2017; Organización Panamericana de la Salud [OPS], 2023; Succio et al., 2022). No obstante, el valor sanitario del tamizaje depende de la eficiencia de la ruta de atención posterior, que incluye:

- Notificación oportuna del resultado.
- Diagnóstico confirmatorio confiable.
- Tratamiento especializado continuo.

Desde la perspectiva de enfermería comunitaria, comprender esta ruta permite garantizar la continuidad asistencial, la adherencia familiar y la integración entre niveles de atención (primario, secundario y terciario).

5.1.1. Ruta del paciente desde el tamizaje metabólico neonatal hasta el tratamiento

5.1.1.1. Descripción general de la ruta

El proceso completo puede dividirse en siete etapas críticas, mostradas en la siguiente figura. (Ver figura 22). El proceso abarca desde la toma de muestra inicial hasta el diagnóstico confirmatorio, el inicio del tratamiento y el apoyo familiar continuo. El objetivo es proporcionar una visión clara y concisa de los pasos involucrados en la detección y manejo de enfermedades metabólicas en recién nacidos (Hospital Gineco

Figura 1

Ruta del Paciente en el Tamizaje Metabólico Neonatal



Nacimiento (0–24 h)

El proceso comienza inmediatamente después del nacimiento del bebé, idealmente a partir de las 72 horas. Este período es crucial para la identificación temprana de posibles trastornos metabólicos. Durante este tiempo, el recién nacido es evaluado para determinar su elegibilidad para el tamizaje metabólico neonatal. Se verifica que el bebé esté en condiciones estables para proceder con la toma de muestra.

5.1.1.2. Toma de muestra de tamiz (72 horas)

La toma de muestra se realiza generalmente entre las 72 horas (3- 7 días) de vida del bebé. Este período permite que

ciertos indicadores metabólicos se manifiesten, facilitando la detección de posibles anomalías. La muestra se obtiene mediante una punción en el talón del bebé, recolectando unas gotas de sangre que se impregnan en un papel filtro especial. Es fundamental seguir los protocolos establecidos para asegurar la calidad de la muestra y evitar resultados erróneos. La muestra debe ser identificada correctamente con los datos del recién nacido y enviada al laboratorio especializado lo antes posible (Ver Figura 23)

Figura 2

Proceso de Toma de Muestra para el Tamizaje Metabólico Neonatal



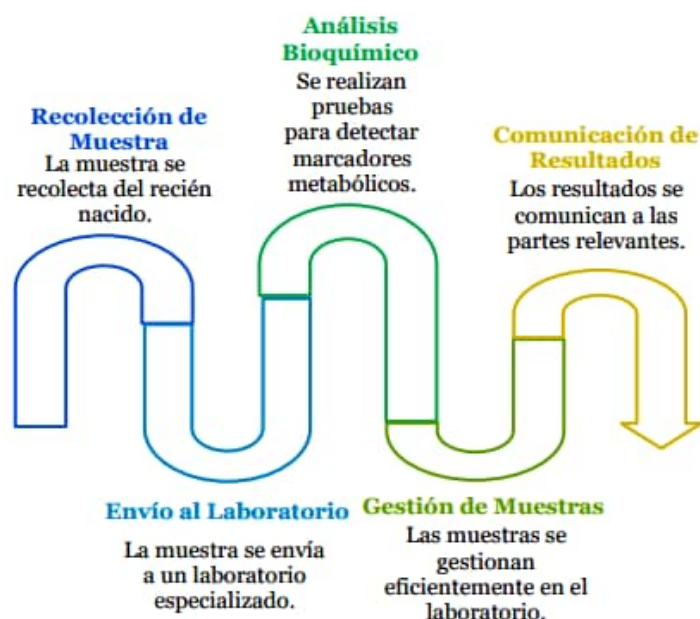
5.1.1.3 Análisis en laboratorio especializado

Una vez recolectada, la muestra se envía a un laboratorio especializado en tamizaje neonatal. En este laboratorio, se realizan análisis bioquímicos para detectar la presencia de marcadores específicos asociados a diferentes enfermedades metabólicas. Los métodos de análisis pueden variar

dependiendo del panel de enfermedades que se incluyan en el tamizaje. Es esencial que el laboratorio cuente con personal capacitado y equipos adecuados para garantizar la precisión y confiabilidad de los resultados. El laboratorio debe tener un sistema eficiente para la gestión de las muestras y la comunicación de los resultados. (Ver Figura 24).

Figura 3

Proceso de Tamizaje Metabólico Neonatal



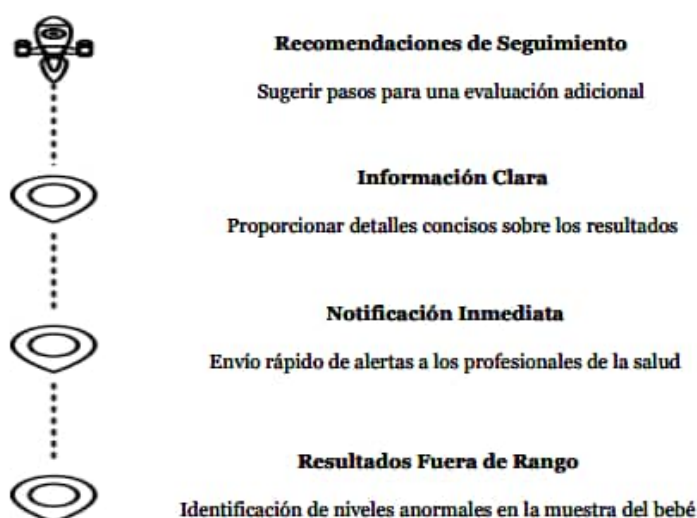
5.1.1.4. Resultado fuera de rango de notificación inmediata

Si el análisis de la muestra revela que los niveles de algún marcador están fuera del rango considerado normal, se genera una notificación inmediata. Esta notificación se dirige al médico tratante del recién nacido y/o al programa de tamizaje neonatal correspondiente. La rapidez en la notificación es crucial para

minimizar el tiempo de retraso en el diagnóstico y tratamiento del bebé. La notificación debe incluir información clara y concisa sobre los resultados obtenidos y las recomendaciones para el seguimiento (Ver figura 25)

Figura 4

Proceso de notificación de Tamizaje Neonatal



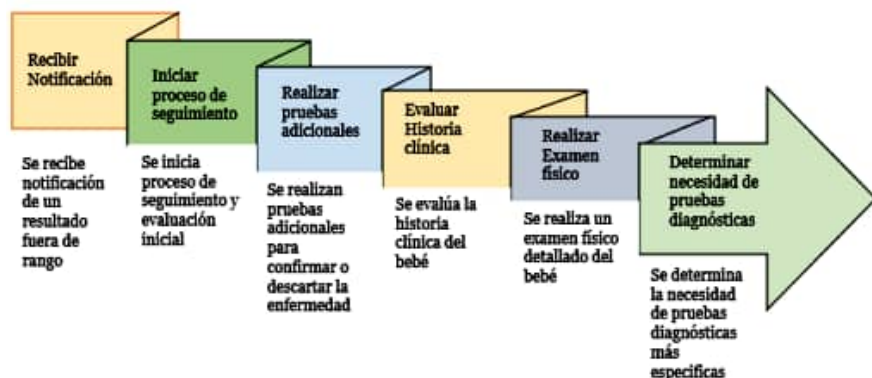
5.1.1.5. Seguimiento y evaluación inicial

Tras recibir la notificación de un resultado fuera de rango, se inicia un proceso de seguimiento y evaluación inicial. Este proceso implica la realización de pruebas adicionales para confirmar o descartar la presencia de la enfermedad metabólica sospechada. Se pueden realizar pruebas de repetición en la misma muestra o en muestras adicionales. Además, se evalúa la historia clínica del bebé y se realiza un examen físico detallado. El objetivo de esta etapa es obtener información adicional que

permita determinar la necesidad de realizar pruebas diagnósticas más específicas (Ver figura 26)

Figura 5

Proceso de seguimiento y evaluación inicial



5.1.1.6. Diagnóstico confirmatorio (bioquímico / genético)

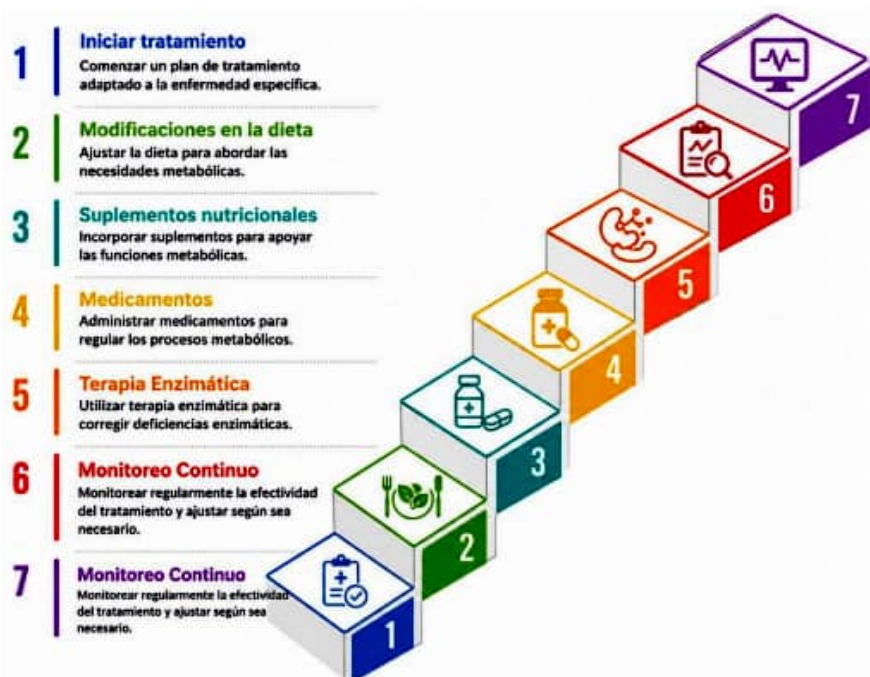
Si la evaluación inicial sugiere la presencia de una enfermedad metabólica, se procede a realizar pruebas diagnósticas confirmatorias. Estas pruebas pueden incluir análisis bioquímicos más específicos, como la medición de metabolitos en sangre u orina, o pruebas genéticas para identificar mutaciones en los genes asociados a la enfermedad. El diagnóstico confirmatorio es fundamental para establecer el tratamiento adecuado y proporcionar información precisa a la familia. Es importante que estas pruebas se realicen en laboratorios especializados con experiencia en el diagnóstico de enfermedades metabólicas.

