

Frecuencia de errores innatos del metabolismo en pacientes pediátricos atendidos en el Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde

García-Morales Elisa, Ferráez-Pech Miguel Alberto, López-Hernández Ray Daniel, Gutiérrez-Padilla José Alfonso, Angulo-Castellanos Eusebio, Partido-Ramírez Arturo, Valdez-Núñez Ana Luisa y Sandoval-Tena Martha.

Autor para correspondencia

Elisa García-Morales, PNPC CONACYT Neonatología Antiguo Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde"

Correo electrónico para contacto: isagamor@yahoo.com.mx

Palabras clave: tamiz metabólico ampliado, error innato del metabolismo.

Keywords: mass metabolic screening, innate error of metabolism.



Frecuencia de errores innatos del metabolismo en pacientes pediátricos atendidos en el Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde

García-Morales Elisa^a, Ferráez-Pech Miguel Alberto^a, López-Hernández Ray Daniel^a, Gutiérrez-Padilla José Alfonso^a, Angulo Castellanos Eusebio^a, Partido-Ramírez Arturo^a, Valdez-Núñez Ana Luisa^a y Sandoval-Tena Martha^a.

Resumen

Introducción

Los errores innatos del metabolismo son un grupo heterogéneo de enfermedades congénitas, cuya importancia radica en la elevada morbilidad y discapacidad de quien los padece. Se han descrito más de 600 EIM, y casi 25% de ellos afecta desde el periodo neonatal. Es por tanto importante conocer su frecuencia en cada unidad hospitalaria, por lo cual el objetivo es Identificar la frecuencia de los errores innatos del metabolismo y su relación con el género, edad gestacional, peso y la edad al momento de la toma de la muestra para la realización del tamiz metabólico ampliado en pacientes pediátricos en el Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Material y Métodos

Estudio observacional, transversal y analítico realizado en el periodo de Septiembre de 2015 a Agosto de 2016. Se revisaron los expedientes de 2,395 lactantes mayores de tres días de vida a quienes se les realizó el tamiz metabólico ampliado. Se consideró 2da muestra confirmatoria. Se determinaron frecuencias y tasas. Se buscó relación de variables con la prueba X2 cuadrado de Pearson mediante el software SPSS versión 24.

Resultados

Las muestras de 2.313 niños se reportaron normales y 82 con sospecha de EIM. En la segunda muestra, 56 se encontraron sin patología, 6 fueron no localizables, se registraron 4 defunciones, 15 fueron positivos a EIM con una tasa de 6/1000 y 1 caso está en espera de resultado. En orden de frecuencia los diagnósticos fueron: 7 casos de Hemoglobinopatía S, 1 caso de Hemoglobinopatía Bart, 3 casos de deficiencia de 6 glucosa fosfato deshidrogenasa, 2 casos de Hiperplasia suprarrenal congénita, 1 trastorno de aminoácidos 1 caso de Hipotiroidismo congénito. Al análisis estadístico no mostraron relación los EIM con el género ni los días de vida al momento de la toma; mientras que si se relacionaron la edad gestacional (55/0.006), y el peso al momento de la toma 71.0/0.000.

Discusión

En este estudio la tasa de 6/1000 fue mayor a otras investigaciones que reportan 1/1000 quizás debido a que el tamizaje utilizado fue el ampliado y por ser un hospital de concentración. La frecuencia en cada uno de los EIM no fue diferente a las ya reportadas. Es importante enfatizar que se observó que a menor edad gestacional y a menor peso al momento de la toma de la muestra se obtuvo mayor porcentaje de falsos positivos, los cuales se descartaron a la prueba confirmatoria. Resulta de vital importancia continuar con el tamizaje metabólico ampliado en este tipo de instituciones, además de evaluar si es pertinente normatizar la edad gestacional y el peso al momento de la toma de la muestra para evitar falsos positivos.

Palabras clave: *tamiz metabólico ampliado, error innato del metabolismo*

a. PNPC CONACYT Neonatología Antiguo Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde", Guadalajara, MX.

Autor para correspondencia
Elisa García-Morales, PNPC CONACYT Neonatología Antiguo Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde"
Correo electrónico para contacto: isagamor@yahoo.com.mx

Frequency of inborn errors of metabolism on pediatric patients in the Fray Antonio Alcalde Civil Hospital of Guadalajara.

Abstract

Introduction.

