

# *Trastornos metabólicos* **del recién nacido**

Interna Arantxa Donoso Fernandez  
Tutor Dr. Rodrigo Donoso

# Indice de contenidos

**01**

Hijo de madre  
diabética

**02**

Hipoglicemia  
Neonatal

**03**

Hipocalcemia  
Neonatal

**04**

Hipotiroidismo  
congenito

**05**

Fenilcetonuria

**06**

Errores innatos  
del metabolismo

# 01 Hijo de madre diabética

RN de madre que cursa con diabetes durante su embarazo.



Factores de riesgo:

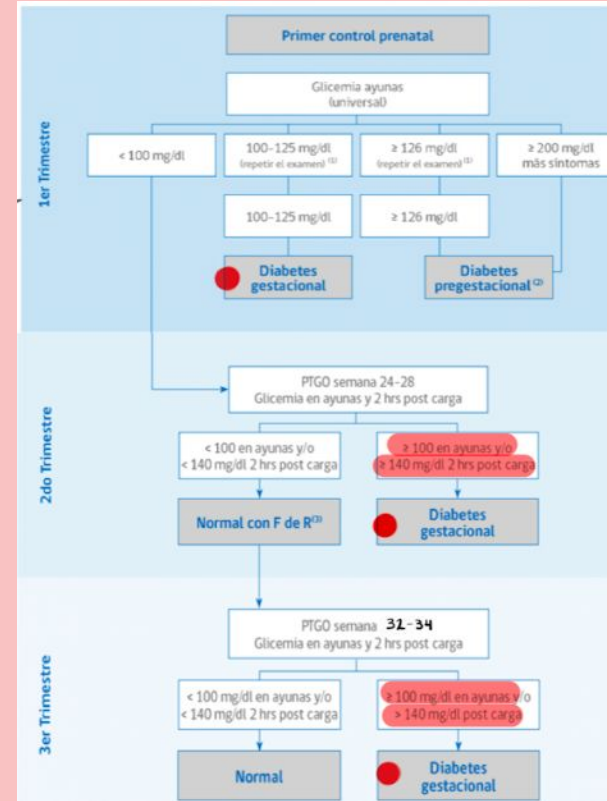
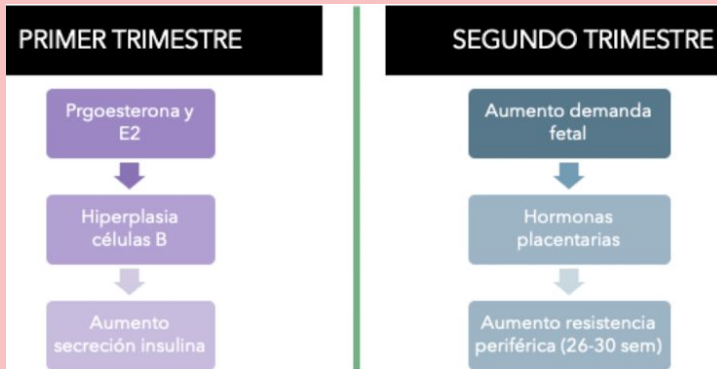
Ant. Diabetes gestacional (recurrencia 40%)

Resistencia a la insulina

IMC >30

>40 años

IS



# Complicaciones

## 2do y 3er T: Fetopatía diabética

**Hiperinsulinemia fetal → Macrosomía**

**Hipertrofia ventricular (engrosamiento del septum).**

**Hipoxemia C° → poliglobulia, redistribución de Fe, riesgo de muerte fetal.**

## Neonatales

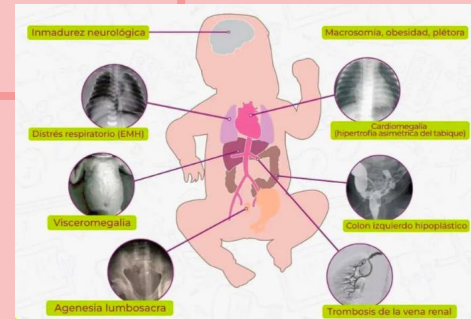
**Hipoglicemia (5–27%, primeras horas, puede durar hasta 72h).**

