



INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
ÓRGANO DE OPERACIÓN ADMINISTRATIVA DESCONCENTRADA
MICHOACÁN



UNIDAD DE MEDICINA FAMILIAR 84
UNIVERSIDAD MICHOACANA DE SAN NICOLÁS DE HIDALGO
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS Y BIOLÓGICAS "DR.
IGNACIO CHÁVEZ"

DIVISIÓN DE POSGRADO

TESIS:

“PREVALENCIA DE RESULTADOS SOSPECHOSOS EN EL TAMIZ
METABÓLICO NEONATAL EL HOSPITAL GENERAL REGIONAL 1”

PARA OBTENER EL GRADO DE ESPECIALISTA EN:

MEDICINA FAMILIAR

QUE PRESENTA:

ADRIANA ESMERALDA GONZÁLEZ SORIA

ASESOR DE TESIS:

DR. JAVIER ROSALES HUÉRAMO

SERVICIO DE PEDIATRÍA HOSPITAL GENERAL REGIONAL 1

ASESORA ESTADÍSTICA:

DRA. CLAUDIA RODRÍGUEZ CORREA

CIENCIAS BÁSICAS, TECNOLÓGICAS Y DE LA SALUD

NÚMERO DE REGISTRO ANTE EL COMITÉ:

R-2024-1602-005

MORELIA, MICHOACÁN, MÉXICO, MARZO 2026



INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
ÓRGANO DE OPERACIÓN ADMINISTRATIVA DESCONCENTRADA
MICHOACÁN

UNIDAD DE MEDICINA FAMILIAR 84

Dr. Edgar Josué Palomares Vallejo

Coordinación de Planeación y Enlace Institucional

Dr Gerardo Muñoz Cortés

Coordinador Auxiliar Médico de Investigación en Salud

Dra. Wendy Lea Chacón Pizano

Coordinador Auxiliar Medico de Educación en Salud

Dr. Gilberto Calderón Tinoco

Director de la Unidad de Medicina Familiar 84

Dra. María del Pilar Rodríguez Correa

Coordinador Clínico de Educación e Investigación en Salud

Dra. Lucía Hernández Miranda

Profesora Titular de la Residencia de Medicina Familiar



UNIVERSIDAD MICHOACANA DE SAN NICOLÁS DE HIDALGO

Dr. Víctor Hugo Mercado Gómez

Director de la Facultad de Ciencias Médicas y Biológicas “Dr. Ignacio Chávez”

Dr. José Luis Martínez Toledo

Jefe de la División de Estudios de Posgrado Facultad de Ciencias Médicas y Biológicas
“Dr. Ignacio Chávez”

Dr. Cleto Álvarez Aguilar

Coordinador del Programa de Especialización en Medicina Familiar

AGRADECIMIENTOS

A Dios, por siempre estar conmigo.

Al Instituto Mexicano del Seguro Social, que ha sido parte de mi formación desde el preinternado, el internado y ahora la especialidad a través de la Unidad de Medicina Familiar 84.

A la Universidad Michoacana de San Nicolás de Hidalgo, la cual me formó como médico general y ahora como especialista.

A la doctora Paola Magdalena Bucio Quintero, con quien formamos una bonita amistad y me apoyó en cada paso hasta el final.

DEDICATORIA

A mi madre, Teresita Soria; a mi padre, Juan Carlos González Cortés; a mis hermanas, Patricia Yunuén González Soria, Lorena Jazmín González Soria; a mis sobrinos, Emiliano Pintor González, Alerie Natalia Pintor González; a mi novio, Leonardo Diego Zalapa Rodríguez; a mi perro, Horus.

ÍNDICE

1. RESUMEN	8
2. ABSTRACT	9
3. ABREVIATURAS	10
4. GLOSARIO.....	11
5. TABLAS	12
6. INTRODUCCIÓN	13
7. MARCO TEÓRICO.....	14
8. JUSTIFICACIÓN	22
9. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	23
10. OBJETIVOS.....	25
11. HIPÓTESIS.....	26
12. MATERIAL Y MÉTODOS	27
13. DISEÑO DEL ESTUDIO	27
14. POBLACIÓN.....	27
15. TAMAÑO DE MUESTRA.....	27
16. CRITERIOS DE SELECCIÓN.....	27
17. DEFINICIÓN DE VARIABLES	27
18. CUADRO DE OPERALIZACIÓN DE VARIABLES	28
19. DESCRIPCIÓN OPERATIVA DEL TRABAJO	30
20. ANÁLISIS ESTADÍSTICO.....	31
21. ASPECTOS ÉTICOS.....	32
22. RECURSOS, FINANCIAMIENTO, FACTIBILIDAD	33
23. RESULTADOS.....	34
24. DISCUSIÓN.....	37
25. CONCLUSIÓN.....	37
26. RECOMENDACIONES.....	37
27. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	39
28. ANEXOS	43

HOJA DE IDENTIFICACIÓN DE LOS ASESORES

Investigador	Adscripción	Departamento	Teléfono	Matrícula	Correo electrónico
Adriana Esmeralda González Soria	UMF 84	Coordinación de Educación e Investigación en Salud	(443) 32735865	96171178	aesgs140696@gmail.com
Javier Rosales Huéramo	HGR 1	Servicio de pediatría	(443) 3771213	9108114	drjavierr68@gmail.com
Claudia Rodríguez Correa	TecNM	Ciencias básicas	(352) 1059175	(352) 1059175	claudia.rc@piedad.tecnm.mx

Prevalencia de resultados sospechosos en el tamiz metabólico neonatal en el Hospital General Regional 1

González SA¹, Rosales HJ², Rodríguez CC³, UMF 84¹, HGR1², TECNM³

1.RESUMEN

Introducción: el tamiz metabólico neonatal es una prueba obligatoria en México, aplicada a recién nacidos para la detección oportuna de trastornos metabólicos congénitos. Aunque ha demostrado ser eficaz, los resultados sospechosos generan incertidumbre diagnóstica y requieren análisis más detallados.

Objetivo: determinar la prevalencia de resultados sospechosos del tamiz metabólico neonatal en el Hospital General Regional No. 1.

Material y métodos: se realizó un estudio observacional, transversal y retrospectivo en recién nacidos derechohabientes del HGR1, con resultado sospechoso en la tarjeta de Guthrie, durante el periodo del 1 de enero de 2022 al 30 de junio de 2023. Se recolectaron datos como sexo, edad gestacional, peso al nacer, edad en días al momento de la toma de muestra y antecedentes de enfermedad endocrinológica materna.

Resultados: la muestra incluyó a 66 participantes, con una prevalencia de resultados sospechosos del 0.41%. Se observó un predominio en el sexo femenino y el diagnóstico más frecuente fue hiperplasia suprarrenal congénita. La media de edad gestacional fue de 39 semanas, con peso adecuado (3000 g) y toma de muestra a los 4 días de vida. No se encontraron antecedentes maternos relevantes.

Conclusión: la prevalencia en el HGR1 fue menor en comparación con datos del Instituto Nacional de Pediatría.

Palabras clave: prevalencia, tamiz neonatal, sospechoso.

ABSTRACT

Introduction: Neonatal metabolic screening is a mandatory test in Mexico, applied to newborns for the timely detection of congenital metabolic disorders. Although it has proven to be effective, suspicious results generate diagnostic uncertainty and require more detailed analysis.

Objective: To determine the prevalence of suspicious results from neonatal metabolic screening at the Regional General Hospital No. 1.

Materials and Methods: An observational, cross-sectional, and retrospective study was conducted on newborn beneficiaries of HGR1 with suspicious results obtained through the Guthrie card, during the period from January 1, 2022, to June 30, 2023. Data collected included sex, gestational age, birth weight, age in days at the time of sampling, and maternal history of endocrinological disease.

Results: The sample included 66 participants, with a prevalence of suspicious results of 0.41%. A predominance of female sex was observed, with congenital adrenal hyperplasia being the most frequent suspected diagnosis. The average gestational age was 39 weeks, with an appropriate birth weight (3000 g), and samples were taken at 4 days of life. No relevant maternal medical history was found.