Inborn errors of metabolism (IEM) are a heterogeneous group of congenital diseases whose importance lies in the elevated morbimortality and the disability of those who have it. More than 600 IEMs have been described, and almost 25% of them affect since the neonatal period. It is important to know its frequency in each hospital unit, as to why the objective is to identify the frequency of inborn errors of metabolism and its relation to gender, gestational age, weight, and age at the time of the sample collection for the metabolic screening test on pediatric patients at the Fray Antonio Alcalde Civil Hospital of Guadalajara.

Material and Methods.

Observational, cross-sectional, and analytical study performed during the period of September 2015 to August 2016. The patient files of 2,395 3 days old infants' who underwent the wide metabolic screening test were revised. A second confirmation was considered. The rates and frequencies were determined. The relation of variables was searched with Pearson's Chi-squared test through SPSS version 24 software.

Results.

The samples of 2,313 infants were reported normal and 82 with suspicion of IEM. On the second sample, 56 were found with no pathologies, 6 were not localized, 4 deaths were registered, 15 were positive for IEM with a rate of 6/1000, and 1 case is still awaiting results. In order of frequency the diagnostics were: 7 Hemoglobinopathy S cases, 1 Bart Hemoglobinopathy case, 3 Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency cases, 2 congenital suprarenal hyperplasia cases, 1 disorders of amino acids case, 1 congenital hyperthyroidism case. The statistical analysis showed no relation to IEM to gender nor days of age at the time of sample collection, while they were related to gestational age (55/0.006), and weight at the time of the sample collection 71.0/0.000.

Discussion.

In this study the rate of 6/1000 was larger to other researches which report 1/1000, perhaps related to the method used and the third level hospital. The frequency of each of the IEMS was no different than those already reported. It is important to emphasize that it was observed that the younger gestational age and lower weight at the time of the sample collection a higher percentage of false positives, which were disproved with a confirmatory test. It proves to be of vital importance to continue with the metabolic screening in these type of institutions, in addition to evaluating if it is pertinent to normalize the gestational age and the weight at the time of the of sample collection in order to avoid false positives.

Key Words: Mass metabolic screening, innate error of metabolism.

Introducción

El tamiz metabólico neonatal es una herramienta muy valiosa de la medicina preventiva, ya que mediante el análisis de diversas sustancias en gotas de sangre recolectadas en papel filtro específico, se pueden detectar oportunamente múltiples enfermedades congénitas como fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita; así como enfermedades infecciosas como la toxoplasmosis y el VIH (virus de la inmunodeficiencia humana), entre otras.

En México el tamiz neonatal para la detección de hipotiroidismo congénito es obligatorio por ley para todos los centros de atención materno-infantil y se debe realizar a todos los niños que nazcan en territorio mexicano. Es fundamental subrayar que el tamiz neonatal no sólo implica la recolección de muestras y su análisis, sino que se trata de un sistema completo de atención para el seguimiento de los casos. Para lograr estos objetivos es indispensable la sensibilización, educación, preparación y compromiso del personal multidisciplinario de salud involucrado en este proceso (enfermeros, parteros, médicos, pediatras, endocrinólogos, médicos especialistas en rehabilitación, técnicos en

rehabilitación, trabajadores sociales), así como la difusión en la población y de las instituciones involucradas en el cuidado de la salud.¹

Los errores innatos del metabolismo (EIMs) o enfermedades metabólicas hereditarias, son un grupo muy heterogéneo de enfermedades congénitas. Aunque son relativamente raros en la población pediátrica, estos trastornos han adquirido importancia creciente debido a que conducen a una elevada morbimortalidad y discapacidad.

En las últimas décadas, gracias a los avances científicos y tecnológicos, el escenario de los EIMs ha cambiado de forma dramática por dos situaciones específicas: los nuevos tratamientos médicos, como reemplazo enzimático, chaperonas y trasplante de médula ósea; al igual que los nuevos métodos de tamiz que permiten su diagnóstico antes que aparezcan los síntomas en etapas muy tempranas de la vida.

