



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN
PROYECTO HUMANISTA CRISTIANO

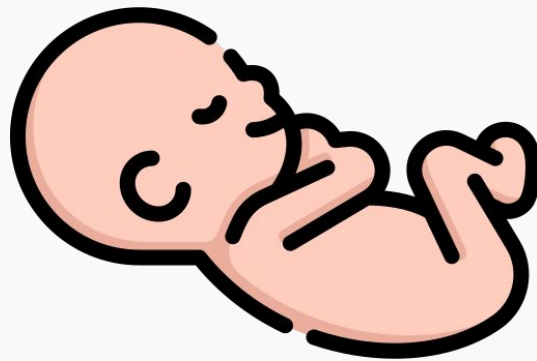


Trastornos metabólicos del recién nacido

Interno Eduardo Segovia Vergara

Docente Rodrigo Donoso

Seminario neonatología HPM - 29/07/2025



Índice de contenidos

01

Hijo de madre
diabética

02

Hipoglicemia
neonatal

03

Hipocalcemia
neonatal

04

Hipotiroidismo
congénito

05

Fenilcetonuria

06

Errores innatos
del metabolismo

01

Hijo de madre diabética



HMD

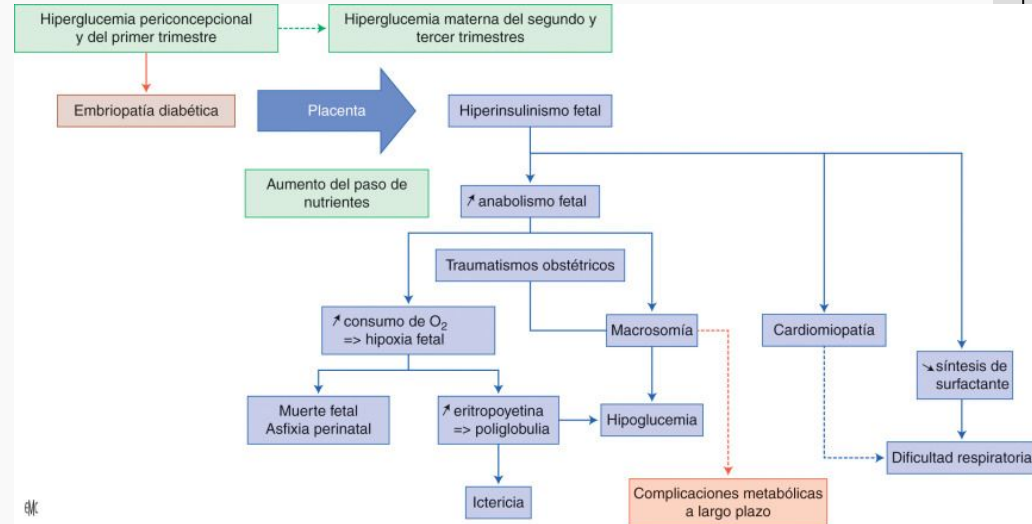
RN de madre que cursa con diabetes durante su embarazo, ya sea originada previo o durante este.

Diabetes gestacional (90%): Desde las 20 sdg

Diabetes pregestacional (10%): Previo al embarazo,
o antes de las 20 sdg

Factores de riesgo:

- Diabetes gestacional previa (recurrencia 40%)
- Resistencia a la insulina
- IMC >30
- >40 años



HMD

Complicaciones:

- Hipoglicemia (10-50%)
- Hipocalcemia (20-40%)
- Feto GEG (15-45%)
- Trauma durante el parto
- Policitemia
- Hiperbilirrubinemia
- Riesgo de malformaciones (solo en diabetes pregestacional)
- Insuficiencia respiratoria

Mayores en diabetes pregestacional y en aquellas con peor control metabólico

HMD

Manejo:

1. Alimentar dentro de la primera hora de vida
2. Controlar glicemia 30 mins posterior a la alimentación
3. HGT preprandiales objetivo 40mg/dl en las primeras 24-48h de vida

Existen protocolos en cada centro hospitalario para el manejo de HMD. Lo esencial es alimentación precoz y HGT buscando hipoglicemia neonatal. Adicionalmente, puede realizarse estudio con: Calcio, magnesio, bilirrubina, hemograma.

