



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ

Cobertura del programa del tamizaje
metabólico neonatal en niños menores
de 1 año en un Hospital Pediátrico de
tercer nivel durante el periodo de Junio
2022 a Enero 2023.

T E S I S

PARA OBTENER EL TÍTULO DE
ESPECIALISTA EN :

PEDIATRÍA

P R E S E N T A:

Dra. Brenda Michelle Mejía
Martínez

TUTORES:

Dra. Daniela Castillo García
Dra. Grecia Molina Castro



CIUDAD DE MÉXICO

FEBRERO 2024



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

Ciudad de México a 02 de junio de 2023

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MÉXICO

Hoja de aprobación

Dr. Sarbelio Moreno Espinosa
Director de Enseñanza y Desarrollo Académico



Dra. Daniela Castillo García
Asesora metodológica



Dra. Grecia Molina Castro
Asesora académica

DEDICATORIA

A mi mamá Silvia por apoyarme incondicionalmente en todos mis proyectos, por nunca permitir que me rinda sin importar las circunstancias. Gracias por ser mi confidente y consejera de vida.

A mi hermana Leslye por escucharme y ayudarme en todas mis aventuras. Por ser siempre mi cómplice y compañera de vida. Gracias por ser mi mejor amiga.

A mi papá Manuel por apoyarme en este camino y hacer mis días más amenos. Gracias por brindar momentos de felicidad.

A mis abuelitos Paula y Jesús por transmitirme fortaleza y sabiduría para crecer como persona y profesional.

A mis tías Verónica y Laura por siempre estar cuando las necesitaba, por cuidarme y apoyarme en todo momento.

A mis primos Diego y Cindy por escucharme, por los momentos y experiencias felices que hemos vivido.

A mis tutoras por su dedicación, tiempo, paciencia y conocimiento, sin ustedes este trabajo no se lograría.

A mi familia por creer en mí. Gracias por nunca soltarme en mis momentos más difíciles. Sin ustedes no sería la persona que soy.

Gracias a ayudarme a cumplir mis sueños.

ÍNDICE

I.	Antecedentes	6
	a. Historia del Tamiz Metabólico Neonatal en México	7
	b. Variabilidad en el Tamiz Metabólico Neonatal	8
II.	Marco teórico	10
	a. Tamiz metabólico neonatal	10
	b. Enfermedades diagnosticadas en el cribado neonatal	11
	i. Fenilcetonuria	11
	ii. Hipotiroidismo congénito	11
	iii. Hiperplasia Suprarrenal Congénita	12
	iv. Galactosemia	12
	v. Fibrosis quística	13
	c. Procedimiento del cribado	13
	i. Preanalítica	13
	ii. Analítica	14
	iii. Postanalítica	14
	d. Variabilidad de los paneles del Tamiz Metabólico Neonatal	15
	e. Cobertura del Tamiz Metabólico Neonatal	16
	f. Definiciones operacionales	17
III.	Planteamiento del problema	18
IV.	Pregunta de investigación	18
V.	Justificación	19
VI.	Hipótesis	19
VII.	Objetivos	20
VIII.	Metodo	21
	a. Criterios de inclusión	21
	b. Criterios de exclusión	21
IX.	Plan de análisis estadístico	21
X.	Descripción de variables	22
XI.	Resultados del estudio	26
XII.	Discusión	36

XIII.	Conclusión	39
XIV.	Cronograma de actividades	40
XV.	Referencias	41
XVI.	Limitaciones del estudio	44
XVII.	Anexos	45

I. ANTECEDENTES

La palabra tamiz en medicina hace referencia a “colar o filtrar” a un sector de la población que presenta una característica anormal o diferente al resto. (1) Por lo tanto, el tamiz neonatal se define según la Norma Oficial Mexicana: NOM-034-SSA2-2013 como aquellos exámenes de laboratorio practicados al recién nacido para detectar padecimientos de tipo congénito o metabólico. (2)

Este tamizaje tiene como objetivo identificar de manera oportuna a neonatos asintomáticos que son portadores de una enfermedad grave.

En 1953, Brickel descubrió que la dieta libre de fenilalanina en pacientes con fenilcetonuria (PKU) tenía como desenlace un mejor desarrollo psicomotor en comparación con pacientes sin restricción alimenticia. Sin embargo, hasta 1956, Horner y Streamer observan que niños entre 4 y 4.5 años que son sometidos a dieta baja de fenilalanina tienen una mejoría cognitiva (más no una resolución del cuadro). No obstante, si dicha dieta es implementada antes de las 8 semanas de vida, los pacientes no presentaban alteraciones en el desarrollo. (3)

Estos descubrimientos demostraron la necesidad de someter a los recién nacidos a pruebas de detección temprana para PKU, con el objetivo de disminuir o prevenir secuelas a largo plazo.

En 1962, Robert Guthrie, microbiólogo estadounidense, creó un método de recolección de muestras de sangre obtenida mediante la punción del talón y se colocaba en una tarjeta de papel filtro, más tarde conocida como tarjeta de Guthrie. Dicho método permitía un traslado rápido y oportuno hacia los laboratorios centrales. (1)

El tamiz neonatal tiene su origen en 1962, debido a la necesidad de someter a los recién nacidos a pruebas de detección temprana para fenilcetonuria (también conocida como PKU por sus siglas en inglés). Estos pacientes, muestran hiperfenilalaninemia a las pocas horas de vida extrauterina, lo cual los condiciona a presentar daño cerebral irreversible. (1)

El inicio del programa de tamizaje para fenilcetonuria en los Estados Unidos marcó el inicio del cribado poblacional. Además, ante el éxito de esta prueba otros países comenzaron a adoptar dicho estudio y posteriormente ampliar la detección de enfermedades con base en su epidemiología. (1) (3)

En los años noventa se introdujo la espectrometría de masas en tándem, lo que permitió aumentar de manera exponencial la cantidad de enfermedades detectadas con una sola muestra. Detectando más de 50 metabolitos de manera simultánea; es decir ya no se requería una prueba individual por cada trastorno.

HISTORIA DEL TAMIZ METABÓLICO NEONATAL EN MÉXICO

A partir de 1970, se introdujo en México el tamiz neonatal. Inicialmente pensado para la detección de tres enfermedades: hipotiroidismo, fenilcetonuria y toxoplasmosis congénita. Sin embargo, ésta última fue pensada ante la alta incidencia de este padecimiento en otros países. No obstante, por cuestiones técnicas no fue posible implementarla. (4).

En 1986, se establece en la Ciudad de México, un cribado enfocado en la detección de hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria. La principal limitación de dicho programa era contar con sólo un laboratorio central. (5)

Durante 1990, se introduce un nuevo método: la espectrometría de masas en tándem. Con esta técnica se puede detectar simultáneamente hasta 50 enfermedades, lo que permitió la ampliación del tamiz neonatal. (6)

En el 2007 se realiza una reestructuración del programa, de contar con 1 laboratorio central se establecen 13 laboratorios estatales y uno central ubicado en el Instituto de Diagnóstico y Referencia Epidemiológico INDRE, con el objetivo de mejorar la eficacia del tamizaje neonatal. (5)

En el 2013, se publica la Norma Oficial Mexicana: NOM-034-SSA2-2013, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento. Donde se considera como actividad de prevención la realización del tamiz metabólico para la detección temprana de enfermedades. Por lo que todas las unidades de salud deben informar a los padres acerca de la aplicación oportuna del cribado metabólico ampliado. (2)

Finalmente, en 2016, en la NOM-007-SSA2-2016, Para la atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio, y de la persona recién nacida; se estipula que toda unidad médica que atienda partos y a recién nacidos, deberán realizar el tamizaje neonatal a partir de las 72 horas de vida hasta el quinto día de vida. Así como, deberán enviar la muestra en un tiempo menor de 5 días y reportar los resultados en menos de 15 días. (7) Estos últimos parámetros se deben de cumplir en todos los casos en todas las unidades médicas.

VARIABILIDAD EN EL TAMIZ METABÓLICO NEONATAL

Ante la implementación de nuevas técnicas para la detección de enfermedades, se crea la necesidad de estandarizar los distintos paneles de cribado neonatal. A nivel global, la Academia Americana de Pediatría y el Colegio Americano de Genética Medica recomiendan el tamizaje de trastornos del metabolismo de los ácidos grasos, ácidos orgánicos, de los aminoácidos y hemoglobiopatías. (6)

Actualmente, en México con base a la NOM-007-SSA2-2016, se debe realizar a todo recién nacido, el tamiz metabólico ampliado, el cual consiste en la detección de las siguientes enfermedades: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, trastornos de los aminoácidos aromáticos, trastornos de los aminoácidos de cadena ramificada y del metabolismo de los ácidos grasos, galactosemia, fibrosis quística, inmunodeficiencia combinada y hemoglobinopatías. (2)

A pesar de que, por normatividad, se establece que se debe tamizar ciertos errores del metabolismo, no es posible homogenizarlo debido a la complejidad del Sistema Nacional de Salud. Ya que cada uno de los sistemas de salud en México cuenta con sus propios recursos, limitaciones y población a estudiar.

Dicha situación se puede observar en un estudio publicado en el 2009 por Vela et al. (6) en el cual se buscó describir la variabilidad que se encuentra en el número de enfermedades detectadas en el tamiz neonatal de las diferentes instituciones de salud en México. Se realizó mediante entrevistas telefónicas (40 en total) a los

encargados de llevar a cabo el programa de tamiz neonatal en cada entidad federativa.