Por otro lado, el diagnóstico temprano de estas enfermedades ha propiciado la ampliación del tamiz neonatal, ya que tradicionalmente sólo se empleaba para la fenilcetonuria y el hipotiroidismo.² Si bien los EIMs son raros individualmente, cuando se unen en un grupo afectan entre

1:500 a 1:1,500 recién nacidos. Los EIMs de manera individual se han clasificado como enfermedades raras, siguiendo la definición internacionalmente aceptada de una frecuencia menor a 1 en 2,000. La mayor parte de los datos consistentes sobre la frecuencia de los EIM provienen de la información generada por los sistemas del tamiz neonatal ampliado de los países desarrollados.^{2,3}

Gómez y colaboradores reportaron que en los seres humanos se conocen más de 5,000 enfermedades determinadas por un solo gen (por lo que se habla de trastornos monogénicos). La incidencia de trastornos monogénicos se estima en 1:1,000 nacidos vivos; de ellas es factible poder diagnosticar en la etapa neonatal 60% y antes del final de la adolescencia pueden reconocerse 90%.^{2,4}

En México, los EIMs han sido poco estudiados y prácticamente se desconoce su frecuencia, por lo que el objetivo del presente estudio fue identificar la frecuencia de los errores innatos del metabolismo y su relación con el género, edad gestacional, peso y la edad al momento de la toma de la muestra para la realización del tamiz metabólico ampliado en pacientes pediátricos en el Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde.

Material y métodos

El diseño del presente estudio fue observacional, transversal y analítico. Se llevó a cabo mediante la revisión de los expedientes de todos los pacientes pediátricos a quienes se les realizó el Tamiz Metabólico ampliado en el Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde durante el período comprendido del 1ro de septiembre de 2015 al 31 de agosto de 2016. A los pacientes con resultados anormales se les tomó una segunda muestra confirmatoria.

Para el análisis estadístico se determinaron frecuencias y tasas y se buscó relacionar el resultado positivo con el género, la edad gestacional, la edad y el peso al momento de la toma de la muestra mediante la prueba X^2 cuadrado de Pearson utilizando el paquete estadístico SPSS versión 24.

El tamiz metabólico ampliado se realizó por medio de una muestra de sangre en papel filtro (Tarjeta de Guthrie), a través de la sucursal de la Unidad de Patología Clínica ubicada en este Hospital, clave ID:1327671. Se realizó la toma de muestra de sangre de talón de primera vez según lineamientos operacionales a todos los recién nacidos entre los días 3 y 7 de vida, a los pacientes neonatos de 8 a 28 días y pacientes pediátricos mayores de 28 días de vida.

La toma de muestra de sangre se realizó en el área de Tamiz metabólico del Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde ubicada en el primer piso del Centro Integral de Atención al Neonato y la Mujer (CINANEM), así como en la Unidad de Cuidados Intermedios Neonatales (UCIN), Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales Externos (UCINEX) y Urgencias Pediatría (UP).

A todos los recién nacidos en este hospital, al darse de alta de alojamiento conjunto, se les dio cita para acudir al primer piso de la Torre CINANEM para la toma de muestra de sangre de talón entre los días 3 y 7 de vida.

Para los recién nacidos que requirieron ser hospitalizados, se acudía a la toma de muestra de talón en el área de la Unidad

