

The background features a variety of botanical illustrations in shades of brown, teal, and pink. There are stylized leaves, some with veins, and abstract shapes like a large pink circle with white concentric lines in the top left, and a teal shape with brown dots in the top right. The overall style is modern and artistic.

TRASTORNOS METABÓLICOS DEL RN

Docente: Dr. Manuel Paredes M
Interna: Dania Díaz H.
Internado Pediatría - Neonatología
20/02/2025

Índice

01

Hijo de Madre
Diabética

02

Hipoglicemia

03

Hipocalcemia

04

Screening neonatal
de TSH

05

Screening neonatal
de PKU

06

EIM

07

Conclusión

01. Hijo de Madre Diabética



RN hijo de madre con
DMPG (10-20%) o DMG (80-90%)

EMBARAZO

Madre: Hiperglicemia e
Hipoglicemia, Preclampsia, PHA,
ITU R, Cetoacidosis

Feto: **GEG**, RCIU, PP, Aborto,
Mortinato, SDR, Hipoglicemia,
Hiperbilirrubinemia

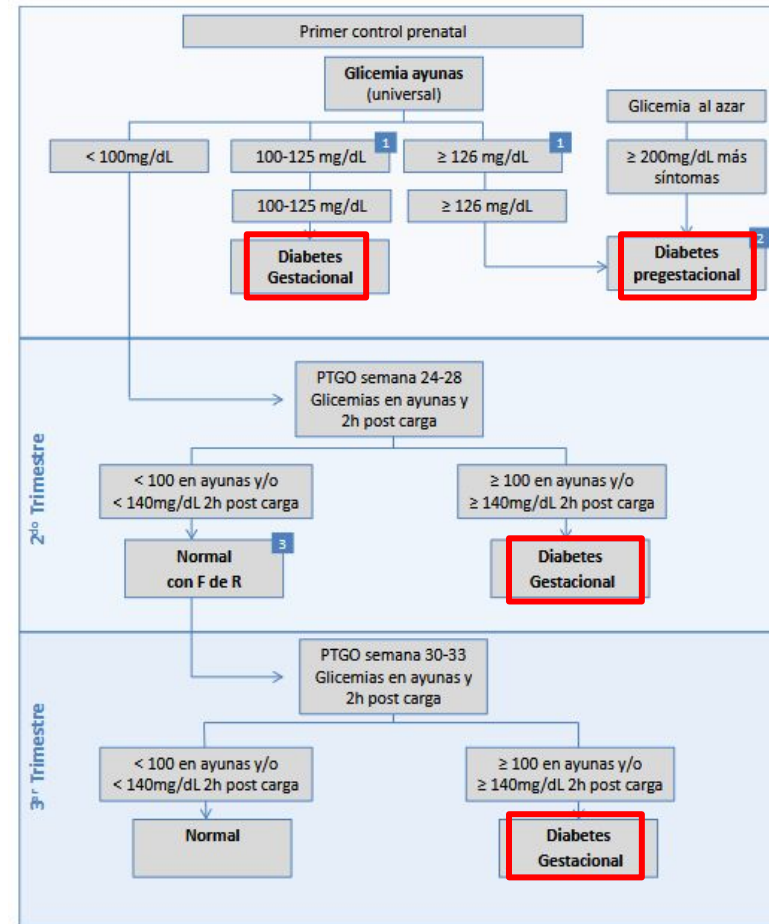
PARTO

Distocia y Trauma neonatal,
Sufrimiento fetal agudo, Cesárea
y Parto instrumental,
Trauma obstétrico en la madre

PERÍODO
NEONATAL

**Hipoglicemia, hipocalcemia,
poliglobulia**

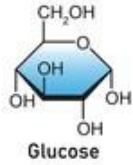
SDR, **Hiperbilirrubinemia**, Déficit
de Hierro, MCH, malformaciones
SNC, renal, pulmonar, GI



1. Repetir glicemia sin restricción alimentaria en un plazo máximo de 7 días
2. Toda diabetes diagnosticada en 1^o trimestre se considera pregestacional
3. Factores de riesgo: polihidramnios, macrosomía fetal y aumento de peso mayor a 2 DS o cambio de curva Gráfica Atalah.



