

**UNIVERSIDAD REGIONAL AUTÓNOMA DE LOS ANDES**

**“UNIANDES”**



**FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS**

**CARRERA DE MEDICINA**

**PROYECTO DE INVESTIGACIÓN PREVIO LA OBTENCIÓN DEL TÍTULO DE  
MÉDICO CIRUJANO**

**TEMA:**

**“EPIDEMIOLOGIA DE LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS  
DIAGNOSTICADAS POR EL PROGRAMA “CON PIE DERECHO” EN LA  
REGION QUE CORRESPONDE A LA ZONA 3 DEL MINISTERIO DE SALUD  
PUBLICA DURANTE LOS AÑOS 2013 - 2021”**

**AUTOR: PALTIN VEGA DANIEL ALEJANDRO**

**TUTORES: DR. GUILLERMO QUINDE LENIN EDUARDO ESP**

**DRA. MOROCHO CAYAMBE BLANCA LEONOR ESP**

**AMBATO-ECUADOR**

**2023**

## APROBACIÓN DE LOS TUTORES DEL TRABAJO DE TITULACIÓN

### CERTIFICACIÓN:

Quienes suscribimos, legalmente **CERTIFICAMOS QUE:** El presente Trabajo de Titulación realizado por el Sr. **DANIEL ALEJANDRO PALTIN VEGA**, estudiante de la carrera de Medicina, Facultad de Ciencias Médicas, con el tema **“EPIDEMIOLOGIA DE LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS DIAGNOSTICADAS POR EL PROGRAMA “CON PIE DERECHO” EN LA REGION QUE CORRESPONDE A LA ZONA 3 DEL MINISTERIO DE SALUD PUBLICA DURANTE LOS AÑOS 2013 - 2021”** ha sido prolijamente revisado, y cumple con todos los requisitos establecidos en la normativa pertinente de la Universidad Regional Autónoma de los Andes-UNIANDES-, por lo que aprobamos su presentación.

Ambato, 24 de mayo del 2023



**DR. GUILLERMO QUINDE LENIN EDUARDO**

TUTOR



**DRA. MOROCHO CAYAMBE BLANCA LEONOR**

TUTORA

## DECLARACIÓN DE AUTENTICIDAD

Yo, **DANIEL ALEJANDRO PALTIN VEGA.**, estudiante de la carrera de Medicina, Facultad de Ciencias de la Salud, declaro que todos los resultados obtenidos en el presente trabajo de investigación, previo a la obtención del título de Médico Cirujano son absolutamente originales, auténticos y personales; a excepción de las citas, por lo que son de mi exclusiva responsabilidad.

Ambato, 05 de junio del 2023



---

Paltin Vega Daniel Alejandro  
C.C. 1104475551  
AUTOR

## **DERECHOS DEL AUTOR**

Yo, **DANIEL ALEJANDRO PALTIN VEGA** declaro que conozco y acepto la disposición constante en el literal d) del Art. 97 del Estatuto de la Universidad Regional Autónoma de Los Andes, que en su parte pertinente textualmente dice: El Patrimonio de la UNIANDES, está constituido por: La propiedad intelectual sobre las Investigaciones, trabajos científicos o técnicos, proyectos profesionales y consultaría que se realicen en la Universidad o por cuenta de ella.

Ambato, 05 de junio del 2023



---

Paltin Vega Daniel Alejandro  
C.C. 1104475551  
AUTOR

## **RESUMEN**

La presente investigación se centró en determinar la epidemiología de las enfermedades metabólicas diagnosticadas por el programa “con pie derecho” en la región que corresponde a la zona 3 del ministerio de salud pública durante los años 2013 - 2021. La metodología se basó en el enfoque cuantitativo, no experimental, de tipo transversal, modalidad cualitativa, tipo de investigación por sus alcances, descriptiva y exploratoria, el nivel teórico del conocimiento: inductivo-deductivo, analítico sintético, análisis documental mediante registros de los pacientes diagnosticados con enfermedades metabólicas neonatales, los mismos que proporcionarían información acerca del tiempo de diagnóstico tratamiento y seguimiento de la enfermedad metabólica neonatal. En los resultados encontrados se obtuvo que los años con mayor incidencia de enfermedad metabólica neonatal contemplado en el programa “Con pie derecho” fue en el año 2013 con el 24.49% de casos, seguido del año 2020 con el 18.37% de casos y el año 2018 con el 12.24% de casos, con estos datos se logró establecer una tendencia a la disminución en la incidencia de estas patologías, así mismo se determinó que las provincias con más prevalencia de presentación de casos durante los años de estudio fueron Chimborazo con un 30.61% de casos, Tungurahua y Cotopaxi cada uno con el 24.49%, con este estudio se logró determinar que la enfermedad metabólica neonatal más frecuente es el hipotiroidismo congénito con el 55.10% de casos totales, se determinó que dentro de los pacientes diagnosticados el género femenino presentó un 61.22% de casos; Dentro de los pacientes diagnosticados se encontró que el 98% de pacientes cumple un esquema terapéutico en seguimiento, mientras que el 2% de pacientes no sigue un tratamiento, asociado a falta de conocimiento de la enfermedad por parte de los padres, falta de medicamentos en el centro de salud, complejidad de la patología, mal apego al tratamiento brindado por los padres; En cuanto a las complicaciones se obtuvo que el 22.45% de pacientes diagnosticados desarrollaron complicaciones de los cuales el 54.55% de pacientes con complicaciones fueron en el género masculino mientras que el 45.45% fue en el género femenino.