Conclusions: The prevalence at HGR1 was lower compared to data from the National Institute of Pediatrics.

Keywords: prevalence, neonatal screening, suspected.

ABREVIATURAS

HGR1: Hospital General Regional 1

IMSS: Instituto Mexicano del Seguro social

SPSS: Paquete Estadístico para las Ciencias Sociales

HSRC: Hiperplasia Suprarrenal congénita

FQ: Fibrosis Quística

HC: Hipotiroidismo Congénito

TSH: Hormona Estimulante de la Tiroides

T4: Tiroxina

NOM: Norma Oficial Mexicana

OMS: Organización Mundial de la Salud

ONU: Organización de las Naciones Unidas

17-OHP: 17-hidroxiprogesterona

ACTH: Hormona adrenocorticotropa

GALT: galactosa-1-fosfatouridiltransferasa

Phe: Fenilalanina

Tyr: Tirosina

CFTR: Regulador de la Conductancia Transmembrana de la Fibrosis Quística)

GLOSARIO

Tamiz metabólico neonatal: herramienta para la detección de enfermedades metabólicas en recién nacidos

Prevalencia: medida del número total de personas en un grupo específico que tienen (o tuvieron) cierta enfermedad, afección o factor de riesgo en un momento específico o durante un período determinado.

Detección oportuna: identificación temprana de una enfermedad o afección, idealmente antes de que cause síntomas o se manifieste en una forma grave.

RELACIÓN DE TABLAS

Tabla 1. Resultados sospechosos de tamiz metabólico neonatal por enfermedad

Tabla 2. Factores maternos y neonatales

Tabla 3. Análisis estadístico descriptivo del peso, talla, edad gestacional y edad

Tabla 4. Correlación peso, talla, edad gestacional y edad.

INTRODUCCIÓN

El tamiz metabólico neonatal representa una de las intervenciones más relevantes en la medicina preventiva, al permitir la detección temprana de enfermedades congénitas que, en ausencia de diagnóstico oportuno, pueden derivar en secuelas graves, discapacidad permanente o incluso la muerte. En México, su aplicación es obligatoria y forma parte de las estrategias institucionales orientadas a reducir la morbilidad y mortalidad neonatal, mediante la identificación precoz de alteraciones metabólicas susceptibles de tratamiento.

A pesar de su eficacia, los resultados obtenidos a través de esta prueba no siempre son concluyentes. La presencia de resultados sospechosos genera incertidumbre diagnóstica tanto en el personal de salud como en los familiares, ya que requieren la realización de estudios confirmatorios y un seguimiento clínico adecuado. Además, estos resultados pueden estar influenciados por diversos factores maternos y neonatales, lo que hace necesario su análisis desde una perspectiva epidemiológica y clínica.

En este contexto, el estudio de la prevalencia de resultados sospechosos en el tamiz metabólico neonatal adquiere relevancia, ya que permite dimensionar la magnitud del problema, identificar patrones de presentación y evaluar posibles factores asociados. Asimismo, contribuye a fortalecer los programas de detección oportuna y a optimizar los procesos de atención en las unidades de salud.

Por lo anterior, la presente investigación tiene como objetivo determinar la prevalencia de resultados sospechosos en el tamiz metabólico neonatal en el Hospital General Regional No. 1, así como analizar las características maternas y neonatales relacionadas. Con ello, se busca generar evidencia que apoye la toma de decisiones clínicas y contribuya al mejoramiento de la atención neonatal en el ámbito institucional.

MARCO TEÓRICO

La Norma Oficial Mexicana 2013 para la prevención y control de los defectos al nacimiento define estos defectos como “un conjunto de condiciones que alteran la estructura anatómica y/o el funcionamiento de las y los recién nacidos, que incluye los procesos metabólicos del ser humano y pueden estar presentes durante la gestación, al nacimiento o en etapas posteriores del crecimiento y desarrollo” [1].

Este programa involucra a un equipo interdisciplinario y comprende varias etapas que incluyen la promoción, detección (toma del tamiz), análisis de laboratorio, referencia y contrarreferencia, atención médica (diagnóstico, tratamiento y seguimiento), así como control clínico, nutricional y psicológico.

El objetivo del tamiz neonatal es identificar enfermedades o deficiencias congénitas antes de que se manifiesten, con el fin de iniciar un tratamiento oportuno que prevenga sus consecuencias. Por lo tanto, no se trata de un procedimiento diagnóstico. En caso de resultados sospechosos, se debe realizar una prueba diagnóstica confirmatoria.

En esta ocasión, se abordarán únicamente los defectos incluidos en el tamiz metabólico neonatal, una herramienta valiosa de la medicina preventiva que, mediante el análisis de diversas sustancias en gotas de sangre recolectadas en papel filtro especial, permite detectar oportunamente enfermedades como: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, deficiencia de biotinidasa, galactosemia y fibrosis quística.

La detección oportuna de errores innatos del metabolismo debe aplicarse a todos los recién nacidos como parte de la atención integral en las distintas unidades de salud del país. Esto permite disminuir los costos multifactoriales asociados a la discapacidad —como estancias hospitalarias, atención de secuelas y rehabilitación—, y contribuye a reducir la morbilidad y mortalidad neonatal [2].

“El tamiz neonatal no sólo implica la recolección y análisis de muestras; se trata de un sistema completo de atención para el seguimiento de casos. Para alcanzar estos objetivos es indispensable la sensibilización, educación, capacitación y compromiso del personal multidisciplinario de salud, así como la difusión del programa entre la población y las instituciones involucradas en el cuidado de la salud” [2].

Calidad de la muestra

La calidad de la muestra depende de factores bien identificados, entre ellos: la habilidad del personal que la toma, el instrumento punzocortante (estandarizado internacionalmente), la técnica de secado y las condiciones de conservación, empaque y envío al laboratorio. Es fundamental asegurar el cumplimiento de estos aspectos para evitar errores o pérdidas de oportunidad. Una vez analizada, la muestra se clasifica como adecuada o inadecuada [2].

Una muestra adecuada es aquella cuyas gotas de sangre llenan completamente el círculo del papel filtro e impregnan también su cara posterior. En cambio, una muestra inadecuada es aquella que no cumple con estos requisitos, debido a causas como: gotas extendidas a otros círculos, sobresaturación (múltiples gotas en el mismo círculo), cantidad insuficiente, falta de impregnación posterior o dilución con alcohol (por no dejar secar la piel antes de la punción).

Según el lineamiento técnico médico del IMSS (2019), las muestras no satisfactorias no deben procesarse, ya que existe el riesgo de obtener resultados sospechosos. Por lo tanto, se debe solicitar de inmediato una nueva muestra de sangre del talón del recién nacido [4].

Validación de resultados

Todo resultado fuera de rango debe ser validado por el laboratorio, y se debe notificar a la unidad médica correspondiente para repetir la prueba a la brevedad. Si la segunda muestra también presenta valores fuera del rango de corte, se clasifica como resultado sospechoso. En ese caso, el pediatra deberá solicitar un estudio confirmatorio para confirmar o descartar la enfermedad metabólica detectada y brindar el tratamiento correspondiente.

Estadísticas en México

Entre 2012 y 2018, se tamizaron 5.7 millones de recién nacidos en México, detectándose un total de 5,209 casos, es decir, un afectado por cada 1,094 tamizados. La cobertura del programa y su implementación han mejorado significativamente: en 2018, solo el 0.3% de las muestras fueron inadecuadas, el tiempo promedio para la toma fue de 5.1 días, y el diagnóstico e inicio de tratamiento se logró en un promedio de 20 días. Sin embargo, aún se requiere mejorar el tiempo de entrega de resultados y asegurar el acceso universal a las

pruebas confirmatorias, ya que aproximadamente el 14% de los casos sospechosos no cuentan con confirmación diagnóstica [5].