**Respiratorias: SDR (insulina inhibe maduración pulmonar), taquipnea transitoria.**

**Cardiacas: Cardiomegalia, hipertrofia septal → obstrucción subaórtica, IC (5–10%).**

**Hematológicas: policitemia, hiperbilirrubinemia.**

**Metabólicas: hipocalcemia, hipomagnesemia.**



# Manejo neonatal



- 1) Alimentación precoz, dentro de la primera hora de vida
- 2) HGT 30 min posterior a la alimentación
  - Preprandiales con glicemias objetivo 40mg/dl en las primeras 24-48h de vida

- 3) Adicionalmente, realizar estudio con: Calcio, magnesio, bilirrubina, hemograma.
- 4) Screening habitual: Cardiopatías congénitas → Ecocardio  
Pesquisa auditiva  
Pesquisa malformaciones



# 02

## Hipoglicemia neonatal

Complicación metabólica + frecuente

¿VALOR NORMAL? Gran controversia respecto al nivel de glicemia a utilizar, y aún no hay consenso de valor único ya que depende de la EG, Edad postnatal, glucogeno, cetonas y lactato.

Definición variable según sociedad/academia:

AAP: <47 mg/dl

SEP: <50 mg/dl

EFCNI: <25 mg/dl

Según percentil: <p3 o <p5

### PROTOCOLO HPM

En RNT y RNPT  $\geq 34$  sem, en las primeras 24 hrs de vida: <40 mg/dl

En RNT y RNPT  $\geq 34$  sem, a partir del 2do día de vida: <50 mg/dl

En RNPT <34 sem:  $\leq 50$  mg/dl.

**Glicemia segura > 60 mg/dl**

**Hipoglicemia  
Persistente  
> 48hrs**

# Fisiopatología

## Vida intrauterina:

- Dependencia completa de la glucosa materna, que atraviesa la placenta por transporte facilitado (GLUT 1).
- No produce insulina de forma autónoma, sino en respuesta a la glucosa materna.

## Al cortar el cordón umbilical:

- Se pierde el aporte continuo de glucosa placentaria → ocurre una caída fisiológica transitoria (~55 mg/dL en primeras 2 h).
- En RN debe mantener su glicemia mediante:
  - Gluconeogénesis (a partir de lactato, glicerol y aminoácidos).
  - Glucogenólisis (uso de las reservas hepáticas de glucógeno).
  - Lipólisis (liberación de ác. grasos libres y cuerpos cetónicos como fuentes energéticas alternas)



## Manifestaciones clínicas:

- Irritabilidad
- Letargo
- Estupor
- Temblores
- Sudoración
- Apnea y crisis de cianosis
- Rechazo alimentación
- Taquipnea
- Insuficiencia cardíaca
- Hipotermia
- Hipotonía
- Convulsiones

## Screening

RN con síntomas compatibles.

RN en riesgo aun sin síntomas:

- Prematuros (<37 sem).
- GEG, PEG, RCIU
- Hijos de madre diabética.
- Bajo peso al nacer <2500 g.
- Asfixia perinatal, estrés, sepsis, policitemia, postérmino
- Sd. genéticos asociados (Beckwith-Wiedemann, Kabuki)