Frecuencia de errores innatos del metabolismo en pacientes pediátricos

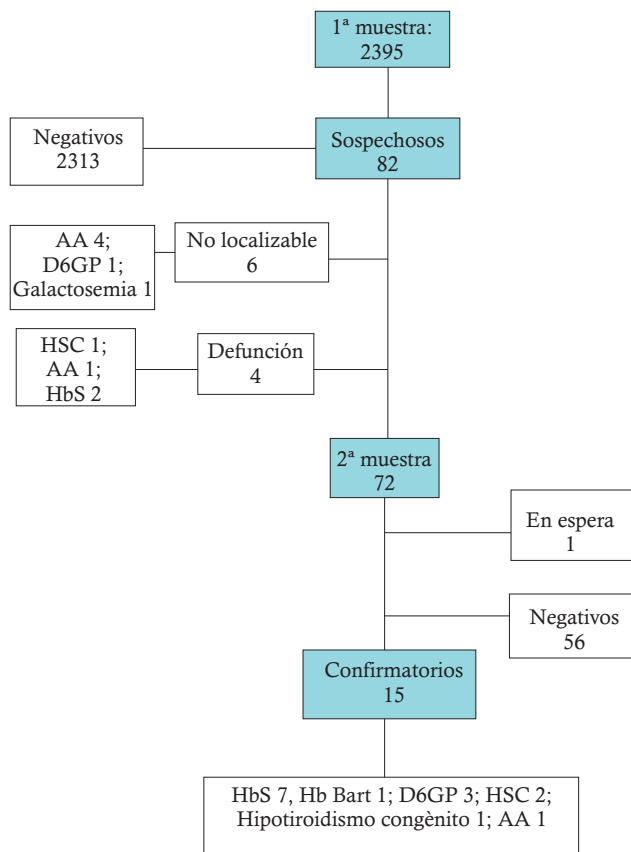


Figura 1. Diagrama de flujo con los resultados de Tamiz Metabólico Ampliado realizado en el Antiguo Hospital Civil "Fray Antonio Alcalde". AA, aminoácidos; HbS, hemoglobina S; Hb Bart, hemoglobinopatía tipo Bart; D6GP, deficiencia de glucosa 6 fosfato; HSC, hiperplasia suprarrenal congénita

de Terapia Intermedia Neonatal, Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales Externos y Urgencias Pediatría.

Se utilizó la tarjeta de Guthrie debidamente identificada y foliada para cada paciente. Se llevaron a cabo todas las tomas de muestra de talón de acuerdo al "Lineamiento Técnico para la Detección, Diagnóstico, Tratamiento y Seguimiento de los Errores Innatos del Metabolismo". Los encargados de la toma de muestras así como de su debida identificación y vaciamiento de datos fueron personal capacitado previo al inicio del período estudiado del presente trabajo.

En el caso de positividad a una primera prueba, se contactó a la madre del paciente para acudir a una segunda toma. En caso de ser positivo, se derivó al paciente al servicio correspondiente. Este estudio fue aprobado por el comité de ética e investigación de la institución. Todas las madres fueron informadas del procedimiento y previa autorización verbal de las mismas se procedía a la realización del tamizaje.

Resultados

La muestra incluyó un total de 2395 expedientes de pacientes a quienes se les realizó muestra de sangre para Tamiz Metabólico Ampliado en el Hospital Civil de Guadalajara, de éstos 1182 (49.4%) fueron del género femenino.

Los resultados se clasificaron con base a la Edad

gestacional con 74 (3.1%) de postérmino, 1964 (82%) de término, 253 (10.6%) prematuro tardío, 100 (4.2%) prematuro temprano y 4 (0.2%) prematuro inmaduro.

Respecto a los días de vida al momento de la toma: 1553 casos (64.8%) se realizaron en los días 3 a 7; 830 (34.7%) en los días 8 a 28 días y sólo 12 casos (0.5%) en >28 días. Al momento de la toma de muestra de acuerdo al peso al nacer se clasificaron en >3.8 kg el 6.5%, de 2.5 a 3.7 kg el 74.8%, de 1.5 a 2.4 kg el 15.8%, de 1 a 1.4 kg el 2.3% y en <1 kg el 0.5%.

82 (3.4%) casos tuvieron una primera prueba positiva. De

acuerdo a la edad gestacional en la primera toma se clasificaron así: 10 casos fueron positivos para hemoglobinopatías en pacientes a término y 1 en pretérmino temprano. Para la deficiencia de glucosa 6 fosfato (D6GP) fueron positivos: 1 recién nacido postérmino, 2 recién nacidos a término y 1 recién nacido pretérmino tardío.

Los resultados para hiperplasia suprarrenal congénita fueron positivos en 2 recién nacidos a término, 1 recién nacido pretérmino tardío y 1 recién nacido pretérmino temprano. En hipotiroidismo congénito se diagnosticaron a 3 recién nacidos a término.

Sobre los errores metabólicos que involucran a distintos aminoácidos, se diagnosticaron a 27 recién nacidos a término; a 3 RN pretérmino tardío y 2 pretérmino temprano. El diagnóstico de Fibrosis quística se realizó en 16 a término, 1 en pretérmino temprano y 1 un RN inmaduro. Se encontraron resultados compatibles con Galactosemia en 7 RN a término y 1 en RN pretérmino tardío. Se diagnosticó Fenilcetonuria en 1 RN a término y 1 RN pretérmino tardío.

De acuerdo al peso al nacer en la primera muestra: se diagnosticaron 10 casos de Hemoglobinopatía entre 2.5-3.7 kg y 1 entre 1-1.4 kg. Para D6GP fueron 4 entre los 2.5-3.7 kg. El diagnóstico de Hiperplasia suprarrenal congénita fue en 1 caso con peso entre 2.5-3.7 kg; 2 entre 1.5-2.4 kg y 1 entre 1-1.4kg. Hipotiroidismo congénito fue diagnosticado en 1 caso con peso >3.8 kg; 1 con peso entre 2.5-3.7 kg y 1 con peso entre 1.5-2.4 kg.