Defectos que se incluyen en el tamiz metabólico neonatal

Hipotiroidismo congénito

Uno de los padecimientos incluidos en el tamiz es el hipotiroidismo congénito, una de las principales causas prevenibles de retraso mental. Por ello, es fundamental realizar el tamizaje en el primer nivel de atención y obtener los resultados antes de los 15 días de vida. Como se mencionó anteriormente, esta enfermedad requiere confirmación mediante la medición de los niveles de TSH y T4 en sangre venosa, ya que los signos clínicos al nacimiento suelen ser escasos, y el inicio inmediato del tratamiento es crucial para evitar secuelas.

En cuanto a estadísticas, la Organización Mundial de la Salud y la Organización de las Naciones Unidas para la Alimentación y la Agricultura reportan que países de Asia, África y América Latina (como Bolivia, Colombia, Ecuador, Paraguay y Perú) presentan importantes problemas de salud relacionados con la deficiencia de yodo. India, China, Irán y diversos países africanos también reportan alta prevalencia de enfermedades tiroideas.

Las tasas de incidencia varían según grupo étnico y región geográfica:

- En población blanca no hispana: 1:3,600
- En caucásicos europeos: entre 1:6,000 y 1:7,000
- España: 1:2,468
- Japón: 1:7,700
- Estados Unidos: 1:3,000 (más alta en hispanos y nativos americanos que en afroamericanos)

En México, la prevalencia estimada es de 1:2,417 recién nacidos vivos, con Quintana Roo presentando la cifra más alta (1:1,230) y Sinaloa la más baja (1:16,120). Estas diferencias se atribuyen más a la variabilidad en la deficiencia de yodo que a factores étnicos. A nivel mundial, se estima que el hipotiroidismo congénito afecta al 7% de la población general y al 5% de la población infantil, siendo más común en mujeres, con una relación de 2:1.

Según un artículo del Hospital Infantil de México Federico Gómez (2015), el 57% de los casos detectados se deben a ectopía tiroidea, el 36% a agenesia tiroidea, y el 7% a dishormogénesis [6].

Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)

La hiperplasia suprarrenal congénita es una enfermedad genética, congénita y hereditaria del metabolismo de los esteroides suprarrenales. En los recién nacidos, puede provocar graves alteraciones hormonales que comprometen su vida, integridad física y psicológica. Es la principal causa mundial de trastornos en la diferenciación de genitales [7,8].

La determinación de 17-hidroxiprogesterona (17-OHP) permite un diagnóstico precoz y tratamiento oportuno, especialmente en niñas con virilización. Esta técnica de análisis en muestras de sangre en papel filtro fue desarrollada por Pang et al. en 1977. En casos positivos, se deben medir también los niveles de ACTH, testosterona, cortisol y 17-OHP en suero.

Frecuencias por región:

- Esquimales Yupik de Alaska: 1:280 nacimientos
- Isla de La Reunión: 1:2,100
- Europa: 1:14,970 (en promedio)
 - Bélgica: 1:25,000
 - Italia: 1:11,661
 - Suecia: 1:11,612
 - Alemania: 1:13,806
 - Francia: 1:15,699
 - Suiza: 1:10,749
- Asia:
 - Japón: 1:19,111
 - Arabia Saudita: 1:3,333

- Filipinas: 1:7,000
- América:
 - Estados Unidos: 1:15,500 (1:42,000 en afroamericanos)
 - Cuba: 1:15,931
 - Brasil: 1:10,300 a 1:19,939
 - México (IMSS): 1:8,743 [40]

Galactosemia clásica

La galactosemia clásica es un trastorno metabólico de carácter autosómico recesivo, causado por una deficiencia parcial o total de la actividad enzimática de la galactosa-1-fosfatouridiltransferasa (GALT). El primer caso de deficiencia de galactocinasa fue descrito por Gitzelmann en 1965. La mayoría de los pacientes presentan síntomas en el período neonatal, después de la ingesta de leche materna, que es rica en galactosa. El cuadro clínico se caracteriza por rechazo al alimento, letargia, hipotonía, hepatomegalia con o sin falla hepática, ictericia, disfunción renal tubular, sepsis y cataratas. A pesar de su curso potencialmente letal, este síndrome hepatotóxico neonatal puede prevenirse con un diagnóstico temprano y una restricción dietética de la galactosa. Sin embargo, las complicaciones a largo plazo de esta patología aún son desconocidas y, aparentemente, están relacionadas con la producción endógena de galactosa [2].

La metodología de estudio mediante tamiz neonatal para la galactosemia clásica fue desarrollada por el Dr. Robert Guthrie, siendo este el segundo trastorno detectable a través de métodos de análisis en recién nacidos. Si el tamiz neonatal es sospechoso, se solicita la cuantificación de galactosa-1-fosfato (Gal-1-P) en plasma y la prueba cuantitativa de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT) en sangre total. Si ambos resultados son positivos, se confirma el diagnóstico [11].

En cuanto a la frecuencia, la incidencia de la enfermedad varía entre 1:14,000 y 1:80,000 a nivel mundial. La población con mayor frecuencia es la de Sudáfrica (1:14,000). En Buenos Aires, Argentina, la frecuencia estimada es de 1:36,000, mientras que en Irlanda es de 1:16,476, y en Grecia de 1:22,182. En contraste, en Alemania la incidencia es de 1:77,442,

en Dinamarca de 1:84,045 y en Suecia de 1:109,633. En Estados Unidos, la frecuencia es de 1:67,279, y en México, el IMSS reporta una frecuencia de 1:59,158 [31].

Fenilcetonuria

La fenilcetonuria es una enfermedad progresiva y severa, de transmisión autosómica recesiva, en la que la acumulación de fenilalanina y algunos metabolitos derivados ocasiona daño cerebral posnatal y encefalopatía progresiva, lo que resulta en retraso mental o discapacidad intelectual en los pacientes que no reciben tratamiento. Esta condición genera grandes problemas al individuo, su familia y la sociedad. Sin embargo, el inicio del tratamiento antes del mes de edad previene el retraso mental o la discapacidad intelectual [2].

El tamiz neonatal debe realizarse a todo recién nacido sano que esté recibiendo alimentación enteral exclusiva, después de que haya ingerido entre 16 y 24 tomas de leche materna y/o fórmula infantil, para poder detectar la elevación de fenilalanina. En los recién nacidos con tamiz neonatal positivo para hiperfenilalaninemia, en aquellos con antecedentes de hermanos fenilcetonúricos o en los que presenten manifestaciones clínicas de la enfermedad, debe realizarse la cuantificación de fenilalanina (Phe) y tirosina (Tyr) mediante cromatografía líquida de alta resolución en sangre venosa [12].

La incidencia mundial de la fenilcetonuria varía entre 1:10,000 y 1:20,000 recién nacidos vivos. En México, el Centro Nacional de Equidad y Género y Salud Reproductiva estima una incidencia de entre 1:20,000 y 1:70,000, mientras que la Coordinación de Atención Integral a la Salud en el Primer Nivel del IMSS reportó en 2015 una incidencia acumulativa de 1:101,133 recién nacidos vivos. Los casos han sido reportados en diversas entidades como Aguascalientes, Baja California Sur, Chihuahua, Ciudad de México, Guanajuato, Jalisco, Guerrero, Estado de México, Nayarit, Nuevo León, Tabasco, Veracruz y Zacatecas [32].

Fibrosis quística

La fibrosis quística (FQ) es la enfermedad genética letal más frecuente en la población de raza blanca. La incidencia reportada varía entre 1:2,000 y 1:6,000 en recién nacidos caucásicos, 1:31,000 en recién nacidos asiáticos, y la frecuencia de portadores heterocigotos es de 1 por cada 25 habitantes. Esta enfermedad es causada por mutaciones en el gen que codifica la proteína reguladora de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística

(CFTR), localizada en la membrana apical de las células epiteliales de las glándulas exocrinas. Esta proteína regula el flujo de agua y electrolitos, y su disfunción produce un moco espeso que obstruye los conductos del órgano afectado [13].