### Neonatal Hypoglycemia

#### Common Symptoms



Poor feeding  
and/or vomiting



Apnea



Hypothermia



Jitteriness,  
grunting, or  
irritability



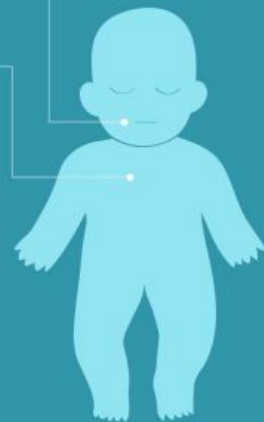
Bluish or pale  
skin color



Lethargy



Tremors or  
seizures



# Manejo

**Corregir rápidamente la glucosa en RN sintomáticos.**

**Prevenir hipoglucemia sintomática en px de riesgo.**

**Evitar tratamientos innecesarios en RN con descensos fisiológicos transitorios.**

**Identificar lactantes con trastornos hipoglucémicos persistentes**

**Sí RN Sintomático → <48 h de vida: tratar si <50 mg/dL.  
≥48 h de vida: tratar si <60 mg/dL.**

**Sí RN asintomático o síntomas leves:**

**<4 h: tratar sí <25 mg/dL.  
4–24 h: tratar sí <35 mg/dL.  
24–48 h: tratar si <50 mg/dL.  
≥48 h: tratar sí <60 mg/dL.**

**Meta terapéutica: mantener glucosa entre el umbral mínimo y 90–100 mg/dL.**

# Tratamiento

## RN con síntomas graves (letargia, coma, convulsiones)

- Bolo IV de dextrosa: 0.2 g/kg (2 mL/kg de D10W en 5 –15 min).
- BIC: 5–8 mg/kg/min.
- Reajustar cada 30–45 min hasta mantener glucosa >50 mg/dL (<48h) o >60 mg/dL (≥48h).
- Si requiere >12 mg/kg/min o D>12.5%, considerar catéter central y otras terapias.

## RN asintomaticos o con sintomas leves

1. Alimentación precoz (<1 h de vida) con LM o fórmula.
2. Gel de dextrosa 40% bucal (0.2 gr/kg = 0.5 mL/kg) previo a la alimentación.
  - Reduce riesgo de falla terapéutica el hipoglicemia leve
3. Sí persiste <45 mg/dL tras 3 tomas o requiere > 5 dosis de gel→iniciar dextrosa IV

En en caso de un prematuro:

- Mayor riesgo por inmadurez hormonal y bajas reservas.
- Objetivo: Glicemias  $>50-60$  mg/dL.
- Manejo inicial: Alimentación precoz y nutrición parenteral si no tolera enteral.
- Episodios graves  $\rightarrow$  Bolo IV de dextrosa  $0.2$  g/kg.

## ¿Cuándo damos alta?

- RN debe mantener glucosa en 3 ciclos ayuno-alimentación:
  - $<48$  h:  $>50$  mg/dL.
  - $\geq 48$  h:  $>60$  mg/dL.
- Algunos expertos usan umbral  $>70$  mg/dL para mayor seguridad.
- En casos dudosos se realiza un “ayuno de seguridad” para confirmar estabilidad antes del alta.



## 03 Hipocalcemia neonatal

### RNT o >1500g:

- Ca total < 8 mg/dl
- Ca ionizado < 4.4 mg/dl

### RNPT MBPN o EBPN:

- Ca total < 7 mg/dl
- Ca ionizado < 4 mg/dl

- El feto recibe Ca por bomba transplacentaria regulada por PTHrP (peptido que imita parcialmente las acciones de la hormona paratiroides).
- Al nacer hay cese abrupto del aporte → caída fisiológica de Ca a las 24 hrs.  
Ca total 8–9 mg/dL  
Ca ionizado 4.4–5.4 mg/dL
- Niveles se normalizan hacia la 2ª semana de vida.



**Prematuridad:** 1/3 de prematuros, y MBPN.

**RCIU :** ↓ transferencia placentaria de Ca.

**Hijos de madre diabética:** 10– 20%, hasta 50%.

**Asfisia perinatal**

**Exceso de fosfato**

(leche de vaca, fórmulas altas en fósforo, enemas).

