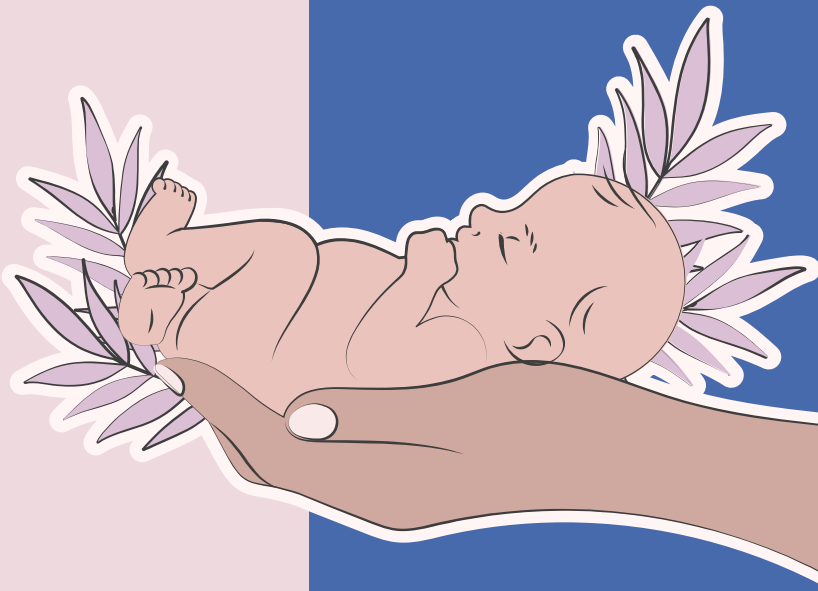
UNIVERSIDAD SAN SEBASTIAN

TRASTORNOS METABÓLICOS DEL RECIÉN NACIDO

Patología metabólica neonatal y pesquisa neonatal en Chile



Internado de Pediatría · Noviembre 2026
Carolina Muñoz Ortiz · Interna de Medicina USS
Tutor: Dr. Rodrigo Donoso · Pediatra HPM

HOJA DE RUTA

Trastornos metabólicos de RN

01 Adaptación metabólica neonatal

02 Hijo de madre diabética (HMD)

03 Hipoglicemia neonatal

04 Hipocalcemia e hipomagnesemia

Pesquisa neonatal

05 Hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria

06 Errores innatos del metabolismo

07 Pesquisa neonatal: fundamentos y programa chileno ampliado

DEL ÚTERO AL MUNDO: LA TRANSICIÓN METABÓLICA

Vida fetal

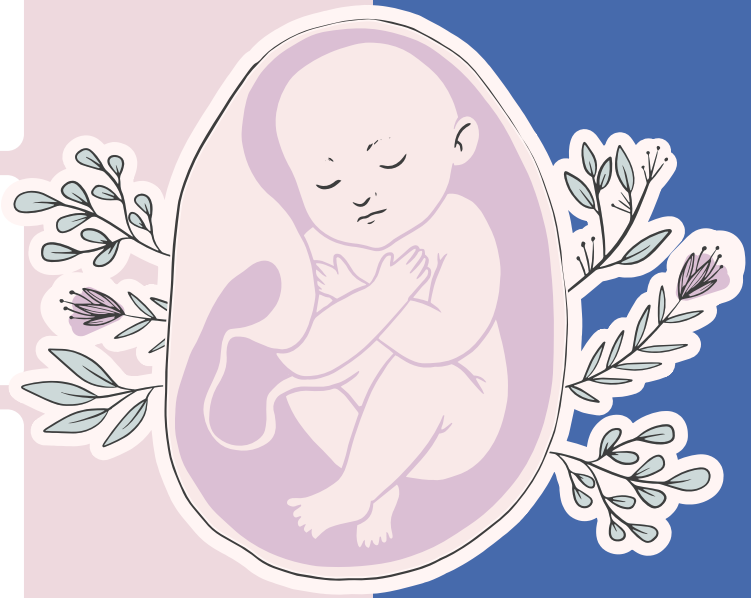
Aporte continuo de glucosa : glicemia fetal ≈ 70–80% de la materna.
Calcio transferido activamente (⅔ en el 3er trimestre).