Las secreciones espesas ocasionan insuficiencia pancreática, infertilidad en el 90% de los varones afectados, obstrucción bronquial e infecciones respiratorias crónicas. La búsqueda de mutaciones se realiza mediante kits comerciales que incluyen el análisis de las 32 mutaciones más frecuentes. Las técnicas utilizadas para el rastreo de mutaciones incluyen: polimorfismos de conformación de cadena sencilla, electroforesis en gel con gradiente de desnaturalización, cromatografía líquida de desnaturalización a alta resolución y fusión de alta resolución [12].

La fibrosis quística afecta principalmente a la raza caucásica. En la población europea, la incidencia es de 1:2,000 nacidos vivos. En Estados Unidos, la frecuencia varía entre 11,900 y 3,500 casos. En México, no existen estudios que determinen la incidencia.

Deficiencia de biotinidasa

La biotina es una vitamina hidrosoluble del complejo B que se encuentra en muchos alimentos naturales y actúa como coenzima de cuatro carboxilasas esenciales para el metabolismo normal del ser humano. Estas carboxilasas están involucradas en procesos metabólicos como la gluconeogénesis, la síntesis de ácidos grasos y el catabolismo de aminoácidos. La deficiencia de biotinidasa, debido a una baja disponibilidad de biotina, provoca acidosis metabólica por acumulación de metabolitos en sangre y eliminación de ácidos orgánicos a través de la orina. Esto resulta en intoxicación de diferentes órganos y sistemas, especialmente el sistema nervioso, inmunológico y la piel [13].

Existen dos tipos de deficiencia de biotinidasa: la deficiencia profunda (cuando la actividad de la biotinidasa es menor al 10% del promedio de la actividad normal en individuos sanos) y la deficiencia parcial (cuando la actividad de biotinidasa se encuentra entre el 10% y el 30% del promedio de la actividad normal; en estos casos, los pacientes pueden ser asintomáticos). Clínicamente, se presenta como un espectro amplio, que incluye convulsiones, alteraciones neurológicas como hipotonía y retraso en el desarrollo, deficiencias inmunológicas, alteraciones respiratorias como estridor, hiperventilación o

apneas, y alteraciones dermatológicas como alopecia, pérdida de color en el cabello, exantema ecematoso y lesiones escamosas en la región perioral y facial. El diagnóstico de certeza se establece mediante la cuantificación de la actividad de biotinidasa por espectrometría ultravioleta visible en suero y la determinación de ácidos orgánicos urinarios por cromatografía de gases con espectrometría de masas.

La prevalencia de la deficiencia de biotinidasa en Europa se estima en 1:61,000. La frecuencia de portadores en la población general es aproximadamente de 1:120. En México, no existen estudios que determinen la incidencia [13].

Prevalencia

Por otro lado, la prevalencia se refiere a la proporción de individuos que presentan un proceso clínico o resultado en un momento determinado del tiempo [37]. Existen dos tipos de prevalencia: la prevalencia puntual, que se determina en el momento del muestreo para cada individuo, aunque no necesariamente para todos los individuos de la población definida en el mismo momento; y la prevalencia de periodo, que se refiere a los casos presentes en cualquier momento durante un periodo específico. En este protocolo de investigación, se pretende calcular la prevalencia de periodo mediante la razón de prevalencias, que es la medida de asociación obtenida al dividir la prevalencia de la enfermedad en los expuestos entre la prevalencia de la enfermedad en los no expuestos. Esto nos proporciona datos sobre el riesgo de padecer la enfermedad en el momento del estudio.

JUSTIFICACIÓN

En México, en 1988 se emitió la primera norma técnica que estableció la obligatoriedad de realizar el tamizaje neonatal en todas las instituciones de primer nivel. En 1995, dicha norma se transformó en la Norma Oficial Mexicana NOM-007-SSA2-1993, para la atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio, así como del recién nacido. En 2012 se publicó la NOM-034-SSA2-2013 para la prevención y control de los defectos al nacimiento, en la que se incluyen los principales defectos prevenibles y/o susceptibles de diagnóstico temprano, así como las medidas de prevención y control que pueden tener un impacto epidemiológico en las tasas de morbilidad y mortalidad perinatal.

El tamizaje metabólico que se realiza en las unidades del IMSS abarca los siguientes grupos de enfermedades: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia, fenilcetonuria, fibrosis quística y deficiencia de biotinidasa. El diagnóstico temprano y el tratamiento oportuno de estas condiciones limitan el daño y la gravedad de la discapacidad. Por estas razones, se consideran estos padecimientos como urgencias pediátricas neonatales que deben diagnosticarse y tratarse antes de los 30 días de vida [25].

La implementación de un protocolo de investigación sobre los resultados sospechosos del tamizaje metabólico neonatal es necesaria debido a la importancia de la detección temprana y el tratamiento oportuno de estos trastornos. Aunque el tamizaje neonatal ha demostrado ser efectivo en la identificación de dichos trastornos, la existencia de resultados sospechosos agrega incertidumbre y requiere un análisis más profundo [26].

Esta investigación se justifica por diversos motivos: permite identificar indicadores fiables de los casos sospechosos, evaluar factores de riesgo, dirigir intervenciones específicas para grupos con mayor peligro, mejorar la salud neonatal, optimizar recursos (centrándose en los casos relevantes y evitando análisis innecesarios), y contribuir al conocimiento científico, mejorando las prácticas médicas y el cuidado de los recién nacidos.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Los defectos al nacimiento son un conjunto de condiciones que alteran la estructura anatómica y/o el funcionamiento, incluyendo los procesos metabólicos del ser humano. Estos pueden estar presentes durante la gestación, al momento del nacimiento o en etapas posteriores del crecimiento y desarrollo. A nivel global, 1 de cada 100 personas nace con alguna de las enfermedades detectables a través del tamiz metabólico, siendo la más frecuente el hipotiroidismo congénito.

La frecuencia de las malformaciones congénitas en el mundo es de entre un 2 y 3% en nacidos vivos, y de un 15% a 20% en muertes fetales. En la Ciudad de México, el análisis del Programa de Detección del Hipotiroidismo Congénito, que abarcó el período de enero de 1989 a junio de 1995, identificó a 228 niños con hipotiroidismo congénito, con una frecuencia de 1:1951 y límites de confianza al 95% de 1:1,874 a 1:2,034. De los casos detectados, el 48.55% presentó nódulo sublingual, y en cuanto al sexo, el 63.50% correspondió a mujeres. En el estado de Nuevo León, se estimó una incidencia acumulada de defectos metabólicos en la población de 1:5,000, con un 0.22% de casos falso-positivos entre 2002 y 2004. El programa permitió identificar y tratar a tiempo los trastornos metabólicos al nacimiento, logrando una efectiva prevención secundaria del retraso mental. En el estado de Tabasco, entre 1993 y 2012, se realizaron 428,627 detecciones, de las cuales 420 fueron positivas para hipotiroidismo congénito, obteniendo una tasa de detección de 5.6 por cada 10,000 recién nacidos vivos; en Quintana Roo fue de 8.13 x 10,000 y en Sinaloa de 0.62 x 10,000.

En el año 2000, el Instituto Nacional de Pediatría realizó el tamiz a 7,193 recién nacidos entre el 1º de julio de 1998 y el 31 de marzo del 2000. Cuarenta y cinco mostraron resultados fuera de los límites normales obteniendo una prevalencia del 0.62%. La existencia de una enfermedad fue confirmada en 18 de estos casos, lo que da una prevalencia de 22 por cada 10,000 recién nacidos (1 de cada 453). Esto indica que los padecimientos detectados mediante el tamiz neonatal constituyen un problema importante para la salud pública. La gran importancia del tamiz neonatal radica en que permite el control oportuno de daños graves e irreversibles. Desafortunadamente, en el pasado, cuando se diagnosticaban niños

afectados por estas enfermedades, ya presentaban daños severos y era demasiado tarde para ofrecerles algún beneficio terapéutico.