Las preguntas empleadas fueron: ¿cuántas enfermedades detecta el tamiz neonatal de su estado? y ¿qué metodología emplea cada una de las instituciones para hacer el tamiz neonatal? (4)

Durante el estudio se observó que el 72.5% ignoraban las otras enfermedades que son tamizadas en otros centros, 45% no tenían conocimiento sobre otras metodologías empleadas en otras instituciones y el 25% desconocían la metodología utilizada en su propio centro. (4)

Finalmente, se demuestra que la falta de actualización de las normativas que regulan el tamiz de México conlleva a que cada institución tamice diferentes enfermedades. En dicho estudio se observaron las siguientes variabilidades: (4)

1. Secretaria de salud: hipotiroidismo congénito
2. IMSS: Hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria (sólo en ciertas unidades) y deficiencia de biotinidasa.
3. ISSSTE: Hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria (sólo en ciertas unidades)
4. PEMEX: Hipotiroidismo congénito, Hiperplasia suprarrenal congénita, aminoacidopatías, acidemias orgánicas, defectos de oxidación de ácidos grasos, galactosemia, hemoglobinopatías, deficiencia de biotinidasa y fibrosis quística.
5. SEDENA: Hipotiroidismo congénito.

Se observó que existían unidades médicas que solamente tamizaban una enfermedad (SEDENA y Secretaría de Salud), mientras que otras como PEMEX extendieron su tamiz.

Como se menciona anteriormente los resultados del tamizaje son sumamente heterogéneos, ocasionando un mayor reto para el personal de salud, debido a un desconocimiento sobre que enfermedades se tamizan y las unidades de medición.

II. MARCO TEORICO

TAMIZ METABÓLICO NEONATAL.

El término tamiz neonatal hace referencia a un programa de salud pública que separa o distingue a niños que nacen con alteraciones del metabolismo, con el objetivo de brindarles tratamiento de manera oportuna para prevenir secuelas a largo plazo como es el retraso mental y/o muerte. (5)

Consiste en recolectar en papel filtro de 4 a 6 gotas de sangre, a través de punción del talón del neonato. Por normatividad se debe realizar durante el tercer al quinto día de vía extrauterina. (1)

Cabe mencionar, que es un programa de escrutinio o cribado neonatal y no un procedimiento diagnóstico. Por lo que aquellos que cuenten con un resultado anormal deberán someterse a una prueba confirmatoria de diagnóstico. (5)

Existen dos tipos de tamizaje el simple o básico y el ampliado. La diferencia radica en las enfermedades tamizadas, actualmente la SSA realiza cribado simple, que comprende: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística y deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa. (8)

Con base en la NOM-034-SSA2-2013 el tamiz ampliado en México es aquel que contempla las siguientes enfermedades: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, trastornos de los aminoácidos aromáticos, trastornos de los aminoácidos de cadena ramificada y del metabolismo de los ácidos grasos, galactosemia, fibrosis quística, inmunodeficiencia combinada, hemoglobinopatías y otras si representan un problema de salud pública.(2)

Por otra parte, es importante considerar al tamiz metabólico neonatal, como una estrategia epidemiológica, ya que nos permite conocer las características epidemiológicas como tasas de morbilidad y mortalidad de cada enfermedad en los diferentes Estados de la República Mexicana. (5)

Como ya se mencionó, actualmente por normatividad se debería realizar el tamiz metabólico ampliado a los recién nacidos mexicanos, sin embargo, actualmente en

la Secretaría de Salud, sólo se están detectando: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística y deficiencia de glucosa 6-fosfato deshidrogenasa (8)

ENFERMEDADES DIAGNOSTICADAS EN EL CRIBADO NEONATAL

Debido a los diferentes métodos para procesar la muestra del tamiz, es posible identificar varias metabolopatías, sin embargo, a continuación, se describirán las incluidas en el tamiz metabólico simple, así como la utilidad que tiene el cribado neonatal en cada una de éstas:

1. Fenilcetonuria

Es la metabolopatía congénita más frecuente dentro del metabolismo de los aminoácidos, con una incidencia global de 1:10000-20000 recién nacidos vivos y en México de 1:20,000 – 1:70,000 recién nacidos vivos. (9)

Es una enfermedad autosómica recesiva, caracterizada por la deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa, la cual es la encargada de convertir a través de la hidroxilación de fenilalanina (PHE, por sus siglas en inglés) a tirosina por hidroxilación. (10) La acumulación de PHE se distribuye principalmente en el sistema nervioso central, lo cual conlleva a desmielinización que se manifiesta clínicamente con discapacidad intelectual grave e irreversible. (11)

El implementar un tratamiento oportuno, previene la discapacidad intelectual. Motivo por el cual, la fenilcetonuria forma parte del Programa de Tamiz neonatal de la Secretaría de Salud de México. (10)

2. Hipotiroidismo Congénito

El hipotiroidismo congénito se refiere a la deficiencia absoluta o relativa de hormonas tiroideas presentes al nacimiento (12). Con base en la Secretaría de

Salud, su incidencia en México es de 1 de cada 1900 recién nacidos vivos, la cual en relación con otros países se considera elevada. (9)

Se estima que menos del 5% de los neonatos presentarán manifestaciones clínicas, las cuales serán evidentes durante los primeros meses de edad. Cabe mencionar que el hipotiroidismo congénito provoca retraso mental irreversible, el cual tendrá un impacto negativo a lo largo del desarrollo. Además, se ha determinado que su tasa de mortalidad es de 23.8 por cada 1000 recién nacidos, principalmente asociado a complicaciones de la enfermedad. (9)

Por esta razón, la implementación de esta prueba de tamizaje es de gran importancia poder realizar las pruebas diagnósticas correspondientes y poder iniciar tratamiento de manera oportuna. (13)

3. Hiperplasia Suprarrenal Congénita

Se refiere a un grupo de enfermedades, donde la síntesis del cortisol se encuentra alterado debido que las enzimas que participan en su síntesis se encuentran disminuidas. (9)

La complicación principal es la presencia de crisis perdedoras de sal y ambigüedad de genitales en las mujeres. Realizar un cribado para la detección temprana de la enfermedad tiene diferentes beneficios tales como evitar muertes en neonatos de origen desconocido y evitar una incorrecta asignación de sexo. Esto último no sólo tiene impacto en lo económico sino también en la psicología del paciente. (9)

4. Galactosemia

Es un error innato hereditario del metabolismo de la galactosa. Cuando existe una deficiencia de galactosa 1 fosfato uridiltransferasa (GALT), se presenta la forma clásica de la enfermedad. Epidemiológicamente, en México se presenta en 1 de cada 59 159 recién nacidos (14)

La falla de medro, hepatopatía, cataratas, retraso mental y vómitos son manifestaciones que se presentan principalmente en la etapa neonatal.

El tamiz neonatal se puede realizar con diferentes métodos. El primero es mediante el análisis de metabolitos de galactosa y galactosa 1 fosfato, lo que permite detectar otros trastornos metabólicos de la galactosa. Mientras que el estudio de enzimas sobre la actividad de GALT, solo permite detectar galactosemia clásica. Actualmente, se utilizan ambas técnicas dependiendo del laboratorio encargado del tamizaje. (11)

5. Fibrosis Quística

Es una enfermedad autosómica recesiva, que tiene una incidencia para caucásicos de 1: 3500 recién nacidos y 1:8000 recién nacidos en hispanos. (15) Es el resultado de la mutación del gen que codifica la síntesis de la proteína (CFTR por sus siglas en inglés). Cuya función principal es ser un canal para el paso de cloro en diferentes epitelios. (15)

Las principales complicaciones que presentan estos pacientes son enfermedad pulmonar, alteraciones en la digestión y detención del crecimiento y desarrollo. Sin embargo, con la implementación de tamiz neonatal, se pueden implementar medidas que mejoren la calidad de vida como mejorar el aporte nutricional, administrar enzimas pancreáticas y mejorar condiciones de higiene bronquial. (11).

PROCEDIMIENTO DEL CRIBADO

Para poder llevar a cabo un tamizaje eficaz, se debe conocer y cumplir las siguientes tres fases que lo componen:

1. Preanalítica:

En esta fase el personal de salud es el único responsable. Ya que será el encargado de tomar la muestra y enviarla en un tiempo no mayor a 5 días.

Actualmente la toma del tamiz metabólico se lleva a cabo mediante el análisis de sangre, mediante la recolección de gotas de sangre en un papel filtro específico, también conocida como tarjeta de Guthrie (Ver anexo 1).

Para determinar el sitio de punción se deberán trazar 2 líneas imaginarias que abarquen desde el primer dedo hacia el talón y del pliegue interdigital del cuarto o quinto dedo hacia el talón. En las zonas externas se deberá tomar la muestra como se muestra en el anexo 2. (9)

Es importante conocer que una muestra adecuada será aquella que cuente con 1 gota de sangre por círculo, la cual deberá llenarlo e impregnar la cara posterior del papel.

Una vez que se asegure tener en adecuadas condiciones la muestra deberá ser enviada al laboratorio, para continuar a la fase analítica.