Pinzamiento del cordón

Se corta el aporte: nadir de glicemia a la 1–2 h (25–35 mg/dL). Calcio cae hasta su nadir a las 24–48 h.

Respuesta adaptativa

↓ insulina, ↑ glucagón, catecolaminas y cortisol → glucogenólisis, gluconeogénesis y cetogénesis. ↑ PTH y calcitriol.



¿QUIÉN NO LOGRA ADAPTARSE?

Exceso de insulina

- Hijo de madre diabética
- GEG
- Estrés perinatal

Reservas insuficientes

- Prematuros
- PEG / RCIU
- Retraso/insuficiencia de la alimentación

Consumo aumentado

- Asfixia perinatal
- Sepsis
- Hipotermia
- Poliglobulia

TRASTORNOS METABÓLICOS DEL RN

Hijo de madre diabética · Hipoglicemia

Hipocalcemia · Hipomagnesemia

HIJO DE MADRE DIABÉTICA (HMD)



~90% **Diabetes gestacional**

~10% **Diabetes pregestacional**

HIPERGLICEMIA MATERNA → HIPERINSULINISMO FETAL

01 Paso placentario

Glucosa → cruza la placenta

Insulina materna → NO cruza la placenta

02 Respuesta fetal

Hiperglicemia fetal
↓
Hiperplasia de células β
↓
Hiperinsulinismo

03 Anabolismo

Insulina como factor de crecimiento:

- macrosomía
- organomegalia
- ↓ surfactante

04 Al nacer

Cesa el aporte de glucosa

Hiperinsulinismo persiste → **hipoglicemia**

HIJO DE MADRE DIABÉTICA (HMD)

FENOTIPO Y COMPLICACIONES

Metabólicas
Hipoglicemia, hipocalcemia, hipomagnesemia

Respiratorias
SDR (↓ maduración surfactante), taquipnea transitoria del RN

Cardíacas
Miocardiopatía hipertrófica septal, cardiopatías congénitas

Hematológicas
Poliglobulia, hiperbilirrubinemia, trombosis de vena renal

Malformaciones
Regresión caudal, defectos del tubo neural, colon izquierdo hipoplásico

Trauma obstétrico
Distocia de hombro, fractura de clavícula, lesión de plexo braquial

Fenotipo: GEG, facie pletórica, abundante tejido adiposo y organomegalia





HIJO DE MADRE DIABÉTICA (HMD)

MANEJO INICIAL: **PROTOCOLO HPM**

1ª hora — **1 h / 2,5 h** — **2,5 h** — **24 h**

Alimentación precoz

Lactancia materna (o fórmula) dentro de la 1° hora de vida

Primer HGT

Madre con insulina → HGT a la 1ª hora

Madre con dieta → HGT a las 2,5 hrs

Perfil hematológico

Hematocrito para pesquisar poliglobulia

Control metabólico

Glicemia y calcemia; magnesio y bilirrubina según clínica

Meta glicemica

≥ 45 mg/dL primeras 24–48 h

≥ 50 mg/dL desde el 2° día



Prevención (antes de nacer)

Control glicémico preconcepcional y durante el embarazo, tamizaje de DG en el control prenatal y planificación del parto

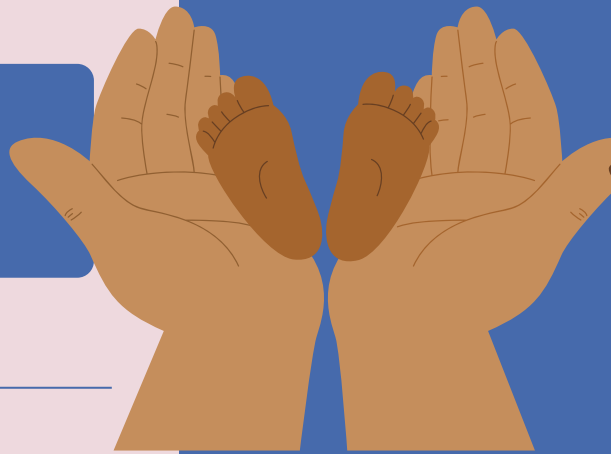
HIJO DE MADRE DIABÉTICA (HMD)

SEGUIMIENTO

La exposición a un ambiente intrauterino hiperglicémico deja una huella metabólica: programación fetal.