Por otro lado, los datos más consistentes sobre la frecuencia de errores innatos del metabolismo o enfermedades metabólicas hereditarias provienen de los sistemas de tamiz neonatal de los países desarrollados. En México, estos trastornos han sido poco estudiados y casi se desconoce su frecuencia actual. No obstante, en la actualidad, se sigue utilizando como referencia la información estadística de otras poblaciones del mundo. En este contexto, resalta la importancia de que cada región geográfica o grupo poblacional determine su propia incidencia, así como las características epidemiológicas de estos trastornos congénitos.

El tamiz neonatal metabólico es una herramienta valiosa para facilitar este proceso, ya que no solo cumple su objetivo fundamental, sino que también puede utilizarse para estudiar la epidemiología de cada enfermedad y conocer la prevalencia de los resultados sospechosos. Por lo tanto, es esencial que en México se realicen estudios sobre la frecuencia de estas enfermedades congénitas detectables mediante el tamiz neonatal, lo que permitirá planificar los grupos de pruebas analíticas desde el periodo neonatal, ofrecer mejores tratamientos y prevenir en la medida de lo posible las discapacidades resultantes.

Cabe destacar que, hasta el momento, no se ha publicado ningún estudio que determine la prevalencia de los resultados sospechosos obtenidos a través del tamiz metabólico neonatal en el Hospital General Regional 1. Por lo tanto, la pregunta de investigación que se planteó fue: ¿cuál es la prevalencia de resultados sospechosos en los tamices metabólicos neonatales reportados en el HGR1?

OBJETIVOS

Objetivo general

Determinar la prevalencia de los resultados sospechosos del tamiz metabólico neonatal en el HGR1.

Objetivos específicos

1. Identificar la patología más frecuente detectada por medio del tamiz metabólico neonatal.
2. Identificar los factores maternos y neonatales que interfieren en los resultados sospechosos del tamiz metabólico neonatal.
3. Identificar el sexo con mayor número de resultados.

HIPÓTESIS

La prevalencia de resultados sospechosos detectados con el tamiz metabólico neonatal en el Hospital General Regional 1 durante el periodo del 01 Enero 2022 al 31 Junio de 2023 será menor al nacional del Instituto Nacional de Pediatría (0.62%).

MATERIAL Y MÉTODOS

Diseño del estudio

Estudio observacional transversal retrospectivo.

Población

Recién nacidos en su 3er a 5to día de vida extrauterina derechohabientes del IMSS con un resultado sospechoso a través de la tarjeta de Guthrie.

Tamaño de muestra

Se realizó un muestreo no probabilístico por conveniencia incluyendo al total de resultados sospechosos en el tamiz metabólico neonatal durante el periodo 1ero de enero del 2022 al 30 de junio del 2023, con un total de 66 participantes.

Criterios de selección

Criterios de inclusión: todos aquellos resultados sospechosos de tamiz metabólico neonatal que se realizaron en el periodo comprendido, derechohabientes

Criterios de exclusión: tamiz metabólico neonatal realizado fuera del periodo indicado.

Criterios de eliminación: cambios de adscripción

DEFINICIÓN DE VARIABLES

Variable dependiente

Resultados sospechosos en el tamiz metabólico neonatal en el Hospital General Regional 1

Variable independiente

Sexo

Factores maternos (enfermedad endocrinológica de la madre).

Factores neonatales (edad gestacional, peso al nacer, edad en días).

CUADRO DE OPERACIONALIZACIÓN DE LAS VARIABLES

Variable	Definición conceptual	Definición operacional	Tipo de variable	Unidad de medición
Resultado sospechoso	La muestra que fue objeto de repetición de alguna prueba, si el resultado obtenido estuviera fuera de rango.	Resultados obtenidos fuera de niveles de corte.	Cualitativa	Sospecha de hipotiroidismo congénito; Sospecha de HSC; Sospecha de fenilcetonuria; Sospecha de biotinidasa; Sospecha de galactosemia.
Tamiz metabólico neonatal	Examen de laboratorio practicado a la persona recién nacida.	Examen de laboratorio practicado al recién nacido para detectar padecimiento de tipo metabólico.	Cualitativa	Sospechoso
Sexo	Características biológicas que se utilizan para clasificar a una persona.	Se categorizó en 2 grupos: masculino y femenino, basándose en características biológicas	Cualitativa	Femenino Masculino

Factores maternos	Elemento, circunstancia que contribuye a producir un resultado.	Enfermedad endocrinológica de la madre conocida	Cualitativa	Presencia o ausencia de: - Diabetes -Hipertiroidismo -Hipotiroidismo
Edad gestacional al nacer.	Edad del recién nacido desde el primer día de la última menstruación.	Se expresó en semanas de gestación completadas.	Cualitativa	-Pretermino: de 32 a 36 semanas -A término: 37 semanas hasta 40 semanas -Postérmino: 41 semanas
Edad al momento de la toma	Edad del recién nacido en que se tomó la muestra.	Se expresó en días de vida extrauterina al momento de realizar el tamizaje.	Cualitativa	De 3 a 5 días de vida extrauterina.
Peso al nacer	Peso del producto inmediatamente después de su nacimiento.	Se expresó en gramos.	Cuantitativa	Peso en gramos: grande, adecuado o pequeño

DESCRIPCIÓN OPERATIVA

Se informó del desarrollo de este estudio a los Comités de Ética en Investigación en Salud y del Comité Local de Investigación en Salud 1602, del Instituto Mexicano del Seguro Social, una vez aprobado el proyecto, se procedió a la recolección de los siguientes datos necesarios para la investigación mediante la revisión los expedientes clínicos dentro del Hospital Regional 1 en busca de aquellos pacientes que cumplan los criterios de inclusión:

- Edad gestacional al nacer.
- Edad al momento de la toma (días de vida extrauterina).
- Peso al nacer.
- Sexo (masculino o femenino).
- Enfermedad endocrinológica previa de la madre (diabetes, hipertiroidismo o hipotiroidismo).
- Resultado de tamiz metabólico neonatal.

Una vez identificados los resultados marcados como “sospechosos”, se procedió a indagar en los expedientes clínicos, buscando información sobre la respectiva prueba diagnóstica de acuerdo con el resultado alterado, así como el resultado a confirmar o descartar. Todos los datos obtenidos se registraron en una base de datos para su análisis, este proceso de recolección de datos se llevó a cabo en el periodo comprendido por los meses de febrero a abril de 2024 de acuerdo al cronograma de actividades anexo a este documento. Posteriormente, los datos se vaciaron al paquete estadístico SPSS 23 para su análisis, una vez obtenidos los resultados se dieron a conocer a los comités de Ética en Investigación en Salud y del Comité Local de Investigación en Salud 1602, del Instituto Mexicano del Seguro Social.

ANÁLISIS ESTADÍSTICO

a. Estadística Descriptiva:

Medidas de dispersión para variables cualitativas, se presentarán en frecuencias (porcentajes).

Se pretende realizar el cálculo de prevalencia

$$\text{Prevalencia} = \frac{\text{número existente de casos en un punto en el tiempo}}{\text{población total}}$$

b. Estadística inferencial:

Se utilizó una prueba chi cuadrada para datos independientes.

c. Programa estadístico planeado utilizar:

El análisis estadístico se realizará a través del programa SPSS versión 23 para windows.

CONSIDERACIONES ÉTICAS

La realización de este estudio está apegada y cumple con los principios y normas éticas propuestas en la declaración de declaración de Helsinki de 1975, el Reglamento de la Ley General de Salud en Materia de Investigación para la Salud y los códigos y normas Internacionales vigentes para las buenas prácticas en la investigación clínica. Procurando en todo momento el cuidado en cuanto a la seguridad y bienestar de los pacientes, cumpliendo con un apego a los principios del Código de Núremberg, la Declaración de Helsinki y sus enmiendas, el Informe Belmont, el Código de Reglamentos Federales de Estados Unidos.