5.1.1.7. Inicio de tratamiento específico

Una vez confirmado el diagnóstico de una enfermedad metabólica, se inicia el tratamiento específico. El tratamiento puede variar dependiendo de la enfermedad diagnosticada, pero generalmente incluye modificaciones en la dieta, suplementos nutricionales, medicamentos o terapia enzimática. El objetivo del tratamiento es corregir las alteraciones metabólicas y prevenir o minimizar las complicaciones a largo plazo. Es fundamental que el tratamiento sea individualizado y adaptado a las necesidades específicas de cada paciente. El tratamiento debe ser supervisado por un equipo multidisciplinario de profesionales de la salud, incluyendo médicos especialistas en metabolismo, nutricionistas y enfermeras. (Ver figura 27)

Figura 6

Pasos para el tratamiento de enfermedades metabólicas



Fuente: Elaboración propia a partir de OPS (2023).

5.1.1.8. Monitoreo continuo + apoyo familiar

Tabla 1

Componentes técnicos, etapas y responsable en la ruta del paciente

Etapas	Tiempo estimado	Responsables principales	Acciones de enfermería comunitaria	Indicadores críticos
1. Tamiz metabólico neonatal	72 h posparto	Personal de enfermería o laboratorio hospitalario	Verificar identidad del neonato, técnica de punción de talón, secado y envío adecuado de la muestra	% de muestras válidas / sin contaminación
2. Transporte y análisis de muestra	≤ 72 h posteriores	Laboratorio de referencia	Confirmar recepción de muestras, monitorear tiempos de tránsito	Tiempo promedio entre toma y análisis
3. Notificación de resultados anormales	< 5 días desde toma	Programa nacional de TMN	Contactar al establecimiento local y a la familia	Tiempo de notificación ≤ 5 días
4. Cita de seguimiento inicial	24–48 h tras notificación	Pediatra / enfermera / genetista	Coordinar cita, educar a la familia sobre importancia del seguimiento	% de familias contactadas y asistidas
5. Diagnóstico confirmatorio	7–10 días desde el tamiz	Laboratorio especializado, equipo metabólico	Recolectar nuevas muestras (plasma, orina), garantizar transporte refrigerado	Tiempo entre tamiz y confirmación
6. Inicio del tratamiento	Inmediato tras confirmación	Metabolista, nutricionista, enfermería	Implementar dieta, medicación o terapia específica; educación intensiva a los padres	Tiempo inicio tratamiento ≤ 24 h tras diagnóstico
7. Seguimiento y monitoreo	Permanente	Equipo interdisciplinario	Visitas domiciliarias, control de adherencia y crecimiento	% de pacientes activos en seguimiento

Fuente: Elaboración propia a partir de OPS (2023) y Ministerio de Salud Pública del Ecuador [MSP] (2022).

El monitoreo continuo es esencial para evaluar la eficacia del tratamiento y realizar ajustes según sea necesario. Este monitoreo incluye la realización de análisis de laboratorio periódicos, evaluaciones clínicas y seguimiento del desarrollo del niño. Además del monitoreo médico, es fundamental brindar apoyo a la familia del paciente. El diagnóstico de una enfermedad metabólica puede ser un desafío emocional y práctico para la familia.

El apoyo puede incluir consejería genética, grupos de apoyo y acceso a recursos educativos. El objetivo es ayudar a la familia a comprender la enfermedad, manejar el tratamiento y brindar el mejor cuidado posible al niño. El apoyo familiar debe ser continuo y adaptado a las necesidades cambiantes de la familia a lo largo del tiempo. (Ver tabla 12 y 13). Cada etapa involucra responsables definidos, tiempos máximos y acciones de enfermería.

Tabla 2

Ejemplo de ruta completa en un caso confirmado de Fenilcetonuria (PKU)

Etapas	Acción	Tiempo	Resultado esperado
Tamiz (día 2)	Muestra de sangre del talón	36 h vida	Fenilalanina 8 mg/dL
Notificación	Comunicación con familia y centro local	Día 5	Cita en 24 h
Confirmación	Prueba plasmática y genética PAH	Día 8	Confirmación de PKU clásica
Tratamiento	Dieta baja en fenilalanina + fórmula especial	Día 9	Descenso Phe < 6 mg/dL
Seguimiento	Control bioquímico semanal, luego mensual	Permanente	Desarrollo normal

Nota. Este modelo enfatiza que la ruta no termina con el inicio del tratamiento, sino que se retroalimenta continuamente con educación, control y comunicación interdisciplinaria. Fuente: Bosh et al. (2007).

5.2. Interacción entre niveles de atención sobre la ruta del paciente desde el tamizaje hasta el tratamiento

La interacción entre niveles de atención, desde el tamizaje inicial hasta el tratamiento especializado, destaca el papel crucial de cada nivel y la importancia de la coordinación entre ellos garantizando una atención integral y oportuna. Se aborda la participación de la atención primaria, secundaria, terciaria y la comunidad en este proceso.

5.2.1. Niveles de Atención y su Interacción

La ruta del paciente desde el tamizaje hasta el tratamiento involucra una interacción coordinada entre diferentes niveles de atención, cada uno con roles y responsabilidades específicas. A continuación, se detalla esta interacción:

5.2.1.1. Atención Primaria

- **Actores:** Centros de salud, parteras, enfermeras comunitarias.
- **Rol:** La atención primaria es el primer punto de contacto del paciente con el sistema de salud. Su rol principal es la identificación temprana a través del tamizaje, la toma de muestras y la educación del paciente y su familia.

Funciones

- **Tamizaje:** Realización de pruebas de tamizaje para la detección de posibles condiciones o enfermedades.
- **Toma de Muestra:** Recolección adecuada de muestras biológicas para su análisis.

- **Educación:** Proporcionar información clara y comprensible sobre la condición detectada, la importancia del seguimiento y las opciones de tratamiento disponibles.
- **Referencia Inicial:** En caso de resultados positivos o sospechosos, referir al paciente al siguiente nivel de atención (atención secundaria) para una evaluación más detallada.

5.2.1.2. Atención Secundaria

- **Actores:** Hospital básico, pediatra, seguimiento inicial.
- **Rol:** La atención secundaria se encarga de la evaluación y el seguimiento inicial del paciente referido desde la atención primaria.

Funciones

- **Evaluación Diagnóstica:** Realización de pruebas diagnósticas adicionales para confirmar o descartar la condición sospechada.
- **Seguimiento Inicial:** Monitoreo del paciente y ajuste del plan de manejo según sea necesario.
- **Referencia y Coordinación:** En caso de requerir tratamiento especializado, referir al paciente al nivel de atención terciaria y coordinar la transferencia de información relevante.
- **Educación Continua:** Reforzar la educación del paciente y su familia sobre la condición, el tratamiento y la importancia del cumplimiento.

5.2.1.3. Atención Terciaria

- **Actores:** Laboratorio nacional, centro metabólico, genetista.

- **Rol:** La atención terciaria proporciona servicios especializados de diagnóstico y tratamiento para condiciones complejas o raras.

Funciones

- **Confirmación Diagnóstica:** Realización de pruebas confirmatorias para establecer un diagnóstico definitivo.
- **Tratamiento Especializado:** Implementación de terapias y tratamientos específicos para la condición del paciente.
- **Seguimiento a Largo Plazo:** Monitoreo continuo del paciente y ajuste del plan de tratamiento según sea necesario.
- **Investigación:** Participación en estudios de investigación para mejorar la comprensión y el tratamiento de la condición.

5.2.1.4. Comunidad

- **Actores:** Visitas domiciliarias y educación permanente.
- **Rol:** La comunidad juega un papel fundamental en el apoyo y la educación continua del paciente y su familia.

Funciones

- **Visitas Domiciliarias:** Proporcionar apoyo y seguimiento en el hogar del paciente.
- **Educación Permanente:** Reforzar la información sobre la condición, el tratamiento y la importancia del cumplimiento.
- **Apoyo Psicosocial:** Brindar apoyo emocional y psicológico al paciente y su familia.
- **Conexión con Recursos:** Facilitar el acceso a recursos comunitarios y servicios de apoyo.

5.2.1.5. Importancia de la Coordinación

La coordinación entre los diferentes niveles de atención es esencial para garantizar una atención integral y oportuna al paciente. Una comunicación efectiva y una transferencia fluida de información son clave para evitar retrasos en el diagnóstico y el tratamiento.

5.2.1.6. Desafíos Comunes

- **Falta de Comunicación:** Comunicación deficiente entre los diferentes niveles de atención.
- **Retrasos en la Referencia:** Demoras en la referencia del paciente al siguiente nivel de atención.
- **Falta de Recursos:** Recursos limitados en algunos niveles de atención.
- **Barreras Geográficas:** Dificultad para acceder a servicios de atención en áreas remotas.

5.2.1.7. Estrategias para Mejorar la Coordinación

- **Protocolos de Referencia:** Establecer protocolos claros de referencia entre los diferentes niveles de atención.
- **Sistemas de Información:** Implementar sistemas de información compartidos para facilitar la comunicación y el intercambio de información.
- **Capacitación:** Proporcionar capacitación continua al personal de salud en todos los niveles de atención.
- **Telemedicina:** Utilizar la telemedicina para mejorar el acceso a servicios de atención en áreas remotas.
- **Participación Comunitaria:** Involucrar a la comunidad en la planificación y la implementación de programas de salud.

La interacción entre los diferentes niveles de atención es fundamental para garantizar una atención integral y oportuna al paciente desde el tamizaje hasta el tratamiento. La coordinación efectiva, la comunicación clara y la participación comunitaria son clave para superar los desafíos y mejorar los resultados de salud. Al fortalecer la colaboración entre la atención primaria, secundaria, terciaria y la comunidad, se puede asegurar que cada paciente reciba la atención que necesita, cuando la necesita.