- ↑ Obesidad infantil y adulta
- ↑ Diabetes mellitus tipo 2
- ↑ Hipertensión arterial
- ↑ Dislipidemia y Sd metabólico





Implicancia práctica

Seguimiento en APS del niño (antropometría, presión arterial, hábitos) y reevaluación metabólica de la madre con diabetes gestacional en el posparto.

¿CUÁNDO HABLAMOS DE **HIPOGLICEMIA** ?

UMBRAL

<45 mg/dL

en las primeras 24–48 h de vida

≥ 50 mg/dL objetivo desde el 2° día
≥ 60 mg/dL después de las 48–72 h

HGT es tamizaje: confirmar con glicemia plasmática sin retrasar el tratamiento.

No hay un valor único:

Guía	Primeras horas / días	Después
CPS 2025	< 47 mg/dL (2,6 mmol/L) hasta 72 h	< 60 mg/dL
PES 2015	< 50 mg/dL en < 48 h	< 60 mg/dL
AAP 2011	< 25 (0–4 h) · < 35 (4–24 h) → intervenir	Meta > 45 mg/dL
Protocolo HPM	**< 45 mg/dL (24–48 h)**	≥ 50 → ≥ 60 mg/dL

Transitoria: resuelve en 48–72 h con aporte habitual.
Persistente: >7 días o requiere CG > 12 mg/kg/min (CG > 8 sugiere hiperinsulinismo).

HIPOGLICEMIA

FACTORES DE RIESGO Y ETIOLOGÍA

↑ Utilización (hiperinsulinismo)

- Hijo de madre diabética
- GEG
- Estrés perinatal
- Eritroblastosis fetal
- Suspensión brusca de SG

↓ Producción / depósitos

- Prematurez
- PEG / RCIU
- Ayuno o hipoalimentación
- Déficit de cortisol o GH
- Errores innatos del metabolismo

↑ Consumo

- Asfixia perinatal
- Sepsis
- Hipotermia
- Poliglobulia
- Cardiopatía congénita



Mayoría:
Hipoglicemia transitoria

Hipoglicemia **persistente**:

- Hiperinsulinismo congénito
- Deficit hormonal
- Error innato del metabolismo

HIPOGLICEMIA

CLÍNICA Y TAMIZAJE DIRIGIDO

Mayoría ASINTOMÁTICOS

Generales
Succión débil, rechazo alimentario, hipotermia, sudoración

Neurológicas
Temblor, irritabilidad, letargia, hipotonía, convulsiones

Cardiorrespiratorias
Apneas, taquipnea, cianosis

Hipoglicemia grave o persistente

Muestra crítica: tomarla durante el episodio y antes de corregir (insulina, cortisol, GH, cetonas, AGL, amonio, lactato)

¿A quién y cuándo HGT?

1 h — **HMD insulinorrequirente**
Madre usuaria de insulina

2,5 h — **RN con factores de riesgo**
Prematuro, PEG, GEG, HMD con dieta, asfixia, poliglobulia

Inmediato — **Todo RN sintomático**
Independiente de horas de vida o EG

MANEJO ESCALONADO (PROTOCOLO HPM)