02. Hipoglicemia



Homeostasis de la Glucosa

Gluconeogénesis

Síntesis GLU por
precursores no CHO

Glucogenolisis

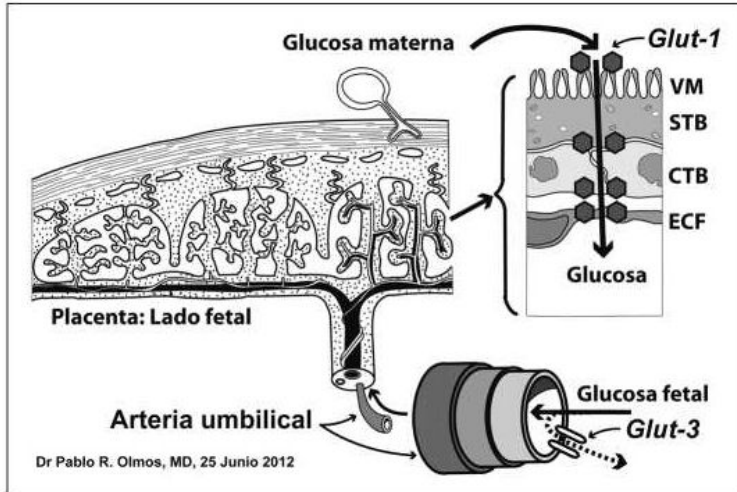
Obtención GLU a
partir del Glucógeno

Glucogenogénesis

Síntesis Glucógeno a
partir de GLU

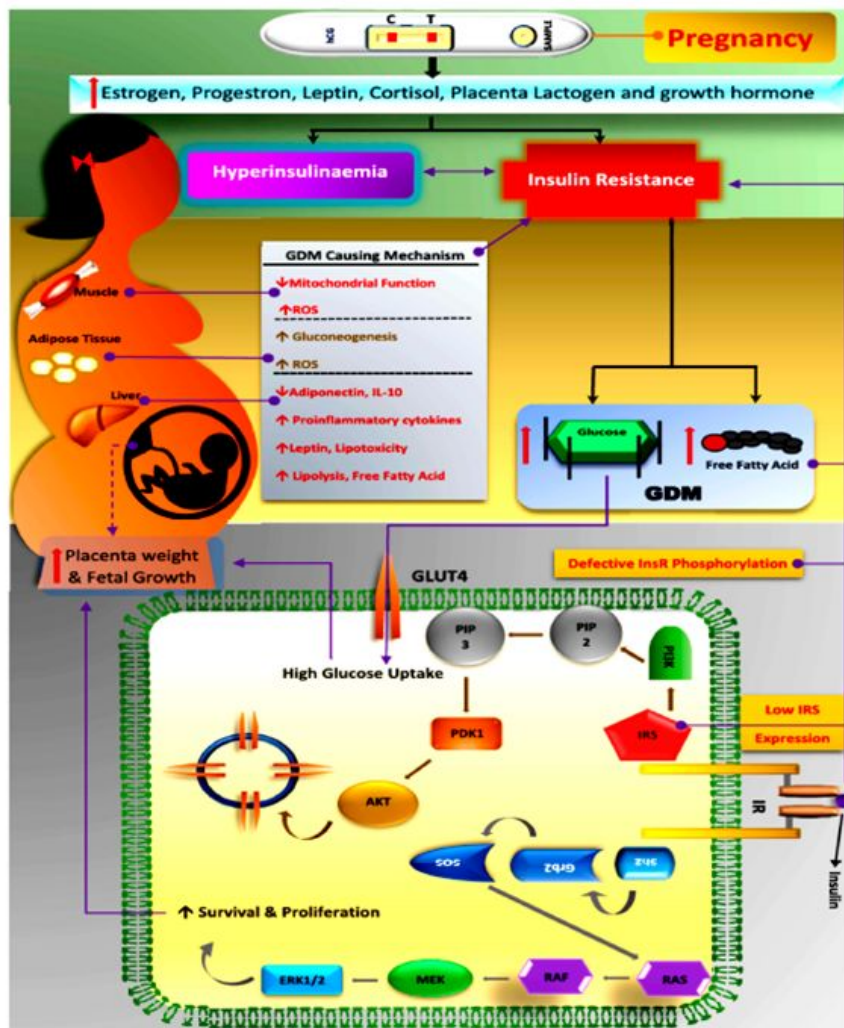
Glucólisis

Degradación de
GLU por Oxidación



Tras el nacimiento el nivel de glucosa desciende hasta 25-35 mg/dL, y aumenta a 45-60 mg/dL en las primeras dos horas de vida

>48 h, la concentración de glucosa es >60 mg/dL (umbral para supresión Insulina 80-85mg/dL) con los mismos mecanismos contrarreguladores ante una hipoglucemia que un niño mayor o un adulto.



FISIOPATOLOGÍA DG

PATOGENIA HIPOGLICEMIA NEONATAL



Hipoglicemia Neonatal:

Glicemia <45 mg/dl en RNT o RNPT >34 sem
Glicemia ≤50 mg/dl en RNPT <34 sem

Clasificación:

Transitoria: < 7 días,
asintomática o
sintomática

Persistente: > 7 días o requiere
12–15 mg/kg/min de glucosa EV
(mantener normoglicemia)

Tabla I. Puntos de corte de niveles de glucosa en mg/dL que requieren intervención⁸.