**Fototerapia:** ↓ melatonina, ↑ captación ósea.

**Deficit Vit D**

**Sd. de DiGeorge**

# Diagnostico

## SOSPECHA CLINICA:

Síntomas de hipoCa: **Irritabilidad, Hipotonía, Tetania, Convulsiones**  
**Apnea, Rechazo a la alimentación**

Laboratorio: Ca, Ca ionico, P, Mg, PTH, gases y crea.

## Medir Ca a las 12, 24 y 48h:

- RN MBPN y EBPN
- Cardiopatías congénitas
- Sepsis

# Tratamiento

## ASINTOMATICOS

Recuperación con soporte nutricional.  
Estrategia: **iniciar alimentación precoz.**  
→ RNPT: **Gluconato de Ca 10%**  
**500 mg/kg/día en BIC + aporte de fósforo.**

## SINTOMATICOS: El agudo

- **Gluconato de Ca 10% c/6 hrs**  
(100 mg/kg = 1 mL/kg IV lento en 10 min).
  - **BIC de 400-800 mg/kg/d**
- Riesgos: bradiarritmias, necrosis por extravasación, necrosis hepática si mala posición del catéter

# 04 Hipotiroidismo congénito

Deficiencia parcial o total de H. tiroideas (T4 y T3) presente desde el nacimiento.  
Por alteración central, glandular o defecto transitorio.

- Causa importante de retraso mental y secuelas neurológicas prevenible.
- Endocrinopatía + frecuente del RN ( 1: 3.500)

## CAUSAS:

**Disembriogénesis tiroidea (80%):**

- Agenesia, hipoplasia, ectopía.

**Dishormonogénesis (10–15%):**

- Defectos enzimáticos hereditarios ( bocio familiar)



Fontanela posterior  $>5\text{mm}$   
Hernia umbilical  
Aspecto hipotiroideo  
Piel seca  
Piel moteada  
Macroglosia  
Hipoactividad  
Estreñimiento  
Problemas con la alimentación

Piel fría  
Llanto ronco  
Ictericia prolongada  
Somnolencia  
Ruido nasal

# Diagnostico



★ Prueba de elección: TSH en sangre seca (papel filtro).

¿Cuándo? ¿a quien?

- RN de término: 40 h – 7 días.
- Prematuros  $\geq 35$  sem: a los 7 días.
- Prematuros  $< 35$  sem: a los 7 días y repetir a los 15 días

## ¿QUÉ PASA SÍ EL RESULTADO ESTÁ ALTERADO?

- 1) Confirmar con TSH  $> 10$  uUI/ml y T4  $< 10$  ug/dl, luego ...
- 2) Realizar cintigrama tiroideo para etiología.  
\*\*\*\*Sin retrasar inicio de T4\*\*\*\*
- 3) Derivar a endocrinología pediátrica.
- 4) Seguimiento para controles y adherencia.

# Tratamiento

**Todo RN debe iniciar tratamiento antes de los 15 días de vida.  
Previene completamente en daño neurológico.**

Levotiroxina 10-15 ug/kg/día.



→ ¿Cuando la controlo? A la 2da semana con T4L  
A la 4ta semana con TSH

# 05 Fenilcetonuria/PKU

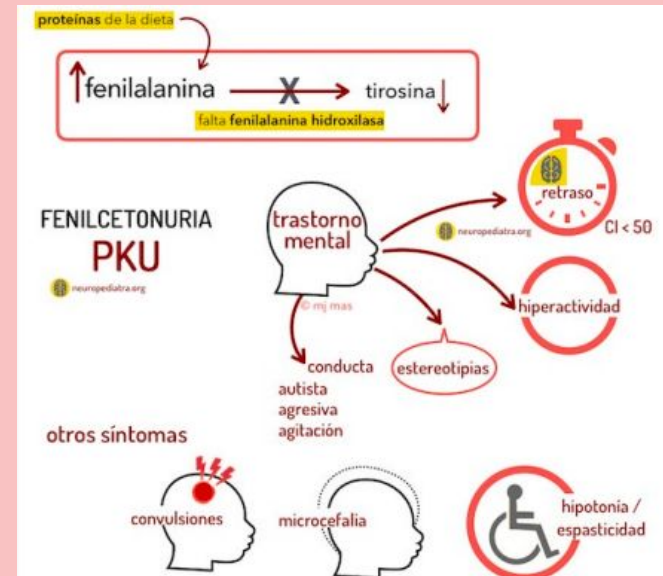
Enf. metabólica hereditaria autosómica recesiva → Déficit o ausencia de la Enzima fenilalanina hidroxilasa (PAH).  
Encargada de convertir la fenilalanina → tirosina en el hígado , causando su acumulacion en los tejidos.