2. Analítica:

Este proceso se llevará a cabo por el personal del laboratorio asignado, ya que incluye la recepción, análisis y emisión de resultados de la muestra

Cada laboratorio debe tomar en cuenta no tener material caducado, realizar calibraciones de equipos por cada corrida analítica, no mezclar reactivos de diferentes lotes, con el objetivo de llevar el proceso de análisis con calidad. (8)

3. Postanalítica

Incluye la entrega de resultados la cual no debe ser después de 15 días. En caso de tener un caso sospechoso, el personal de la unidad médica será el encargado de localizar tempranamente al paciente, con el objetivo de realizar pruebas diagnósticas de manera oportuna y canalizarlo con el especialista médico. (9)

VARIABILIDAD DE LOS PANELES DEL TAMIZ METABÓLICO NEONATAL

Es frecuente tanto a nivel mundial como nacional encontrar variabilidad en las enfermedades que se tamizarán en dichos paneles. Por lo que la mayoría de los países tienen lineamientos que regulan esta práctica. Inicialmente se encuentran los criterios de Wilson y Jungner (1968), los cuales consideraban que para que una enfermedad se incluyera en el cribado neonatal, debería de cumplir con los siguientes criterios: (4)

1. La condición buscada debe ser un problema importante de salud.
2. Debe existir tratamiento aceptado para los pacientes con la enfermedad reconocida.
3. Los métodos diagnósticos y el tratamiento deben estar disponibles.
4. La enfermedad debe tener una etapa sintomática latente o temprana reconocible.
5. La prueba de tamiz debe ser adecuada.
6. La prueba debe ser aceptable para la población.
7. La historia natural de la condición, desde su período latente hasta la enfermedad declarada, debe ser bien conocida.
8. Debe existir consenso sobre el tratamiento.
9. El costo del hallazgo de los casos (incluyendo la confirmación diagnóstica y el tratamiento) debe estar económicamente equilibrado con relación al gasto total de la asistencia médica.
10. La búsqueda de los casos debe ser un proceso continuo y no un proyecto "de vez en cuando".

En el 2008, la Organización Mundial de la Salud publicó nuevos criterios para una realización correcta de los programas de tamizaje, los cuales incluyen: (4)

1. El programa de tamiz debe responder a una necesidad reconocida.

2. Los objetivos del tamiz se deben definir al principio.
3. Debe haber una población blanco-definida.
4. Debe haber evidencia científica de la eficacia del programa de tamiz.
5. El programa debe integrar la educación, el proceso analítico, los servicios clínicos y la gerencia.
6. Debe existir garantía de la calidad del programa, con los mecanismos adecuados para reducir al mínimo los riesgos potenciales del tamiz.
7. El programa debe asegurar el consentimiento informado, la confidencialidad y el respeto a la autonomía.
8. El programa debe promover la equidad y el acceso a la prueba para toda la población blanco.
9. La evaluación del programa se debe planear desde el principio.
10. Los beneficios totales del tamiz deben compensar las molestias y los daños.

COBERTURA DEL TAMIZ METABÓLICO NEONATAL

El término cobertura hace referencia al número de recién nacidos tamizados de una población. Es decir, es un indicador de los alcances dentro de la población blanco a cubrir. Se tiene que llevar a cabo en el 100% de los recién nacidos; para demostrar su efectividad. Finalmente, se debe de tomar en cuenta la oportunidad de toma del cribado y la oportunidad terapéutica. (9)

1. **Oportunidad de toma:** es el tiempo en el que se toma la muestra, el cual debe ser dentro del tercer al quinto día de vida extrauterina.
2. **Oportunidad terapéutica:** es el tiempo en el que debe de recibir tratamiento aquellos pacientes con diagnóstico confirmatorio, con el objetivo de limitar el daño. La ventana de oportunidad para iniciar tratamiento es antes de los 15 días de vida.

DEFINICIONES OPERACIONALES

Se considera como caso sospechoso a aquel paciente que cuente con antecedentes familiares sugerentes de la transmisión de la enfermedad metabólica y que puede o no presentar signos o síntomas sugerentes de dicho padecimiento. (9)

La aplicación del programa de cribado neonatal establece dos escenarios:

1. **Caso normal:** Se refiere a todo recién nacido con resultados de los niveles del metabolito de interés en gota de sangre en papel filtro dentro del punto de referencia del método de laboratorio con el que se procesa la muestra.
2. **Caso probable:** Caso con resultado de tamiz neonatal por arriba del punto de referencia del método de laboratorio con el que se procesa la muestra.

Ante un caso probable es indispensable realizar una prueba de confirmación diagnóstica, con la cual se determina la presencia de los siguientes escenarios: (9)

1. **Caso confirmado:** corroborado a través de una prueba de confirmación diagnóstica.
2. **Caso descartado:** aquel caso sospechoso o probable que, por prueba de confirmación diagnóstica, se demuestre que no padece una enfermedad.
3. **Caso en estudio:** aquel caso sospechoso o probable, que cuente con pruebas de confirmación diagnósticas no concluyentes y que a criterio del especialista requieran otros estudios.
4. **Caso no confirmado:** aquel caso sospechoso o probable que por situaciones ajenas a la responsabilidad de los servicios de salud que brindan la atención, no se lleve a cabo la realización de las pruebas de confirmación.
5. **Caso falso positivo:** Aquel caso inicialmente confirmado, sin embargo, con base en la evolución clínica y el criterio del especialista se descarta la enfermedad.

6. **Caso falso negativo:** Aquel caso que presente un resultado normal en el tamiz neonatal, sin embargo, presenta manifestaciones clínicas y se confirma la enfermedad.

III. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Con base en la NOM-007-SSA2-2016 y en la NOM-034-SSA2-2002, toda unidad de salud que atienda partos y recién nacidos deberá tomar muestra para el tamiz neonatal entre el tercer y quinto día de vida extrauterina. Así mismo, se debe informar sobre el resultado dentro de los primeros 15 días posterior a la toma de este. (2 y 7)

Entre 2012 y 2018 el Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva (CNEGSR) de la SSA reportó que el tiempo promedio para la toma del tamiz metabólico es de 5.1 días y de 20 días para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades detectadas. (8) Sin embargo, se ha observado en la población menor a 1 año que acude a consulta de pediatría de un Hospital de tercer nivel irregularidades en la toma de muestra y entrega de resultados; generando posible daño orgánico irreversible derivado del diagnóstico y tratamiento tardío de las enfermedades incluidas en el tamiz metabólico en México.

En México no existe mucha información sobre la estadística y el impacto que de la cobertura del tamizaje en todas sus fases. Es por ello que se crea la necesidad de identificar si la cobertura del tamizaje se está realizando de manera eficaz, ya que al no serlo se debe crear una solución para este problema de salud.

IV. PREGUNTA DE INVESTIGACION

¿Cuál es la cobertura del programa del tamizaje metabólico neonatal en niños menores de 1 año en un Hospital Pediátrico de tercer nivel en el periodo de Junio 2022 y Enero 2023?

V. JUSTIFICACION

El programa de tamizaje metabólico neonatal debe ser una de las más eficaces estrategias de medicina preventiva. Debido a que nos permite identificar de manera oportuna enfermedades metabólicas hereditarias, que, al iniciar un tratamiento dentro de la ventana de oportunidad, previene o disminuye la discapacidad intelectual.

Con base en la CNEGSR, se estimó que entre 2012-2018 la Secretaría de Salud tamizó más de 5.7 millones de neonatos, permitiendo identificar un afectado por cada 1 094 pacientes. No obstante, la falta de toma de la muestra del tamiz metabólico y las irregularidades en la entrega de resultados condiciona a que los recién nacidos se encuentren ante una desigualdad, ya que pierden la oportunidad de lograr una detección oportuna de enfermedades congénitas graves, que los predispone a alteraciones en su desarrollo y discapacidades.

Por otra parte, con base en el contrato para la prestación del servicio integral para el procesamiento de muestras de tamiz metabólico en la CDMX y en el EDOMEX; el presupuesto para el 2020 fue de \$ 3, 446, 835.6 y \$6, 902,000. Por lo tanto, si el proceso del tamizaje no se cumple en sus tres etapas, también impacta de manera económica como pérdida para el Sector Salud. (16 y 17)

Con el presente estudio se pretende identificar y analizar las irregularidades en las fases del proceso de tamizaje. Con esta información se evidenciará un problema de salud pública, que necesitará establecer, en un futuro, políticas de salud equitativas y actualizadas para la toma eficaz del tamizaje neonatal.

VI. HIPOTESIS

La cobertura del programa de tamizaje metabólico neonatal (en sus 3 fases) no se cumple de acuerdo con los lineamientos nacionales (NOM 007 SSA 2016) e internacionales (OMS) en más del 50% de los pacientes.

VII. OBJETIVOS

OBJETIVO GENERAL

- Evaluar la cobertura del programa de tamizaje metabólico neonatal en niños menores de año de edad en un Hospital Pediátrico de tercer nivel durante el periodo de Junio 2022 y Enero 2023.

OBJETIVOS ESPECIFICOS

- Describir la cobertura de realización de tamiz metabólico neonatal en niños menores de 1 año de edad en un hospital pediátrico de tercer nivel.
- Determinar el número de pacientes que cuentan con resultado físico o electrónico del tamiz.
- Describir el intervalo de tiempo entre la toma de la muestra y entrega de resultado.
- Determinar el número de población que cuenta con resultado del tamiz.
- Determinar el porcentaje de pacientes que presenten retraso en el diagnóstico de enfermedades determinadas en el tamiz neonatal.
- Describir las causas de falta de realización del tamiz metabólico.
- Describir las causas de desconocimiento de resultado del tamiz neonatal.
- Identificar el resultado y tipo de cribado neonatal realizado.
- Identificar si se realiza prueba confirmatoria o segunda toma de muestra.

MÉTODO

Mediante un estudio observacional, transversal, prospectivo y descriptivo, tipo encuesta. Se aplicarán cuestionarios a familiares o cuidadores primarios de todos los pacientes menores de 1 año que acudan a la consulta externa de Pediatría del Hospital Infantil de México Federico Gómez entre junio 2022 hasta enero 2023.

Criterios de inclusión

- Pacientes de ambos sexos de más de 15 días de vida y menores a un año de edad que acudan a consulta externa de pediatría del Hospital Infantil de México, con familiar o cuidador primario que conozca la información.
- Pacientes que brinden resultado físico o virtual del tamiz neonatal metabólico.