5.3. Modelos de Atención Integral al Neonato con Enfermedad Metabólica

Los modelos de atención integral al neonato con enfermedad metabólica constituyen estrategias multidisciplinarias diseñadas para garantizar la detección temprana, diagnóstico oportuno, tratamiento eficaz y seguimiento continuo del recién nacido afectado. Estos modelos se sustentan en el principio de atención centrada en la persona y la familia, bajo un enfoque de derechos, equidad y continuidad del cuidado.

Su propósito es evitar la progresión de las enfermedades metabólicas hereditarias; muchas de ellas prevenibles con una intervención temprana, y asegurar el desarrollo integral del infante en sus dimensiones biológica, psicológica y social. Para que el tamizaje metabólico neonatal sea efectivo, debe enmarcarse en un modelo de atención integral que trascienda el laboratorio y la clínica, e integre prevención, diagnóstico, tratamiento y soporte social.

5.3.1. Principios del modelo integral

Un modelo ideal de atención integral al neonato con enfermedad metabólica debe contemplar:

- Atención centrada en la familia, con participación activa de los padres/cuidadores.
- Coordinación interdisciplinaria entre médicos, nutricionistas, enfermería, genetistas, psicólogos y trabajo social.
- Accesibilidad geográfica y económica.
- Monitoreo continuo de salud, desarrollo y calidad de vida.
- Educación permanente a la familia y comunidad.
- Uso de tecnología (telemedicina, sistemas de información de salud).
- Vigilancia epidemiológica y mejora continua del programa nacional de tamiz.

5.3.2. Propuesta de modelo integrado adaptado al entorno local

Para un contexto como el de Ecuador (o zonas latinoamericanas), la propuesta de modelo podría incluir:

- Centro metabólico nacional/regional: laboratorio de referencia, especialistas metabólicos, equipo multidisciplinario.
- Redes de referencia local: hospitales regionales con control metabólico básico, capacidad de seguimiento y conexión con el centro.
- Unidad de enfermería comunitaria/metabólica: enlace con la comunidad, coordinación de seguimiento domiciliario, educación familiar, rastreo de adherencia.
- Plataforma de información y seguimiento: base de datos nacional de neonatos tamizados, módulo de alertas, recordatorios automáticos.

- Vigilancia epidemiológica, auditoría de calidad y mejora continua: monitoreo de indicadores como tasa de pérdida al seguimiento, tiempos de confirmación, porcentaje de tratamiento iniciado en tiempo adecuado.

Este modelo debe ser flexible ante la realidad geográfica y de recursos locales (por ejemplo, en zonas rurales remotas con transporte dificultoso, uso de telemetría y envío de muestras por red de salud comunitaria).

Nota de investigación

Errores innatos del metabolismo: Enfoque para el diagnóstico y el tratamiento en neonatos

Los errores innatos del metabolismo (EIM), también conocidos como trastornos metabólicos hereditarios (EMI), son poco frecuentes individualmente, pero comunes en conjunto. Los EIM representan un desafío para el diagnóstico, ya que los neonatos presentan signos inespecíficos. Es fundamental un alto índice de sospecha. El conocimiento de la presentación clínica puede salvar vidas, especialmente en afecciones tratables. Es importante que los médicos de primera línea no pasen por alto los trastornos tratables. Una clasificación simplificada y un enfoque algorítmico ayudan en el ámbito clínico. Este artículo describe la clasificación de los EIM en tres grupos: grupo 1 (trastornos de intoxicación), grupo 2 (defectos energéticos) y grupo 3 (trastornos de almacenamiento). En este artículo se resumen las presentaciones clínicas de los EIM en el período neonatal, una guía rápida para el diagnóstico con la ayuda de las pruebas de referencia (glucosa, gases en sangre arterial, lactato, amoníaco y cetonas, abreviado como GALAK), una guía tabulada para el diagnóstico con la ayuda de la espectrometría de masas en tándem (EMT) y la cromatografía de gases y espectrometría de masas (GCMS). Se detallan cuatro principios terapéuticos que incluyen la reducción de sustratos, el aporte de metabolitos deficientes, la eliminación de metabolitos tóxicos y el aumento de la actividad enzimática, con especial énfasis en el manejo de la dieta. Además, se presenta una lista de medicamentos utilizados en el tratamiento de diferentes trastornos, clasificados según la Sociedad para el Estudio de la EMI (SSIEM).

Nota: Tomado Balakrishnan U. (2021). Inborn Errors of Metabolism-Approach to Diagnosis and Management in Neonates. *Indian journal of pediatrics*, 88(7), 679–689. <https://doi.org/10.1007/s12098-021-03759-9>

5.4. Sección metodológica

En esta sección se describe cómo se estructura el seguimiento, el diagnóstico confirmatorio y el tratamiento desde un enfoque metodológico sistemático.

5.4.1. Metodología de seguimiento

El seguimiento implica pasos metodológicos claros:

- Diseño de protocolo de seguimiento: con cronograma de controles (por ejemplo: 1 mes, 3 meses, 6 meses, anual).
- Definición de indicadores y puntos de corte: niveles bioquímicos de metabolitos, parámetros clínicos, crecimiento, adherencia.
- Sistematización de registros de enfermería: fichas clínicas, base de datos digital, registros de llamadas/visitas.
- Criterios de alerta y derivación: definir umbrales para tomar acciones y derivar al centro metabólico.
- Uso de tecnología: aplicaciones móviles o sistemas de recordatorio SMS para contactar a las familias.
- Mejora continua y auditoría del proceso: revisión periódica de casos pendientes, tiempos de respuesta, cumplimiento de controles.

5.4.2. Metodología del diagnóstico confirmatorio

Para confirmar el diagnóstico tras un tamiz alterado, la metodología debe contemplar:

- Selección de pruebas específicas: según el trastorno sospechado (perfil de acilcarnitinas, aminoácidos, ácidos orgánicos, enzimas, genética).
- Muestreo adecuado: técnica de recolección, transporte y almacenamiento correcto de muestras.

- Interpretación contextualizada: integrar los resultados de laboratorio con el estado clínico del neonato, para evitar falsos positivos/negativos.
- Consulta con equipo metabólico: interpretación conjunta con especialistas para decidir el diagnóstico final.
- Confirmación genética si procede: secuenciación, mutaciones conocidas, estudio molecular complementario.
- Comunicación al equipo local y a la familia: entrega de diagnóstico claro y plan de tratamiento.

5.4.3. Metodología del tratamiento

- Inicio lo más temprano posible: para minimizar el daño irreversible.
- Tratamiento general de apoyo: control de glucosa, corrección de desequilibrios, manejo de crisis metabólica si aplica (discontinuar aporte proteico, infusión de glucosa, eliminación de metabolitos tóxicos) (Mohamed, 2011).
- Tratamiento específico: dietas especializadas (por ejemplo, tratamiento en fenilcetonuria con dieta baja en fenilalanina), medicamentos (por ejemplo, benzoato de sodio en hiperamonemia, carnitina suplementaria)
- Monitoreo y ajuste terapéutico: controles bioquímicos periódicos que guíen ajustes.
- Evaluación del crecimiento, desarrollo y efectos secundarios: seguimiento del neurodesarrollo, nutrición y seguridad del tratamiento.
- Soporte psicosocial y educación continua: formación a la familia para asegurar adherencia, resolución de dudas y empoderamiento del cuidador.

5.5. Sección practica: Estudio de caso y aplicación

Para consolidar el entendimiento, Se propone un estudio de caso en el que el lector debe aplicar la ruta, la metodología y las decisiones de tratamiento desde la perspectiva de enfermería y coordinador del proceso.

5.5.1. Caso clínico

5.5.1.1. Datos iniciales

- Recién nacido a término, peso al nacer 3 200 g, sin complicaciones al nacimiento.
- Realizado tamiz metabólico a las 36 h de vida.
- El resultado del tamiz muestra fenilalanina elevada (Phe = 8 mg/dL; referencia < 4 mg/dL).
- Se notifica al pediatra local al día siguiente.

5.5.1.2. Preguntas de aplicación

- ¿Cuál debe ser la ruta del seguimiento de este paciente desde este punto?
- ¿Qué pruebas confirmatorias se solicitaría?
- ¿Cómo interpretaría una medición complementaria de Phe en plasma de 7?2 mg/dL y una relación Phe/tirosina elevada?
- Si se confirma fenilcetonuria clásica, ¿qué tratamiento dietético indicaría?
- ¿Qué rol tendría la enfermería comunitaria en este caso?
- ¿Qué criterios de monitoreo establecerías (frecuencia, indicadores)?

5.5.1.3. Propuesta de solución / análisis guiado

Ruta de seguimiento

- Programar cita con un centro metabólico en la región para pruebas confirmatorias.
- Coordinar transporte de muestras (plasma, orina) al laboratorio de referencia.
- Comunicación a la familia sobre la importancia del seguimiento inmediato y evitar pérdidas.
- Iniciar monitorización nutricional mientras se confirma el diagnóstico.

Pruebas confirmatorias sugeridas

- Perfil de aminoácidos en plasma (Phe, tirosina).
- Enzima fenilalanina hidroxilasa (actividad si disponible).
- Estudio genético de mutaciones en el gen PAH.
- Evaluaciones de función hepática y nutrición.

Interpretación

- Valores elevados de Phe y relación Phe/tirosina sugieren un trastorno del metabolismo de Phe (fenilcetonuria).
- Confirmar si la elevación es consistente en múltiples controles, descartando interferencias (muestras mal procesadas, alimentación antes de la toma, etc.).

Tratamiento dietético inicial

- Dieta baja en fenilalanina estricta.
- Fórmula especial con aminoácidos sin Phe (según protocolos locales).

- Suplementación con tirosina y otros nutrientes según guías metabólicas.
- Monitoreo estrecho de niveles de Phe y ajuste de dieta.

Rol de enfermería comunitaria

- Educación a la familia sobre la dieta, preparación de alimentos, control de adherencia.
- Visitas domiciliarias de seguimiento nutricional y de cumplimiento.
- Registro y control del crecimiento, estado clínico y notificación de eventos adversos.
- Comunicación permanente con el centro metabólico y recordatorio de citas.

Criterios de monitoreo sugeridos

- Controles bioquímicos de Phe semanal al inicio, luego quincenal y mensual.
- Evaluación del crecimiento (peso, talla) cada visita.
- Evaluación neurodesarrollo en los primeros meses.
- Registro de efectos adversos (deficiencias nutricionales, crisis metabólicas).
- Control de adherencia dietética mediante encuestas/dietarios.