Exceso de esta , interfiere el la síntesis de mielina → retraso mental profundo y trastornos conductuales.  
Disminuye la síntesis de NT debido a qué la tirosina es la precursora de estos y es la qué está baja.

Incidencia: 1:10.000 RN en promedio; Chile: 1:14.000 RN.

**PATOLOGÍA PREVENIBLE EN UNA DETECCIÓN PRECOZ (< 1 MES)**

**Síntomas iniciales:** Falta de interés por el medio  
Convulsiones, espasmos, eccema  
Olor a humedad  
A los 6 meses → retraso del desarrollo.



# Tamizaje

**BUEN PRONOSTICO**

**RN de > 40 horas de vida y < 7 días de vida.**

**Valor normal de fenilalanina  $\leq 2$  mg/dL**

**Fenilalanina > 4 mg/dL**

**Sospechoso**

**Fenilalanina > 6 mg/dL**

**Diagnostico probable**

**Fenilalanina > 20 mg/dL**

**Diagnostico confirmado**

# Tratamiento

**Restricción dietética de fenilalanina de por vida, pero suficiente para en crecimiento**



**Restringir o evitar: Carnes, pescados, huevos, leche  
Queso, legumbres, frutos secos  
Harina, chocolate**

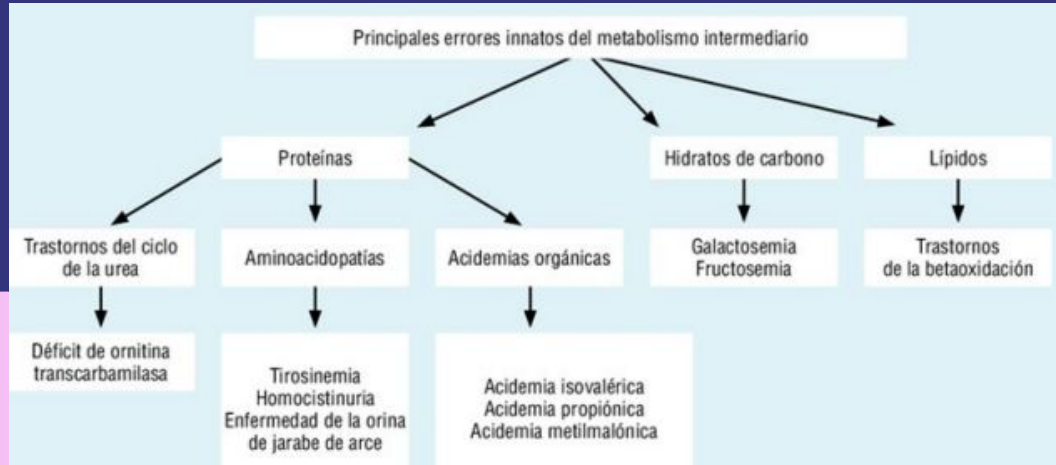


**Alimentos permitidos: Frutas, verduras, cereales bajos en proteína  
Azúcares simples, aceites  
Productos especialmente diseñados “bajos en Phe”.**

# 06 Errores innatos del metabolismo

Conjunto de enfermedades, poco frecuentes, producidos por un defecto genético, habitualmente autosómico recesivo, que afecta la función de una enzima de una vía metabólica.