**Palabras Claves:** Tamizaje metabólico neonatal, fenilcetonuria, hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia

## **ABSTRACT**

The present research focused on determining the epidemiology of metabolic diseases diagnosed by the "con pie derecho" programme in the region that corresponds to zone 3 of the Ministry of Public Health during the years 2013 - 2021. The methodology was based on a quantitative, non-experimental, cross-sectional, qualitative, descriptive and exploratory approach, the theoretical level of knowledge: inductive-deductive, synthetic analytical, documentary analysis through records of patients diagnosed with neonatal metabolic diseases, which will provide information about the time of diagnosis, treatment and follow-up of neonatal metabolic disease. The results showed that the years with the highest incidence of neonatal metabolic disease in the "With the right foot" programme were 2013 with 24.49% of cases, followed by 2020 with 18.37% of cases and 2018 with 12.24% of cases. 24% of cases, with these data it was possible to establish a downward trend in the incidence of these pathologies, it was also determined that the provinces with the highest prevalence of cases during the years of study were Chimborazo with 30.61% of cases, Tungurahua and Cotopaxi each with 24.49%, with this study it was determined that the most frequent neonatal metabolic disease is congenital hypothyroidism with 55. Within the diagnosed patients, it was found that 98% of patients comply with a therapeutic scheme in follow-up, while 2% of patients do not follow a treatment, associated with lack of knowledge of the disease by parents, lack of medicines in the health centre, complexity of the pathology, poor adherence to treatment provided by parents; As for complications, it was found that 22.45% of patients diagnosed developed complications, of which 54.55% of patients with complications were male while 45.45% were female.

**Keywords:** Neonatal metabolic screening, phenylketonuria, congenital adrenal hyperplasia, congenital hypothyroidism, galactosemia.

## INDICE GENERAL DE CONTENIDO

**APROBACIÓN DE LOS TUTORES DEL TRABAJO DE TITULACIÓN**

**DECLARACIÓN DE AUTENTICIDAD**

**DERECHOS DEL AUTOR**

**RESUMEN**

**ABSTRACT**

**INDICE GENERAL DE CONTENIDO**

**INDICE DE TABLAS**

<b>I. TEMA.....</b>	<b>1</b>
<b>II. PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN.....</b>	<b>1</b>
<b>2.1 ANTECEDENTES.....</b>	<b>1</b>
<b>2.2 SITUACIÓN PROBLEMÁTICA .....</b>	<b>8</b>
<b>2.3 FORMULACIÓN DEL PROBLEMA .....</b>	<b>9</b>
<b>2.4 DELIMITACIÓN DEL PROBLEMA.....</b>	<b>9</b>
<b>III. IDENTIFICACIÓN DE LA LÍNEA DE INVESTIGACIÓN .....</b>	<b>9</b>
<b>3.1 Línea de investigación .....</b>	<b>9</b>
<b>IV. OBJETIVOS.....</b>	<b>9</b>
• <b>4.1 Objetivo general.....</b>	<b>9</b>
• <b>4.2 Objetivos específicos.....</b>	<b>10</b>
<b>V. IDEA A DEFENDER .....</b>	<b>10</b>
<b>V. VARIABLES DE INVESTIGACIÓN.....</b>	<b>10</b>
<b>5.1. Variable Independiente.....</b>	<b>10</b>
<b>5.2. Variable Dependiente .....</b>	<b>10</b>
<b>VI. METODOLOGÍA A EMPLEAR .....</b>	<b>10</b>

<b>6.1. Modalidad o Enfoque de la investigación.....</b>	<b>10</b>
<b>6.2. Tipo de diseño de la investigación .....</b>	<b>11</b>
<b>6.3. Tipo de investigación por sus alcances .....</b>	<b>11</b>
<b>6.4 Métodos, técnicas e instrumentos de investigación.....</b>	<b>12</b>
<b>VII. RESULTADOS Y DISCUSIONES .....</b>	<b>13</b>
<b>7.1 Presentación de resultados.....</b>	<b>13</b>
<b>7.2 Discusiones .....</b>	<b>22</b>
<b>VIII. CONCLUSIONES.....</b>	<b>24</b>
<b>IX. RECOMENDACIONES .....</b>	<b>25</b>
<b>X. BIBLIOGRAFIA</b>	



## INDICE DE TABLAS

<b>TABLA 1</b> Incidencia de casos en los diferentes años.....	14
<b>TABLA 2</b> Tendencia de casos positivos diagnosticados a lo largo de los años. ....	15
<b>TABLA 3</b> Distribución de casos por regiones. ....	16
<b>TABLA 4</b> Prevalencia de enfermedades metabólicas durante el año 2013 al año 2021. ....	17
<b>TABLA 5</b> Prevalencia de Genero en enfermedades metabólicas neonatales .....	18
<b>TABLA 6</b> Prevalencia de pacientes con tratamiento. ....	19
<b>TABLA 7</b> Prevalencia de desarrollo de complicaciones. ....	20
<b>TABLA 8</b> Desarrollo de complicaciones asociadas al género.....	21

**I. TEMA: “EPIDEMIOLOGIA DE LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS DIAGNOSTICADAS POR EL PROGRAMA “CON PIE DERECHO” EN LA REGION QUE CORRESPONDE A LA ZONA 3 DEL MINISTERIO DE SALUD PUBLICA DURANTE LOS AÑOS 2013 - 2021”**

**II. PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN**

**2.1 ANTECEDENTES**

En la actualidad las enfermedades metabólicas neonatales han sido un foco de estudio en vista que con el avance de la medicina moderna estas han llegado a constituirse en causas importantes de patologías que producen alteraciones en el desarrollo del ser humano el continuo descubrimiento de nuevas enfermedades ha determinado que en conjunto no sean consideradas infrecuentes. Torres-Sepúlveda (2004), en Nuevo León (México), demostró una incidencia acumulada durante los años 2002 a 2004 de patologías metabólicas de 1:5000 habitantes, con un porcentaje del 0.22% de falsos positivos (entre los años 2002 y 2004).