5.5.2. Actividades sugeridas

Estas actividades pueden usarse como ejercicios de clase o trabajo autónomo.

- Mapa de ruta adaptado: elaborar un diagrama de flujo detallado para el contexto local (provincia, país) del

tamizaje hasta el tratamiento, indicando tiempos esperados, responsables y puntos de control.

- Simulación de seguimiento: en equipos, toma un caso hipotético con resultado alterado y simula la coordinación entre hospital, laboratorio, enfermería comunitaria y centro metabólico, identificando barreras y soluciones.
- Desarrollo de plan de seguimiento familiar: diseñar un cronograma de visitas domiciliarias de enfermería, con contenido educativo, monitoreo y registro de datos para familias con neonato diagnosticado con enfermedad metabólica.
- Debate ético: discute en sala el tema del tamizaje en contextos con pocos recursos — ¿qué hacer cuando no hay capacidad para confirmar o tratar?

5.6. Conclusión

En este capítulo hemos explorado la ruta completa que debe seguir un neonato desde que se le realiza el tamiz metabólico hasta que recibe un diagnóstico confirmado y se inicia un tratamiento adecuado. Los modelos de atención integral al neonato con enfermedad metabólica representan un pilar en la salud pública moderna, al combinar la prevención, el diagnóstico precoz y la atención especializada en un sistema interconectado y humanizado. Su éxito depende de la articulación institucional, la participación familiar y la voluntad política de garantizar cobertura universal y sostenibilidad del programa. Se ha revisado los fundamentos del modelo integral de atención, incluyendo la coordinación de servicios, el rol vital de la enfermería comunitaria y los desafíos operativos en contextos con limitaciones de recursos.

La sección metodológica enfatiza la necesidad de protocolos estandarizados, sistemas de seguimiento y auditoría, mientras que la sección práctica, con un caso clínico, permite aplicar esos conceptos en un escenario realista. Las actividades propuestas apoyan el aprendizaje activo y reflexivo. Finalmente, este capítulo subraya que el tamizaje metabólico neonatal solo puede cumplir su propósito si se complementa con un sistema sólido de seguimiento, diagnóstico y tratamiento centrado en la persona y su familia. El rol del profesional de enfermería es vital en la gestión, educación y continuidad del cuidado.

REVISION DE CONTENIDOS

5.7. Puntos clave

- Es una estrategia esencial de salud pública que permite la detección temprana de errores innatos del metabolismo, evitando secuelas neurológicas, discapacidad o muerte.
- Su eficacia sanitaria depende de la eficiencia del proceso posterior al tamizaje: notificación oportuna, diagnóstico confirmatorio confiable y tratamiento continuo especializado.
- La enfermería comunitaria tiene un rol central en asegurar la continuidad asistencial, la adherencia familiar y la coordinación entre niveles de atención
- La ruta del paciente o proceso de atención se estructura en 7 fases secuenciales, cada una con tiempo máximos y responsables definidos: 1. Nacimiento 2. Toma de muestra 3. Análisis en laboratorio especializado 4. Notificación inmediata de resultados fuera de rango 5. Seguimiento y evaluación inicial 6. Diagnóstico confirmatorio 7. Inicio del

tratamiento específico 8. Monitoreo continuo y apoyo familiar

- El TMN requiere una red integrada de servicios que articula los niveles primario, secundario, terciario y comunitario
- La coordinación y comunicación interinstitucional son determinantes para evitar retrasos y pérdidas en el seguimiento.
- Los modelos integrales son estrategias multidisciplinarias basadas en los principios de equidad, derechos humanos y atención centrada en la familia.
- La meta de los modelos integrales es garantizar detección, diagnóstico, tratamiento y seguimiento continuo dentro de un marco social, psicológico y sanitario coordinado.

Los principios estructurales del modelo son:

- Atención familiar y participativa.
- Coordinación interdisciplinaria (médico, nutricionista, enfermería, genetista, psicólogo, trabajador social).
- Accesibilidad económica y geográfica.
- Monitoreo continuo de salud y calidad de vida.
- Educación permanente a cuidadores y comunidad.
- Uso de telemedicina y sistemas digitales.
- Vigilancia epidemiológica y evaluación del programa.

PREGUNTAS DE REPASO

1. ¿Cuál es el tiempo óptimo para la toma de la muestra del tamiz metabólico neonatal?

- a. Antes de las 12 horas de vida.
- b. Entre las 72 horas de vida.

- c. Entre los días 5 y 7 de vida.
- d. Al mes de nacidos.

Respuesta correcta: B

2. Si un resultado del tamiz metabólico es fuera de rango, la acción inmediata debe ser:

- a. Tranquilizar a la familia y esperar otro tamiz dentro de un mes.
- a. Realizar pruebas confirmatorias lo antes posible.
- b. Enviar al neonato a cuidados intensivos sin más pruebas.
- c. Ignorar el resultado si el neonato está asintomática.

Respuesta correcta: B

3. En el modelo de atención integral, el papel de la enfermería comunitaria es fundamental para:

- a. Reemplazar al médico en la interpretación de pruebas.
- b. Realizar todas las pruebas metabólicas en el domicilio.
- c. Coordinar el seguimiento, educación familiar y aseguramiento de adherencia.
- d. Tomar decisiones terapéuticas sin consulta con el equipo.

Respuesta correcta: C

4. En una situación de crisis metabólica aguda, una medida general apropiada es:

- a. Aumentar la ingesta proteica.
- b. Suspender el aporte proteico y administrar glucosa y líquidos.
- c. Administrar soluciones lipídicas inmediatamente.
- d. Dejar ayuno prolongado sin soporte intravenoso.

Respuesta correcta: B

5. En fenilcetonuria confirmada, el tratamiento principal consiste en:

- a. Suplementación de fenilalanina.
- b. Dieta libre de fenilalanina.
- c. Dieta baja en fenilalanina y fórmula especial sin Phe.
- d. Dieta alta en proteína.

Respuesta correcta: C

6. Un riesgo importante en la ruta del paciente tamizado es:

- a. Demora en la comunicación de resultados.
- b. Que todos los resultados positivos sean verdaderos.
- c. Que no sea necesario seguimiento.
- d. Que no haya laboratorios metabólicos en el mundo.

Respuesta correcta: A

7. Relacione las columnas A y B

Columna A	Columna B
1. Prueba confirmatoria	c) Perfil de aminoácidos, genética, enzimas
2. Enfermería comunitaria	a) Coordinación del seguimiento domiciliario
3. Crisis metabólica	b) Suspensión del aporte proteico y administración de glucosa
4. Modelo integral	d) Integración de servicios de salud y familia

Respuesta correcta: 1-c ; 2-a ; 3-b ; 4-d

GLOSARIO DE TERMINOS

Adherencia (terapéutica/familiar). Cumplimiento sostenido por parte de la familia de las indicaciones de dieta, medicación, controles bioquímicos y citas programadas en el marco del TMN.

Análisis bioquímico. Conjunto de pruebas de laboratorio realizadas sobre sangre u orina para cuantificar marcadores o metabolitos asociados a EIM y apoyar el diagnóstico confirmatorio.

Análisis genético. Pruebas dirigidas a identificar variantes o mutaciones en genes relacionados con EIM; se emplean como confirmatorias cuando la sospecha clínica o bioquímica es alta.

Apoyo psicosocial. Intervenciones dirigidas a la familia (consejería, grupos de apoyo y educación) para afrontar el impacto emocional y práctico del diagnóstico y el tratamiento.

Atención centrada en la familia. Principio organizativo del modelo integral que reconoce a padres y cuidadores como actores activos en las decisiones, cuidados y seguimiento del neonato.

Atención comunitaria (enfermería comunitaria). Rol de enlace entre los servicios de salud y el hogar mediante educación, visitas domiciliarias, rastreo de adherencia, coordinación de citas y vigilancia de señales de alarma.

Auditoría de calidad. Evaluación sistemática del programa mediante el análisis de procesos, tiempos e indicadores

para identificar brechas y ejecutar acciones de mejora continua.

Confirmación diagnóstica. Paso posterior a un tamiz fuera de rango que integra pruebas bioquímicas específicas y/o genéticas para establecer el diagnóstico definitivo.

Consecución de cita (24–48 h). Estándar operacional tras la notificación de un tamiz anormal que consiste en agendar y lograr la asistencia de la familia a una evaluación inicial en un plazo no mayor a 48 horas.

Consejería genética. Proceso educativo y de apoyo destinado a explicar la condición, el patrón hereditario, el pronóstico y las implicaciones reproductivas a la familia.

EIM (errores innatos del metabolismo). Trastornos hereditarios que alteran rutas metabólicas y que, sin intervención temprana, pueden producir daño neurológico, discapacidad o muerte.

Equipo interdisciplinario. Conjunto de profesionales, entre ellos metabolistas, pediatras, nutricionistas, genetistas, enfermeras, psicólogos, trabajadores sociales y personal de laboratorio, que planifican y ejecutan el cuidado integral.

Fenilcetonuria (PKU). Error innato del metabolismo utilizado como ejemplo de ruta asistencial, que requiere confirmación temprana y una dieta baja en fenilalanina con controles periódicos para preservar el desarrollo normal.

Fuera de rango. Resultado del tamiz en el que uno o más marcadores exceden los límites predefinidos, activando la notificación inmediata y la evaluación inicial.

Indicadores críticos. Medidas operativas para el control del desempeño del programa, como porcentaje de muestras válidas, tiempo toma-análisis ≤ 72 horas, notificación ≤ 5 días, confirmación en 7-10 días, inicio de tratamiento ≤ 24 horas y porcentaje de seguimiento activo.

Laboratorio de referencia (tamiz/confirmatorio). Instalación acreditada para procesar tarjetas de tamizaje y realizar pruebas confirmatorias con personal y equipos especializados.

Monitoreo continuo. Controles clínicos y de laboratorio periódicos, de acuerdo con la patología, para ajustar el tratamiento y vigilar el crecimiento, desarrollo y posibles eventos adversos.

Notificación oportuna (≤ 5 días). Comunicación formal y documentada de resultados anormales al programa, establecimiento de salud y familia dentro del plazo máximo establecido.