Los trastornos en aminoácidos fueron encontrados en 3 RN con peso >3.8 kg; 24 casos con peso entre 2.5-3.7 kg; 4 casos con peso entre 1.5-2.4 kg y 1 caso con peso entre 1 y 1.4 kg. Los RN con Fibrosis quística se encontraron con los siguientes pesos: 3 con peso >3.8 kg; 13 casos entre 2.5 y 3.7kg; 1 caso con peso entre 1.5 y 2.4kg y sólo 1 caso con peso <1kg. Los casos de Galactosemia se encontraron en 1 caso con un peso >3.8 kg; 6 casos con peso entre 2.5 y 3.7 kg y un caso con peso entre 1.5 y 2.4 kg. Los casos de fenilcetonuria tuvieron los siguientes pesos: 1 con peso entre 2.5- 3.7 kg y 1 con peso entre 1.5-2.4 kg.

En el análisis de acuerdo a los días de vida de los recién nacidos en la primera toma: se realizó diagnóstico para Hemoglobinopatía en 7 casos durante los 3 a 7 días de vida y en 4 casos entre los 8 y 28 días. Los casos de D6GP fueron diagnosticados en 2 casos entre los 3 y 7 días y en 2 casos entre los 8 y 28 días. Se diagnosticó Hiperplasia suprarrenal congénita 4 entre los 8 y 28 días de vida. Hipotiroidismo congénito 1 entre los 3 y 7 días y 2 entre los 8 y 28 días. Aminoácidos 20 entre los 3 y 7 días, 12 entre los 8 y 28 días. Fibrosis quística 8 entre los 3 y 7 días, y 10 entre los 8 y 28 días. El diagnóstico de Galactosemia se realizó en 6 casos entre los días 3 y 7 de vida; mientras 2 casos fueron entre los 8 y 28 días. Para Fenilcetonuria los 2 casos fueron entre los 8 y 28 días.

De los 82 casos positivos en la primera prueba, sólo 15 (18.3% de 82) fueron positivos en la prueba confirmatoria, 56 casos fueron negativos y respecto a los 11 casos restantes: 1 caso está en espera de resultados, 6 casos no fueron localizables y hubo 4 defunciones. Los diagnósticos confirmados se distribuyeron de la siguiente manera: 8 casos de Hemoglobinopatías (3 femeninos y 5 masculinos); 3 casos

Tabla 1. Relación del género y EIMs en la primer toma y la confirmatoria

	Femenino	Masculino	P
	n	n	
Primera toma			
Sin patología	1141	1172	
Hb	3	8	
DG6P	0	4	
HSC	3	1	
Hipotiroidismo congénito	1	2	0.257*
AA	16	16	
Fibrosis quística	12	6	
Galactosemia	5	3	
Fenilcetonuria	1	1	
Confirmatoria			
Sin patología	32	24	
DG6P	0	3	
HSC	1	1	
Hipotiroidismo congénito	0	1	0.349*
AA	0	1	
No localizable	2	4	
HbS	2	5	
Hb Bart	1	0	
En espera	0	1	
No necesaria	1141	1172	

Hb, hemoglobinopatía; DG6P, deficiencia de glucosa 6 fosfato; AA, aminoácidos; HSC, hiperplasia suprarrenal congénita; HbS, hemoglobinopatía S. * Prueba Ji².

Tabla 2. Relación de la edad gestacional y EIMs en la primer toma y la confirmatoria

	Post-término	Término	Pre-término (34-36.6 SDG)	Pre-término (28-33.6 SDG)	Inmaduro (<28 SDG)	P
	n	n	n	n	n	
Primera toma						
Sin patología	73	1896	246	95	3	
Hb	0	10	0	1	0	
DG6P	1	2	1	0	0	
HSC	0	2	1	1	0	
Hipotiroidismo congénito	0	3	0	0	0	0.006*
AA	0	27	3	2	0	
Fibrosis quística	0	16	0	1	1	
Galactosemia	0	7	1	0	0	
Fenilcetonuria	0	1	1	0	0	
Confirmatoria						
Sin patología	0	47	4	4	1	
DG6P	0	2	1	0	0	
HSC	0	0	1	1	0	
Hipotiroidismo congénito	0	1	0	0	0	0.602*
AA	0	1	0	0	0	
No localizable	1	5	0	0	0	
HbS	0	7	0	0	0	
Hb Bart	0	1	0	0	0	
En espera	0	1	0	0	0	
No necesaria	73	1896	246	95	3	