Con base en el Reglamento de la Ley General de Salud en Materia de Investigación para la salud en su título segundo, capítulo 1, artículo 13.- En toda investigación en la que el ser humano sea sujeto de estudio, deberá prevalecer el criterio del respeto a su dignidad y la protección de sus derechos y bienestar. Artículo 14.- La investigación que se realice en seres humanos deberá desarrollarse conforme a las siguientes bases: se ajustará a los principios científicos y éticos que la justifiquen, contará con el consentimiento informado y por escrito del sujeto de investigación o su representante legal. Artículo 16.- En las investigaciones en seres humanos se protegerá la privacidad del individuo sujeto de investigación, identificándolo sólo cuando los resultados lo requieran y éste lo autorice. Artículo 17.- Se considera como riesgo de la investigación a la probabilidad de que el sujeto de investigación sufra algún daño como consecuencia inmediata o tardía del estudio. I. Investigación sin riesgo: son estudios que emplean técnicas y métodos de investigación documental retrospectivos y aquéllos en los que no se realiza ninguna intervención o modificación intencionada en las variables fisiológicas, psicológicas y sociales de los individuos que participan en el estudio, entre los que se consideran: cuestionarios, entrevistas, revisión de expedientes clínicos y otros, en los que no se le identifique ni se traten aspectos sensitivos de su conducta.

RECURSOS Y FACTIBILIDAD

Recursos Humanos

Investigador principal: Dra. Adriana Esmeralda González Soria, con formación académica como médico residente de medicina familiar en función de redacción del anteproyecto, obtención y análisis de resultados.

Segundo investigador: Dr. Javier Rosales Huéramo, con formación como médico especialista en pediatría en función de asesor metodológico y apoyo intelectual, así como en el análisis e interpretación de resultados.

Asesoría estadística: Dra. Claudia Rodríguez Correa, proporcionó asesoría y apoyo estadístico.

Recursos Físicos

Equipos de cómputo con acceso a los expedientes electrónicos del IMSS.

Recursos Materiales

Hojas blancas, bolígrafos, lápices, equipo de cómputo, base de datos en sistema de cómputo, formato de recolección de datos.

Recursos Financieros

Los gastos generados en este proyecto de investigación serán proporcionados por el Instituto Mexicano del Seguro Social, ya que todo el recurso se encuentra dentro de las unidades médicas y no genera un costo extra.

Factibilidad

Es un estudio factible, debido a que en el Hospital General Regional 1, se cuenta con los expedientes de aquellos pacientes que fueron referidos por un resultado sospechoso en el tamiz metabólico neonatal.

RESULTADOS

De 16,014 tamices metabólicos realizados, se analizaron un total de 66 resultados sospechosos de enfermedad, obteniendo una prevalencia de 0.41%, predominio de hiperplasia suprarrenal congénita de 37.3%, sexo femenino 56%, con peso adecuado para la edad 77% y edad gestacional de término 66%, sin grado de afección por peso, edad gestacional ni edad en días.

Tabla I.

Casos sospechosos de tamiz metabólico neonatal por enfermedad.

Enfermedad de sospecha	Frecuencia	Porcentaje
Hipotiroidismo congénito	18	26.9
Fenilcetonuria	5	7.5
Galactosemia	1	1.5
HSC*	25	37.3
Fibrosis quística	17	25.4
Total	66	100

**HSC: hiperplasia suprarrenal congénita*

Tabla II.*Factores maternos y neonatales*

	Frecuencia	%
Sexo		
Femenino	37	56
Masculino	29	44
Peso		
Grande	2	3
Adecuado	52	77
Pequeño	12	20
Edad gestacional		
Pretérmino	21	31.82
Termino	44	66.67
Postérmino	1	1.51
Enfermedad endocrinológica de la madre		
Hipertensión arterial sistémica	1	0.01
Hipertiroidismo	1	0.01
Sin enfermedad	64	99.98
Total	66	100

Tabla III*Análisis estadístico descriptivo del peso en gramos, talla y edad gestacional y edad en días.*

	Peso en gramos	Talla	Edad gestacional	Edad en días
Medidas de tendencia central				
Media	2592.41	45.44	36.59	4.18
Moda	3000	48	39.00	5.00
Mediana	2750	47	38.00	4.00
Medidas de dispersión				
Desviación estándar	835.88	4.82	3.67	0.80
Varianza	698697.70	23.25	13.45	0.63
Percentil 50	2750.00	47.00	38.00	4.00
Percentil 80	3250.00	49.00	39.00	5.00

DISCUSIÓN

El tamiz neonatal es una herramienta eficaz para la detección temprana de errores innatos del metabolismo. Cuando se confirma el diagnóstico de alguna enfermedad, es posible iniciar el tratamiento y seguimiento oportunos, minimizando el daño y mejorando el pronóstico de los pacientes. Entre las enfermedades detectables a través del tamiz se encuentran la fenilketonuria, hipotiroidismo congénito, fibrosis quística, galactosemia, deficiencia de biotinidasa e hiperplasia suprarrenal congénita.

En este estudio, se observó una menor prevalencia de casos sospechosos en comparación con los datos reportados por el Instituto Nacional de Pediatría en el año 2000. Contrariamente a lo indicado en la Guía de Práctica Clínica, que señala al hipotiroidismo congénito como la patología más frecuente, en el Hospital General Regional 1 (HGR1) predominó la hiperplasia suprarrenal congénita.

En similitud con el programa de tamiz metabólico neonatal realizado entre 2012 y 2018, se registró una mayor frecuencia en mujeres, y la mayoría de los casos presentaron un peso adecuado para la edad gestacional, pero con un promedio de edad en días para la toma del estudio inferior al obtenido en este estudio.

Un estudio realizado en un hospital de Guerrero por Barrera N. (2023) en una población de 64 pacientes con tamiz metabólico alterado, mostró una mayor frecuencia en mujeres, mayor frecuencia de sospecha de hiperplasia suprarrenal congénita, edad gestacional de término, peso adecuado al nacer y sin enfermedad metabólica materna, todos estos resultados coinciden con los obtenidos en el HGR1 Charo.

Un análisis del Hospital Civil de Guadalajara en el 2017, reportó 82 resultados sospechosos de tamiz metabólico neonatal con una prevalencia del 3.42%, cifra considerablemente superior 0.41% a lo observado en este estudio.

En conclusión, los hallazgos indican una menor prevalencia de casos en comparación con lo reportado por el Instituto Nacional de Pediatría, sin que factores como la edad gestacional, la edad en días o el peso al nacer hayan influido de manera significativa.

No se tuvieron limitantes para la realización de este estudio. Se sugiere ampliar el estudio con datos a nivel estatal.

Es importante señalar que el tamiz metabólico realizado en el IMSS no abarca todas las patologías detectables, por lo que algunos trastornos quedan fuera del alcance de este examen. A pesar de ello, se recomienda continuar con la promoción de su realización.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Norma Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2013. Para la prevención y control de los defectos al nacimiento. Diario Oficial de la Federación; 2014. Disponible en: <https://www.gob.mx/salud%7Ccnegsr/documentos/norma-oficial-mexicana-nom-034-ssa2-2013-para-la-prevencion-y-control-de-los-defectos-al-nacimiento-118923>
2. Secretaría de Salud. Tamiz neonatal, detección, diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los errores innatos del metabolismo: lineamiento técnico. Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva. 2010. Disponible en: https://www.gob.mx/cms/uploads/attachment/file/13774/TN_E_Innatos_Metabolismo.pdf
3. Dautt-Leyva, J. Tamiz Neonatal, una Herramienta Epidemiológica. Sociedad Médica del Hospital General de Culiacán “Dr. Bernardo J. Gastélum” Arch Salud Sin Vol.6 No.1 p.20-22, 2012.
4. Burciaga M, Torre A, González J, González M, Hernández C, Medina D. Lineamiento técnico médico para la detección y atención integral de las enfermedades metabólicas congénitas. Instituto Mexicano del Seguro Social. 2019.
5. García-Flores EP, Herrera-Maldonado N, Hinojosa-Trejo MA, Vergara-Vázquez M, Halley-Castillo ME. Avances y logros del programa de tamiz metabólico neonatal en México (2012-2018). Acta pediátr Méx. 2018;39(6):57. <http://dx.doi.org/10.18233/apm39no6pp57s-65s1722>
6. Castilla-Peón MF. Hipotiroidismo congénito. Bol Med Hosp Infant Mex. 2015;72(2):140–8. <http://dx.doi.org/10.1016/j.bmhmx.2015.05.001>
7. Öçal Cardosa Martens IR, Sotelo Cruz N. Hiperplasia suprarrenal congénita: diagnóstico y tratamiento en 20 casos. Rev Mex de Pediatr. 2007;74(6):251-256.
8. Velázquez A. Tamiz neonatal para hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria. Sal Pub Mex. 1994;36:249-256. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/106/10636302.pdf>
9. Secretaría de Salud. Tamizajes neonatales, estrategia efectiva para prevención y detección oportuna de enfermedades. [Internet] SSA. 2022.