Las Enfermedades metabólicas neonatales englobadas dentro del programa “Con pie derecho” (Ministerio de Salud Pública del Ecuador) nos ha permitido comprender que son entidades clínicas que pueden presentarse de manera asintomática durante los primeros días de vida y que pueden presentar complicaciones a corto, mediano y largo plazo, siendo sus formas de presentación muy variadas que pueden ir desde manifestaciones inespecíficas hasta síntomas específicos que afectan a determinados órganos o de manera global, siendo los más frecuentes: síntomas cardiacos, respiratorios, hepáticos, digestivos, renales, hematológicos y neurológicos.

Es por esta razón que (Ministerio de Salud Pública) (MSP) inicio el 02 de diciembre del 2011 y que se lleva a cabo hasta la actualidad el programa de Tamizaje metabólico neonatal “Con Pie Derecho”, mediante el mismo se pretende detectar antes del primer mes de vida este tipo de patologías susceptibles a tratamiento y manejo clínico y de esta manera prevenir la aparición de la enfermedad y evitar las discapacidades y en muchos casos la muerte del recién nacido. En este programa se incluyen 4 Enfermedades metabólicas neonatales: Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Galactosemia e Hiperplasia suprarrenal congénita, caracterizadas por presentar un alto riesgo de ser hereditarias, todas ellas causantes de discapacidad intelectual irreversible. En la actualidad no se cuenta con estudios epidemiológicos comparativos de estas entidades, por lo que pretendemos realizar un estudio enfocado a conocer esta problemática.

El nombre de esta campaña implementada por la Vicepresidencia de la República y ejecutada por el Ministerio de Salud es Pie derecho, la huella del futuro y pertenece al Programa Nacional de Tamizaje Neonatal con el que se espera prevenir aproximadamente 251 casos de discapacidad intelectual cada año. El objetivo es detectar enfermedades que pueden ser tratadas oportunamente como el hipotiroidismo congénito, hiperplasia, fenilcetonuria y galactosemia y así evitar discapacidades de tipo intelectual.

## **TAMIZAJE NEONATAL**

El tamizaje metabólico neonatal, también conocido como prueba del talón o prueba del recién nacido, es un examen de detección que se realiza en los primeros días de vida idealmente entre el tercer y el quinto día del nacimiento hasta los primeros 30 días de vida de un bebé para detectar enfermedades metabólicas hereditarias. Estas enfermedades son causadas por defectos en los genes que controlan las enzimas que procesan los nutrientes en el cuerpo. Si

no se tratan a tiempo, pueden causar discapacidad intelectual, problemas de desarrollo y, en algunos casos, incluso la muerte. Los errores innatos del metabolismo representan un problema en continua evolución que pone al modelo de salud pública en una continua elaboración de estrategias puntuales y esfuerzos. Actualmente, el programa de tamizaje neonatal es el único método para la detección temprana y eficaz de este tipo de enfermedades porque permite identificar a los recién nacidos afectados antes de que se genere el daño irreversible provocado por las mismas. La contratación de servicios especializados e integrales ha permitido una mejora sustancial en los indicadores del tamiz neonatal, agiliza la entrega de resultados, garantizó el acceso a pruebas confirmatorias al 100% de casos sospechosos, lo que en conjunto ha conseguido reducir el tiempo de inicio del tratamiento y, por tanto, la limitación del daño o prevención de la discapacidad.

## **HISTORIA**

El primer tamizaje metabólico neonatal se realizó en 1961 por el Dr. Robert Guthrie en Buffalo, Nueva York. Guthrie desarrolló una técnica para detectar la fenilcetonuria (PKU), una enfermedad metabólica hereditaria que causa discapacidad intelectual si no se trata. La técnica se basó en la detección de altos niveles de fenilalanina en la sangre del bebé. La prueba de Guthrie, como se la conoce ahora, se convirtió en el primer programa de tamizaje metabólico neonatal en todo el mundo. A medida que se descubrían más enfermedades metabólicas hereditarias, se agregaron pruebas al programa de tamizaje metabólico neonatal. En la década de 1970, se agregaron pruebas para detectar hipotiroidismo congénito y galactosemia. En la década de 1980, se agregaron pruebas para detectar deficiencias de biotinidasa y acidemia glutárica tipo 1. Hoy en día, el tamizaje metabólico neonatal es un programa de salud pública universal en muchos países, La prueba es una herramienta vital

para prevenir la discapacidad intelectual y otros problemas de salud causados por enfermedades metabólicas hereditarias.