Papel filtro (tarjeta de tamiz). Soporte estandarizado donde se deposita la sangre capilar obtenida del talón para el TMN, requiriendo secado y envío adecuados para asegurar la validez analítica.

Programa nacional de TMN. Estructura rectora que define el panel de enfermedades, protocolos, estándares de tiempo, indicadores, registro nominal, referencia, contrarreferencia y suministro terapéutico.

Ruta del paciente. Secuencia estandarizada que comprende nacimiento, toma de muestra, análisis, notificación, evaluación, confirmación, tratamiento y seguimiento, con

responsables y tiempos máximos establecidos para cada etapa.

Seguimiento. Fase longitudinal que integra controles clínicos, bioquímicos, educación y apoyo familiar para mantener resultados favorables y prevenir descompensaciones.

Sistema de información / plataforma de seguimiento. Base de datos con módulos de alerta y recordatorios destinada a reducir pérdidas en el seguimiento, monitorear tiempos e integrar los diferentes niveles de atención.

Tamizaje metabólico neonatal (TMN). Estrategia de salud pública para detectar precozmente errores innatos del metabolismo mediante una muestra de sangre de talón en papel filtro, idealmente obtenida entre las 72 horas y los 7 días de vida.

Tiempo de tránsito / tiempo toma-análisis. Intervalo comprendido entre la obtención de la muestra y su procesamiento en laboratorio; constituye un indicador clave para evitar retrasos diagnósticos, con una meta de ≤ 72 horas.

Tratamiento específico. Conjunto de intervenciones dirigidas a la patología confirmada, incluyendo dietas especiales, fórmulas, suplementos, medicamentos o terapias enzimáticas, supervisadas por un equipo especializado.

Vigilancia epidemiológica. Seguimiento poblacional de los casos y desenlaces del programa de TMN para estimar la carga de enfermedad, identificar brechas de cobertura y evaluar la efectividad del modelo de atención.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Balakrishnan, U. (2021). Inborn errors of metabolism: Approach to diagnosis and management in neonates. *Indian Journal of Pediatrics*, 88(7), 679–689. <https://doi.org/10.1007/s12098-021-03759-9>
- Bosch, A., Tybout, W., Spronsen, F., Valk, H., Wijburg, F., & Grootenhuys, M. (2007). The course of life and quality of life of early and continuously treated Dutch patients with phenylketonuria. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 30(1), 29–34. <https://doi.org/10.1007/s10545-006-0433-6>
- Distrito 17Do7-Promoción de la Salud. (2017). Tamizaje metabólico neonatal. Ministerio de Salud Pública del Ecuador. https://enlace.17do7.mspz9.gob.ec/biblioteca/promo/inclusivos/4.%20Acciones_Saludables/Salas%20de%20espera%20con%20material%20de%20promoci%C3%B3n%20de%20la%20salud/Actividades/Charla%20de%20Tamizaje%20Metabolico%20Neonatal%2015-02-2017.pdf
- Dubay, K., & Zach, T. (2025). Detección temprana en recién nacidos. En *StatPearls*. StatPearls Publishing. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK558983/>
- Hospital Gineco Obstétrico Pediátrico de Nueva Aurora Luz Elena Arismendi. (2022). Procedimiento de tamizaje metabólico: Coordinación de la gestión de cuidados de enfermería (Código PRO-HGONA-TM-AHCE-2022-031). Hospital Gineco Obstétrico Pediátrico de Nueva Aurora Luz Elena Arismendi.
- Mohamed, S. (2011). Treatment strategies for acute metabolic disorders in neonates. *Sudanese Journal of Paediatrics*, 11(2), 6–13.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4949838/>

- Organización Panamericana de la Salud. (2023). Fortaleciendo la atención neonatal en América Latina y el Caribe: El rol estratégico de los sistemas de información. <https://www.paho.org/es/noticias/23-8-2024-fortaleciendo-atencion-neonatal-america-latina-caribe-rol-estrategico-sistemas>
- Sailema, S., & Mendoza, N. (2025). Factores socioculturales que influyen en la cobertura del tamizaje metabólico neonatal en una población ecuatoriana. *Revista Científica de Salud BIOSANA*, 5(3), 71–82. <https://doi.org/10.62305/biosana.v5i3.600>
- Succio, M., Sacchetti, R., Alejandro, R., Parenti, G., & Roppolo, M. (2022). Galactosemia: Biochemistry, molecular genetics, detection, and treatment in newborns. *Biomolecules*, 12(7), 968. <https://doi.org/10.3390/biom12070968>

CAPÍTULO VI:



**ASPECTOS BIOÉTICOS
LEGALES Y SOCIALES DEL TAMEN**

INTRODUCCIÓN

El tamizaje metabólico neonatal (TAMEN) constituye una de las intervenciones de salud pública más costo-efectivas en la prevención de discapacidad y mortalidad infantil. Desde la detección de fenilcetonuria en la década de 1960, los programas de tamizaje han evolucionado hacia paneles ampliados mediante espectrometría de masas en tándem, permitiendo identificar múltiples errores innatos del metabolismo en fases presintomáticas (Therrell et al., 2015; Wilson & Jungner, 1968).

En el ámbito de la Enfermería comunitaria, el TAMEN trasciende el procedimiento técnico: implica educación a familias, defensa del derecho a la salud, acompañamiento emocional ante resultados positivos y garantía de confidencialidad. Por ello, el análisis bioético, legal y social resulta indispensable para la práctica profesional responsable.

Este capítulo examina los fundamentos éticos, el marco normativo y los dilemas contemporáneos vinculados al TAMEN, con énfasis en el rol del profesional de enfermería como agente clave en la promoción de justicia sanitaria.

OBJETIVOS DE APRENDIZAJE

- Analizar los principios bioéticos aplicados al tamizaje neonatal.
- Evaluar la relevancia del consentimiento informado en neonatos.
- Interpretar la normativa nacional e internacional vigente.
- Identificar dilemas éticos ante resultados inciertos o portadores asintomáticos.
- Aplicar estrategias de resolución ética en escenarios simulados.
- Integrar criterios legales y de confidencialidad en la práctica comunitaria.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE

Al finalizar el capítulo, los estudiantes serán capaces de:

- Competencia para fundamentar decisiones clínicas desde la bioética
- Capacidad para asesorar a familias sobre derechos y responsabilidades en TAMEN.
- Habilidad para analizar críticamente marcos regulatorios.
- Aptitud para resolver dilemas éticos mediante razonamiento estructurado.

6.1. Aspectos bioéticos legales y sociales del TAMEN

6.1.1. Consentimiento informado en neonatos

El consentimiento informado en neonatos se ejerce a través de los padres o tutores legales, bajo el principio de mejor interés del menor (Beauchamp y Childress, 2019).

6.1.2. Principios Bioéticos aplicados al Tamizaje Metabólico Neonatal (TAMEN)

Tabla 1

Principios Bioéticos aplicados al Tamizaje Metabólico Neonatal (TAMEN)

Principio Bioético	Definición General	Aplicación Específica en el TAMEN
Autonomía	Capacidad de las personas para tomar sus propias decisiones de manera libre e informada.	Dado que el neonato no tiene capacidad de decisión, la autonomía es ejercida por representación a través de los padres o tutores legales. Se busca garantizar su derecho a recibir información clara sobre el procedimiento, sus beneficios y riesgos, aunque en muchos contextos el tamizaje sea una medida de salud pública obligatoria.
Beneficencia	Obligación moral de actuar en beneficio de los demás, promoviendo el bienestar.	El objetivo primordial es la detección temprana de enfermedades metabólicas tratables para iniciar intervenciones oportunas. Esto permite prevenir daños irreversibles (como discapacidad intelectual o muerte precoz), mejorar el pronóstico y la calidad de vida del recién nacido y su familia.
No maleficencia	Principio de "no hacer daño" (<i>primum non nocere</i>), evitando causar perjuicio.	Se enfoca en minimizar los riesgos y daños potenciales asociados al tamizaje. Esto incluye evitar el daño psicológico y la ansiedad innecesaria en las familias (por ejemplo, ante falsos positivos), prevenir la estigmatización genética, asegurar la confidencialidad de los datos y garantizar la calidad técnica del proceso para evitar errores.
Justicia	Equidad en la distribución de cargas y beneficios sociales y sanitarios.	Se traduce en garantizar un acceso universal y equitativo al programa de tamizaje para todos los recién nacidos, sin discriminación por razones socioeconómicas, geográficas, étnicas o de otro tipo. Busca que los beneficios de la detección temprana estén disponibles para toda la población objetivo de manera justa.

Fuente: Elaboración propia

6.1.3. Consideraciones clave

- Información clara sobre finalidad, beneficios y limitaciones.
- Explicación de posibles falsos positivos.
- Derecho a rechazar en países donde no es obligatorio.
- Diferenciación entre tamizaje obligatorio vs. voluntario (Botkin et al., 2015).

La enfermería comunitaria desempeña un rol educativo esencial, asegurando comprensión y toma de decisiones informadas. (Ver figura 28)

Figura 1

Principios bioéticos en el Tamizaje Metabólico Neonatal



6.2. Derecho a la salud y justicia en el acceso al tamizaje

El Tamizaje Metabólico Neonatal (TAMEN) representa una de las intervenciones más exitosas de la salud pública

moderna. No obstante, su éxito no depende solo de la tecnología, sino de la garantía de los derechos humanos y la equidad en su aplicación.

6.2.1. El marco del derecho a la Salud

Figura 2

Dimensiones de servicios de salud



El derecho a la salud no se limita a la ausencia de enfermedad, sino al acceso a servicios integrales. Según el Comité de Derechos Económicos, Sociales y Culturales (ONU, 2000), todo servicio de salud, incluido el tamizaje, debe cumplir con cuatro dimensiones esenciales: (Ver figura 29)

- Disponibilidad: Contar con infraestructura y programas de tamizaje activos en todo el territorio nacional.
- Accesibilidad: Eliminar barreras económicas, geográficas e informativas. El acceso debe ser universal y sin discriminación.

- **Aceptabilidad:** Respeto a la ética médica y a la cultura de las comunidades, garantizando el consentimiento informado de los tutores.
- **Calidad:** Los programas deben ser “científicamente y médicamente apropiados y de buena calidad” (ONU, 2000, p. 4).