02

Hipoglicemia neonatal

Hipoglicemia neonatal

Niveles bajos de glucosa, acompañado o no de síntomas, o bien, síntomas de hipoglicemia con glicemia en rango normal-bajo.

Se clasifica en transitoria o persistente (7 días o $CG > 12 \text{mg/kg/min}$)

¿Valores normales?

Fisiopatología:

- Suministro de glucosa desde la madre por el cordón se corta
- Nadir a los 30-90m de vida
- Aumento progresivo de glicemia por hormonas de contrarregulación
- *En HMD ocurre un hiperinsulinismo por elevadas glicemias in-utero

Hipoglicemia neonatal

Valores normales de glicemia:

0-48h: 2.2-2.9 mmol/L

>48h: 60-150 mg/dl

Review > Pediatrics. 2011 Mar;127(3):575-9. doi: 10.1542/peds.2010-3851. Epub 2011 Feb 28.

Postnatal glucose homeostasis in late-preterm and term infants

Committee on Fetus and Newborn; David H Adamkin

Collaborators + expand

PMID: 21357346 DOI: 10.1542/peds.2010-3851

Insights into Practice and Policy

Identification and Management of Neonatal Hypoglycemia in the Full-Term Infant. British Association of Perinatal Medicine Framework for Practice, 2017

Jane M Hawdon, MA, MBBS, MRCP, FRCPC, PhD¹

Paediatrics
Child Health

Paediatr Child Health. 2019 Dec 9;24(8):536-544. doi: 10.1093/pch/pxz134

The screening and management of newborns at risk for low blood glucose

Michael R Narvey^{1,68}, Seth D Marks^{1,68}

Author information Article notes Copyright and License information

PMCID: PMC6901164 PMID: 31844395

Review > Front Endocrinol (Lausanne). 2023 Jun 8;14:1179102. doi: 10.3389/fendo.2023.1179102. eCollection 2023.

Neonatal hypoglycemia: lack of evidence for a safe management

Marcia Roeper¹, Henrike Hoermann¹, Sebastian Kummer¹, Thomas Meissner¹

Affiliations + expand

PMID: 37361517 PMCID: PMC10285477 DOI: 10.3389/fendo.2023.1179102

The JOURNAL
of PEDIATRICS

MEDICAL PROGRESS - Volume 169, Issue 2, P238-245, August 2015

Open Access

Download Full Issue

Recommendations from the Pediatric Endocrine Society for Evaluation and Management of Persistent Hypoglycemia in Neonates, Infants, and Children

Paul S. Thornton, MB, BCh¹, Charles A. Stanley, MD², Diva D. De Leon, MD, MSCE³, David A. Weinstein, MD, MMSc⁴, Neil H. White, MD⁵, Joseph I. Wolfsdorf, MB, BCh⁶ ... Show more

Affiliations & Notes Article Info

Hipoglicemia neonatal

Definición variable según sociedad/academia:

AAP: <47mg/dl

SEP: <50mg/dl

EFCNI: <25mg/dl

Según percentil: <p3 o <p5

Estudios, revisiones y meta-análisis:

- <47mg/dl
 - Incidencia >50% en algunos estudios
- <36mg/dl
 - Riesgo >2x de complicaciones en comparación a <47mg/dl
- 20-34mg/dl
 - Único en los meta-análisis que evidencia riesgo significativo de trastornos del neurodesarrollo

DEFINICIÓN HPM:

RNT:

- <40mg/dl en las primeras 24h
- <50mg/dl a partir del 2º DDV

RNPT <34 sdg:

- <50mg/dl en cualquier momento

Valor seguro: >60mg/dl



Hipoglicemia neonatal

Factores de riesgo:

- **Hiperinsulinismo:**
 - HMD
 - Enfermedad hemolítica del RN
- **Mayor consumo de glucosa:**
 - GEG
 - Poliglobulia
 - Estrés perinatal
 - Sepsis
 - Asfixia perinatal
- **Depósitos de glucosa disminuidos**
 - PEG
 - Prematuros
- **Hipoalimentación**
- **Alteraciones endocrinas o defectos congénitos del metabolismo**

Screening:

No está recomendado para todos los RN, únicamente para aquellos con FR

En HMD y GEG se recomienda realizar entre 1h - 2h 1/2 de vida



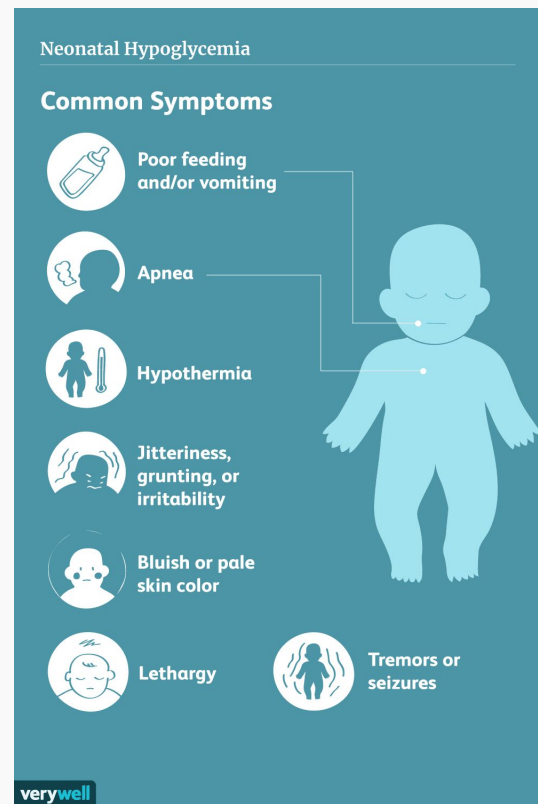
Hipoglicemia neonatal

Clínicamente puede cursar asintomática en muchas ocasiones, siendo pesquisada únicamente por protocolo.

Síntomas y signos pueden incluir:

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

**A quien esté sintomático
se le debe tomar HGT
inmediatamente**



Hipoglicemia neonatal

HMD:

- HGT a las 2 1/2 h de vida
- HGT a las 12h de vida
- HGT + Calcio + P. hematológico a las 24h de vida

HGT inmediato:

- Estupor
- Hipotonía
- Temblores
- Irritabilidad
- Sudoración profusa
- Convulsiones
- Apneas
- Respiración rápida e irregular
- Rechazo alimenticio

HGT a las 2 1/2 h de vida:

- RN <37 sdg
- RN GEG o PEG
- Depresión perinatal
- Hipotermia ($T < 36.5^{\circ}\text{C}$)
- Poliglobulia
- Defectos de línea media o microfalo
- Madre que recibió tratamiento con B-bloqueadores, hipoglicemiantes orales o glucosa EV

Hipoglicemia neonatal

Estudio:

Se toma una muestra crítica, compuesta por lo siguiente:

Muestra	Bioquímico	Hormonal
Sangre	Gases venosos	Insulina
	ELP	Cortisol
	Ácido láctico	TSH – T4
	Amonemia	GH
	Cetonemia	ACTH
	Aminoacidemia	Glucagon
	Carnitina total/libre	
Papel filtro	Espectrometría en Tandem mass	---
Orina	Cetonuria	---
	Sustancias reductoras Ácidos orgánicos	

Hipoglicemia neonatal

Tratamiento:

RN asintomático con glicemia <40mg/dl:

- Si es >25mg/dl, alimentar y controlar en 1h
- Si es <25mg/dl, bolo de suero glucosado 10% EV 2ml/kg y controlar en 1h
 - Si después de 1h <40mg/dl, mantener aporte EV + aporte enteral
 - Si aumenta >40mg/dl, mantener aporte VO y control en 1h y preprandial

RN sintomático:

- Bolo de suero glucosado 10% EV 2ml/kg
- Iniciar carga de glucosa 5-8mg/kg/min
- Controlar cada 30m hasta lograr HGT >50mg/dl

Prevención:

- Alimentar al RN dentro de la 1º h de vida
- Asegurar alimentación precoz en RN con FR
- HGT según protocolo
- Minimizar estrés ambiental
- En RN con régimen cero, iniciar CG a 4-6mg/kg/min

Hipoglicemia neonatal (Conclusiones)

- **No hay consenso en las definiciones**
- En la mayoría de estudios el nivel de corte asociado significativamente a complicaciones es **<36mg/dl**
- 35-40mg/dl sería un corte sensato, sin indicar *overtreating* ni dejando fuera a pacientes de riesgo
- Evaluar siempre según FR del paciente para considerar un umbral más alto.
- Síntomas: Glucosa 10% EV 2ml/kg + infusión

03



Hipocalcemia neonatal

Hipocalcemia neonatal

RNT o >1500g:

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

RNPT MBPN o PEBN

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

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

- RN MBPN y PEBN
- Cardiopatías congénitas
- Sepsis
- Síntomas de hipocalcemia
 - Hipotonía
 - Tetania
 - Convulsiones
 - Apnea
 - Rechazo a la alimentación

Hipocalcemia neonatal

Etiología:

Precoz:

- Prematurez
- RCIU
- HMD
- Asfixia
- Hiperparatiroidismo materno
- Hipoparatiroidismo
- Hipomagnesemia

Tardía (+72h):

- Alta ingesta de fosfatos



Hipocalcemia neonatal

Tratamiento:

Resuelve espontáneo en la mayoría de los casos.

Se recomienda tratamiento en $<7\text{mg/dl}$ o en sintomáticos.

Tratamiento por 3-4 días

Buscar hipomagnesemia y trastornos ácido-base

Asintomático:

- Carbonato de calcio $40\text{-}80\text{mg/kg}$ VO cada 6h

Sintomático:

- Gluconato de Ca 10% infusión de $1\text{-}2\text{ml/kg}$ al medio con agua destilada
 - Pasar lento, monitorizar y suspender en bradicardia
 - Repetir cada 6 h
- Infusión continua de $400\text{-}800\text{mg/kg/d}$

04

Tamizaje neonatal

Hipotiroidismo, fenilcetonuria, errores innatos del metabolismo, audiometrías

Hipotiroidismo congénito



Figura 2. Maniobra de tracción de extremidades superiores: en niño hipotónico, los brazos se extienden completamente y la cabeza cuelga hacia atrás.

Hipotiroidismo congénito

Deficiencia de hormonas tiroideas al nacer, comúnmente por disgenesia tiroidea.

FR:

- Edad materna avanzada
- Diabetes gestacional
- Enfermedad tiroidea
- Fiebre o infección durante el embarazo

Clínica:

- Hipotonía
- Letargia
- Fontanela posterior amplia (>5mm)
- Dificultad para alimentarse
- Ictericia prolongada
- Llanto débil
- Constipación
- Hipotermia
- Temblores

Hipotiroidismo congénito

Complicaciones:

- Retraso mental severo (cretinismo)
 - Retraso mental
 - Talla baja
 - Macroglosia
 - Facie tosca
 - Sordera
 - Mutismo
- TDAH
- Retraso del desarrollo psicomotor

Diagnóstico:

Tamizaje neonatal a todos según EG:

- RNT: 40h
- RNPT 36-37 sdg: 7 días
- RNPT <35 sdg: 7 días y 15 días
- RN con fenilcetonuria: 6, 12, 24 y 40h

Delfia: TSH >15 = (+)

Confirmación con muestra venosa

TSH >10 uIU/ml y/o T4 <10ug/dl

Estudio con ecografía tiroidea y cintigrafía

Hipotiroidismo congénito

Tratamiento:

Se inicia inmediatamente

Levotiroxina 10-15ug/kg/d

Normaliza TSH en 2 semanas

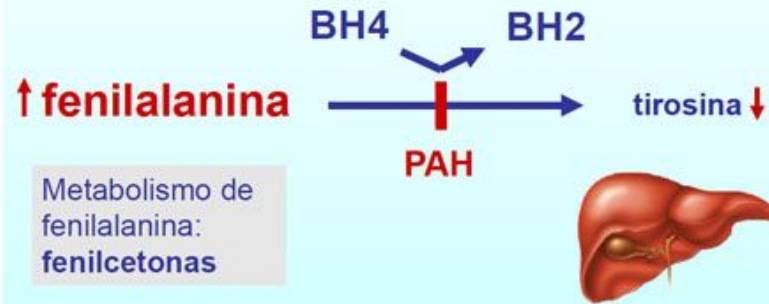
Seguimiento con TSH y T4:

- Cada 2 semanas hasta normalización de TSH
- Luego cada 1-3 meses hasta el año de vida
- Luego holgado (6m-1a)
- Evaluar retiro a los 3 años

Fenilcetonuria

Fenilcetonuria

PKU



Fenilcetonuria

Deficiencia de enzima fenilalanina hidroxilasa, acumulación de fenilalanina y toxicidad al SNC

Clínica:

Asintomático al nacer

A partir de los 3-6m:

- Retraso del desarrollo psicomotor
- Desinterés
- Eczema
- Trastornos conductuales
- Vómitos
- Irritabilidad
- Convulsiones

Screening:

A las 40h de vida, antes de los 7 días

VN: ≤ 2 mg/dl fenilalanina

Si 2-4 mg/dl, tomar una 2da muestra confirmatoria

PKU (+): > 2 mg/dl o FA/TIR > 3

Tratamiento:

- Restricción dietética de fenilalanina de por vida
- Alimentos bajos en proteínas
- Buen pronóstico

Errores innatos del metabolismo



Errores innatos del metabolismo

Defectos genéticos que afectan función enzimática o transportadores de vías del metabolismo

Clínica:

- Rechazo a la alimentación
- Vómitos
- Apneas
- ALTE/BRUE
- Letargo y somnolencia
- Convulsiones

Pueden generar compromiso multisistémico progresivo

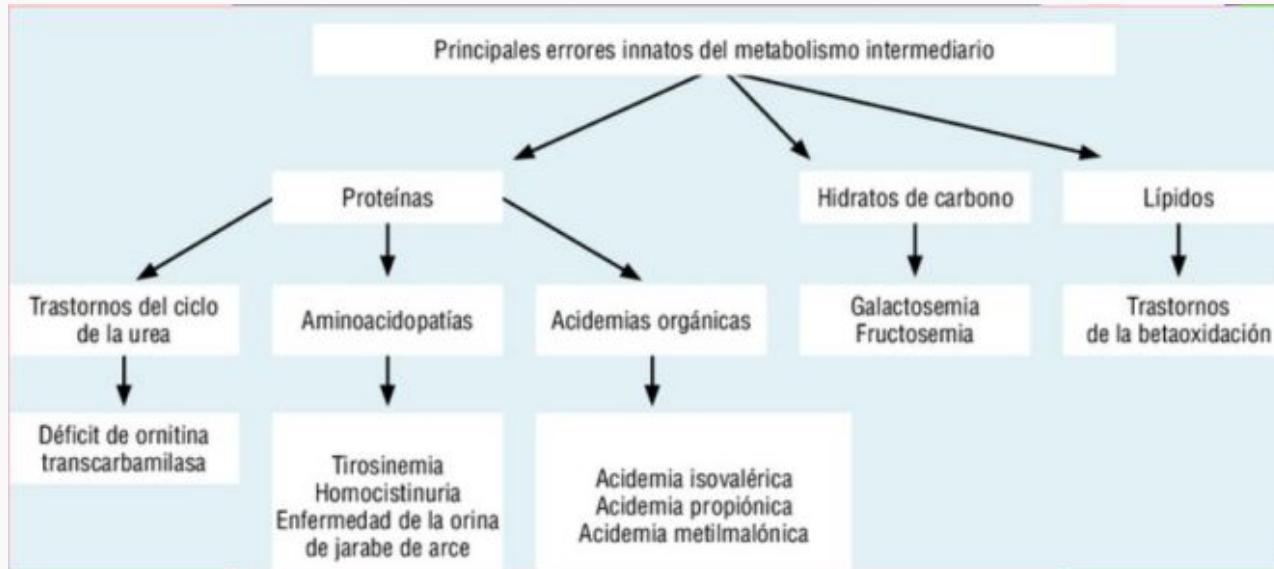
Estudio:

- Amonio
- Ác láctico
- Aminoaciduria
- Aminoacidemia
- Hemograma
- GSV
- ELP
- P. hepático
- Glicemia
- Cetonemia

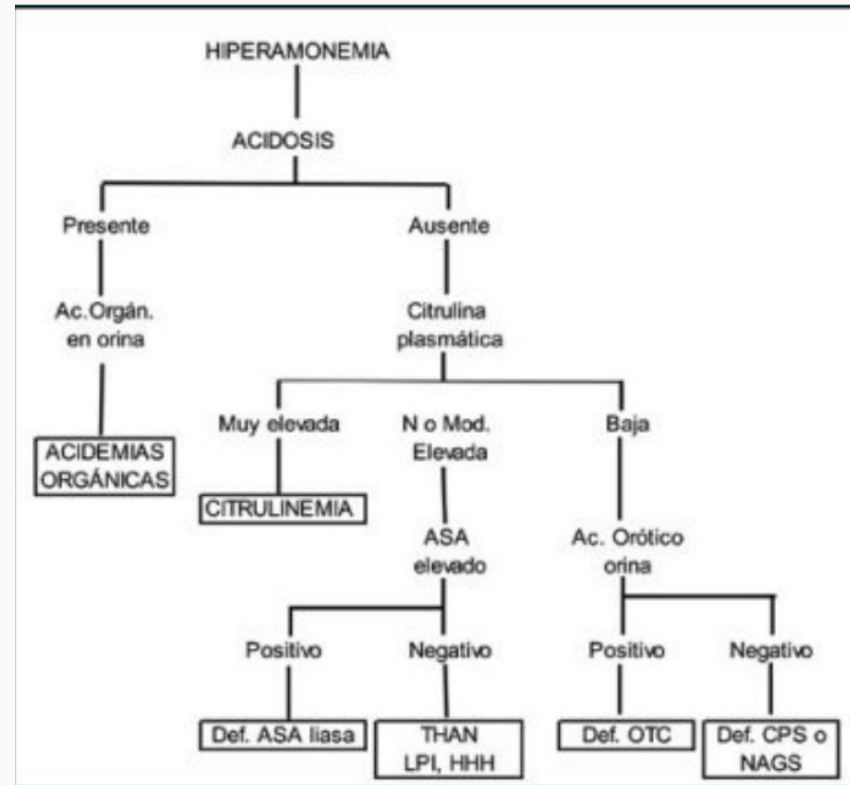
Errores innatos del metabolismo

Estudio:

- Muestra crítica
 - Posibilidad de realizar Tandem Mass u otras técnicas y enviar a laboratorios de referencia



Errores innatos del metabolismo



Errores innatos del metabolismo

Tratamiento:

- Soporte vital
- Régimen cero durante las primeras 24h
- Mantención hidroelectrolítica y del equilibrio ácido base
- En caso de amonio $>300\mu\text{g}$ y yacidosis metabólica grave, aportar triglicéridos de cadena mediana para prevenir el catabolismo proteico

Otros tamizajes



Otros tamizajes

Screening neonatal ampliado:

- Busca 40 patologías metabólicas y endocrinopatías a las 24-72h
- Universal en países como USA y Alemania

Tamizaje auditivo:

- Emisiones otoacústicas (OEA): primera pesquisa
- Potenciales evocados auditivos del tronco cerebral (PEAT): en RN con FR o con OEA alterado

Cardiopatías congénitas:

- Saturación pre y post ductal a las 24-48h

Ecografía de caderas:

- En RN con FR o clínica de displasia de caderas desde la 3ra semana de vida

Referencias

1. Salvía MD, Alvarez E, Cerrqueirra MJ. Hijo de madre diabética. Aeped.es.
https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/15_1.pdf
2. Gupta Basuray R, Painter A, Thakrar SB, Westphal K. Neonatal hypoglycemia. *Pediatr Clin North Am.* 2025;72(4):597–604. <http://dx.doi.org/10.1016/j.pcl.2025.04.002>
3. Giouleka S, Gkiouleka M, Tsakiridis I, Daniilidou A, Mamopoulos A, Athanasiadis A, et al. Diagnosis and management of neonatal hypoglycemia: A comprehensive review of guidelines. *Children (Basel).* 2023;10(7). <http://dx.doi.org/10.3390/children10071220>
4. Roeper M, Hoermann H, Körner LM, Sobottka M, Mayatepek E, Kummer S, et al. Transitional neonatal hypoglycemia and adverse neurodevelopment in midchildhood. *JAMA Netw Open.* 2024;7(3):e243683. <http://dx.doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2024.3683>
5. Harding JE, Alsweiler JM, Edwards TE, McKinlay CJ. Neonatal hypoglycaemia. *BMJ Med.* 2024;3(1):e000544.: <http://dx.doi.org/10.1136/bmjmed-2023-000544>
6. Diggikar S, Trif P, Mudura D, Prasath A, Mazela J, Ognean ML, et al. Neonatal hypoglycemia and neurodevelopmental outcomes-an updated systematic review and meta-analysis. *Life (Basel).* 2024;14(12): <http://dx.doi.org/10.3390/life14121618>

Referencias

7. Protocolo hipoglicemia. Neopuertomontt.com.

<http://www.neopuertomontt.com/Protocolos/ProtocoloHipoglicemia/Hipoglicemia%20Dr.pdf>

8. Veloso, D. Trastornos metabólicos. Saludininfantil.org.

http://www.saludininfantil.org/Seminarios_Neo/Seminarios/Endocrinologia/Trastornos_Metabolicos_Daniela%20Veloso.pdf

9. Guías neo calcio fósforo. Neopuertomontt.com.

<http://www.neopuertomontt.com/guiasneo/calciofosforo.pdf>

10. Normas para el óptimo desarrollo de programas de búsqueda masiva de fenilketonuria, 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-Fenilketonuria.pdf

11. A. JFC, Giugliani R. ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO. Rev médica Clín Las Condes. 2015;26(4):483–6. <http://dx.doi.org/10.1016/j.rmclc.2015.06.022>

12. Campistol J. ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO. AVANCES EN EL DIAGNOSTICO Y TERAPEUTICA. Medicinabuenosaires.com.

<https://www.medicinabuenosaires.com/revistas/vol83-23/s4/3s4.pdf>



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN
PROYECTO HUMANISTA CRISTIANO



Trastornos metabólicos del recién nacido

Interno Eduardo Segovia Vergara

Docente Rodrigo Donoso

Seminario neonatología HPM - 29/07/2025