	0-4 horas	4-24 horas	24-48 horas	>48 horas
AAP	<25-40	<35-45	<45	<60
PES		<50	<50	<60

AAP: Academia Americana de Pediatría; PES: Pediatric Endocrine Society.

Tabla 1. Etiología de la hipoglicemia neonatal (6)

Causas de hipoglicemia transitoria

1. Disminución de la producción/ depósitos

- Prematuridad
- Retraso del crecimiento intrauterino (RCIU)
- Ayuno o ingesta calórica insuficiente (hipoalimentación)

2. Hiperinsulinismo

- Hijo de Madre diabética, asfixia, CIR
- Eritroblastosis fetal-enfermedad hemolítica aloimmune
- Tratamiento materno con hipoglicemiantes (sulfonilureas), beta agonistas, diuréticos tiazídicos,
- Interrupción súbita de las perfusiones elevadas de glucosa.

3. Aumento de la utilización glucosa

- Stress perinatal: Sepsis, Shock, Asfixia, Hipotermia.
- Exanguinotransfusión, policitemia

Causas de hipoglicemia persistente

1. Hiperinsulinismo congénito

Tumores productores de insulina (nesidioblastosis, adenoma pancreático)

2. Síndrome de Beckwith-Wiedemann

3. **Trastornos endocrinos:** Insuficiencia suprarrenal, Déficit glucagón, Hipopituitarismo congénito

4. Errores congénitos del metabolismo:

- Alteración de la gluconeogénesis y glucogenolisis
- Alteración de la βoxidación de los ácidos grasos
- Alteración del metabolismo de los aminoácidos

Hipoglicemia Neonatal:

Tabla III. Sintomatología de la hipoglucemia en función de la edad

<i>Recién nacido y lactante</i>	<i>Niños y adolescentes</i>	
	<i>Síntomas vegetativos</i>	<i>Síntomas neuroglucopénicos</i>
– Cianosis/Palidez	– Sudoración	– Cefalea
– Irritabilidad	– Palidez	– Trastornos visuales
– Sudoración	– Temblor	– Letargia
– Apnea	– Ansiedad	– Dificultad para pensar y concentrarse
– Hipotermia	– Nerviosismo	– Confusión mental
– Rechazo de las tomas	– Hambre	– Sueño prolongado
– Llanto anormal	– Taquicardia/palpitaciones	– Hipotermia
– Temblores	– Taquipnea	– Pérdida de conciencia/coma
– Taquipnea	– Debilidad	– Convulsiones
– Somnolencia	– Náuseas/vómitos	– Cambios en la personalidad
– Convulsiones		– Daño mental o neurológico permanente
– Letargia/coma		– Hipotonía
		– Bradipnea

Diagnostico

- Tomar HGT a todos los RN con factores de riesgo a las 2 horas de vida.
- Tomar HGT a todos los RN HMD y GEG a la 1ra hora de vida.
- Tomar HGT inmediatamente a todos los RN sintomáticos.

Hipoglicemia Neonatal:

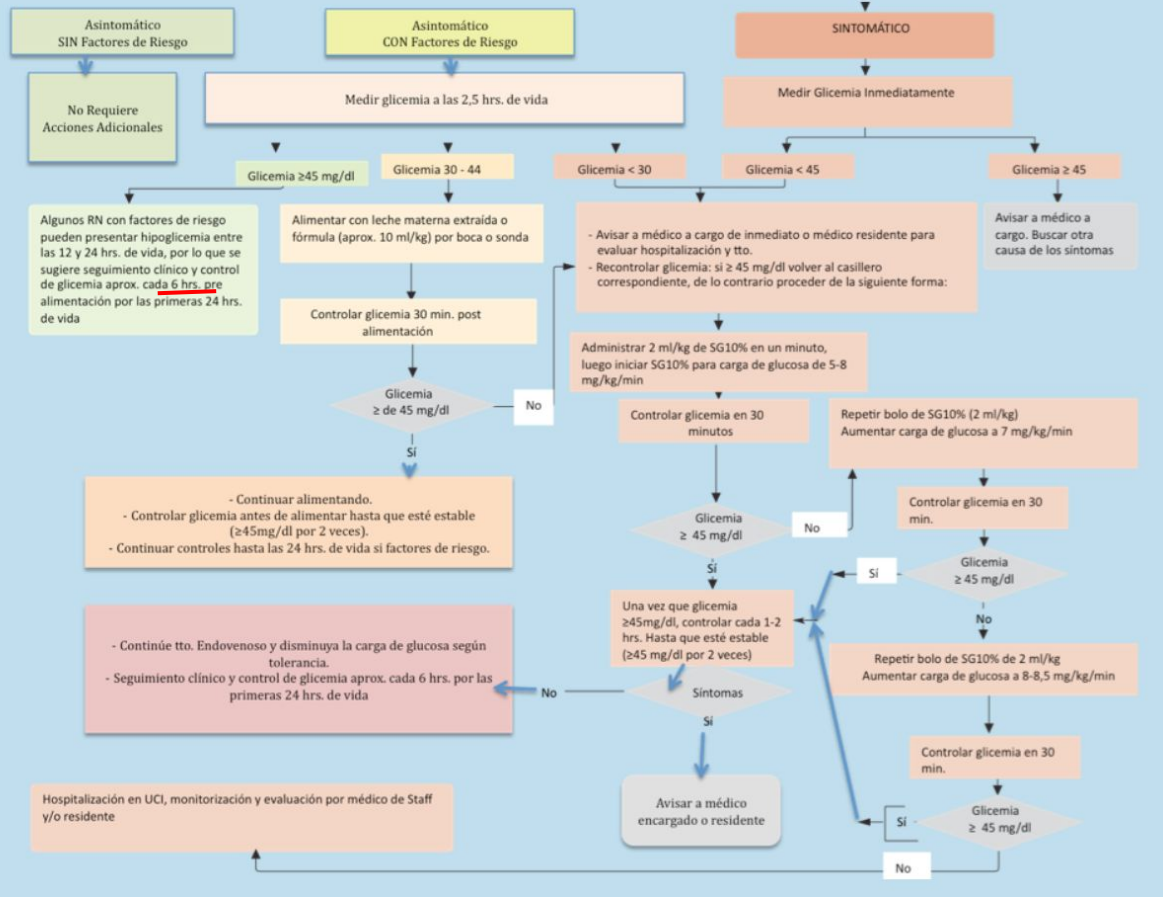
Protocolo NeoHPM:

HMD

- HGT: a las 2 ½ h dv
- HGT a las 12 h dv
- HGT + calcio + P. Hematólogo a las 24 h dv

HGT Inmediato

- Estupor, hipotonía
- Temblores
- Irritabilidad, llanto agudo, sudoración
- Convulsiones
- Apneas, cianosis
- Respiración rápida e irregular
- Rechazo alimentario



Protocolo NeoHPM

HGT a las 2 ½ horas de vida (h dv)

- RN < 37 semanas
- RN con depresión perinatal (Apgar < 7)
- RN con hipotermia (T < 36,5 post estabilización)
- RN con poliglobulia (hcto > 65%)
- RN con microfalo o defecto de la línea media
- Madre tratada con terbutalina, b-Bloqueadores, hipoglicemiantes orales, o administración de glucosa e.v > 5% o sn glucosada en bolo durante el trabajo de parto

Table II. Neonatal hypoglycemia thresholds requiring intervention according to AAP, PES, BAPM – based on Cassertano A, Rossi A, Fecarotta S, et al. An Overview of Hypoglycemia in Children Including a Comprehensive Practical Diagnostic Flowchart for Clinical Use. Front Endocrinol (Lausanne, 2021) [30]

Recommendations	Asymptomatic hypoglycemia	Symptomatic hypoglycemia
American Academy of Pediatrics (AAP), 2011	0–4 hours life: < 25 mg/dl on two consecutive measurements 4–24 hours life: < 35 mg/dl on two consecutive measurements	< 40 mg/dl
Pediatric Endocrine Society (PES), 2015	0–48 hours life: < 50 mg/dl > 48 hours life < 60 mg/dl	Hypoglycemia threshold not defined
British Association of Perinatal Medicine (BAPM)	Single value < 18 mg/dl or two consecutive measurements < 36 mg/dl	< 45 mg/dl

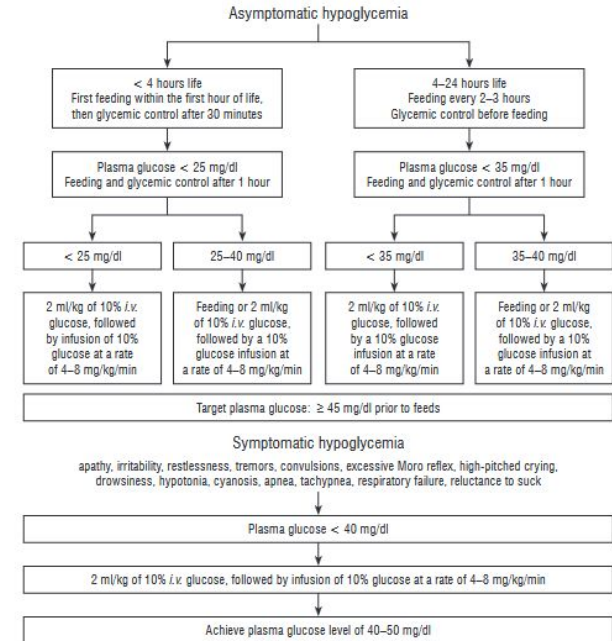


Figure 1. Screening for and Management of Postnatal Glucose Homeostasis in IDM – based on Adamkin DH. Clinical Report – Postnatal Glucose Homeostasis in Late-Preterm and Term Infants Pediatrics, 2011 [29]