RN de riesgo ASINTOMÁTICO

0–4 h de vida
Alimentar (LM o fórmula 10 mL/kg) → HGT 30 min después

4–24 h de vida
Alimentar c/2–3 h + HGT preprandial

> 25 mg/dL
Alimentar y control en 1 h

≤ 25 mg/dL
Glucosa EV

35–45 mg/dL
Realimentar o aporte EV

< 35 mg/dL
Alimentar y control 1 h; si no sube → EV

SINTOMÁTICO o < 25 mg/dL

1 **Bolo**
SG 10% 2 mL/kg EV (200 mg/kg)

2 **+ Infusión continua**
CG 5–8 mg/kg/min (nunca bolo aislado: rebote)

3 **Control**
HGT c/30 min hasta > 50 mg/dL; luego ajustar CG

RN < 32 sem o PEG severo: glucosa EV desde el ingreso

CARGA DE GLUCOSA: CÁLCULO Y CASO

CG (mg/kg/min) =

$$\frac{\%\ \text{glucosa} \times \text{mL/h}}{\text{peso (kg)} \times 6}$$

Basal: 4–6 mg/kg/min

Reglas de seguridad

- Bolo siempre seguido de infusión
- SG > 12,5% → vía venosa central
- Subir CG de a 1–2 mg/kg/min
- CG > 12 → estudiar hipoglicemia persistente

Caso clínico

RNT 38 sem, HMD, 3 kg, 4 h de vida. Tembloroso y con un episodio de apnea. HGT 37 mg/dL.

Bolo	SG 10% 2 mL/kg = 6 mL EV
Infusión	60 mL/kg/día = 7,5 mL/h de SG 10%
CG	10 × 7,5 / (3 × 6) = 4,2 mg/kg/min
Si persiste	SG 12,5% a 7,5 mL/h → CG 5,2



HIPOGLICEMIA **PERSISTENTE**: QUÉ BUSCAR

Sospecha

> 7 días, recurrente
CG > 8–12 mg/kg/min o RN sin factores de riesgo

Muestra crítica

Durante la hipoglicemia: insulina, cortisol, GH, β-OH-butirato, AGL, amonio, lactato, gases, acilcarnitinas

Patrón de hiperinsulinismo (causa + frec)

Insulina detectable + cetonas y AGL bajos + respuesta al glucagón

Tratamiento

↑ CG; diazóxido (1ª línea), hidrocortisona, octreótido o glucagón según causa, con endocrinología

Antes del alta: glicemias preprandiales estables (> 50–60 mg/dL) con alimentación enteral
En hipoglicemia persistente, demostrar ≥ 60–70 mg/dL tolerando ayuno

HIPOCALCEMIA NEONATAL

RNT o RN > 1.500 g

Ca total

< 8 mg/dL

Ca iónico (mg/dL)

< 4,4 (< 1,1 mmol/L)

RN < 1.500 g

Ca total (mg/dL)

< 7 mg/dL

Ca iónico (mg/dL)

< 4,0 (< 1,0 mmol/L)

↓ **fisiológica a las 24–48 h:** Durante el 3°T la placenta transfiere Ca activamente (PTH fetal suprimida) → al nacer, PTH y calcitriol tardan en responder.

Precoz (< 72 h)

- Mayor frecuencia.
- Suele ser asintomática.
- Causas: Prematurez, PEG/RCIU, hijo de madre diabética, asfixia perinatal, hipomagnesemia.

Tardía (> 72 h, 5–10 días)

- Suele ser sintomática.
- Causas: Exceso de fosfato, hipoparatiroidismo, déficit vitamina D, hipomagnesemia, hepatopatía, insuficiencia renal.

HIPOCALCEMIA

CLÍNICA Y MEDICIÓN

Hiperexcitabilidad neuromuscular

- Temblor, clonus, hiperreflexia
- Convulsiones
- Estridor, laringoespasmo, apneas
- QTc prolongado, arritmias

Precoz → suele ser asintomática (medir en grupos de riesgo)

¿A quién medir?