10. Diab Cáceres L, Zamarrón de Lucas E. Fibrosis quística: epidemiología, clínica, diagnóstico y tratamiento. *Med Clin (Barc)*. 2023;161(9):389–96. <http://dx.doi.org/10.1016/j.medcli.2023.06.006>
11. Ribate MP, Ramos FJ. Dismorfología clínica genética II: técnicas de diagnóstico molecular en los síndromes pediátricos. *An Pediatr Contin*. 2008;6(3):147–54. [http://dx.doi.org/10.1016/s1696-2818\(08\)74869-8](http://dx.doi.org/10.1016/s1696-2818(08)74869-8)
12. Sociedad Argentina de Pediatría. Guía de diagnóstico y tratamiento de pacientes con Fibrosis Quística: actualización. *Arch Argent Pediatr* 2021;119(1):S17-S35. <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2021.S17>
13. Couce-Pico ML, Martínón-Torres F, Castiñeiras DE, Alonso-Fernández JR, Fraga JM. Deficiencia de biotinidasa: Importancia de su diagnóstico neonatal y tratamiento precoz. *An Esp Pediatr*. 1999;50:504-506.
14. Trigo-Madrid M, Díaz-Gallardo J, Mar-Aldana R, Ruiz-Ochoa D, Moreno-Graciano C, Martínez-Cruz P, Herrera-Pérez LA, De la Torre-García O. Resultados del Programa de Tamiz Neonatal Ampliado y epidemiología perinatal en los servicios de sanidad de la Secretaría de Marina Armada de México. *Acta pediatr Méx*. 2014;35(6):448-458.
15. Saturno P, Poblano O, Flores S, Ángel D, O'Shea J, Villagrán V, et al. Indicadores de calidad de la atención a neonatos con patologías seleccionadas: estudio piloto. *Sal Pub Mex*. 2019;61:35-45. <https://doi.org/10.21149/9271>
16. Cossu M, Pintus R, Zaffanello M, Mussap M, Serra F, Marcialis MA, Fanos V. Metabolomic Studies in Inborn Errors of Metabolism: Last Years and Future Perspectives. *Metabolites*. 2023;13(3):447. <http://dx.doi.org/10.3390/metabo13030447>
17. Coene KLM, Kluijtmans LAJ, van der Heeft E, Engelke UFH, de Boer S, Hoegen B, et al. Next-generation metabolic screening: targeted and untargeted metabolomics for the diagnosis of inborn errors of metabolism in individual patients. *J Inherit Metab Dis*. 2018;41(3):337–53. <http://dx.doi.org/10.1007/s10545-017-0131-6>
18. Couce JR, Fernández L, Fraga J. Enfermedades congénitas del metabolismo en el período neonatal. Asociación Española de Pediatría. 2008. Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/45.pdf>

19. Torres M, Martínez L, Esmer C, González R, Ruiz C, Sánchez A. Tamiz metabólico neonatal por espectrometría de masas en tándem: dos años de experiencia en Nuevo León, México. *Salud pública Méx.* 2008;50(3):200-206.
20. Mussap M, Zaffanello M, Fanos V. Metabolomics: a challenge for detecting and monitoring inborn errors of metabolism. *Ann Transl Med.* 2018;6(17):338–338. <http://dx.doi.org/10.21037/atm.2018.09.18>
21. Guía de Práctica Clínica para el Diagnóstico y Tratamiento de los Errores Innatos del Metabolismo. Instituto Nacional de Salud del Niño – San Borja Perú 2020
22. Calderón M, Jiménez F, Losada A. Screening neonatal Servicio de Neonatología. H. Infantil. Virgen del Rocío de Sevilla. 2008
23. Cantero-Muñoz P, Paz-Valiñas L, Atienza-Merino G. Efectividad clínica del cribado neonatal de los errores congénitos del metabolismo mediante espectrometría de masas en tándem. *Avalia-t.* 2015.
24. Green NS, Dolan SM, Murray TH. Newborn screening: Complexities in Universal Genetic Testing. *Am J Pub Health* 2006;96(11):1955-9
25. Vela-Amieva M, Belmont-Martínez L, Fernández-Lainez C, Ramírez-Frías C, Ibarra-González I. Frecuencia de enfermedades metabólicas congénitas susceptibles de ser identificadas por el tamiz neonatal. *Acta Pediátrica de México.* 2009;30(3):156-162. Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=423640317005>
26. Adolfo G, Feliz J, Orueta C, Alfonso G, Garcia JF, et Hipotiroidismo congénito y tamiz neonatal como método de detección oportuna en tabasco (Experiencia 1994-2012) *Salud en tabasco* 2013;19(1):19-22
27. Barrera, N. Salgado, M. Luengas, A. Incidencia de las enfermedades metabólicas congénitas identificadas por tamiz metabólico neonatal y factores asociados en IMSS delegación Guerrero en el período 2018-2022. Universidad Autónoma de Puebla, México, 2024.
28. Hormanza, P. Jaramillo, L. Endocrinología Ginecológica: claves para la práctica en la actualidad. Universidad Pontificia Boliviana, Medellín, 2024
29. Instituto de Seguridad y Servicios Sociales de los trabajadores del estado. Prevención, Detección y Diagnóstico Hipotiroidismo Congénito en el Primer Nivel de Atención.

- Guía de Práctica Clínica México: ISSSTE; 2015. Disponible en: <http://www.cenetec.salud.gob.mx/contenidos/gpc/catalogoMaestroGPC.html>
30. Instituto Mexicano del Seguro Social. Tamizaje, diagnóstico y tratamiento de la hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21 hidroxilasa. México IMSS; 2014
31. Instituto Mexicano del seguro social. Galactosemia. Tamizaje, diagnóstico, tratamiento médico de las complicaciones e intervención nutricional. Guía de Evidencias y Recomendaciones: Guía de Práctica Clínica. México, IMSS; 2017 Disponible en: <http://www.imss.gob.mx/profesionales-salud/gpc>
32. Instituto Mexicano del Seguro Social. Tratamiento dietético-nutricional del paciente pediátrico y adolescente con fenilcetonuria en 1º, 2º y 3er nivel de atención. México: IMSS; 2016. Disponible en: <http://imss.gob.mx/profesionales-salud/gpc>
33. Instituto Mexicano del Seguro Social. Diagnóstico De Fibrosis Quística En La Edad Pediátrica. México: IMSS; 2013. Disponible en <http://www.imss.gob.mx/profesionales/guiasclinicas/Pages/gulas.aspe>
34. Velásquez A, Vela-Amieva M, Taylor EW, Chace DH. Resultado del tamiz neonatal ampliado como nueva estrategia para la prevención de los defectos al nacimiento. Rev Mex Pediatr 2000;67(5):206-213.
35. García, E. Férraez, M. Lopez, R. Gutierrez, J. Ángulo, E. Partido, A. Valdez, A. Sandoval, M. Frecuencia de errores innatos del metabolismo en pacientes pediátricos atendidos en el hospital civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde. Rev Med MD. 2017 8(4)146-153pp

ANEXOS

Anexo 1. Dictamen de autorización del estudio



INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
DIRECCIÓN DE PRESTACIONES MÉDICAS



Dictamen de Aprobado

Comité Local de Investigación en Salud 1602:
H GRAL REGIONAL NUM 1

Registro COFEPRIS 17 CI 16 022 019
Registro CONBIOÉTICA CONBIOÉTICA 16 CET 002 2017033

FECHA Martes, 27 de febrero de 2024

Doctor (a) JAVIER ROSALES HUERAMO

P R E S E N T E

Tengo el agrado de notificarle, que el protocolo de investigación con título **PREVALENCIA DE CASOS SOSPECHOSOS EN EL TAMIZ METABÓLICO NEONATAL EN EL HOSPITAL GENERAL REGIONAL 1** que sometió a consideración para evaluación de este Comité, de acuerdo con las recomendaciones de sus integrantes y de los revisores, cumple con la calidad metodológica y los requerimientos de ética y de investigación, por lo que el dictamen es **APROBADO**:

Número de Registro Institucional

R-2024-1602-005

De acuerdo a la normativa vigente, deberá presentar en junio de cada año un informe de seguimiento técnico acerca del desarrollo del protocolo a su cargo. Este dictamen tiene vigencia de un año, por lo que en caso de ser necesario, requerirá solicitar la reaprobación del Comité de Ética en Investigación, al término de la vigencia del mismo.