6.2.2. Justicia Social y los Criterios de Tamización

Tabla 2

Criterios de Wilson y Jungner para el Tamizaje

Criterio Principal	Explicación e Implicación Práctica
Problema de salud importante	La enfermedad debe ser frecuente o, si es rara, tener consecuencias muy graves (mortalidad o discapacidad severa) si no se detecta.
Tratamiento aceptado existente	Es un imperativo ético. No se debe buscar una enfermedad si no se puede ofrecer una intervención médica, dietética o quirúrgica efectiva.
Facilidades de diagnóstico y tratamiento	No basta con la prueba de tamizaje; el sistema de salud debe tener capacidad instalada para confirmar el diagnóstico y tratar a los pacientes de inmediato.
Fase latente reconocible	Debe existir una "ventana de oportunidad" asintomática donde la detección temprana cambie el pronóstico favorablemente en comparación con el diagnóstico tardío.
Prueba o examen adecuado	La prueba debe ser válida técnicamente: alta sensibilidad (detectar a los enfermos) y alta especificidad (no etiquetar sanos como enfermos).
Aceptabilidad para la población	El procedimiento no debe ser excesivamente doloroso, peligroso o culturalmente inapropiado, para asegurar que la gente participe.
Historia natural comprendida	Se debe conocer bien cómo evoluciona la enfermedad para entender el momento exacto en que la intervención es efectiva.
Política acordada sobre a quién tratar	Deben existir guías clínicas claras con límites definidos (puntos de corte en los resultados) para decidir cuándo iniciar un tratamiento.
Equilibrio económico (Costo-efectividad)	El costo total del programa de prevención debe ser justificable frente al costo sanitario y social de tratar la enfermedad en etapas avanzadas.
Proceso continuo	El tamizaje debe ser un programa de salud pública sostenible y permanente, no una campaña temporal de "una sola vez".

Fuente: Elaboración propia

Desde la perspectiva de la bioética social, la justicia implica que los beneficios de la ciencia lleguen a todos por igual. Los criterios clásicos de Wilson y Jungner (1968), adoptados por la Organización Mundial de la Salud, establecen que para que un programa de tamizaje sea justo, debe existir un tratamiento aceptado para los pacientes diagnosticados. "La búsqueda de casos debe ser un proceso continuo y no un proyecto de 'una sola vez'" (Wilson y Jungner, 1968, p. 27). Esto significa que la justicia no termina en la toma de la muestra, sino en el seguimiento clínico permanente

6.2.3. Equidad y determinantes sociales en Enfermería Comunitaria

La enfermería comunitaria reconoce que la salud está condicionada por el entorno. La Organización Panamericana de la Salud (OPS, 2018) enfatiza que la justicia en el acceso al tamizaje requiere abordar las brechas de equidad. Los niños en situación de pobreza o en zonas rurales enfrentan una "doble vulnerabilidad": mayor riesgo de secuelas por desnutrición y menor acceso al diagnóstico temprano. La justicia distributiva, en este contexto, exige que el Estado priorice recursos en las zonas de mayor exclusión para asegurar que la "oportunidad de vida" sea la misma para un niño nacido en una metrópoli o en una comunidad aislada (Beauchamp y Childress, 2019).

6.2.4. Responsabilidad ética del Profesional de Enfermería

El Consejo Internacional de Enfermeras (CIE, 2021) declara que la enfermera tiene cuatro deberes fundamentales:

promover la salud, prevenir la enfermedad, restaurar la salud y aliviar el sufrimiento. En el TAMEN, esto se traduce en la abogacía por el paciente:

- Garantizar la toma de muestra entre las 72 horas de vida para asegurar la eficacia del derecho a la salud.
- Proteger la confidencialidad de los datos genéticos, evitando la estigmatización futura.

6.3. Dilemas ante resultados inciertos o portadores asintomáticos

El avance tecnológico en el TAMEN, particularmente con la introducción de la espectrometría de masas en tándem (MS/MS), ha permitido detectar una gama más amplia de trastornos. Sin embargo, esta capacidad diagnóstica ha generado desafíos éticos significativos que el profesional de enfermería debe gestionar en la atención primaria.

6.3.1. El dilema de los “pacientes en busca de Enfermedad”

Uno de los principales problemas surge con las Variantes de Significado Incierto. En ocasiones, el tamizaje revela alteraciones metabólicas o genéticas cuya relevancia clínica no es clara.

- Impacto Psicológico: Según Ross et al. (2013), la comunicación de resultados inciertos puede generar una "ansiedad persistente" en los padres, alterando el vínculo temprano con el recién nacido (síndrome del niño

vulnerable), incluso si después se confirma que el niño está sano.

- **Dilema Clínico:** ¿Se debe tratar a un niño que tiene un marcador bioquímico alterado pero que nunca desarrollará síntomas? Esto se conoce como el riesgo de sobrediagnóstico y sobretratamiento.

6.3.2. Detección de Portadores Asintomáticos

El TAMEN está diseñado para detectar enfermedades, no para identificar portadores (personas que tienen un gen mutado, pero no la enfermedad, como en la Fibrosis Quística o la Anemia Falciforme). No obstante, el hallazgo de portadores es un efecto secundario frecuente.

- **Derecho a "No Saber":** Surge la tensión entre el derecho a la información y el derecho del niño a decidir en el futuro si desea conocer su estado de portador. Según la American Academy of Pediatrics (AAP) y el American College of Medical Genetics (ACMG), la identificación de portadores en el periodo neonatal no suele tener un beneficio médico inmediato para el niño, pero sí implicaciones para la planificación familiar de los padres (Committee on Bioethics, 2013).
- **Autonomía Futura:** Identificar a un neonato como portador le quita la oportunidad de ejercer su propia autonomía al llegar a la edad adulta para decidir si quiere esa información genómica.

6.3.2.1. Falsos Positivos y Estrés Familiar

Un resultado sospechoso que requiere una segunda muestra genera un estado de crisis familiar.

- Justicia y No Maleficencia: El principio de *Primum non nocere* (no hacer daño) se ve comprometido cuando el proceso de tamizaje genera un daño psicológico superior al beneficio obtenido, especialmente en sistemas con tiempos de respuesta lentos para las pruebas confirmatorias.
- Cita Académica: La ansiedad parental inducida por un falso positivo en el tamizaje neonatal puede no resolverse completamente incluso después de que las pruebas de seguimiento resulten normales (Tarini, 2007).

6.3.2.2. Resumen de desafíos en el acceso y Equidad

La justicia en el acceso implica no solo tomar la muestra, sino gestionar estos dilemas. La falta de protocolos estandarizados para comunicar la incertidumbre crea una brecha de inequidad: las familias con menos recursos suelen recibir menos apoyo psicológico y educativo ante un resultado incierto.

Nota de investigación

Metabolic formulas for phenylketonuric patients available in Mexico

La fenilketonuria y otras hiperfenilalaninemias son enfermedades genéticas cuya detección actualmente es obligatoria en México, tanto en el sector público como en el privado. La detección y el tratamiento oportunos han demostrado prevenir las manifestaciones neurológicas y la discapacidad que caracterizan esta enfermedad. Por ello, es de suma importancia que el pediatra y el personal de salud involucrados en la atención de estos pacientes conozcan, comprendan e implementen el manejo nutricional de manera correcta. Aunque existen varios tratamientos, el más utilizado es la restricción dietética de fenilalanina. El tratamiento nutricional incluye el uso de la llamada «fórmula médica» o «fórmula metabólica sin fenilalanina», la cual fue concebida desde el primer tercio del siglo XX. Posteriormente, se han realizado múltiples estudios y modificaciones con el fin de mejorar el pronóstico de los pacientes. El presente trabajo describe las principales características y diferencias entre las fórmulas libres de fenilalanina de seguimiento disponibles en México, para que el personal de salud cuente con elementos para su correcta prescripción.

Nota. Tomado López-Mejía, L., Guillén-López, S., & Vela-Amieva, M. (2021). Fórmulas metabólicas disponibles en México para pacientes con fenilketonuria [Metabolic formulas for phenylketonuric patients available in Mexico]. *Boletín médico del Hospital Infantil de México*, 78(6), 612–620. <https://doi.org/10.24875/BMHIM.20000399>
<https://doi.org/10.3390/nu15010010>

6.4. Sección metodológica

Esta sección establece el "cómo" se sustenta la evidencia en el Tamizaje Metabólico Neonatal (TAMEN). No se trata solo de la técnica, sino del diseño de sistemas de vigilancia epidemiológica.

6.4.1. Diseño y Estandarización de la Fase Pre-analítica

- **Protocolos de Recolección:** Investigación sobre la técnica de punción (talón vs. venosa) y su impacto en la calidad de la muestra (estratificación por papel filtro).
- **Gestión de Tiempos (Cadena de Custodia):** Metodología para el seguimiento del tiempo transcurrido desde la toma (ideal: 3-5 días) hasta la recepción en laboratorio.
- **Criterios de Rechazo:** Análisis metodológico de las causas de muestras inadecuadas (hemólisis, sobresaturación, círculos incompletos).

6.4.2. Marco Epidemiológico y Bioestadístico

- **Determinación de Puntos de Corte (Cut-offs):** Cómo se establecen los valores normales frente a los patológicos según la población local.
- **Indicadores de Gestión:** Metodología para medir Sensibilidad, Especificidad y Valor Predictivo Positivo (VPP) del programa.

6.4.3. Consideraciones Éticas en la Investigación

- **Consentimiento Informado:** Protocolos para la obtención y almacenamiento de muestras para investigaciones futuras (biobancos).
- **Justicia en la Investigación:** Asegurar que los estudios de prevalencia incluyan poblaciones rurales y minorías étnicas.

6.5. Sección práctica

Caso clínico: Galactosemia clásica (Deficiencia de Galt)

"La urgencia de la intervención de enfermería ante la sospecha diagnóstica"

6.5.1. *Presentación del Escenario Clínico*

- Neonato: Masculino, término (39 semanas), peso adecuado para la edad gestacional.
- Antecedentes: Nacimiento sin complicaciones, egreso hospitalario a las 24 horas con lactancia materna exclusiva (LME) eficaz.
- Motivo de consulta (Día 6 de vida): Los padres acuden a urgencias porque el recién nacido presenta succión débil, vómitos postprandiales, letargia e ictericia que inició al tercer día y ha progresado rápidamente. Al examen físico se detecta hepatomegalia evidente.