PN < 1.000 g o PEG severo

2,5 · 12 · 24 · 48 h

PN 1.000–1.500 g, RNPT, HMD, asfixia

24 y 48 h

RN enfermos / convulsiones / temblores

Según clínica

Estudio: Ca total e iónico, P, Mg, albúmina, FA, creatinina

TRATAMIENTO

Según **calcemia total**

7–8 mg/dL	Solo si hay síntomas
6–7 mg/dL	Control seriado, alimentación precoz Ca EV si persiste
< 6 mg/dL	Tratar siempre (o Ca iónico < 3 mg/dL)

Seguridad EV: vía segura (extravasación → necrosis), monitor ECG, suspender si FC <100.

No mezclar con bicarbonato ni fosfato.

GLUCONATO DE CALCIO AL 10%

Sintomático	**100–200 mg/kg** (1–2 mL/kg) EV en 10–30 min → infusión 400–800 mg/kg/día
Asintomático	**200–400 mg/kg/día** EV en infusión, o VO 100–200 mg/kg c/6 h.
Duración	3–4 días, normalizar Ca y asegurar aporte enteral

Refractaria o tardía

- **Magnesio:** corregir primero si está bajo
- **Estudio:** P, PTH, vitamina D, calcio materno
- **Rx tórax:** ausencia de timo → descartar DiGeorge

HIPOMAGNESEMIA NEONATAL

HIPOMAGNESEMIA

< 1,6 mg/dL

de Mg sérico · síntomas habitualmente con < 1,2 mg/dL

Causas

- Hijo de madre diabética
- RCIU / insuficiencia placentaria
- Hipomagnesemia materna
- Exanguinotransfusión
- Nutrición parenteral sin Mg
- Hiperfosfatemia, formas familiares

Eje Mg–PTH

- Mg bajo → ↓ secreción de PTH
- Hipocalcemia que no responde a calcio hasta reponer Mg

Tratamiento

Sulfato de Mg 25–50 mg/kg (0,1–0,2 mL/kg de $MgSO_4$ 25%) EV lento en 30–60 min con monitor, c/8–12 h según niveles.
VO si es asintomático.

ENFERMEDADES METABÓLICAS - ENDOCRINAS

DETECTABLES MEDIANTE PESQUISA NEONATAL

Hipotiroidismo congénito · Fenilcetonuria

Errores innatos del metabolismo · Programa chileno

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

Causa prevenible más frecuente de **discapacidad intelectual**

≈ 1:3.000

RN vivos en Chile

Endocrinopatía congénita más frecuente

95%

Sin clínica al nacer (T4 materna).

Ictericia prolongada, macroglosia, etc → llegamos tarde = daño

Etiología

Primario:
Disgenesia (80–85%)
Tiroides ectópica (+ frec), agenesia, hipoplasia

Dishormonogénesis (10–15%)
Glándula in situ con defecto de síntesis

Central: Hipotálamo - hipófisis
No se detecta con TSH

Transitorio
Anticuerpos/ fcos antitiroideos maternos, exceso/déficit yodo

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

PESQUISA, CONFIRMACIÓN Y TRATAMIENTO

Pesquisa

TSH en papel filtro (talón)

TSH ≥ 15 µUI/mL

Muestra alterada
TSH y T4L séricas

Confirmación

TSH > 20 (a pesar de T4L VN)
TSH ↑ con T4L baja

Levotiroxina

10–15 µg/kg/día VO
Iniciar <15 días ddv
Separar de soya, Ca y Fe

Situaciones especiales

- **TSH 6–20 + T4L normal:** hipertirotropinemia → tratar o controlar en 1–2 sem. (tratar si TSH > 10 a los 21 días)
- **Ecografía / cintigrama:** orientan etiología; nunca retrasan el tratamiento
- **Reevaluación** de permanencia a los 3 años

METAS • SEGUIMIENTO

- T4L normal → 2 semanas - TSH normal → 1 mes
- 1° Control → 1–2 semanas, luego c/2 semanas hasta normalizar TSH
- 1er año c/1–2 meses · 1–3 años c/2–4 meses



FENILCETONURIA

Déficit de fenilalanina hidroxilasa (fenilalanina → tirosina)
Error innato del metabolismo de los aminoácido más conocido