“Básicamente no pueden transformar adecuadamente una sustancia porque falta o no funciona bien una enzima”



## CLÍNICA/ URGENCIA/ CRISIS METABÓLICA :

Rechazo a la alimentación

Vómitos

Apneas

ALTE/BRUE

Letargo profundo y somnolencia

Convulsiones o coma

Olor corporal inusual

# Complicaciones

**El SNC suele estar muy afectado, generando compromiso neurológico**

- **Acumulación tóxica de sustratos.**
- **Producción de metabolitos alternativos anormales.**
- **Déficit de productos esenciales → falla energética.**



## Diagnostico

- **Alta sospecha clínica en RN o lactantes graves sin causa clara**
- **Exámenes iniciales: Hemograma y perfil hepatorenal**  
**Gases, electrolitos, lactato, glucosa, Cuerpos cetónicos**  
**Amonio, aminoácidos plasmáticos, ácidos orgánicos urinarios.**
- **Tamizaje neonatal ampliado con una gota de sangre.**
- **Estudios avanzados: Enzimáticos, moleculares, biopsias tisulares.**

# Tratamiento

## Manejo inicial

- ★ Tomar exámenes generales y muestra crítica.
  - ★ Mantención hidroelectrolítica y del equilibrio acido-base:
    - **Corregir la acidosis metabólica con bicarbonato si pH es < 7,10 o bicarbonato < 10 mEq/l**
  - ★ Evitar producción de metabolitos tóxicos.
    - **Régimen cero en las primeras 24 horas + suero glucosado 10%.**
    - Aportar triglicéridos de cadena mediana para prevenir catabolismo proteico:
- Si amonio > 300 ug% + acidosis metabólica con grave cetoacidosis ---> DERIVAR!**

NOTA MENTAL: RN sano → inicia alimentación → vómitos, somnolencia, acidosis, hipoglicemia o amonio alto

→ **Pensar en EIM urgente.**

→ **Suspender alimentación, dar glucosa, derivar.**

# Recomendaciones del cribado neonatal 2025

Busca detectar enfermedades graves y potencialmente tratables antes de los síntomas, reduciendo mortalidad y morbilidad.

## Principales grupos de enfermedades

### Prueba el gota de sangre ( Panel Metabolico) :

1. **Errores congénitos del metabolismo:** PKU, galactosemia
2. **Endocrinopatías:** HipoT4 congenito, HSC
3. **Hemoglobinopatías:** Anemia falciforme, talasemias
4. **Inmunodeficiencias**
5. **Fibrosis quística**
6. **Atrofia médula espinal**

### OTRAS PRUEBAS RUTINARIAS:

1. **Hipoacusia congénita**
2. **Cardiopatías congénitas críticas:** Oximetría de pulso



# Pruebas diagnósticas



**Muestra en gotas de sangre (heel prick test):**  
**A las 24 – 48 h de vida, en cartón filtro.**

→ **Sí se testea el <24 hrs hay riesgo de Falsos positivos**

**\*\*\*RCIU/ prematuros\*\*\***

**Suelen requerir más de un cribado, algunos programas hacen 2 pantallas (una inicial y otra a 1–2 semanas).**

**\*\*\*Partos domiciliarios\*\*\***

**asegurar toma en el primer control.**

**Resultados tardan 5–7 días, por lo que la mayoría de RN ya está dado de alta.**

→ **Hay necesidad de protocolos claros de notificación.**

**1992 → Cobertura nacional del programa (PKU + HipoT4 Congenito)**  
**2007 → Pesquisa neonatal ampliada disponible en centros privados.**  
**2022 → Incorporación el FONASA**

**¿Y ahora ?**

## **Programa de Pesquisa Neonatal aumentará de 2 a 26 las patologías examinadas en recién nacidos**

En su discurso de la Cuenta Pública 2024, el Presidente Gabriel Boric anunció la expansión del Programa de Pesquisa Neonatal en Chile, resaltando su importancia en la detección temprana de condiciones médicas tratables en recién nacidos. El Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile, que ha cumplido un rol clave en esta tarea desde 1992, cuando inició la pesquisa neonatal ministerial de solo dos patologías, será parte fundamental en la nueva estrategia de salud pública como centro de referencia acreditado por el Ministerio de Salud.