6.5.2. *Resultado del Tamizaje Metabólico (Fase Post-analítica)*

El laboratorio central reporta una alerta crítica:

- Marcador: Galactosa total > 30 mg/dL (Valor de referencia: < 10 mg/dL).
- Actividad enzimática GALT: Indetectable.
- Estado: Positivo Presuntivo para Galactosemia Clásica.

6.5.3. *Análisis Metodológico y Fisiopatológico*

La galactosemia es un error innato del metabolismo de los carbohidratos. Debido a la ausencia de la enzima galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT), el neonato es incapaz de metabolizar la galactosa proveniente de la lactosa (azúcar de la leche).

- Toxicidad: La acumulación de galactosa-1-fosfato es tóxica para el hígado, riñones y cristalino.
- Riesgo de Sepsis: Existe una correlación clínica documentada entre la galactosemia no tratada y la sepsis neonatal por *Escherichia coli*, debido a la inhibición de la actividad bactericida de los leucocitos por los metabolitos tóxicos.

6.5.4. Intervención Crítica de Enfermería (Plan de Acción)

En este caso, el rol de enfermería comunitaria y hospitalaria se divide en tres ejes de acción inmediata:

- Suspensión Inmediata de la Exposición: Antes de esperar la prueba confirmatoria (biopsia o genética), el personal de enfermería debe instruir la suspensión total y absoluta de la lactancia materna y de cualquier fórmula infantil que contenga lactosa.
- Sustitución Dietética: Transición a una fórmula basada en aislados de proteína de soja o fórmulas elementales libres de galactosa.
- Educación y Gestión de Crisis: Explicar a la madre que la suspensión de la lactancia no es por una "mala técnica", sino por una condición metabólica del bebé, mitigando el sentimiento de culpa y la ansiedad.

6.5.5. Dilema Ético y de Justicia en el Acceso

El éxito en este caso depende de la oportunidad. Si el sistema de tamizaje tarda 15 días en entregar resultados (inequidad en la calidad), el niño probablemente llegará con insuficiencia hepática o cataratas. La justicia en el acceso a la galactosemia se mide en la velocidad de la ruta de notificación.

Evidencia Científica: La Galactosemia Clásica es una de las pocas condiciones del tamizaje donde los síntomas suelen aparecer antes de que el resultado del tamizaje llegue a la familia. Por ello, el personal de enfermería en el control de "Niño Sano" debe sospechar de esta patología ante cualquier neonato con ictericia persistente y rechazo al alimento, actuando de forma proactiva.

6.6. Conclusión

El tamizaje metabólico neonatal constituye una intervención sanitaria esencial que integra dimensiones clínicas, éticas, legales y sociales. La enfermería comunitaria desempeña un rol estratégico en la educación, defensa de derechos y acompañamiento familiar. La práctica ética exige equilibrio entre autonomía, justicia y beneficencia, en un marco regulatorio sólido que proteja la dignidad humana

REVISION DE CONTENIDOS

6.7. Puntos clave

- El valor del tamizaje no está solo en detectar enfermedades a tiempo, sino en hacerlo con justicia, respeto a los derechos, adecuada información a la familia y seguimiento clínico oportuno.
- El recién nacido no puede ejercer su autonomía, por lo que esta recae en padres o tutores, siempre bajo el principio del mejor interés del menor.
- La familia debe recibir información clara, comprensible y suficiente sobre:
 - a) Finalidad del tamizaje.
 - b) Beneficios.
 - c) Limitaciones.
 - d) Posibles falsos positivos.
 - e) Diferencia entre tamizaje obligatorio y voluntario.
- El consentimiento informado en neonatos tiene una tensión propia: aunque el tamizaje puede ser política pública, eso no elimina la obligación de informar con transparencia, además es un proceso de comunicación y educación, no solo una firma.
- El TAMEN se sostiene en cuatro principios:
 - a) Autonomía: ejercida por representación.
 - b) Beneficencia: detectar precozmente enfermedades tratables para evitar discapacidad o muerte.
 - c) No maleficencia: reducir daños derivados del proceso, como ansiedad, errores, estigmatización o violación de la confidencialidad.

- d) Justicia: asegurar acceso equitativo a todos los recién nacidos.
- Según el marco de derechos humanos, un programa de tamizaje debe garantizar:
 - a) Disponibilidad: que existan programas e infraestructura.
 - b) Accesibilidad: sin barreras económicas, geográficas o informativas.
 - c) Aceptabilidad: respeto a la ética y a la cultura.
 - d) Calidad: pruebas y procesos científicamente adecuados.
- El Tamizaje debe incluir
 - a) Confirmación diagnóstica,
 - b) Referencia oportuna,
 - c) Tratamiento,
 - d) Seguimiento continuo.
- Sin confirmación, tratamiento y seguimiento, el tamizaje pierde su sentido ético y sanitario.
- Los niños en pobreza, ruralidad o exclusión social enfrentan mayor riesgo de diagnóstico tardío.
- La inequidad no está solo en la enfermedad, sino en el acceso desigual al beneficio del tamizaje.
- La justicia distributiva exige priorizar recursos donde hay más vulnerabilidad.
- La enfermería comunitaria cumple funciones esenciales en:
 - a) Educación a padres y tutores.
 - b) Obtención oportuna de la muestra.
 - c) Acompañamiento familiar.

- d) Protección de la confidencialidad.
- e) Abogacía por el recién nacido.
- f) Reducción de brechas de acceso.

- El tamizaje busca detectar enfermedad, no portadores.
- Un daño sospechoso puede desencadenar crisis familiar. El daño no solo clínico, también es psicológico y social.
- Es importante la confidencialidad genética como eje transversal para
 - a) Protección de datos genéticos,
 - b) Prevención de estigmatización,
 - c) Resguardo del futuro del niño,
 - d) Manejo ético de la información familiar.

PREGUNTAS DE REPASO

1. **En el contexto del Tamizaje Metabólico Neonatal (TAMEN), ¿cómo se aplica el principio bioético de autonomía?**
 - a. El neonato decide libremente si desea realizarse el tamizaje.
 - b. El Estado decide obligatoriamente sin participación familiar.
 - c. Los padres o tutores legales toman decisiones informadas en representación del neonato.
 - d. El personal de salud toma la decisión por razones médicas.

Respuesta correcta: C

Justificación: El neonato no posee capacidad de decisión, por lo que la autonomía es ejercida por representación a través de los padres o tutores legales

2. El principio de beneficencia aplicado al TAMEN busca principalmente:

- a. Evitar la divulgación de datos genéticos.
- b. Detectar tempranamente enfermedades metabólicas tratables para prevenir daños irreversibles.
- c. Garantizar que el programa sea económicamente rentable.
- d. Limitar el acceso a pruebas innecesarias.

Respuesta correcta: B

Justificación: La beneficencia se centra en promover el bienestar mediante la detección temprana para iniciar tratamientos oportunos.

3. Según el Comité de Derechos Económicos, Sociales y Culturales de la ONU (2000), un servicio de salud debe cumplir cuatro dimensiones esenciales. ¿Cuál de las siguientes NO forma parte de estas dimensiones?

- a. Disponibilidad.
- b. Accesibilidad.
- c. Rentabilidad.
- d. Calidad.

Respuesta correcta: C

Justificación: Las cuatro dimensiones son disponibilidad, accesibilidad, aceptabilidad y calidad.

- 4. De acuerdo con los criterios de Wilson y Jungner, ¿por qué es éticamente necesario que exista un tratamiento aceptado antes de implementar un programa de tamizaje?**
- a. Para justificar la inversión económica del sistema sanitario.
 - b. Porque no es ético detectar una enfermedad si no se puede ofrecer una intervención efectiva.
 - c. Para garantizar la confidencialidad de los datos genéticos.
 - d. Para aumentar la participación de la población en el programa.

Respuesta correcta: B

Justificación: Buscar enfermedades sin posibilidad de tratamiento sería éticamente cuestionable.

- 5. Un recién nacido de 72 horas se encuentra hospitalizado para su control neonatal. La enfermera explica a los padres el procedimiento del tamizaje metabólico neonatal, incluyendo sus beneficios, posibles resultados falsos positivos y la finalidad de detectar enfermedades tratables de forma temprana. ¿Qué principio bioético se está aplicando principalmente en esta situación?**
- a. No maleficencia.
 - b. B. Autonomía.
 - c. C. Justicia.
 - d. D. Beneficencia

Respuesta correcta: B

Justificación: La información brindada permite a los padres tomar una decisión informada en representación del neonato.

6. Un hospital detecta que en comunidades rurales el tamizaje metabólico neonatal no se realiza con la misma frecuencia que en áreas urbanas debido a la falta de infraestructura y acceso a centros de salud. ¿Qué principio bioético se está viendo comprometido?

- a. Justicia.
- b. Beneficencia.
- c. No maleficencia.
- d. Autonomía

Respuesta correcta: A

Justificación: El principio de justicia implica acceso equitativo a servicios de salud para toda la población.

7. Relacione las dimensiones del derecho a la salud con su definición

Dimensión	Definición
A. Disponibilidad	1. Servicios científicamente apropiados
B. Accesibilidad	2. Existencia de programas y servicios de salud
C. Aceptabilidad	3. Eliminación de barreras económicas y geográficas
D. Calidad	4. Respeto a la ética médica y cultura

Respuesta correcta:

- A-2
- B-3
- C-4
- D-1

8. Un hospital implementa un programa de tamizaje neonatal que utiliza tecnología avanzada como espectrometría de masas en tándem (MS/MS). Esta tecnología detecta muchas variantes metabólicas cuya relevancia clínica no siempre es clara. ¿Cuál es el principal dilema ético generado por esta situación?

- a. Aumento de los costos hospitalarios.
- b. Diagnóstico tardío de enfermedades.
- c. Riesgo de sobrediagnóstico y sobretratamiento.
- d. Falta de participación de los padres.

Respuesta correcta: C.

Justificación: Las variantes de significado incierto pueden llevar a intervenciones innecesarias.

9. Una enfermera explica a los padres que el tamizaje debe realizarse entre las 48 y 72 horas de vida para garantizar resultados confiables y permitir intervenciones tempranas. ¿Qué objetivo bioético se está priorizando?