Fenilalanina —PAH (+ BH4)→ **Tirosina** → Dopamina, Noradrenalina, Melanina

↑ **FA** neurotóxica (↓ mielinización) ↓ **Tirosina** ↓ neurotransmisores y pigmento

Autosómica recesiva
gen PAH

≈ 1:14.000–18.000 RN
en Chile

Evolución sin tratamiento

- **RN:** asintomático (latencia hasta iniciar proteínas)
- **1–6 meses:** irritabilidad, cabello y piel clara, convulsiones, RDSM
- **Después:** discapacidad intelectual severa, microcefalia, trastornos conductuales

FENILCETONURIA

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

1 Pesquisa

≥24 hrs tras inicio de alimentación
FA en papel filtro **≥ 2 mg/dL** → repetir muestra

2 Repetición

Misma muestra; si persiste → nueva tarjeta

3 Confirmación

FA > 2 mg/dL + Tirosina normal o baja + razón FA/Tirosina >3

Tratamiento: Dieta de por vida

- **Fórmula libre de FA** enriquecida con tirosina y micronutrientes
- **+ leche materna o fórmula** calculada para aportar FA mínima
- **Meta:** FA en sangre 2–6 mg/dL (120–360 µmol/L)
- **Evitar:** carnes, lácteos, huevos, legumbres, frutos secos, aspartamo

< 15 días

inicio ideal del tratamiento → desarrollo normal

Seguimiento x INTA

Centro de referencia nacional. Considerar PKU materna en mujeres afectadas (toxicidad fetal).

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

Defectos genéticos (habitualmente autosómicos recesivos) → falla de enzima o transportador de alguna vía metabólica. > 1.500 descritos.

Intoxicación	**Ejemplos:** MSUD, acidurias orgánicas, ciclo de la urea, galactosemia **Clínica:** Intervalo libre → deterioro al iniciar la alimentación; acidosis, hiperamonemia Son de **urgencia**, pero con **buena respuesta** al tratamiento agudo.
Déficit energético	**Ejemplos:** Defectos de β-oxidación, glucogenosis, mitocondriales **Clínica:** Hipoglicemia hipocetósica, hipotonía, miocardiopatía, lactato alto
Moléculas complejas	**Ejemplos:** Lisosomales, peroxisomales **Clínica:** Progresivas, dismorfias, organomegalia; rara vez agudas



¿CUÁNDO SOSPECHAR? EL GRAN SIMULADOR

REGLA PRÁCTICA

RN con aparente sepsis (rechazo alimentario, vómitos, letargia, convulsiones, apneas, coma) que no responde a ATB o con deterioro neurológico inexplicado → estudiar EIM en paralelo.

Pistas clínicas

- Intervalo libre y deterioro tras la alimentación
- Consanguinidad o hermano † en periodo neonatal
- Hipoglicemia hipocetósica, acidosis con anión gap ↑, hiperamonemia

Laboratorio de primera línea

Glicemia	Gases y ELP (anión gap)
Amonio	Lactato
Cetonas en orina	Pruebas hepáticas
Hemograma	PCR / cultivos

Muestra crítica (antes de tratar): plasma y orina congelados + gotas en papel filtro → metabolitos se normalizan al compensar = perdemos diagnóstico

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

MANEJO AGUDO INICIAL

Estabilizar

ABC, hidratación, corregir acidosis y electrolitos

Régimen cero proteico

Breve (24–48 h) para frenar la producción de tóxicos

Anabolismo

SG 10% con CG 8–10 mg/kg/min ± insulina; sin lípidos hasta descartar β-oxidación

Cofactores

L-carnitina, biotina, vitamina B12, tiamina según sospecha

Detoxificar

Hiperamonemia: benzoato / fenilbutirato, L-arginina; diálisis si es grave (SOS neurológica)