SDG, semanas de gestación; Hb, hemoglobinopatía; DG6P, deficiencia de glucosa 6 fosfato; AA, aminoácidos; HSC, hiperplasia suprarrenal congénita; HbS, hemoglobinopatía S. * Prueba Ji².

de D6GP que fueron masculinos. Para el diagnóstico de Hiperplasia suprarrenal congénita se tuvieron 2 casos (1 para cada género); 1 caso fue positivo para Hipotiroidismo congénito que fue masculino y 1 caso masculino para alteración en los aminoácidos.

Al análisis mediante las tablas de X² cuadrado de Pearson se encontraron los siguientes resultados en la primera toma: Relación de EIMs y género de 10.12, p=0.257 (Tabla 1); relación con la edad gestacional de 55.80, p=0.006 (Tabla 2); relación con días de vida al momento de la toma de 17.53,

p=0.353; relación con el peso al nacer de 40.78, p=0.137; y relación con el peso al momento de la toma de 71.10, p<0.001 (Tabla 3).

En la segunda toma, se reportaron las siguientes relaciones: con el género de 11.1, p=0.349 (Tabla 1); con la edad gestacional de 37.09, p=0.602 (Tabla 2); con los días de vida al momento de la toma de la muestra de 19.23, p=0.507; con el peso al nacer de 36.49, p=0.629 y con el peso al momento de la toma de 56.08, p=0.003 (Tabla 3).

Tabla 3. Relación del peso al momento de la toma y EIMs en la primer toma y la confirmatoria

	>3.8 kg	2.5-3.7 kg	1.5-2.4 kg	1-1.4 kg	P
	n	n	n	n	
Primera toma					
Sin patología	283	1669	311	59	
Hb	0	10	1	0	
DG6P	0	4	0	0	
HSC	0	1	2	1	
Hipotiroidismo congénito	2	0	1	0	<0.001*
AA	2	25	3	2	
Fibrosis quística	3	10	2	3	
Galactosemia	2	6	0	0	
Fenilcetonuria	0	1	0	1	
Confirmatoria					
Sin patología	8	35	7	6	
DG6P	0	3	0	0	
HSC	0	0	1	1	
Hipotiroidismo congénito	1	0	0	0	0.003*
AA	0	1	0	0	
No localizable	0	6	0	0	
HbS	0	7	0	0	
Hb Bart	0	1	0	0	
En espera	0	1	0	0	
No necesaria	283	1669	320	57	

Hb, hemoglobinopatía; DG6P, deficiencia de glucosa 6 fosfato; AA, aminoácidos; HSC, hiperplasia suprarrenal congénita; HbS, hemoglobinopatía S. * Prueba Ji².

Discusión

El presente estudio mostró los resultados de la revisión y análisis de un total de 2.395 expedientes de pacientes a quienes se les realizó tamiz metabólico ampliado durante 12 meses comprendidos desde septiembre de 2015 a agosto de 2016. La incidencia de errores innatos del metabolismo en nuestra población fue mayor a lo reportado por otras series tanto a nivel nacional como internacional.⁵

La frecuencia de los errores congénitos encontrados ya en los resultados confirmados en orden descendente fueron: tasa

de Hemoglobinopatías 3.3/1,000, a nivel nacional: 1/400, 27 a nivel mundial 1/25,000.⁹ Deficiencia de Glucosa 6 fosfato deshidrogenasa (D6GP): 1.2/1,000, a nivel nacional 9.6/10,000, 22 a nivel mundial 1/25,000.⁹ Para la Hiperplasia suprarrenal congénita encontramos una tasa de 0.8/1,000, a nivel nacional de 1/8,743 y a nivel mundial 1/16,000.¹¹

En el caso del Hipotiroidismo congénito encontramos una tasa de 0.4/1,000, a nivel nacional 1/2,800 y a nivel mundial 1/3,000.⁶ Y por último, para los Aminoácidos encontramos una tasa de 0.4/1000, a nivel nacional se refiere 1/50,000 y a

Tabla 3. Comparativa de las tasas encontradas por Error Innato del Metabolismo a nivel nacional y mundial comparado al de nuestro estudio