MANEJO HIPOGLICEMIA ASINTOMÁTICA:

RN de riesgo: PEG, GEG, HMD y prematuros entre 34-36 semanas

Iniciar **alimentación (LM o formula 10cc/kg)** durante las **primeras 2 horas** de vida y **controlar HGT 30 min** después

- Si es > 25 mg/dl, alimentar y controlar 60 min después.
- Si es ≤ 25 mg/dl, glucosa endovenosa (ev) y controlar 60 min después:
 - ✓ Si aumenta entre 25 a 40 mg/dl, mantener aporte ev + aporte enteral.
 - ✓ Si aumenta >40 mg/dl, mantener solo aporte oral y control con HGT en 1 hora y preprandial por 24-48 horas según HGT (nivel objetivo ≥ 50 mg/dl).

MANEJO HIPOGLICEMIA ASINTOMÁTICA:

RN de riesgo: PEG, GEG, HMD y prematuros entre 34-36 semanas

4 a 24 h de vida, tomar HGT y alimentar cada 2 a 3 h, chequeando **HGT cada 8 horas**

- Si es <35 mg/dl, alimentar y controlar a los 60 minutos:
 - ✓ Si no aumenta, iniciar aporte ev.
 - ✓ Si aumenta entre 35-45 mg/dl, aporte ev y/o enteral.

MANEJO HIPOGLICEMIA SINTOMÁTICA:

- RN con o sin factores de riesgo, con síntomas sugerentes de hipoglicemia, con valores de HGT <40 mg/dl, aporte de glucosa ev inmediato.
- En hipoglicemias sintomáticas (convulsiones y/o compromiso sensorial), o glicemia <25 mg/dl, debe recibir “bolo” de SG 10%: 2 cc/kg e iniciar CG de 5-8 mg/kg/min. Controlar HGT cada 30 minutos hasta lograr valores mayores a 50 mg/dl. Aumentar CG si no se logra corregir glicemia.
- En RN con factores de riesgo se recomiendan valores de HGT en siguientes rangos:
 - Para el primer día de vida es ≥ 45 mg/dl y en el segundo día ≥ 50 mg/dl.

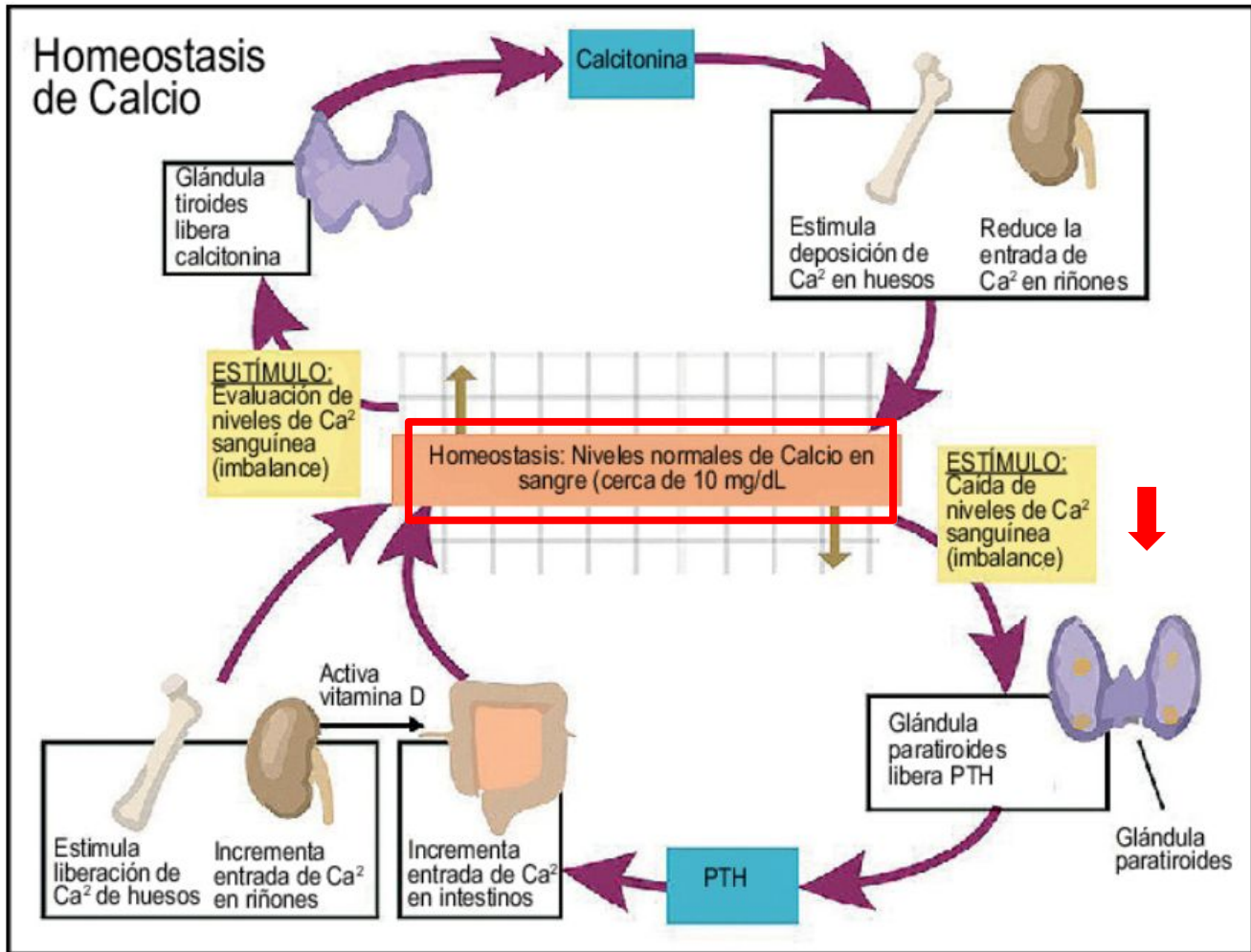
APORTE PARENTERAL GLUCOSA:

- RN sintomáticos con Glicemia <40 mg/dL
- RN con Hipoglicemia Severa <25 mg/dL
- RN con Hipoglicemia Persistente (<40 mg/dL) post-alimentación
- RN con Glicemia <40 mg/dL y mala tolerancia enteral o incapacidad para alimentarse



03. Hipocalcemia

Homeostasis de Calcio



HIPOCALCEMIA



RNT O PN > 1500g

- Ca ionizado <4,4 mg/dL
- Ca sérico Total <8 mg/dL (<2mmol/L)

RNPT O BPN

- Ca ionizado <4 mg/dL (<1mmol/L)
- Ca sérico Total <7 mg/dL (<1,75mmol/L)

**Monitoreo de Ca Iónico
12, 24 y 48h de edad**

- Neonatos de MBPN (1000-1500g) y EBPN (<1000g)
 - Neonatos con CC (CHD)
- Neonatos con signos compatibles con Hipocalcemia



PTH - Vit D - CaU - P -
Mg - Creatinina - P.
Genéticas



B. Etiología:

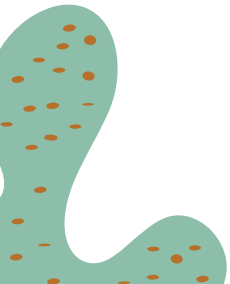
1. Hipocalcemia de inicio precoz: primeros 3 a 4 días de vida:

- a. Prematurez.
- b. Recién nacido de muy bajo peso y RCIU.
- c. Hijo de madre diabética.
- d. Preeclampsia.
- e. Ingesta materna de anticonvulsivantes (Fenobarbital y Fenitoína).
- f. Asfixia perinatal.
- g. Pseudohipoparatiroidismo: hiperparatiroidismo materno.
- h. Shock o sepsis.
- i. Iatrogénica: Alcalosis (tratamiento con bicarbonato), administración rápida de sangre que contenga citrato (exanguineotransfusión), diuréticos, glucocorticoides y fotorterapia.

2. Hipocalcemia de inicio tardío: entre los 5 a 10 días de vida (menos frecuente):

- a. Déficit de magnesio.
- b. Congénita: ausencia de glándulas paratiroides (agenesia aislada, secuencia Di George, Síndrome Kenny-Caffey).
- c. Aporte elevado de fosfato.
- d. Deficiencia de vitamina D.
- e. Iatrogénica.

J. Hipomagnesemia



Clínica:

Asintomáticos (Inicio Precoz)

Sintomáticos:

- Temblor
- Aumento tono extensor
- Clonus
- Hiperreflexia
- Estridor
- Prolongación intervalo QT
- Apnea
- Excepcionalmente convulsiones

Manejo:

Asintomático:

- **Gluconato de Ca al 10% infusión continua**
- Tratar Hipomagnesemia y Trastornos ácido-base asociados
- Casos **refractarios: buscar etiología** (fosfemia, magnesemia, 1,25 VitD, Di George, Calciuria, Proteínas Totales)

Sintomático:

- **Gluconato de Ca al 10% 1-2ml/kg EV lento, diluido al medio con agua destilada c/8h** (1ml de Gluconato de Ca al 10% = 9,2mg Ca elemental)
- Monitorizar FC en 10 min. Si hay presencia de **Bradicardia, suspender.**
- Mantenición: 4-8 ml/kg/día por 3-4 días
- Control Calcemia diaria



04. Screening neonatal de TSH

Screening Neonatal de TSH

- **Hipotiroidismo Congénito** es la endocrinopatía y causa de retardo mental prevenible más frecuente
 - Causas: Disembriogénesis tiroidea (80-85%)/Dishormonogénesis (10- 15%)
- Screening para detección precoz es detener el deterioro neurológico
- Sd. de Down es un importante factor de riesgo