- a. Beneficencia.
- b. Justicia.
- c. Autonomía.
- d. Confidencialidad.

Respuesta correcta: A

Justificación: La detección temprana busca mejorar el pronóstico y prevenir daños irreversibles.

10. Una familia recibe un resultado incierto en el tamizaje neonatal y el hospital no cuenta con protocolos claros para comunicar estos resultados ni apoyo psicológico adecuado. ¿Qué problema ético y social puede generarse en esta situación?

- a. Desigualdad en el acceso a la información y apoyo sanitario.
- b. Aumento de enfermedades metabólicas.
- c. Disminución de la precisión diagnóstica.
- d. Falta de consentimiento informado.

Respuesta correcta: A

Justificación: La falta de protocolos puede generar inequidad en el manejo de la incertidumbre diagnóstica.

GLOSARIO DE TERMINOS

Accesibilidad. Dimensión del derecho a la salud que implica que los servicios de salud, incluido el tamizaje metabólico neonatal, estén disponibles para toda la población sin barreras económicas, geográficas o informativas.

Aceptabilidad. Principio del derecho a la salud que exige que los servicios sanitarios respeten la ética médica, las normas culturales de la comunidad y el consentimiento informado de los tutores del recién nacido.

Autonomía. Principio bioético que reconoce el derecho de las personas a tomar decisiones informadas sobre su salud. En el caso del tamizaje neonatal, este principio se ejerce por representación a través de los padres o tutores legales del neonato.

Beneficencia. Principio bioético que obliga a actuar en beneficio del paciente, promoviendo su bienestar. En el TAMEN se refleja en la detección temprana de enfermedades metabólicas tratables para prevenir discapacidad o muerte precoz.

Calidad. Dimensión del derecho a la salud que establece que los programas de tamizaje deben ser científicamente adecuados, técnicamente confiables y realizados por personal capacitado.

Confidencialidad. Principio ético que garantiza la protección de la información genética y médica obtenida durante el tamizaje neonatal, evitando su uso indebido o la estigmatización del individuo.

Consentimiento informado. Proceso mediante el cual los padres o tutores legales reciben información clara sobre el procedimiento, beneficios, riesgos y limitaciones del tamizaje neonatal antes de autorizar su realización.

Determinantes sociales de la salud. Factores sociales, económicos y ambientales que influyen en el estado de salud de las personas y en el acceso a servicios sanitarios, como ocurre en poblaciones rurales o en situación de pobreza.

Disponibilidad. Dimensión del derecho a la salud que implica la existencia de infraestructura, recursos humanos y programas de tamizaje neonatal en todo el sistema sanitario.

Enfermería comunitaria. Área de la enfermería orientada a la promoción de la salud y la prevención de enfermedades en la comunidad, con un papel clave en la educación, orientación y seguimiento del tamizaje neonatal.

Equidad en salud. Principio que busca garantizar que todas las personas tengan las mismas oportunidades de acceder a servicios sanitarios, independientemente de su condición social, económica o geográfica.

Espectrometría de masas en tándem (MS/MS). Tecnología avanzada utilizada en el tamizaje metabólico neonatal que permite detectar múltiples trastornos metabólicos a partir de una sola muestra de sangre.

Falsos positivos. Resultados del tamizaje que sugieren la presencia de una enfermedad cuando en realidad el recién nacido está sano, lo que puede generar ansiedad familiar y requerir pruebas confirmatorias.

Fase latente. Periodo inicial de una enfermedad en el cual aún no existen síntomas clínicos, pero puede ser detectada mediante pruebas de tamizaje.

Historia natural de la enfermedad. Conocimiento del desarrollo y evolución de una enfermedad desde su inicio hasta sus posibles desenlaces, información fundamental para determinar la utilidad de un programa de tamizaje.

Justicia. Principio bioético que se refiere a la distribución equitativa de los beneficios y recursos de salud. En el TAMEN implica garantizar el acceso universal al programa para todos los recién nacidos.

Justicia distributiva. Concepto ético que plantea que el Estado debe asignar recursos de manera equitativa para reducir desigualdades en salud y garantizar oportunidades similares para toda la población.

No maleficencia. Principio bioético que establece la obligación de evitar causar daño. En el tamizaje neonatal implica minimizar errores diagnósticos, evitar ansiedad innecesaria y proteger la información genética.

Portadores asintomáticos. Personas que poseen una mutación genética asociada a una enfermedad, pero que no presentan síntomas clínicos. Su detección puede ocurrir incidentalmente durante el tamizaje neonatal.

Prueba de tamizaje. Examen aplicado a poblaciones aparentemente sanas para identificar individuos con mayor probabilidad de padecer una enfermedad y que requieren confirmación diagnóstica.

Tamizaje metabólico neonatal (TAMEN). Programa de salud pública que consiste en la detección temprana de enfermedades metabólicas, endocrinas o genéticas en recién nacidos mediante pruebas de laboratorio realizadas a partir de una muestra de sangre.

Variantes de significado incierto. Alteraciones genéticas o metabólicas detectadas durante el tamizaje cuya relevancia clínica aún no es clara, lo que puede generar incertidumbre diagnóstica y dilemas éticos.

Ventana de oportunidad. Periodo temprano en el cual la detección y tratamiento de una enfermedad permiten modificar significativamente su evolución y pronóstico.

Wilson y Jungner. Investigadores que establecieron los criterios clásicos para la implementación ética y efectiva de programas de tamizaje poblacional, adoptados posteriormente por la Organización Mundial de la Salud.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Beauchamp, T. L., & Childress, J. F. (2019). *Principles of biomedical ethics* (8th ed.). Oxford University Press.
- Botkin, J. R., Rothwell, E., Anderson, R., Stark, L., Goldenberg, A., Lewis, M., Burbank, M., & Wong, B. (2012). Public attitudes regarding the use of residual newborn screening specimens for research. *Pediatrics*, 129(2), 231–238. <https://doi.org/10.1542/peds.2011-0970>
- Committee on Bioethics, Committee on Genetics, & American College of Medical Genetics and Genomics Social, Ethical, Legal Issues Committee. (2013). Ethical and policy issues in genetic testing and screening of children. *Pediatrics*, 131(3), 620–622. <https://publications.aap.org/pediatrics/article/131/3/620/31026/Ethical-and-Policy-Issues-in-Genetic-Testing-and?autologincheck=redirected>
- Consejo Internacional de Enfermeras. (2021). *Código de ética del CIE para las enfermeras*. <https://www.icn.ch/es/politicas-del-cie/codigo-de-etica-del-cie-para-las-enfermeras>
- Organización de las Naciones Unidas (ONU). (2000). *Observación general No. 14: El derecho al disfrute del más alto nivel posible de salud*. Comité de Derechos Económicos, Sociales y Culturales.
- Organización Panamericana de la Salud (OPS). (2018). *Consulta Regional sobre Prioridades para la Salud de los Recién Nacidos en América Latina y el Caribe*. OPS/OMS.

- Ross, L. F., Saal, H. M., David, K. L., & Anderson, R. R. (2013). Technical report: Ethical and policy issues in genetic testing and screening of children. *Genetics in Medicine*, 15(3), 234–245. <https://doi.org/10.1038/gim.2012.176>
- Tarini B. A. (2007). The current revolution in newborn screening: new technology, old controversies. *Archives of pediatrics & adolescent medicine*, 161(8), 767–772. <https://doi.org/10.1001/archpedi.161.8.767>
- Therrell, B. L., Padilla, C. D., Loeber, J. G., Kneisser, I., Saadallah, A., Borrajo, G. J., & Adams, J. (2015). Current status of newborn screening worldwide. *Seminars in Perinatology*, 39(3), 171–187. <https://doi.org/10.1053/j.semperi.2015.03.002>
- Wilson, J. M. G., Jungner, G., & World Health Organization. (1968). Principles and practice of screening for disease

COLECTIVO DE AUTORES



FLOR MARÍA
Espinoza Carrión

Lcda. en enfermería. Magíster en Gerencia Educativa. Docente de la Universidad técnica de Machala



fmespinoza@utmachala.edu.ec



<https://orcid.org/0000-0001-7886-8051>



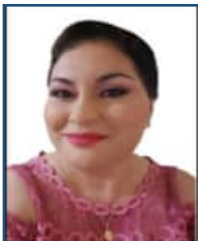
MAXIMA ARGENTINA

Centeno Sandoval

Licencia en Enfermería
Magíster en Salud Sexual Reproductiva

 mcenteno@utmachala.edu.ec

 <https://orcid.org/0000-0002-1927-7179>



KATIUZKA DEL CARMEN

Barragan Manrique

Doctora en Medicina
Especialidad Universidad Del Azuay
Especialista En Medicina Familiar

 katiuzkabarraganm10@gmail.com

 <https://orcid.org/0009-0008-2743-5991>



NARCISA ELIZABETH

López Abad

Lcda. en enfermería. Magíster
en gerencia clínica en salud
sexual reproductiva

 nachaeli19691@outlook.com

 <https://orcid.org/0009-0003-1485-906X>



KARY PATRICIA

Cabrera Sosoranga

Lcda. en enfermería. Magíster
en gestión del cuidado.
Diplomado en medicina crítica

 karykary_2@hotmail.com

 <https://orcid.org/0000-0003-0819-3030>

Tamizaje metabólico neonatal: detección temprana y prevención de enfermedades metabólicas congénitas. Enfoque en enfermería es una obra que analiza la importancia del tamizaje neonatal como estrategia fundamental para identificar oportunamente enfermedades metabólicas, endocrinas y genéticas en recién nacidos. Desde una perspectiva científica y práctica, el libro aborda los fundamentos del programa de tamizaje, los procedimientos para la toma y procesamiento de muestras, la interpretación de resultados y las acciones de seguimiento necesarias para garantizar una atención integral. Asimismo, destaca el papel de la enfermería en la educación familiar, la prevención, la promoción de la salud y la reducción de desigualdades en el acceso a los servicios sanitarios. Dirigido a estudiantes, docentes y profesionales de la salud, constituye un recurso actualizado para fortalecer la atención neonatal y contribuir a la prevención de discapacidades y complicaciones evitables desde los primeros días de vida.



ISBN: 978-9907-822-10-6