Pacientes cuyos familiares acepten formar parte del estudio.

Criterios de exclusión

- Pacientes cuyos familiares no acepten participar en el estudio.
- Pacientes que no sean acompañados por familiar o cuidador principal.
- Pacientes que son acompañados por familiares que no tengan conocimiento sobre el resultado del tamiz metabólico.
- Pacientes que no muestren resultado del tamiz neonatal, a pesar de haber sido solicitado en la consulta previa.

VIII. PLAN DE ANALISIS ESTADISTICO

El presente estudio realizará un análisis a partir de la base de datos obtenida de la información de los cuestionarios aplicados a los familiares o cuidadores primarios.

Para construir la base de datos, se registrarán las variables en un formato tabla en el programa Excel. Posteriormente, se analizará mediante estadística descriptiva, uso de medidas de tendencia central (medias, medianas) gráficas y tablas.

IX. DESCRIPCION DE VARIABLES.

Las variables incluidas en el presente estudio se mencionan a continuación:

1. Sexo:

- a) Definición conceptual: Se refiere a la condición de un organismo que distingue por sus características anatomofisiológicas y cromosómicas a un hombre de una mujer.
- b) Definición operacional: Femenino: propio de la mujer. Masculino: propio del hombre.
- c) Tipo de variable: dicotómica
- d) Escala de medición: nominal
- e) Técnica de medición: cuestionario
- f) Categoría: Masculino o femenino

2. Entidad Federativa:

- a) Definición conceptual: Hace referencia a las divisiones territoriales en que se divide el Estado Mexicano
- b) Definición operacional: Entidad Federativa referida por familiar durante el interrogatorio.
- c) Tipo de variable: policotómica
- d) Escala de medición: nominal
- e) Técnica de medición: cuestionario
- f) Categoría: Estado de la Republica de origen del paciente

3. Realización del tamiz neonatal:

- a. Definición conceptual: es el procedimiento que consiste en la toma de sangre del talón, colocarla en papel filtro especial y enviarla a analizar.
- b. Definición operacional: Con base en la afirmación o negación obtenida del cuestionario.
- c. Tipo de variable: cualitativa nominal dicotómica
- d. Escala de medición: nominal
- e. Técnica de medición: cuestionario
- f. Categoría: sí o no

4. Instituciones prestadoras de Salud:

- a. Definición conceptual: Entidades organizadas para la prestación de los servicios de salud, que tienen como principios básicos la calidad y la eficiencia.
- b. Definición operacional: Institución prestadora de servicios de la salud donde realizó el tamizaje neonatal
- c. Tipo de variable: cualitativa nominal policotómica
- d. Escala de medición: nominal
- e. Técnica de medición: cuestionario
- f. Categoría: SSA, IMSS, ISSSTE, PEMEX, SEDENA, Sector Privado, otros.

5. Entrega de resultado

- a. Definición conceptual: Determinar si la institución de salud que realizó el tamizaje informó al familiar el resultado obtenido.
- b. Definición operacional: Según vía de notificación hacia el familiar (telefónica o escrita)
- c. Tipo de variable: cualitativa nominal dicotómica
- d. Escala de medición: nominal
- e. Técnica de medición: cuestionario
- f. Categoría: sí o no

6. Tipo de tamiz metabólico:

- a. Definición conceptual: Tamiz metabólico simple comprende: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística y deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa. Mientras que tamiz ampliado: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, trastornos de los aminoácidos aromáticos, trastornos de los aminoácidos de cadena ramificada y del metabolismo de los ácidos grasos, galactosemia, fibrosis quística, inmunodeficiencia combinada y/o hemoglobinopatías.

- b. Definición operacional: Con base en las enfermedades reportadas en los cuestionarios por reporte físico o virtual del tamiz metabólico.
- c. Tipo de variable: cualitativa nominal dicotómica
- d. Escala de medición: nominal
- e. Técnica de medición: cuestionario
- f. Categoría: simple o ampliado

7. Reporte de tamiz metabólico:

- a. Definición conceptual: Unidades, valores y/o rangos con los que se tamizan las enfermedades.

Quantitativo: características o atributos cuyas posibilidades de variación se expresan de forma numérica

Cualitativo: características o atributos cuyas posibilidades de variación no se expresan en función de números o cantidades.

- b. Definición operacional: Según el resultado reportado del cribado.
- c. Tipo de variable: cualitativa nominal dicotómica
- d. Escala de medición: nominal
- e. Técnica de medición: cuestionario
- f. Categoría: cuantitativamente o cualitativamente

8. Edad al momento del tamizaje:

- a. Definición conceptual: Edad cronológica del paciente al momento de la toma de muestra
- b. Definición operacional: Según la edad cronológica en días o meses al interrogatorio.
- c. Tipo de variable: cuantitativa discreta
- d. Escala de medición: numérica
- e. Técnica de medición: días
- f. Categoría: absoluto

9. Edad a la entrega de resultados:

- a. Definición conceptual: Edad cronológica del paciente al momento de la entrega de resultados de la muestra.

- b. Definición operacional: Según la edad cronológica en días o meses al interrogatorio.
- c. Tipo de variable: cuantitativa discreta
- d. Escala de medición: numérica
- e. Técnica de medición: cuestionario
- f. Categoría: números absolutos

10. Razón de falta de toma:

- a. Definición conceptual: Motivo por el cual al paciente no se realizó cribado neonatal.
- b. Definición operacional: Según la causa señalada al interrogatorio.
- c. Tipo de variable: cualitativa nominal politómica
- d. Escala de medición: nominal
- e. Técnica de medición: cuestionario
- f. Categoría: falta de insumos en institución de salud, pérdida de seguimiento por la pandemia, omisión por cuidador primario, otros.

11. Razón de resultado desconocido:

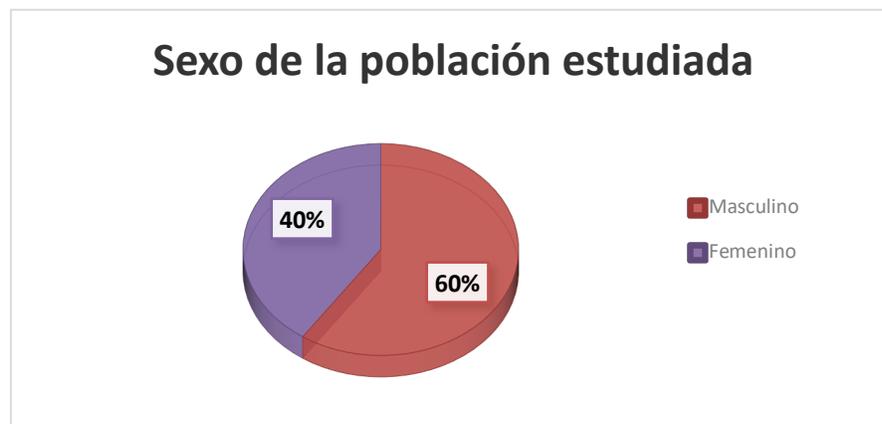
- a. Definición conceptual: Motivo por el cual el familiar o cuidador primario no conoce el resultado del tamizaje.
- b. Definición operacional: Según la causa señalada al interrogatorio.
- c. Tipo de variable: cualitativa nominal politómica
- d. Escala de medición: nominal
- e. Técnica de medición: cuestionario
- f. Categoría: Pérdida de seguimiento por institución de salud, pérdida de seguimiento por familiar, otros.

X. RESULTADOS DEL ESTUDIO

Se encuestaron a 193 cuidadores primarios que acudieron a consulta de pediatría general del HIMFG entre junio 2022 y enero 2023. En este estudio incluía inicialmente niños de hasta un año de edad, sin embargo, durante el análisis de datos, se decidió excluir a menores de 15 días de vida, debido a que no era posible concluir con el cuestionario.

La población contaba con las siguientes características sociodemográficas.

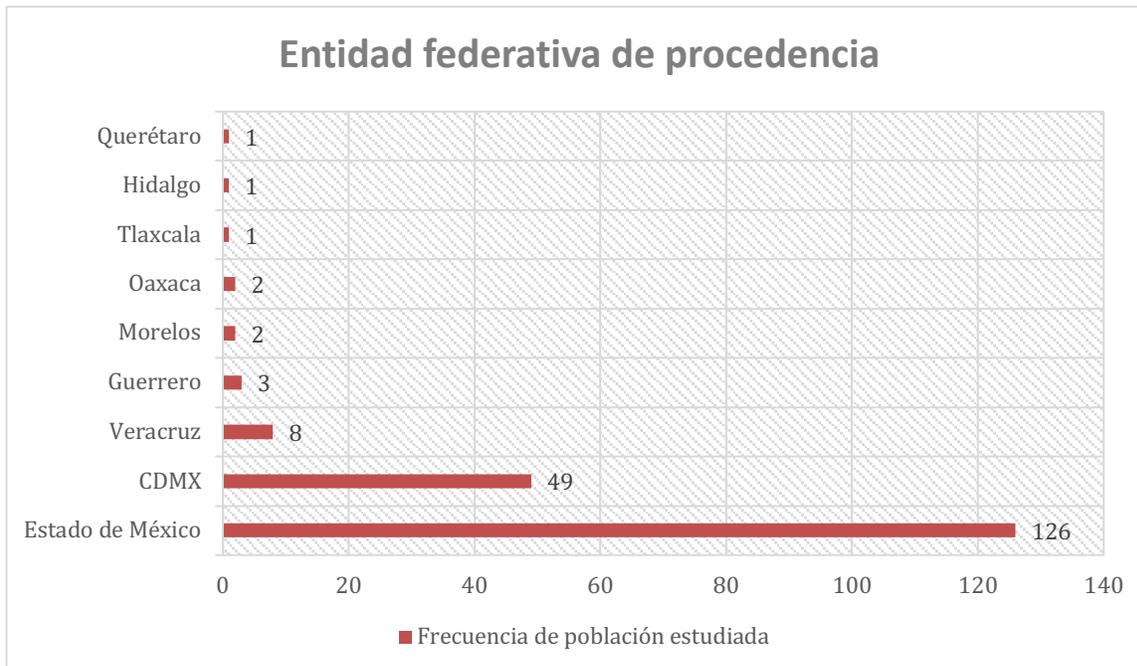
Se recolectó información de 115 hombres y 78 mujeres, dicha relación se muestra predominio del sexo: masculino, representada en la gráfica 1.