## **HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO**

El hipotiroidismo congénito es una afección en la que la glándula tiroidea no produce suficiente hormona tiroidea, lo que puede provocar retraso mental y problemas de desarrollo en los recién nacidos si no se diagnostica y trata adecuadamente. La glándula tiroidea es un órgano en forma de mariposa ubicado en la parte delantera del cuello, que produce hormonas tiroideas (T3 y T4) que regulan el metabolismo del cuerpo y el crecimiento y desarrollo celular. La producción de hormonas tiroideas está regulada por la hormona estimulante de la tiroidea (TSH), producida por la glándula pituitaria en el cerebro. Etiología: El hipotiroidismo congénito puede ser causado por una variedad de factores, incluyendo defectos en la tiroidea o la falta de desarrollo de esta durante la gestación. También puede ser el resultado de una disfunción de la glándula pituitaria o hipotálamo, que afecta la producción de TSH. Los factores genéticos también pueden desempeñar un papel en el desarrollo del hipotiroidismo congénito. Diagnóstico: El hipotiroidismo congénito se diagnostica mediante un análisis de sangre que mide los niveles de TSH y T4. Los recién nacidos también se someten a una prueba de tamizaje neonatal poco después del nacimiento para detectar niveles anormales de TSH y T4 en la sangre. Tratamiento: El tratamiento del hipotiroidismo congénito consiste en reemplazar la hormona tiroidea que falta en el cuerpo del recién nacido mediante la administración diaria de hormona tiroidea sintética (levotiroxina). El tratamiento temprano y adecuado es crucial para evitar el retraso mental y otros problemas de desarrollo en el niño. Pronóstico y seguimiento: Con un tratamiento adecuado, la mayoría de los niños con hipotiroidismo congénito pueden llevar una vida normal y saludable. Sin embargo, el

seguimiento regular y continuo es importante para ajustar las dosis de hormona tiroidea y garantizar que los niveles de hormonas en la sangre se mantengan en un rango normal.

## **FENILCETONURIA**

La fenilcetonuria es un trastorno metabólico hereditario raro que se debe a la deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa. Esta enzima es esencial para el metabolismo normal de la fenilalanina, un aminoácido presente en proteínas y algunos alimentos.

Cuando una persona con fenilcetonuria consume alimentos que contienen fenilalanina, el cuerpo no puede convertir esta sustancia en tirosina, otro aminoácido necesario para la síntesis de proteínas y otros compuestos importantes. Como resultado, la fenilalanina se acumula en la sangre y el cerebro, lo que puede causar daño cerebral y otros problemas de salud si no se trata adecuadamente.

La fenilcetonuria se hereda de forma autosómica recesiva, lo que significa que una persona debe heredar dos copias anormales del gen responsable de la producción de la enzima fenilalanina hidroxilasa (una de cada progenitor) para desarrollar la enfermedad. Si una persona hereda solo una copia del gen anormal, se llama portadora y no presenta síntomas de fenilcetonuria.

La detección temprana de la fenilcetonuria es crucial para evitar complicaciones graves. La mayoría de los países cuentan con programas de cribado neonatal que permiten detectar la fenilcetonuria en los primeros días de vida, antes de que se produzca daño cerebral irreversible. El tratamiento consiste en una dieta baja en fenilalanina durante toda la vida, lo que puede prevenir la acumulación de esta sustancia en el cuerpo y minimizar el riesgo de daño cerebral. En algunos casos, se pueden utilizar suplementos especiales que contienen tirosina y otros aminoácidos para asegurar que la persona tenga suficientes nutrientes esenciales.

## **GALACTOSEMIA**

La galactosemia es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva que se produce cuando el cuerpo no puede descomponer completamente la galactosa, un tipo de azúcar presente en la leche y otros alimentos. Esta condición es causada por una deficiencia en una de las tres enzimas que se encargan de metabolizar la galactosa: galactokinasa, galactosa-1-fosfato uridil transferasa y UDP-galactosa-4-epimerasa. Diagnóstico: El diagnóstico temprano y el tratamiento son esenciales para prevenir complicaciones graves, como daño cerebral, problemas hepáticos y cataratas. A continuación, algunos aspectos relevantes del marco teórico de la galactosemia. Genética: La galactosemia es causada por mutaciones en los genes que codifican las enzimas necesarias para descomponer la galactosa. La mayoría de los casos son heredados de los padres que son portadores del gen mutado. Los hijos de estos padres tienen una probabilidad del 25% de heredar la enfermedad. Síntomas: Los síntomas de la galactosemia pueden variar según el tipo y la gravedad de la afección. Los bebés que nacen con galactosemia clásica pueden experimentar ictericia, vómitos, diarrea, letargo y retraso en el desarrollo. En los casos graves, también pueden ocurrir convulsiones, coma y daño cerebral. Los bebés con galactosemia leve pueden no presentar síntomas hasta que comienzan a consumir alimentos que contienen galactosa. Diagnóstico: El diagnóstico de la galactosemia se realiza mediante pruebas de detección neonatal. Estas pruebas miden la cantidad de galactosa y otras sustancias en la sangre del recién nacido. Si los resultados son positivos, se realizan pruebas adicionales para confirmar el diagnóstico. Tratamiento: El tratamiento de la galactosemia consiste en una dieta sin galactosa. Esto significa evitar alimentos que contienen lactosa, galactosa y otras formas de azúcares relacionados. Los bebés con galactosemia deben ser alimentados con fórmula infantil especializada libre de

galactosa. En casos graves, pueden ser necesarios otros tratamientos como terapia de reemplazo enzimático y trasplante de hígado.