Derivar

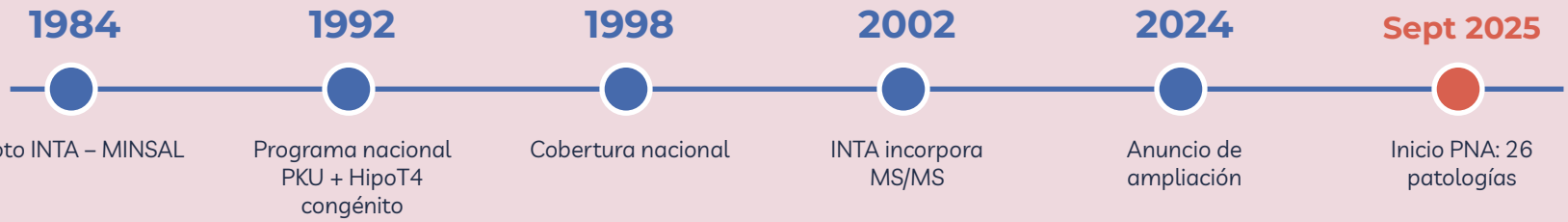
Contacto precoz con INTA / equipo de metabolismo y traslado



PESQUISA NEONATAL

Identificar en una población aparentemente sana a quienes tienen alta probabilidad de una enfermedad, antes de que aparezcan síntomas.

CHILE: DE 2 A 26



26

patologías

Metabólicas, endocrinas y genéticas en una sola tarjeta de papel filtro

FONASA

red pública

Implementación progresiva en maternidades priorizadas, hacia cobertura nacional en 2026

INTA

referencia nacional

Confirmación diagnóstica y **seguimiento** de errores innatos del metabolismo

PESQUISA NEONATAL

PANEL NACIONAL DE LA PNA: 26 PATOLOGÍAS

6 Aminoacidopatías

Fenilcetonuria · Jarabe de arce (MSUD) · Homocistinuria · Tirosinemia tipo 1 · Citrulinemia tipo 1 · Aciduria argininosuccínica

10 Acidurias orgánicas

Propiónica · Metilmalónica (MUT y defectos CblA-D) · Isovalérica · 3-MCC · HMG · β-cetotiolasa · Glutárica tipo 1 · Déficit múltiple de carboxilasas

5 Defectos de β-oxidación

Déficit primario de carnitina · MCAD · VLCAD · LCHAD · Proteína trifuncional

5 Endocrinas y otras

Hipotiroidismo congénito · Hiperplasia suprarrenal congénita · Fibrosis quística · Déficit de biotinidasa · Galactosemia clásica

TÉCNICAS

20

Espectrometría de masas en tándem (MS/MS): aminoácidos y acilcarnitinas

6

Fluorometría: TSH, FA, 17-OHP, IRT, biotinidasa, galactosemia

PESQUISA NEONATAL

TOMA DE MUESTRA: TÉCNICA CORRECTA



01	**Requisito**	≥ 24 h de alimentación enteral; idealmente antes de transfusión, NPT o fármacos
02	**Punción**	Cara lateral de la planta del talón, calentar, asepsia, descartar 1ª gota
03	**1 gota por círculo**	Que llene el círculo y se vea por ambas caras No tocar ni superponer gotas
04	**Secado**	Horizontal, 3–4 h a temperatura ambiente, sin sol ni calor directo
05	**Datos completos**	Hora de nacimiento y de toma, EG, peso, alimentación, transfusiones

PESQUISA NEONATAL

¿CUÁNDO TOMAR LA MUESTRA?

M0

Ingreso a UCI/UTI

RN hospitalizado, antes de fármacos, NPT o transfusión

M1

40–48 h de vida

Todo RN, con ≥ 24 h de alimentación enteral.
Si M0 <40 h → M1 a las 48–72 h

M2

15 días

<37 sem, <2.500 g o transfusión previa a M1

M3

28 días o al alta

<37 sem, <2.500 g y síndrome de Down

¿Por qué repetir? Prematuros: eje tiroideo inmaduro (elevación tardía de TSH). Transfusión y NPT alteran enzimas eritrocitarias y aminoácidos → falsos negativos o positivos.