GRÁFICA 1. Características sociodemográficas: sexo de la población estudiada

La entidad federativa de procedencia de mayor predominio fue el Estado de México siendo el 65.28% de la población, seguido de la Ciudad de México (CDMX) con el 25.38%. En tercer lugar, se encontró Veracruz con el 4.14%, posteriormente Guerrero (1.55%), Morelos y Oaxaca con 1.03% cada uno. Finalmente, Querétaro, Tlaxcala y Hidalgo representando el 0.51 % de cada Estado.

La frecuencia de la población se muestra en la gráfica 2.



GRÁFICA 2. Entidad federativa de procedencia de la población estudiada.

Se encuestaron a familiares de pacientes menores de 1 año. Se excluyeron a 7 pacientes al tener menos de 15 días. Se presentó edad mínima de 2 días y máxima de 12 meses, la media fue de 111. Los rangos de edad se presentan en la tabla 1,

Tabla 1. Edad de los pacientes seleccionados de la consulta externa de pediatría para realizarse el cuestionario sobre cobertura de tamizaje metabólico neonatal

<i>Edad al momento de realizar cuestionario</i>	Frecuencia	Porcentaje
<i>≥3 días</i>	2	1.03 %
<i>5-14 días</i>	5	1.55 %
<i>15-19 días</i>	5	4.14 %
<i>20-29 días</i>	10	5.18 %
<i>1 mes</i>	32	16.58 %
<i>2 meses</i>	30	15.54 %
<i>3 meses</i>	28	14.50 %

4 meses	17	8.80 %
5 meses	21	10.88 %
6 meses	9	4.66 %
7 meses	12	6.21 %
8 meses	7	3.62 %
9 meses	6	3.10 %
10 meses	5	2.59 %
11 meses	2	1.03 %
12 meses	2	1.03 %
<i>Total</i>	193	100 %

De los 193 casos encuestados, 22 reportaron que no se realizó la toma del tamiz metabólico (11.3%). A continuación, en la tabla #2 se describen las causas más frecuentes de la falta de toma de tamiz.

Tabla 2. Causas de falta de cobertura de tamiz metabólico en los pacientes que acudieron a consulta externa de pediatría durante junio 2022-enero 2023.

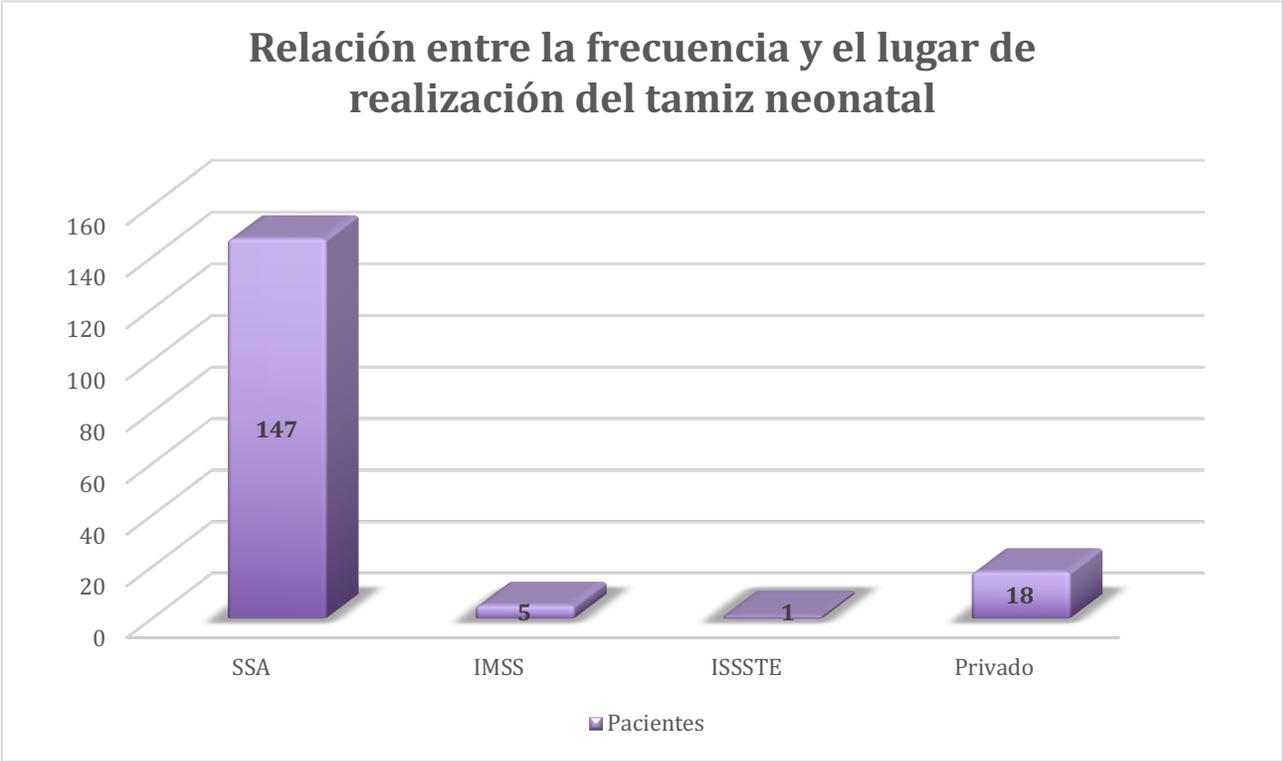
Causa	Pacientes (frecuencia / porcentaje)
<i>Hospitalización prolongada</i>	10 / 45.5%
<i>Prematurez</i>	4 / 18.18%
<i>Desabastos de recursos</i>	3/ 13.63%
<i>Paciente menor a 3 días de edad</i>	2/ 9.09%
<i>Peso bajo al nacer</i>	2/ 9.09%
<i>Familiar desconoce motivo</i>	1 / 4.54%

Se reportaron pacientes con edad menor a la esperada para realizar el tamizaje (4 de 171). Sin embargo, el 66% de la población estudiada (113 de 171) se encontraba en el rango de edad ideal para la toma del cribado. El rango mínimo fue de 2 días y máximo de 60 días, con una media de 7.16. En la siguiente tabla, se desglosa la frecuencia y porcentaje de edad que presentaban para la toma del tamiz metabólico.

Tabla 3. Edad de los pacientes durante la toma de muestra para el tamiz metabólico

<i>Edad durante la toma del tamiz metabólico</i>	Frecuencia	Porcentaje
<i>2 días</i>	4	2.33 %
<i>3 días</i>	50	29.23 %
<i>4 días</i>	34	19.88 %
<i>5 días</i>	29	16.95 %
<i>6 días</i>	2	1.16 %
<i>7 días</i>	19	11.11 %
<i>8 días</i>	4	2.33 %
<i>10 días</i>	4	2.33 %
<i>11 días</i>	1	0.58 %
<i>12 días</i>	1	0.58 %
<i>14 días</i>	6	3.05 %
<i>15 días</i>	3	1.75 %
<i>17 días</i>	1	0.58 %
<i>20 días</i>	1	0.58 %
<i>1 mes</i>	8	4.67 %
<i>2 meses</i>	2	1.16 %
<i>Desconoce</i>	2	1.16 %
<i>Total</i>	171	100%

De los 171 pacientes que se realizaron el tamiz metabólico el 85.96% de la población se realizó el cribado en la Secretaría de Salud (SSA), el 10.52% acudió a un laboratorio o institución privada, el 2.92% se atendió en el Instituto Mexicano de Seguro Social y el 0.58% acudió al Instituto de Seguridad y Servicios Sociales de los Trabajadores del Estado (ISSSTE). La población de los pacientes que acudieron a dichas instituciones se observa en la siguiente gráfica.



GRÁFICA 3. En esta gráfica se muestra la relación que existe entre los pacientes estudiados y las Instituciones de Salud donde se realizaron el cribado.

A pesar de que 171 pacientes se realizaron dicho cribado, se recaban 174 debido a que tres pacientes cuentan con los dos tipos de tamiz metabólico (simple y ampliado). El 84.48% de las muestras de cribado recabadas fueron realizadas en la SSA, seguidas del medio privado, IMSS e ISSSTE.

Se reporta que el tamiz simple es el más utilizado abarcando un 69.54% entre las 4 unidades médicas, mientras que el ampliado es el menor con un 9.7%. Finalmente, llama la atención que 20.6% de los cuidadores primarios desconocen el tipo de

cribado que se llevó a cabo. En la siguiente tabla se desglosa la frecuencia y porcentaje del tipo de tamiz realizado por cada unidad.