## **HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA**

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es un trastorno genético que afecta a la producción de hormonas en las glándulas suprarrenales, lo que puede dar lugar a una serie de síntomas y complicaciones. El trastorno se produce por una mutación en los genes que codifican las enzimas implicadas en la producción de hormonas suprarrenales. Las glándulas suprarrenales son dos glándulas pequeñas ubicadas encima de los riñones que producen una variedad de hormonas esenciales para el cuerpo humano, incluyendo la aldosterona, el cortisol y las hormonas sexuales. La hiperplasia suprarrenal congénita se produce cuando una de las enzimas implicadas en la producción de estas hormonas no funciona correctamente, lo que da lugar a una disminución de la producción de ciertas hormonas y un aumento de la producción de otras. Existen varios tipos de hiperplasia suprarrenal congénita, dependiendo del tipo de mutación genética y de la enzima afectada. El tipo más común es la hiperplasia suprarrenal congénita clásica, que se produce cuando la enzima 21-hidroxilasa está ausente o no funciona correctamente. Esto conduce a una disminución de la producción de cortisol y aldosterona y a un aumento de la producción de andrógenos, hormonas sexuales masculinas que también se producen en las mujeres. La hiperplasia suprarrenal congénita puede manifestarse de diferentes maneras, dependiendo de la gravedad y del tipo de mutación genética. En la forma clásica, los síntomas pueden incluir una apariencia masculina en las niñas recién nacidas debido al exceso de andrógenos, así como un retraso en el crecimiento y en la pubertad. También puede haber una disminución de la sal en el cuerpo, lo que puede llevar a una deshidratación y a una baja presión arterial.



El diagnóstico de la hiperplasia suprarrenal congénita se basa en la medición de las hormonas suprarrenales en la sangre y en pruebas genéticas para identificar la mutación responsable del trastorno. El tratamiento implica la administración de hormonas para reemplazar las que no se producen correctamente, así como la monitorización regular para detectar posibles complicaciones.

## **2.2 SITUACIÓN PROBLEMÁTICA**

No existen estudios comparativos que enfoquen aspectos relacionados con la incidencia prevalencia, mortalidad de estas patologías en la zona 3 de salud del MSP, conformadas por las provincias de; Cotopaxi, Tungurahua, Chimborazo y Pastaza por lo que nuestro propósito al realizar este estudio es dar a conocer la epidemiología de estas patologías, para lo cual analizaremos los datos comprendidos entre enero 2013 y diciembre 2021.

Como lo hemos manifestado las enfermedades metabólicas neonatales son patologías que pueden pasar silentes durante inicios del periodo neonatal y manifestarse con diversidad clínica de manera súbita e inesperada provocando complicaciones somáticas y neurológicas irreversibles en el recién nacido.

Mediante el presente estudio estadístico buscamos estudiar la epidemiología de estas patologías neonatales, para de esta manera reforzar la importancia de la prueba de tamizaje metabólico neonatal efectuada de manera oportuna durante el primer mes de vida, y de esta manera acercarnos a estadísticas reales y comparativas en las provincias de Cotopaxi, Chimborazo, Pastaza y Tungurahua.

## **2.3 FORMULACIÓN DEL PROBLEMA**

¿Cuál es la incidencia y prevalencia de enfermedades metabólicas neonatales en pacientes diagnosticados mediante el programa de tamizaje metabólico “Con Pie Derecho” en la zona 3 de salud del ministerio de salud pública desde enero 2013 a diciembre 2021?

## **2.4 DELIMITACIÓN DEL PROBLEMA.**

### **2.4.1. Objeto de Estudio y Campo de Acción**

**Objeto de Estudio:** Enfermedades metabólicas neonatales.

**Campo de Acción:** Pacientes diagnosticados de una enfermedad metabólica neonatal, detectados mediante tamizaje metabólico neonatal.

**2.4.2. Lugar:** Zona 3 de salud (Cotopaxi, Tungurahua, Chimborazo y Pastaza).

**2.4.3. Tiempo:** enero 2013 a diciembre 2021 (9 años).

## **III. IDENTIFICACIÓN DE LA LÍNEA DE INVESTIGACIÓN**

**3.1 Línea de investigación:** Salud Pública.

- **Sub-línea de investigación:** Epidemiología.

## **IV. OBJETIVOS**

- **4.1 Objetivo general:** Conocer la incidencia y prevalencia de las enfermedades metabólicas neonatales, diagnosticadas mediante el tamizaje metabólico neonatal en la zona 3 de salud del ministerio de salud pública en un periodo de tiempo comprendido entre enero 2013 – diciembre 2021.

- **4.2 Objetivos específicos:**
- Caracterizar algunas variables demográficas encontradas al momento que se realizó el diagnóstico de las enfermedades metabólicas neonatales contempladas dentro del programa “Con Pie Derecho” del MSP.
- Determinar las formas de presentación clínica de las enfermedades metabólicas neonatales diagnosticadas por el tamizaje metabólico.
- Analizar las complicaciones inducidas por las enfermedades metabólicas neonatales debido a un diagnóstico y un tratamiento tardío.

## **V. IDEA A DEFENDER**

Con el estudio de la epidemiología de las enfermedades metabólicas neonatales diagnosticadas a través del programa de tamizaje metabólico neonatal en la zona 3 de salud del MSP, se elaborará una sala situacional que analice cada una de estas patologías que servirán para tomar acciones asociadas al tratamiento oportuno y prevención de complicaciones posteriores.

## **V. VARIABLES DE INVESTIGACIÓN**

**5.1. Variable Independiente:** Recién nacidos diagnosticados.

**5.2. Variable Dependiente:** Enfermedades metabólicas neonatales incluidas en el programa de tamizaje metabólico neonatal “Con pie derecho” del MSP.