En la Cuenta Pública 2024, el Presidente Gabriel Boric anunció la expansión del Programa de Pesquisa Neonatal en Chile, destacando su importancia en la detección temprana de condiciones médicas tratables en recién nacidos. Desde 1992, el Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile ha trabajado activamente en este programa, contribuyendo a la implementación de la Pesquisa Neonatal de Fenilcetonuria (PKU) y el Hipotiroidismo Congénito (HC) por parte del Ministerio de Salud (MINSAL). Gracias a estas medidas, se ha evitado la discapacidad intelectual en más de 5.000 niños y niñas, que han podido llevar una vida normal.

El anuncio significará una **extensión de la pesquisa de 2 a 26 patologías a detectar**, lo que permitirá un aumento significativo del número de personas diagnosticadas de una enfermedad que al ser tratada a tiempo no genera daño a la salud paciente. De esta forma, con la experiencia y recursos adecuados, se espera prevenir las secuelas neurológicas o la muerte de más de 200 infantes cada año.



El Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile ha trabajado activamente en la detección temprana de patologías desde hace más de tres décadas.



Orientación Técnica: Proceso técnico operativo para la implementación de la estrategia Pesquisa Neonatal Ampliada – Fase 1A. 2025

Subsecretaría de Redes Asistenciales-DIGERA  
Subsecretaría Salud Pública-DIPRECE

### **Patologías por fluorometría # 6**

1. Fenilcetonuria (PKU).
2. Hipotiroidismo congénito.
3. Hiperplasia suprarrenal congénita.
4. Deficiencia de biotinidasa.
5. Galactosemia.
6. Fibrosis quística

### **Patologías por espectrometría de masas # 20.**

**2026 → Fase 1B: Extensión a toda la red pública e incorporación de MS/MS en los LPN, eliminando la necesidad de derivación al INTA**

# ¡GRACIAS ! :)

## Bibliografía

1. **Salvía MD, Alvarez E, Cerrqueirra MJ. Hijo de madre diabética. Aeped.es.**  
[https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/15\\_1.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/15_1.pdf)
2. **Normas para el óptimo desarrollo de programas de búsqueda masiva de fenilquetonuria, hioptiroidismo congénito y otros errores congénitos del metabolismo. Minsal.cl.**  
[https://diprece.minsal.cl/wrdprss\\_minsal/wp-content/uploads/2015/10/2007\\_Normas-para-el-Optimo-de-b%C3%BAsqueda-masiva-de-Fenilquetonuria.pdf](https://diprece.minsal.cl/wrdprss_minsal/wp-content/uploads/2015/10/2007_Normas-para-el-Optimo-de-b%C3%BAsqueda-masiva-de-Fenilquetonuria.pdf)
3. **Guías neo calcio fósforo. Neopuertomontt.com.** <http://www.neopuertomontt.com/guiasneo/calciofosforo.pdf>
4. **Veloso, D. Trastornos metabólicos. Saludinfantil.org.**  
[http://www.saludinfantil.org/Seminarios\\_Neo/Seminarios/Endocrinologia/Trastornos\\_Metabolicos\\_Daniela%20Veloso.pdf](http://www.saludinfantil.org/Seminarios_Neo/Seminarios/Endocrinologia/Trastornos_Metabolicos_Daniela%20Veloso.pdf)
5. **Protocolo hipoglicemia. Neo Puerto Montt.com.**  
<http://www.neopuertomontt.com/Protocolos/ProtocoloHipoglicemia/Hipoglicemia%20Dr.pdf>
6. **Campistol J. ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO. AVANCES EN EL DIAGNOSTICO Y TERAPEUTICA. Medicinabuenosaires.com.**