Tabla 4. Relación tipo de tamizaje metabólico realizado con las unidades de salud

<i>Institución</i>	SIMPLE	AMPLIADO	DESCONOCE	Total
SSA	112 (76.19%)	2 (1.36%)	33(22.44%)	147 (84.48%)
IMSS	2 (40%)		3 (60%)	5 (2.9%)
ISSSTE		1 (100%)		1 (0.58%)
PRIVADO	7 (33%)	14 (66.6%)		21 (12.2%)
TOTAL	121	17	36	174 (100%)

Notificación del resultado

De los 171 pacientes que se realizaron el tamiz metabólico, sólo al 52.63% de la población (90 de 171 pacientes) se le notificó el resultado, mientras que 81 personas (47.3%) no recibieron sus resultados. Siendo la primera causa que el resultado se encontraba pendiente de entrega de resultado, las siguientes se expresan en la siguiente tabla.

Tabla 5. Causa de falta de toma de muestra para cribado metabólico neonatal

<i>Motivo</i>	Porcentaje	Frecuencia
<i>No recibió notificación por llamada telefónica</i>	3.50 %	6
<i>Retraso por la pandemia por SARS COV2</i>	1.75 %	3
<i>Pendiente de resultado</i>	69.13 %	56
<i>Sólo se entrega si el resultado es patológico</i>	5.26 %	9
<i>Familiar no ha recogido/preguntado por resultado</i>	2.33 %	4
<i>No disponible</i>	0.58 %	1
<i>Extravío de resultado por parte de unidad médica</i>	0.58 %	1
<i>Desconoce</i>	1.20	1
<i>Total</i>	100%	81

Tiempo de entrega de resultado

De los 90 pacientes que se les informó del resultado, 1 lactante cuenta con resultado de 2 tamices, por lo que la muestra para este rango será de 91 muestras de cribado.

Aproximadamente 38.8% se entregó el resultado en los primeros 15 días. Con un 61.2% al que no se entregó de acuerdo con la fase postanalítica, lo regulado por la OMSS y la NOM. La edad más frecuente fue al mes de vida (moda) y la mediana de 26 días. En la siguiente tabla se observa con mayor detalle los días de notificación.

Tabla 6. Frecuencia del tiempo de entrega de resultados del tamiz metabólico neonatal

Tiempo de entrega	Frecuencia	Porcentaje
2 días	1	1.09 %
3 días	2	2.19 %
4 días	2	2.19 %
5 días	2	2.19 %
7 días	7	7.69 %
8 días	2	2.19 %
10 días	8	8.79 %
12 días	1	1.09 %
14 días	1	1.09 %
15 días	9	9.89 %
20 días	6	6.59 %
21 días	1	1.09 %
23 días	1	1.09 %
1 mes	14	15.38 %
1 mes y medio	5	5.49 %
2 meses	11	12.08 %
3 meses	5	5.49 %
4 meses	11	12.08 %
5 meses	2	2.19 %
Total	91	100%

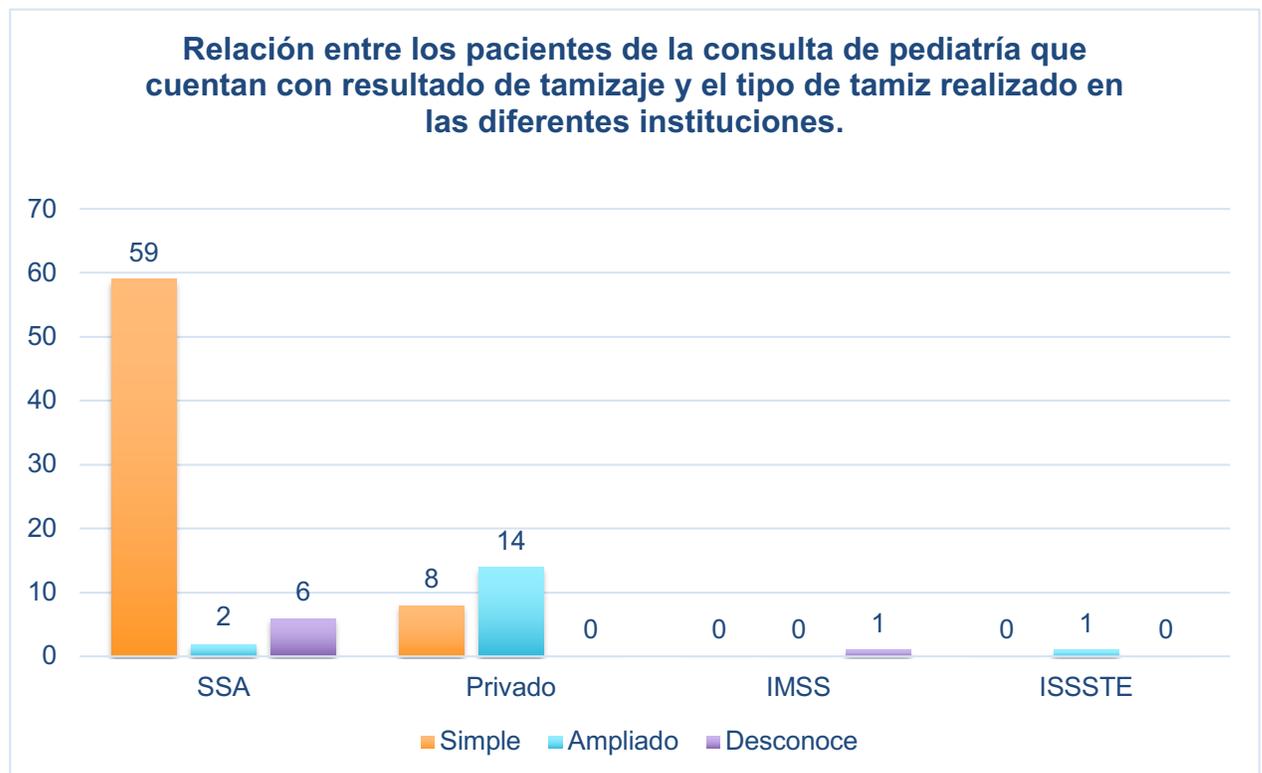
Tomando en cuenta la población anterior estudiada, la SSA reportó 67 resultados, siendo el tiempo mínimo en 2 días (1.49%), el máximo en 5 meses (2.98 %). El rango fue de 148 días y la media fue 54 días.

22 pacientes cuentan con tamiz metabólico realizado en unidad privada. De los cuales, el tiempo mínimo de entrega es a los 4 días (2 de 22 pacientes / 9%) y el máximo a los 45 días (4.54 %). El rango fue a los 18 días, mientras que la media fue a los 10 días (10 de 22 pacientes, equivalente al 45.45%)

Finalmente 1 paciente del IMSS refiere haber obtenido su resultado a los 3 meses. En el caso del ISSSTE reporta 1 resultado a los 10 días.

Tipo de tamiz metabólico

De los pacientes que cuentan con resultado, se muestra en la gráfica 4 la relación que existe entre la unidad médica y el tamiz metabólico que la prueba de cribado que realizan.



Tipo de reporte notificado

GRÁFICA 4. En esta gráfica se muestra la relación que existe entre las Instituciones de Salud donde se realizaron el cribado y el tipo de tamiz metabólico realizado, de los pacientes que cuentan con resultado físico de tamiz metabólico.

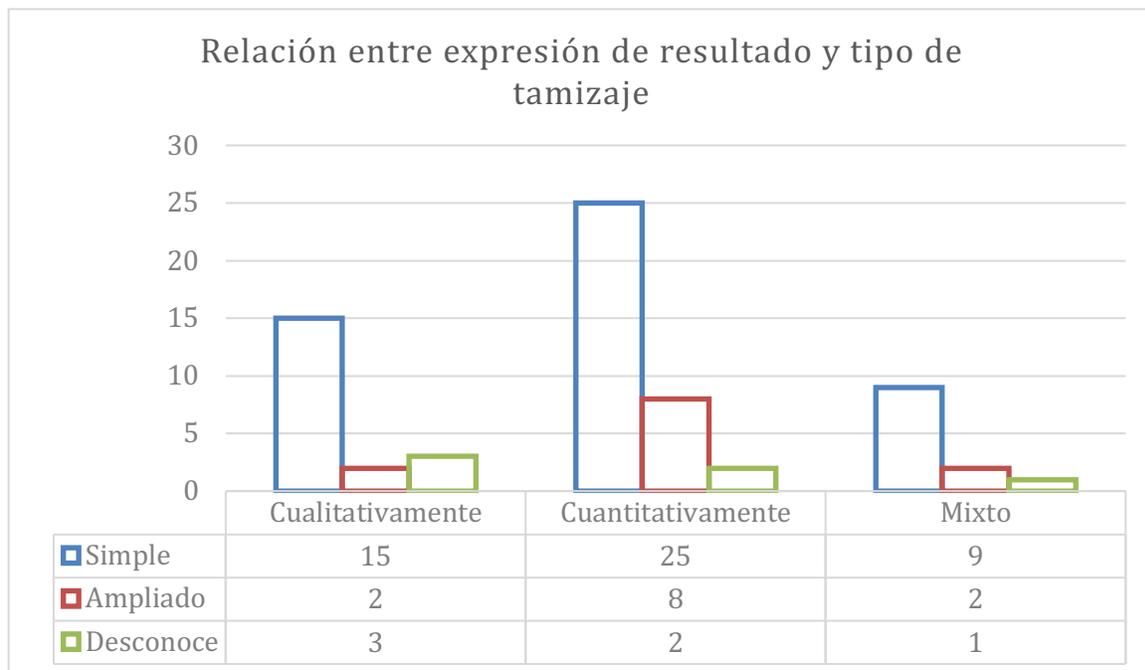
Solamente se pudieron recabar físicamente 58 de los 91 tamices (63.73%) que contaban con resultado. Las razones por las cuales no fueron registrados fueron las siguientes:

1. Se recibió notificación verbal: En 20 pacientes de 91 (21.97%)
2. Familiar no lo traía a la consulta: En 12 pacientes de 91 (13.18%)

Por otra parte, se observó variabilidad en la manera en que se expresan los resultados de los tamices. De los 58 resultados físicos 32 se registraron de manera cuantitativamente, 14 cualitativamente y 12 de ambas maneras (cualitativa y cuantitativamente).