ATENTAMENTE

Doctor (a) HELIOS EDUARDO VEGA GOMEZ
Presidente del Comité Local de Investigación en Salud No. 1602

Imprimir

IMSS

SEGURIDAD Y SALUD PARA TODOS

Anexo 2. Carta de no inconveniente

INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
OOAD MICHOACÁN
Jefatura de Servicios de Prestaciones Médicas
Coordinación de Planeación y Enlace Institucional
Coordinación Auxiliar Médica de Investigación en Salud
Avenida Bosque de los olivos #101, La Goleta, Charo. www.imss.gob.mx
Morelia, Michoacán a 09 de Agosto de 2023
Oficio:
Carta de No Inconveniente

Dra. Adriana Esmeralda González Soria, R1 de medicina familiar
Investigador Clínico

Por medio de la presente, en respuesta a su petición por oficio, le hago de su conocimiento que no existe ningún inconveniente para que la **Dra. Adriana Esmeralda González Soria**, Médico residente de Medicina familiar quien está participando con el trabajo de investigación titulado **"Análisis de resultados sospechosos en el tamiz metabólico neonatal en el Hospital General Regional 1"**, realice su proyecto de investigación en esta Unidad, por lo cual, se otorga la autorización para llevar a cabo la revisión de los expedientes de esta Unidad Médica.

Debo recordar que se debe apegar a las disposiciones legales de la protección de datos personales, así como resguardar y mantener la confidencialidad de los datos de los participantes.

Ater

Firma de la directora

Dra. María Itzel Olmedo Calderón

Director del Hospital General Regional 1

Anexo 3. Instrumento de recolección de datos

Folio	
Teléfono	
Turno	
Sexo	
Peso	
Talla	
Semanas de gestación al nacer	
Edad al momento de la toma (días de vida extrauterina)	
Madre con diabetes, hipertiroidismo o hipotiroidismo (especificar)	
Malformaciones congénitas	
Resultado de tamiz	
Prueba diagnóstica	
Resultado/diagnóstico final	

Anexo 4. Cronograma de actividades

	Marzo- Julio 2023	Agosto- Octubre 2023	Noviembre 2023- Abril 2024	Mayo 2024- Oct 2024	Noviembre 2024- Abril 2025	Mayo 2025- Octubre 2025	Noviembre 2025- Feb 2026	Marzo 2026- Junio 2026
Diseño del protocolo de investigación	X	X						
Evaluación por el CEIS			X					
Reclutamiento de pacientes o revisión de expedientes				X				
Aplicación de instrumentos				X				
Análisis de resultados					X			
Redacción de Resultados						X		

Redacción de discusión y Conclusiones						X		
Redacción Tesis terminada							X	
Manuscrito Publicación							X	
Difusión Foro								X
Examen de Grado								X

Adriana Esmeralda González Soria

Prevalencia de resultados sospechosos en el tamiz metabólico neonatal en el Hospital General Regional 1.pdf

 Universidad Michoacana de San Nicolás de Hidalgo

Detalles del documento

Identificador de la entrega

trn:oid:::3117:527468522

Fecha de entrega

13 nov 2025, 11:45 a.m. GMT-6

Fecha de descarga

13 nov 2025, 12:04 p.m. GMT-6

Nombre del archivo

Prevalencia de resultados sospechosos en el tamiz metabólico neonatal en el Hospital General R....pdf

Tamaño del archivo

754.5 KB

46 páginas

7722 palabras

44.761 caracteres

25% Similitud general

El total combinado de todas las coincidencias, incluidas las fuentes superpuestas, para ca...

Filtrado desde el informe

- Texto citado
- Texto mencionado
- Coincidencias menores (menos de 10 palabras)

Exclusiones

- N.º de fuentes excluidas
- N.º de coincidencias excluidas

Fuentes principales

- 25%  Fuentes de Internet
- 13%  Publicaciones
- 0%  Trabajos entregados (trabajos del estudiante)

Marcas de integridad

N.º de alertas de integridad para revisión

No se han detectado manipulaciones de texto sospechosas.

Los algoritmos de nuestro sistema analizan un documento en profundidad para buscar inconsistencias que permitirían distinguirlo de una entrega normal. Si advertimos algo extraño, lo marcamos como una alerta para que pueda revisarlo.

Una marca de alerta no es necesariamente un indicador de problemas. Sin embargo, recomendamos que preste atención y la revise.

Formato de Declaración de Originalidad y Uso de Inteligencia Artificial

Coordinación General de Estudios de Posgrado
Universidad Michoacana de San Nicolás de Hidalgo



A quien corresponda,

Por este medio, quien abajo firma, bajo protesta de decir verdad, declara lo siguiente:

- Que presenta para revisión de originalidad el manuscrito cuyos detalles se especifican abajo.
- Que todas las fuentes consultadas para la elaboración del manuscrito están debidamente identificadas dentro del cuerpo del texto, e incluidas en la lista de referencias.
- Que, en caso de haber usado un sistema de inteligencia artificial, en cualquier etapa del desarrollo de su trabajo, lo ha especificado en la tabla que se encuentra en este documento.
- Que conoce la normativa de la Universidad Michoacana de San Nicolás de Hidalgo, en particular los Incisos IX y XII del artículo 85, y los artículos 88 y 101 del Estatuto Universitario de la UMSNH, además del transitorio tercero del Reglamento General para los Estudios de Posgrado de la UMSNH.

Datos del manuscrito que se presenta a revisión		
Programa educativo	ESPECIALIDAD EN MEDICINA FAMILIAR	
Título del trabajo	PREVALENCIA DE RESULTADOS SOSPECHOSOS EN EL TAMIZ METABÓLICO NEONATAL EN EL HOSPITAL GENERAL REGIONAL 1	
	Nombre	Correo electrónico
Autor/es	ADRIANA ESMERALDA GONZÁLEZ SORIA	
Director	JAVIER ROSALES HUERAMO	
Codirector	CLAUDIA RODRÍGUEZ CORREA	claudia.rc@piedad.tecnm.mx
Coordinador del programa	CLETO ÁLVAREZ AGUILAR	

Uso de Inteligencia Artificial		
Rubro	Uso (sí/no)	Descripción
Asistencia en la redacción	Sí	Faltas de ortografía y sintaxis

Formato de Declaración de Originalidad y Uso de Inteligencia Artificial

Coordinación General de Estudios de Posgrado
Universidad Michoacana de San Nicolás de Hidalgo



Uso de Inteligencia Artificial		
Rubro	Uso (sí/no)	Descripción
Traducción al español	No	
Traducción a otra lengua	No	
Revisión y corrección de estilo	No	
Análisis de datos	No	
Búsqueda y organización de información	No	
Formateo de las referencias bibliográficas	No	
Generación de contenido multimedia	No	
Otro	No	

Datos del solicitante	
Nombre y firma	
Lugar y fecha	Morelia, Michoacán a 12 de noviembre del 2025