## **VI. METODOLOGÍA A EMPLEAR**

### **6.1. Modalidad o Enfoque de la investigación.**

- Cuantitativa

El enfoque cuantitativo representa los procedimientos metodológicos en donde se aplica gráficos, tablas e imágenes estadísticas que nos permita recopilar, analizar y discutir variables susceptibles a ser medidas. Lo cual nos facilitara el proceso estadístico que nos permita conocer nuestra problemática planteada.

## **6.2. Tipo de diseño de la investigación**

### **MODALIDAD CUANTITATIVA:**

- No experimental, de tipo transversal ya que se analizará los datos en un momento dado y específico.

### **MODALIDAD CUALITATIVA:**

- **Teoría fundamentada:** Se analizarán los datos epidemiológicos obtenidos en base a los registros obtenidos de los recién nacidos por enfermedades metabólicas neonatales contempladas en el programa de tamizaje en la zona 3 de salud del MSP durante el periodo comprendido entre enero 2013 a diciembre 2021, y se establecerá discusión y comparaciones con la finalidad de conocer la problemática que nos sirva para establecer nuestra propuesta de cambio.

## **6.3. Tipo de investigación por sus alcances:**

- **Descriptiva:** Para objetivar la incidencia de los pacientes con enfermedades metabólicas neonatales diagnosticados en la zona 3 de salud.
- **Exploratoria:** Tiene por objeto esencial profundizar los conocimientos sobre enfermedades metabólicas neonatales englobadas en el proyecto de tamizaje metabólico neonatal.

## **6.4 Métodos, técnicas e instrumentos de investigación.**

### **6.4.1 Métodos del nivel teórico del conocimiento:**

- **INDUCTIVO-DEDUCTIVO**

- **INDUCTIVO:** A través del cual podemos relacionar las variables demográficas con la incidencia de los pacientes con enfermedades metabólicas neonatales dentro del programa de tamizaje metabólico neonatal.
- **DEDUCTIVO:** Por medio de este podemos identificar datos epidemiológicos y estadísticos de los pacientes con enfermedades metabólicas neonatales englobadas en el tamizaje metabólico neonatal.

- **ANALITICO-SINTETICO**

- Operación en la cual nos permitirá descomponer mentalmente la incidencia de los pacientes diagnosticados con enfermedades metabólicas neonatales contempladas en el proyecto de tamizaje metabólico neonatal en la zona 3 de salud en un periodo de tiempo comprendido desde enero 2013 a diciembre 2021 y la relación de cada una de las variables a ser estudiadas.

### **6.4.2. Métodos del nivel empírico del conocimiento:**

- **Análisis documental**

La información utilizada en esta investigación está basada en la recolección de datos en los establecimientos de salud de la zona 3 del MSP, efectuando previamente el discernimiento, la objetividad y validez de los registros clínicos.

Además, se realizará una revisión bibliográfica actualizada acerca de los diferentes tópicos de la investigación.

#### **6.4.3 Técnicas de investigación**

- Documental: Resultado de los tamizajes metabólicos realizados a todos los neonatos dentro del periodo de tiempo comprendido entre enero 2013 – diciembre 2021.

#### **6.4.4 Instrumentos de investigación**

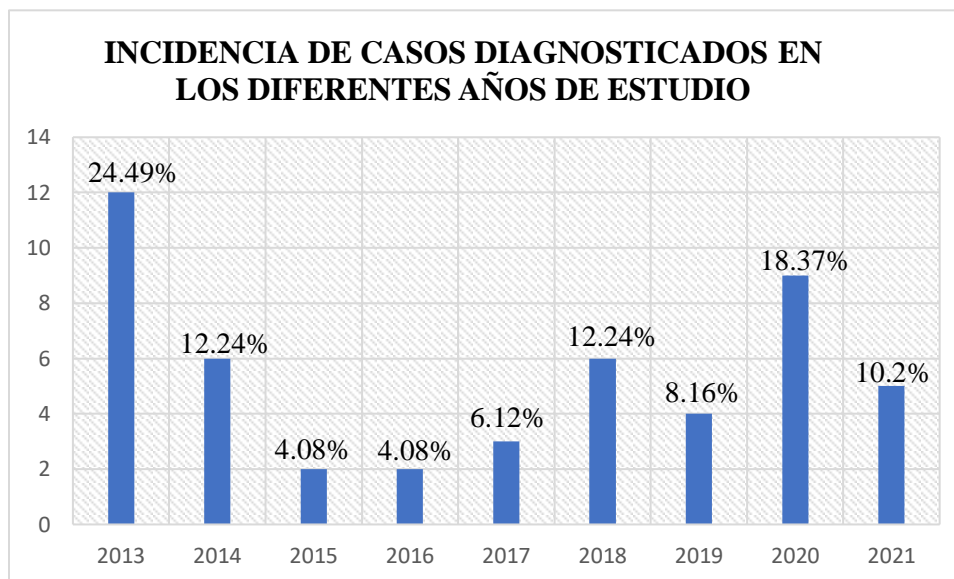
- Registros de los pacientes diagnosticados con enfermedades metabólicas neonatales, los mismos que proporcionarán información acerca del tiempo de diagnóstico, tratamiento y seguimiento de la enfermedad metabólica neonatal.