Cabe mencionar que aquellos 33 que no mostraron sus resultados, 6 familiares referían que se expresaban de manera cualitativamente, 3 cuantitativamente y 24 desconocían valores de referencia.

Para estudiar la relación entre el tipo de tamizaje y la manera de expresar el resultado se registraron 67 muestras, de las cuales se dividieron de la siguiente manera (Gráfica 5).



GRÁFICA 5. En esta gráfica se muestra la relación entre la expresión del resultado y el tipo de tamiz metabólico realizado.

Resultado de tamiz metabólico.

Se reportaron 21 resultados anormales, de los cuales 17 muestras fueron tomadas entre los 3 y 5 días. Por otra parte, el tiempo en el que se reportó el resultado desde la toma del cribado; 4 días fue lo más rápido mientras que 4 meses fue lo más lejano, la media fue de 27.9. Es importante mencionar que con base a las Normativas Oficiales Mexicanas sólo el 47.6% de los pacientes recibió el resultado a los 15 días, mientras que el 52.3% se le notificó fuera de la ventana de oportunidad.

Dichas frecuencias y relaciones se observan en las siguientes gráficas.

Tabla 7. Edad de los pacientes con resultado anormal de tamiz metabólico, durante la toma de muestra.

Edad durante la toma del tamizaje	Frecuencia	Porcentaje
3 días	3	14.28 %
4 días	8	38.09 %
5 días	6	28.57 %
6 días	1	4.76 %
8 días	1	4.76 %
1 mes	2	9.52 %
Total	21	100%

Tabla 8. Frecuencia del tiempo de entrega de resultados del tamiz metabólico neonatal con resultado anormal.

Tiempo de notificación de resultado	Frecuencia	Porcentaje
4 días	1	4.76 %
5 días	1	4.76 %
7 días	2	9.52 %
10 días	3	14.28 %
15 días	3	14.28 %
20 -25 días	4	19.04 %

<i>1 mes a 2 meses</i>	5	23.80 %
<i>2 meses a 4 meses</i>	2	9.52 %
<i>Total</i>	21	100 %

XI. DISCUSIÓN

En este protocolo de estudio, el 90% de nuestra muestra estudiada son pacientes referidos del Estado de México y de la Ciudad de México, probablemente debido a la localización geográfica y a que el HIMFG es el hospital de tercer nivel de referencia más cercano.

Se observó que a 22 pacientes no se les realizó dicho tamizaje, siendo la causa más común (con un 45.5%) por hospitalización prolongada, seguida de recién nacidos prematuros y con bajo peso al nacimiento (27.27%). Sin embargo, no son contraindicaciones absolutas, debido a que existen algoritmos internacionales y nacionales para la toma de dicho cribado. Por ejemplo, la Sociedad Europea de Endocrinología Pediátrica recomienda que, en prematuros, con bajo peso al nacimiento, críticamente enfermos o nacimientos múltiples, se realice dentro del tercer y quinto día, posteriormente realizar un segundo tamizaje a las 2 semanas de vida o 2 semanas posteriores a la toma de la muestra (18)

Por otra parte, llama la atención que otras causas fueron desabastos de recursos o desconocimiento por parte del familiar; lo cual no debería de tener justificación, ya que el personal de salud tiene la obligación de informar sobre las muestras de cribado a las que se deben de someter todo recién nacido. Al igual que referir a otro centro donde se pueda realizar la muestra en caso de falta de insumo.

En el caso de la edad en la que se toma el tamiz metabólico, al 66% de la población se le tomó dentro de las primeras 72 horas hasta el quinto de vida extrauterina, lo cual es el tiempo establecido con base en la NOM-007-SSA2-2016, para la atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio, y de la persona recién nacida.

Por otra parte, 50 pacientes se realizaron posterior al quinto día hasta el mes de edad. De acuerdo con el Dr. Burciaga Torres, jefe de Área de Control del Niño Sano

y Tamiz Neonatal. En caso de no tomar la prueba dentro del tercer al quinto día de edad, se puede tamizar hasta los 30 días de edad. Posterior a ellos, se deberá realizar una evaluación y exploración detallada y dirigida en busca de posibles signos que nos sugieran alguna patología. (19) Cabe mencionar que no se debería llegar a esta situación, debido a que todo recién nacido debe y tiene derecho a ser tamizado.

El Hospital Infantil de México Federico Gómez, al pertenecer a la Secretaría de Salud, influye en que la mayoría de la muestra poblacional (84.48%) contará con un tamiz metabólico realizado en el mismo sector. Sin embargo, llama la atención que en segundo lugar se encuentran aquellos realizados en el sector privado con un 21%. A pesar de contar con diferentes Instituciones se observó que el tamiz simple es el más utilizado (69%/100%), no obstante, en el sector privado es el ampliado. Finalmente es importante señalar que hasta un 20% de los familiares desconocían el tipo de cribado realizado, de los cuales el 100% pertenecían a la SSA y el IMSS.

En cuanto a las enfermedades tamizadas, se ha visto gran variabilidad en la detección de éstas. Por ejemplo, con base en el departamento de seguimiento pediátrico, Instituto Nacional de Perinatología, la SSA detecta: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística y deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa. Sin embargo, otras instituciones como el ISSSTE Y PEMEX pueden tamizar hasta 66 enfermedades. En este estudio solamente 1 paciente correspondía al ISSSTE al que se le realizó un tamiz ampliado. (18)

Como se ha descrito anteriormente, realizar el tamiz neonatal es de suma importancia para la detección y tratamiento oportuno de ciertas enfermedades. Sin embargo, es igual de importante que se notifique el resultado. Desafortunadamente, sólo el 52.6% de nuestra población estudiada conoce el resultado del cribado. Dentro de las causas, se recalca aquellos que cuentan con resultados pendientes siendo el 69.13%, familiares refieren que el tiempo estimado de entrega es entre 3 y 6 meses. Sin embargo, existen pacientes con tiempo de espera mayor al establecido. Lo cual sobrepasa la ventana de oportunidad para diagnosticar y tratar las enfermedades metabólicas congénitas.

Por otra parte, llama la atención que familiares refieren que las instituciones públicas en un 5.2%, sólo reportarán resultados por vía telefónica en caso de reportar alguna anomalía. Lo cual con base en el boletín IMSS si se debe contactar por teléfono al familiar lo más pronto posible en caso de obtener resultado anormal, para continuar con abordaje. (19) Sin embargo, en nuestra población estudiada, sobrepasa la ventana de oportunidad hasta por 6 meses sin recibir resultado.

El tiempo de entrega de resultados no debe ser mayor a 15 días, en el caso de contar con resultado normal, se puede notificar en la segunda consulta del control del niño sano (antes de los 28 días de nacido) (19)

Se tuvo que reducir la muestra de los pacientes hasta más del 50 % (de 171 pacientes a 91), para incluir aquellos que contaban con comprobante de resultados. Los cuales sólo 38.4 % (35 de 91%) fue notificado antes de los 15 días, lo cual se encuentra dentro de la ventana de oportunidad. Si se amplía este rango hasta la segunda consulta del niño sano sólo el 62.5% (57 de 91) está recibiendo sus resultados en tiempo y forma.

El tiempo de notificación también varía de acuerdo con la unidad médica que realizó el tamiz metabólico, en este estudio se evidencia que los medios privados y el ISSSTE, son los más oportunos en entregarlos con una moda de 10 días. Seguido del IMSS con 3 meses, por último, la SSA con una moda entre 1 mes y 4 meses después de la toma. Esto nos traduce que en esta muestra poblacional sólo una mínima parte podría recibir atención oportuna en caso de requerirlo.

Otra variabilidad observada fue la manera en la que se expresa el reporte del cribado metabólico. Se observó que de los tamices simples el 51% se expresa de manera cuantitativa, cualitativamente con un 30% y un 18.36% incluía cualitativa y cuantitativamente. Con lo anterior se observa que a pesar de pertenecer a la misma modalidad de tamiz no existe una uniformidad en los resultados. Lo mismo se observa en el ampliado, sin embargo, predomina la expresión cuantitativa con un 83%, lo cual es más objetivo para iniciar abordaje médico.

Finalmente, el último apartado estudiado, fueron aquellos pacientes que presentaron un tamiz metabólico anormal, los cuales sólo fueron 21. Como se muestra en el apartado de tamizaje, todos se realizaron dentro del primer mes de vida, sin embargo, sólo el 81% se tamizó dentro de las 72 horas y 5 días de vida. El tiempo promedio de expresión de resultado fue dentro del mes y 2 meses de edad con una moda de 5 pacientes. Esto implica retardo en la toma de pruebas diagnósticas e inicio de tratamiento, que impactará en la calidad de vida del paciente, así como en la evolución de la enfermedad.

XII. CONCLUSIÓN

El tamizaje metabólico neonatal es una de las estrategias de prevención más importantes que debe realizarse a todo recién nacido. Sin embargo, con los datos obtenidos en el estudio, se puede confirmar que la cobertura de este cribado en menores de 1 año que acuden a la consulta externa de pediatría no se cumple en su totalidad en ninguna de las tres fases.

La relevancia de este estudio es demostrar que el no llevar a cabo el cribado en tiempo y forma como lo marca las normativas, provocan un impacto negativo en la prevención, diagnóstico y tratamiento de metabolopatías. Ocasionando un problema de salud pública y económico.