Clinica primeras 2 semanas:

- RN postérmino
- Ictericia prolongada
- Edema de párpados, manos y pies
- Hipotermia
- Fontanelas de mayor tamaño
- Hipotonía
- Somnolencia
- Dificultad de alimentación



Determinación de TSH

TSH \geq 15 uUI/ml confirmarse con determinación en sangre venosa TSH, T4, T4 Libre:

- RNT: a las 40h de vida
- RNPT (35-36sem): a los 7d de vida
- RNPT < 35sem: 7 y 15d de vida

Tratamiento:

Levotiroxina 10-15 ug/kg/dia
Controles: a las 2 sem con T4L y a las 4sem con TSH



05. Screening neonatal de PKU

Screening neonatal de PKU:

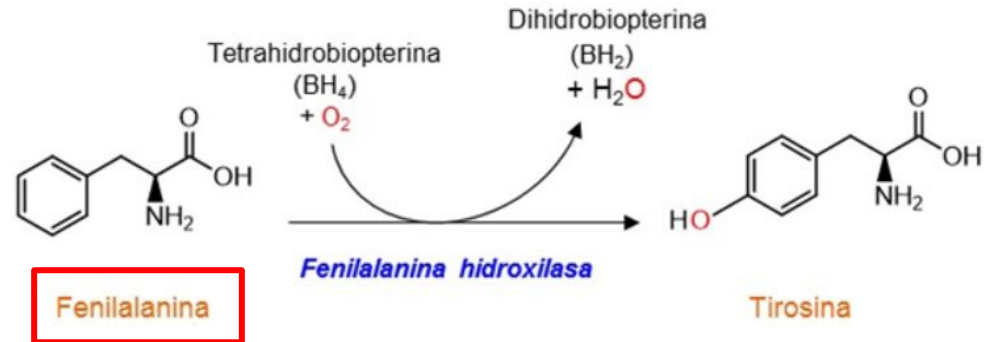
Trastorno hereditario poco frecuente que provoca que un aa (fenilalanina) se acumule en el cuerpo

Examen:

>40h de vida cumplidos o <7d de vida
VN Fenilalanina $\leq 2\text{mg/dL}$

Clínica:

- Desconexión con el medio
- Convulsiones
- Espasmos
- Eczema
- RDSM
- Trastornos de conducta



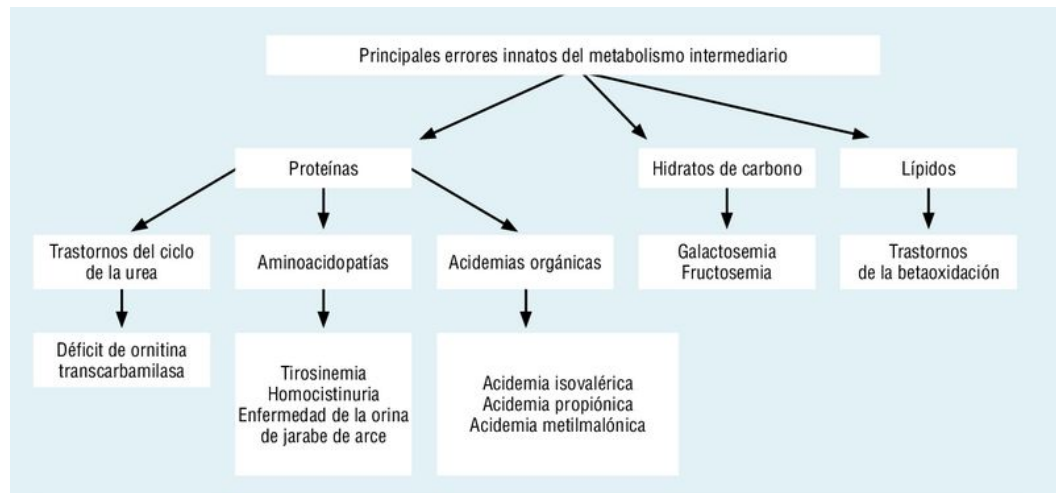


06. Errores Innatos del Metabolismo

Errores Innatos del Metabolismo:

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

La mutación en un gen produce un defecto en una proteína (ea, transportador o modificador post-transcripcionales), que conduce a las alteraciones bioquímicas características y a un fenotipo desadaptativo



Clínica:

- Síntomas agudos P. Neonatal
- Síntomas agudos y recurrentes de inicio más tardío
- Síntomas crónicos y progresivos
- Síntomas específicos y permanentes característicos de los EIM