	Nacional	Mundial	Estudio AHCGFAA
Errores innatos	1/1000	1/2000- 1/5000	6/1000
Hemoglobinopatías	1/400	1/25000	3.3/1000
DG6P	9.6/10000	1/25000	1.2/1000
HSC	1/8743	1/16000	0.8/1000
Hipotiroidismo	1/2800	1/3000	0.4/1000
AA	1/50000	1/100000	0.4/1000

HCGFAA, Hospital Civil de Guadalajara "Fray Antonio Alcalde"; DG6P, deficiencia de glucosa fosfato; HSC, hiperplasia suprarrenal congénita; AA, aminoácidos.

nivel mundial 1/70,000 (Tabla 4).⁹

Estos hallazgos pueden deberse a que en este estudio se utilizó el tamiz metabólico ampliado y no el básico. Es importante enfatizar que no se encontraron estudios que analicen las variables edad gestacional, días de vida, género, peso al nacer y peso al momento de la toma con la positividad del resultado de la muestra; esto a pesar de que se han reportado estudios con mayor incidencia de EIMs en

premáturos.⁶ Resulta interesante la relación encontrada de que a menor edad gestacional y menor peso al momento de la toma, mayor posibilidad de encontrar un resultado positivo. Queda por determinar la posibilidad de mayor número de falsos positivos.

Conclusiones

Se encontró una alta frecuencia de errores innatos del metabolismo en este estudio. Interesante determinar si existe alguna causa genética poblacional. Es importante que cada región geográfica o grupo poblacional específico, conozca y determine su propia incidencia y las características epidemiológicas de estos trastornos congénitos. El tamiz neonatal es una valiosa herramienta para facilitar lo anterior, pues puede utilizarse, -simultáneamente a su objetivo fundamental, que es la detección oportuna de enfermedades-, para estudiar la epidemiología de cada enfermedad. Durante la práctica del estudio, ésta fue una técnica aunque invasiva para el paciente, amable, gentil, con personal adiestrado para su toma, sin costo y que todas las madres aceptaron su realización. Es importante difundir esta información con el personal dedicado al ámbito de la salud para establecer como escrutinio el Tamiz Metabólico Ampliado y no sólo el Tamiz Metabólico básico. Evaluar si es necesario establecer normas en relación a la edad gestacional y peso al momento de la toma de la muestra.

Conflictos de interés

No se declaran conflictos de interés por parte de los autores.

Referencias bibliográficas

1. Tamiz neonatal, detección, diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los Errores Innatos del Metabolismo. Lineamiento Técnico. Secretaría de Salud Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva. 2010.
2. Gómez M. Clasificación de los niños recién nacidos. *Revista Mexicana de Pediatría* 2012;79(1):32-39.
3. Giugliani R. Importancia de los registros nacionales e internacionales de errores innatos del metabolismo. *Acta Pediátrica Mexicana* 2012;33(6):329-330.
4. Gómez M. Pautas para el diagnóstico temprano de los errores innatos del metabolismo. *Revista Mexicana de Pediatría* 2006;73(3):139-147.
5. Alfadhel. Thirteen year retrospective review of the spectrum of inborn errors of metabolism presenting in a tertiary center in Saudi Arabia. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2016;11:126.
6. Prevención, diagnóstico y tratamiento del Hipotiroidismo Congénito Neonatal en el Primer Nivel de Atención. Guía de práctica clínica. Catálogo Maestro: ISSSTE-135 08.
7. Leyva D. Tamiz Neonatal Ampliado. *Archivos Salud Sinaloa* 2012;6(1):28-29.
8. Erna B. Diagnóstico de errores innatos del metabolismo. *Revista Chilena de Pediatría* 2008;79(1):92-95.
9. Vela M. Frecuencia de enfermedades metabólicas congénitas susceptibles de ser identificadas por el tamiz neonatal. *Acta Pediátrica Mexicana* 2009;30(3):156-62.
10. Deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa. Tamizaje, diagnóstico y tratamiento 1o, 2o y 3er nivel de atención. Evidencias y Recomendaciones Catálogo Maestro de Guías de Práctica Clínica: IMSS-247-16.
11. Diagnóstico y tratamiento del paciente con Hiperplasia Suprarrenal Congénita por deficiencia de 21-hidroxilasa. Guía de Referencia Rápida. Catálogo Maestro de Guías de Práctica Clínica: IMSS-715-14