Así mismo, no existe un organismo regulador que lleve una estadística de la cobertura del cribado neonatal de cada Estado de la República, ni a nivel nacional. Lo cual es indispensable al tratarse de un programa de prevención, se debe conocer las enfermedades que tamiza cada Estado y vigilar que la entrega de resultados sea oportuna.

A pesar de que en la Norma Oficial Mexicana se menciona que todo niño se le debe realizar un tamiz ampliado, se observó que a la mayoría se le realizó simple. Más que investigar el por qué no se toma el básico. Se debe invertir en estrategias que nos permitan que sea eficiente este programa para que se logre cumplir con los

objetivos en su totalidad (toma de muestra en ventana de oportunidad, procesamiento de muestras y entrega de resultados en ventana terapéutica).

Finalmente, esta investigación abre la oportunidad para continuar estudiando a los pacientes que cuentan con un resultado anormal. Conocer si se les realizó prueba confirmatoria, en qué tiempo se tomó y cuánto tiempo tardó el paciente en llegar a un tercer nivel; con el objetivo de detectar irregularidades e implementar nuevas estrategias a favor de la prevención de la salud.

XIII. CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

<i>Actividad</i>	Agosto 2021	Noviembre 2021	Mayo- Junio 2022	Junio 2022	Junio 2022- Enero 2023	Mayo 2023	Junio 2023
<i>Elección y entrega de tema</i>	x						
<i>Revisión bibliográfica y presentación de tema de tesis</i>		x					
<i>Revisión bibliográfica</i>			x				
<i>Realización de cuestionario</i>				x			
<i>Recolección y captura de datos</i>					x		
<i>Análisis de resultados</i>						x	
<i>Elaboración de reporte final</i>							x

XIV. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. **Inderneel, S. y Harvey, L.** Cribado del recién nacido. Gleason Christine. Avery Enfermedades del recién nacido. España: Elsevier, 2019, 27. [Consultado el: 8 de Junio de 2022.] Disponible en: <https://www-clinicalkey-es.pbidi.unam.mx:2443/#!/content/book/3-s2.0B9788491133889000271?scrollTo=%23hl0000700>
2. **Secretaría de Salud.** NORMA Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2013, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento. [En línea] 24 de Junio de 2014. [Citado el: 11 de Noviembre de 2021.] Disponible en: https://www.dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=5349816&fecha=24/06/2014#gs.c.tab=0.
- 3 **King, J. y Hammarstrom, L.** Newborn Screening for Primary Immunodeficiency Diseases: History, Current and Future Practice. 2017, Journal of Clinical Immunology, Vol. 38. 56-66. [Consultado el: 7 de Junio de 2022.] Disponible en: <https://doi-org.pbidi.unam.mx:2443/10.1007/s10875-017-0455-x>
4. **Vela, M. y otros.** Variabilidad interinstitucional del tamiz neonatal en México. Boletín Médico del Hospital Infantil de México. 2009. [Consultado el: 11 de Junio de 2022.] Disponible en: <https://doi-org.pbidi.unam.mx:2443/10.1007/s10875-017-0455-x>
5. **Dautt, J.** Tamiz Neonatal, una herramienta epidemiológica. [En línea] Sociedad Médica del Hospital General de Culiacán Dr. Bernardo J. Gástelum, 29 de Febrero de 2012. [Consultado el: 8 de Junio de 2022.]
6. **Vela, M. y Espino, J.** Tamiz neonatal para detectar cardiopatías congénitas complejas. La nueva revolución pediátrica. Ciudad de México: Acta Pediatr Mex, 2013, Vol. 34. [Consultado el de Junio de 2022.] Disponible en: <https://ojs.actapediatrica.org.mx/index.php/APM/article/viewFile/645/643>
7. **Secretaría de Gobierno.** NORMA Oficial Mexicana NOM-007-SSA2-2016, Para la atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio, y de la persona

recién nacida. [En línea] 07 de Abril de 2016. [Citado el: 2 de Noviembre de 2021.]
Disponible en:
https://www.dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=5432289&fecha=07/04/2016#gs.c.tab=0.

8. García, E., Herrera, N., Hinojsa, M., & Vergara, M. (2018). *Avances y logros del programa de tamiz metabólico*. Recuperado el 2 de Noviembre de 2021, de <https://ojs.actapediatrica.org.mx/index.php/APM/article/view/1722/1103>

9. **Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva**. Tamiz Neonatal Detección, Diagnóstico, Tratamiento y Seguimiento de los Errores Innatos del Metabolismo. Ciudad de México: Secretaría de Salud, 2010. [Consultado el: 11 de Junio de 2022.] Disponible en: http://cnegrs.salud.gob.mx/contenidos/descargas/PublicacionesSMP/TN_E_Innatos_Metabolismo.pdf

10. **López, L., Guillén, S. y Vela, M.** Fórmulas metabólicas disponible en México para pacientes con fenilcetonuria. 6, Ciudad de México: Boletín Médico Hospital Infantil de México, 29 de Septiembre de 2021, Vol. 78, pág. 612/620. [Consultado el: 8 de Junio de 2022.] Disponible en: https://www.bmhim.com/frame_esp.php?id=270

11. **Lawrence, J y Gallagher, R.** Metabolopatías congénitas de los hidratos de carbono, los aminoácidos, los ácidos orgánicos y el amoníaco. España: Elsevier, 2019. págs. 230-252. [Consultado el:12 de Junio de 2022.] Disponible en: <https://www-clinicalkey-es.pbidi.unam.mx:2443/#!/content/book/3-s2.0-B9788491133889000222?scrollTo=%23hl0001108>

12. **Castilla, M.** Hipotiroidismo congénito. 2, Ciudad de México: Boletín Médico del Hospital Infantil de México, 2015, Vol. 72. [Consultado el 11 de Junio de 2022.] Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-boletin-medico-del-hospital-infantil-401-articulo-hipotiroidismo-congenito-S166511461500060X>

13. **Rodríguez, A., y otros.** Diagnóstico y seguimiento de los pacientes con hipotiroidismo congénito diagnosticados por cribado neonatal. 4, España :

Asociación Española de Pediatría, 2019, Vol. 90, pág. 250. [Consultado el:12 de Junio de 2022.] Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2018.11.002>

14. **Godoy, C. y otros.** Galactosemia: revisión de la bibliografía. 1, México: Acta Pediátrica de México, 2020, Vol. 42. [Consultado el 1 de Junio de 2022.] Disponible en: <https://ojs.actapediatrica.org.mx/index.php/APM/article/viewFile/1968/1232>

15. **Fielbaum, Ó.** Manejo actual de la fibrosis quística. 1, Santiago: Revista médica Clínica Las Condes, 2017, Vol. 28. [Consultado el 8 de Junio de 2022.]

16 **Gobierno del Estado de México.** Contrato para la prestación del servicio integral especializado de tamiz metabólico neonatal. México: Gobierno del Estado de México. [Consultado el 31 de Mayo de 2023.] De: <https://transparenciafiscal.edomex.gob.mx/sites/transparenciafiscal.edomex.gob.m c/files/adquisiciones/2020/salud-lp-IS1.pdf>

17 **Gobierno de la Ciudad de México.** Contrato para la prestación del servicio integral para el procesamiento de muestras de tamiz metabólico neonatal. México: Gobierno de la Ciudad de México. [Consultado el 31 de Mayo de 2023.] De: https://sersalud.cdmx.gob.mx/portalut/archivoUT/2021/3ERT2021/SRMAS_JUD_CM/SERV-010-21.pdf

18. **Mancilla, J., Jimenez, C. y Granados, M.** El tamiz neonatal ampliado en México: ¿corresponde a la realidad del país?, Perinatología y Reproducción Humana,2013, págs. 5-7. [Consultado el 11 de Junio de 2022.]

19. **Instituto Mexicano del Seguro Seguro.** (30 de Octubre de 2019). *IMSS Boletín* 459 . Recuperado el Mayo de 2023, de <http://www.imss.gob.mx/prensa/archivo/201910/459>

XV. LIMITACIONES DEL ESTUDIO

Al ser un estudio observacional realizado en un tercer nivel de atención de la Secretaría de Salud, la población estudiada se limitará a sólo un sector de la población, ya que no se contará con población significativa que cuente con IMSS, ISSSTE, PEMEX y SEDENA.

Por otra parte, se debe considerar el periodo limitado de tiempo en el que se estudiará a la población. Por lo que se puede obtener una muestra insuficiente para significancia estadística.

Existe un alto porcentaje en el que el cuidador primario no cuente con el resultado físico del tamiz neonatal, ya sea porque no fue entregado por su unidad médica correspondiente o por olvido de éste durante la consulta.

Finalmente, la información brindada por el familiar puede ser limitada por datos incompletos.

XVI. ANEXOS

TAMIZAJE NEONATAL		No.
TARJETA PARA RECOLECCIÓN DE MUESTRAS		
Institución: _____	Fecha: _____	
Nombre de la Madre: _____		
Identificación de la Madre: _____	H. Clínica No _____	
Dirección: _____	Tel: _____	
Fecha de nacimiento: _____	Peso: _____ g	Género: F __ M __
Tipo: Cerdón ____ Talón ____	Fecha de muestra _____	

○ ○ ○ ○ ○

ANEXO I. Se muestra la tarjeta de Guthrie, con formada por el papel filtro para la toma de muestra y una sección para la colocación de datos del paciente.



ANEXO 2. En esta imagen se observa 2 áreas sombreadas, las cuales corresponden al lugar correcto para la toma del tamiz metabólico neonatal.