- Alteraciones del cristalino
- Dismorfias pueden orientar a EIM específicos
- Encefalopatía aguda
- Disfunción neurológica
- Falla hepática
- Disfunción cardíaca
- Compromiso hemodinámico
- Hipoglicemia refractaria
- Orina de color u olor peculiar
- Acidosis metabólica y láctica
- Hiperamonemia
- Dismorfias
- Signos inespecíficos como succión débil, vómitos, letargia, hipotonía, apneas
- Convulsión del 7 día

Orientación Dg:

- Síndrome neurológico hiperamonemia
- Sd neurológico + acidosis metabólica
- Acidosis láctica
- Afectación neurológica sin hiperamonemia ni acidosis metabólica
- Hipoglicemia neonatal persistente
- ECM con compromiso hepático
- ECM con compromiso cardíaco del RN

Manejo Inmediato:

- Practicar exámenes generales y tomar muestra crítica
- Soporte vital y estabilización clínica
- Mantención hidroelectrolítica y del equilibrio ácido-base: corregir la acidosis metabólica con bicarbonato si el pH es < 7,10 o bicarbonato < 10 mEq/l

MUESTRA CRÍTICA

Muestra (cantidad)	Conservación
Plasma 2-3 ml	Congelar a -20 °C
Gota de sangre en papel filtro (4 gotas)	Secar a temperatura ambiente, guardar en bolsa plástica
Orina 20 ml	Congelar a -20 °C
LCR 1 ml	Congelar a -20 °C

Evitar productos de Metabolitos Tóxicos:

- Régimen cero en las primeras 24 h, suero glucosado 10%
- Aportar triglicéridos de cadena mediana para prevenir catabolismo proteico -> si amonio > 300 ug% y si hay una acidosis metabólica con grave cetoacidosis
- Carbohidratos y lípidos -> Inicialmente por vía endovenosa. Vía enteral lo más pronto

¡Derivación con Especialidad!



07. Conclusión

Conclusión



Prevención DG, Seguimiento HDM y Protocolos de Hipoglicemia

Coexistencia entre trastornos minerales (Ca,P,Mg)

Importancia del Screening para evitar secuelas Neurológicas

Diagnóstico oportuno de EIM, Derivación con Especialidad



Bibliografía

- Guía Minsal: Diabetes y Embarazo: https://diprece.minsal.cl/wrdprss_minsal/wp-content/uploads/2016/03/GUIA-DIABETES-Y-EMBARAZO.pdf
- <https://sochidiab.cl/wp-content/uploads/2024/06/GUIA-DIABETES-GESTACIONAL.pdf>
- Deep Insight of the Pathophysiology of Gestational Diabetes Mellitus. Kumar, A; et al. Cells 2022, 11, 2672. <https://doi.org/10.3390/cells11172672>
- <https://www.elsevier.es/es-revista-anales-pediatria-continuada-51-pdf-S1696281813701306>
- https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872013001100011
- <https://www.endocrinologiapediatrica.org/revistas/P-E/P-E-S-A813.pdf>
- <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11037090/pdf/PEDM-30-53396.pdf>
- <http://www.neopuertomontt.com/Protocolos/ProtocoloHipoglicemia/Hipoglicemia%20Dr.pdf>
- http://www.saludinfantil.org/Seminarios_Neo/Seminarios/Endocrinologia/Trastornos_Metabolicos_RN_GSMartin.pdf
- Hijo de madre diabética: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/15_1.pdf
- Tapia, J. González, A. (2018) " Neonatología". Cuarta Edición. Editorial Mediterraneo
- Alarcón, J. Alegría, X (2020) "Trastornos Metabólicos". Guías Clínicas Neonatología. Hospital Santiago Oriente- Dr. Luis Tisné Brousse. Santiago, Chile.
- Peña, A. "Trastornos Metabólicos Neonatales".
- Martin, R. Fanaroff, A. Walsh, M. eds. (2014) "Disorders of calcium, phosphorus, and magnesium metabolism in the neonate". Fanaroff and Martin's Neonatal-Perinatal Medicine: Diseases of the Fetus and Infant. 10th ed. Philadelphia, PA: Elsevier Saunders.
- Nair, J. Lakshminrusimh S. (2014) "Update on PPHN: Mechanism and treatment". Seminars in Perinatology. Vol 38: 78- 91.
- Ortis, P. Serrano, X. Fernández, B, Rojas, E. (2003) "Homeostasis del Calcio y función cardiovascular: implicaciones anestésicas". Rev Mex de Anestesiología. Vol 26 (2): 87- 100
- 1. 2. 3. 4. 5. Ayman W. et al. Inborn Errors of Metabolism. Clin Perinatol 42(2015): 413-439.
- Bravo P. et al. Actualización en el manejo agudo de errores congénitos del metabolismo Rev Chil Pediatr 2014; 85 (4): 421-427. Vernon H. et al. Inborn Errors of Metabolism Advances in Diagnosis and therapy. JAMA Pediatrics.2015.0754

Gracias!