RESULTADOS, CONDUCTA Y LIMITACIONES

Insatisfactoria

Muestra mal tomada o datos incompletos

→ **Repetir** la toma

Dudosa

Valor limítrofe

→ **Nueva muestra** en papel filtro

Positiva

Alta sospecha

→ **Citación urgente, confirmación y tratamiento**

TIEMPO CRÍTICO

MSUD, ciclo de la urea, acidurias orgánicas, galactosemia e HSC perdedora de sal pueden descompensarse antes del resultado.

La **sospecha clínica manda**: no esperar la pesquisa.

Limitaciones

- **No** es **diagnóstica** y no detecta todas las enfermedades
- **Falsos (+)** → muestra precoz, prematurez, NPT
- **Falsos (–)** → transfusión, muestra sin alimentación
- Un resultado **normal no descarta** enfermedad en un RN sintomático

PESQUISA NEONATAL

OTROS TAMIZAJES NEONATALES EN CHILE

Auditivo

EOA o PEAT (de elección con factores de riesgo). 'No pasa' → repetir y completar estudio.

Cardiopatías congénitas críticas

Oximetría pre y postductal a las 24–48 h: ≥ 95% y Δ ≤ 3% negativo; < 90% positivo.

Displasia de caderas

Ortolani/Barlow; Rx de pelvis a los 3 meses (GES); ecografía antes si hay factores de riesgo.



Complementan la pesquisa en sangre: todos buscan detectar antes de que el daño sea irreversible.

MENSAJES PARA LLEVARSE

01

Anticipar: identificar al RN de riesgo y aplicar el protocolo desde la primera hora.

02

Hipoglicemia sintomática o < 25 mg/dL: bolo SG 10% 2 mL/kg siempre seguido de infusión.

03

Hipocalcemia que no responde a calcio: medir y corregir el magnesio.

04

La pesquisa previene discapacidad: técnica y momento correctos. Actualmente: 26 patologías.

05

La clínica manda: ante sospecha de EIM, estudiar y tratar sin esperar la pesquisa.

¡GRACIAS!



BIBLIOGRAFÍA

- Suda-Całus M, Dąbrowska K, Gulczyńska E. Infant of a diabetic mother: clinical presentation, diagnosis and treatment. Pediatr Endocrinol Diabetes Metab. 2024;30(1):36-41. doi:10.5114/pedm.2024.137891
- Narvey MR, Marks SD; Canadian Paediatric Society, Fetus and Newborn Committee. The screening and management of newborns at risk for low blood glucose. Actualizado 28 de marzo de 2025. cps.ca
- Gupta Basuray R, Painter A, Thakrar SB, Westphal K. Neonatal hypoglycemia. Pediatr Clin North Am. 2025.
- Vuralli D. Clinical approach to hypocalcemia in newborn period and infancy: who should be treated? Int J Pediatr. 2019;2019:4318075. doi:10.1155/2019/4318075
- Villanueva J, Vásquez J, Donoso R. Protocolo de hipoglicemia. Servicio de Neonatología, Hospital de Puerto Montt.
- Hospital de Puerto Montt. Guía clínica Calcio y Fósforo. Unidad de Neonatología.
- Goecke C. Protocolo de diagnóstico y tratamiento de hipotiroidismo congénito 2023–2028. Servicio de Pediatría, Hospital de Puerto Montt.
- Ministerio de Salud de Chile. Pesquisa Neonatal Ampliada. DIPRECE. https://diprece.minsal.cl/pesquisa-neonatal-ampliada/ (consultado noviembre 2026).
- Ministerio de Salud de Chile. Guía Clínica Diabetes y Embarazo. 2015.
- INTA, Universidad de Chile. Exámenes disponibles para la confirmación diagnóstica de patologías del Programa PNA. 2026.
- Morales A, Asuka E, Shah M. Inborn Errors of Metabolism. StatPearls. Actualizado enero 2026.