### **VII. RESULTADOS Y DISCUSIONES**

#### **7.1 Presentación de resultados**

Se estudiaron un total de 12.111 nacidos vivos, de estos se registraron 49 casos confirmados (19 varones, 30 mujeres). En cuanto a la presentación de resultados se consideró el registro y evaluación de los historias clínicas y registros de recién nacidos con resultado positivo a enfermedad metabólica neonatal como se muestra a continuación:

**Tabla 1** Incidencia de casos en los diferentes años.

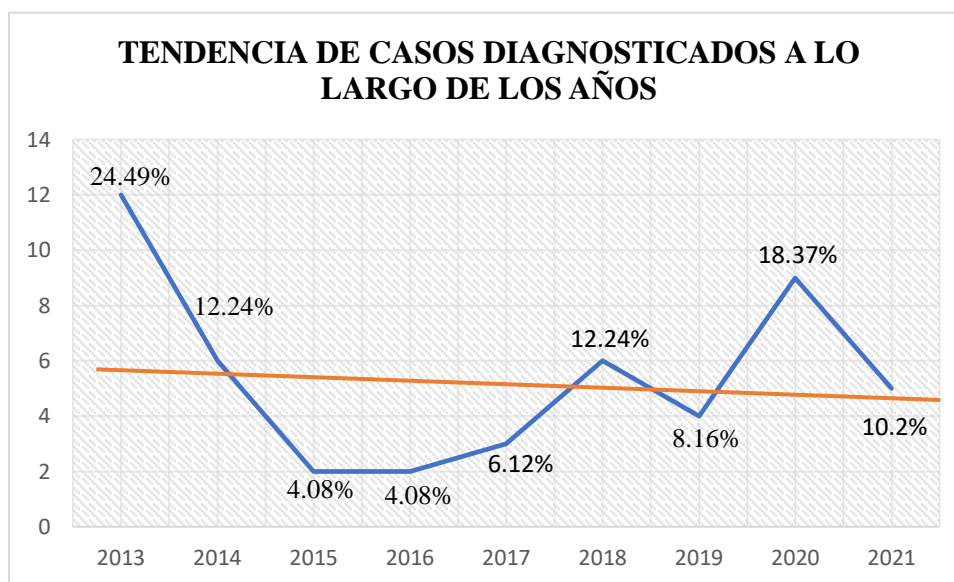


*Fuente:* Datos estadísticos de la zona 3 de salud del MSP

*Autor:* Daniel Alejandro Paltin Vega

En el estudio se obtuvo que, del total de casos, en el 2013 se obtuvo un 24.49%, registrando el año con mayor prevalencia de casos positivos dentro del índice de presentación de las enfermedades metabólicas neonatales. En el año 2020 se registra un 18.37% se casos diagnosticados, seguido por el año 2014 y 2018 en donde se obtiene un resultado del 12.24%, se obtuvo que en los años 2015 y 2016 existió una prevalencia de casos del 4.08%, presentando así los años en que menor diagnósticos positivos existieron.

**Tabla 2** Tendencia de casos positivos diagnosticados a lo largo de los años.



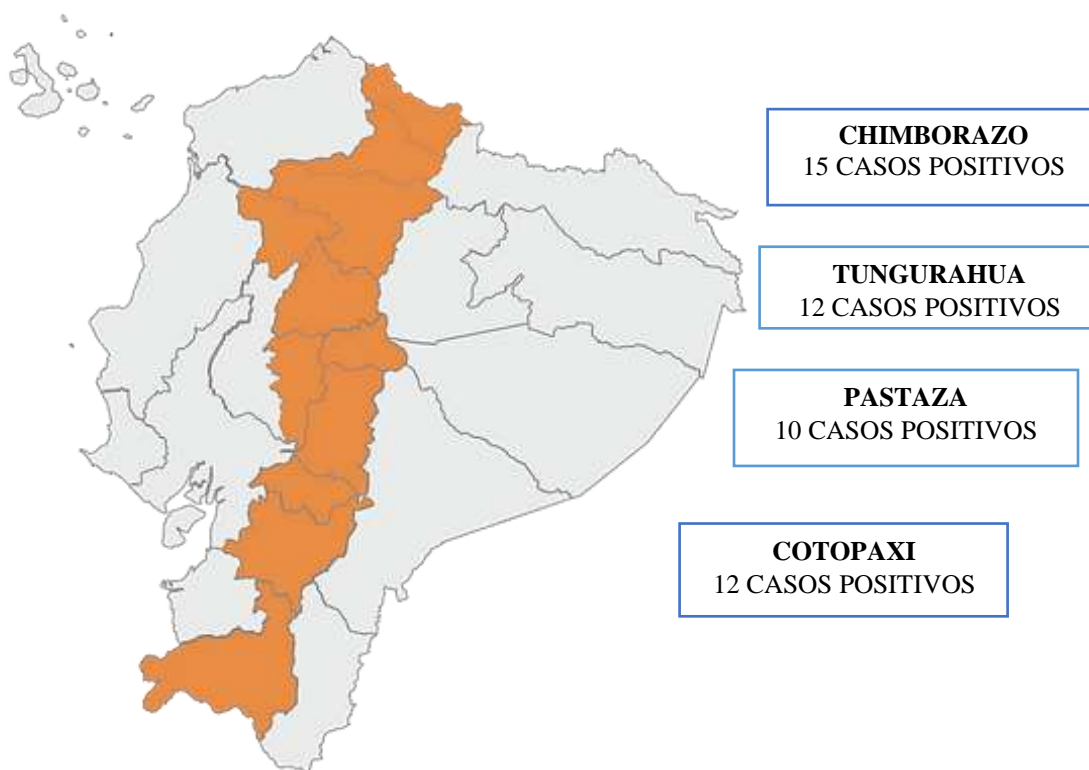
*Fuente:* Datos estadísticos de la zona 3 de salud del MSP

*Autor:* Daniel Alejandro Paltin Vega

Se obtuvo que durante los primeros años en que el programa “Con pie derecho” se implementó, en 2013 existió un pico de pacientes diagnosticados con alguna enfermedad metabólica neonatal, mientras que en los siguientes años de estudio esta tendencia de casos positivos se ha visto disminuida, en 2022 se reporta el segundo año con más casos de presentación, sin embargo, se determina una tendencia a la baja de diagnósticos positivos durante el periodo que comprende el estudio.



**Tabla 3** Distribución de casos por regiones.

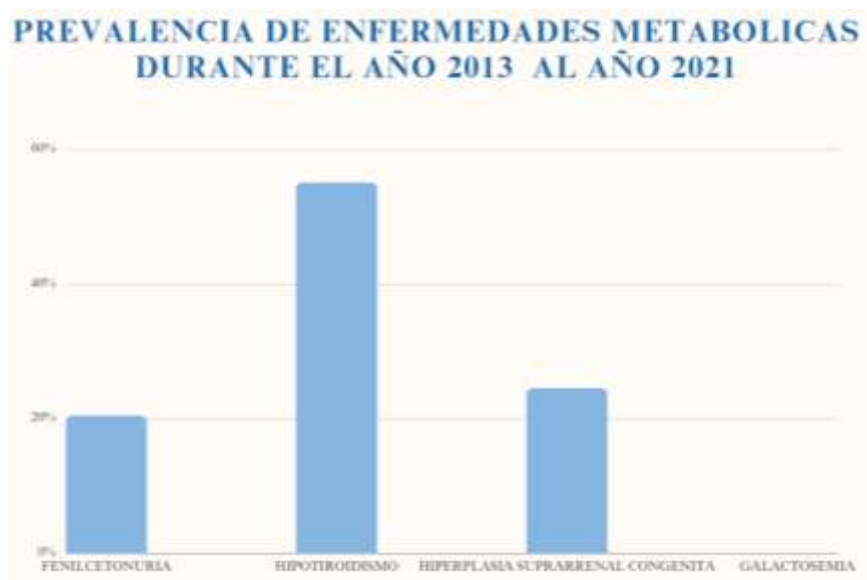


*Fuente:* Datos estadísticos de la zona 3 de salud del MSP

*Autor:* Daniel Alejandro Paltin Vega

Con este estudio se determina que la mayor incidencia de enfermedades metabólicas neonatales confirmadas se concentra en la región de Chimborazo con una prevalencia del 30.61% de casos, seguido por Tungurahua con un índice de 24.49% de casos positivos, Cotopaxi con un índice del 24.49% y Pastaza con un índice del 20.41% de casos diagnosticados a través del proyecto “Con Pie Derecho”.

**Tabla 4** Prevalencia de enfermedades metabólicas durante el año 2013 al año 2021.

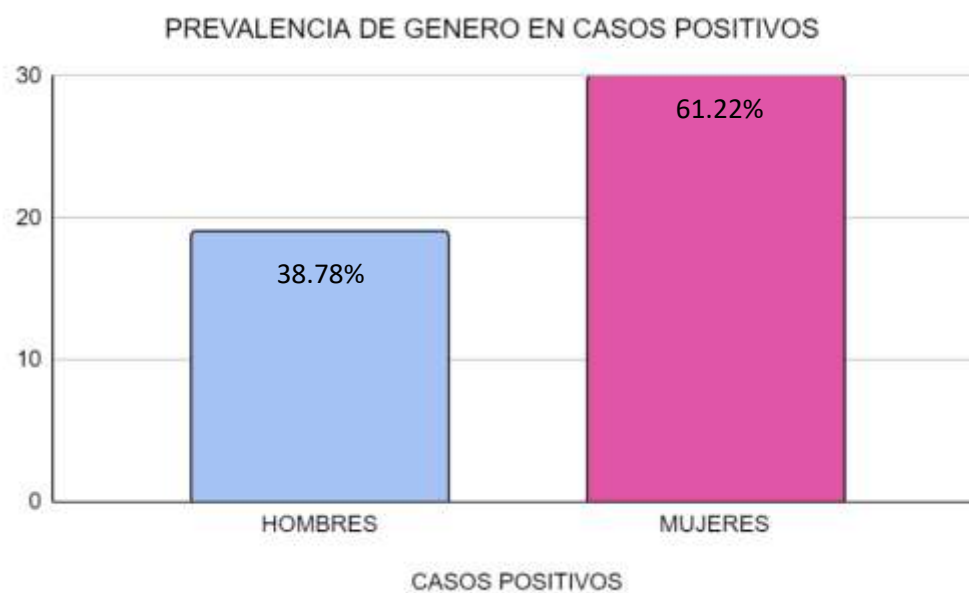


*Fuente:* Datos estadísticos de la zona 3 de salud del MSP

*Autor:* Daniel Alejandro Paltin Vega

Se determinó que la enfermedad metabólica neonatal más frecuente comprendida dentro del proyecto de tamizaje neonatal es el hipotiroidismo congénito que represento una incidencia del 55.10% de los casos positivos, representando en su individualidad más de la mitad del total de casos positivos. La Hiperplasia suprarrenal congénita represento el 24.49% de casos diagnosticados, siendo la segunda patología neonatal con mayor tasa de frecuencia; La fenilcetonuria represento una incidencia del 20.41% de casos confirmados, siendo la tercera patología metabólica neonatal más frecuente dentro del proyecto “Con Pie Derecho”.

**Tabla 5** Prevalencia de Genero en enfermedades metabólicas neonatales



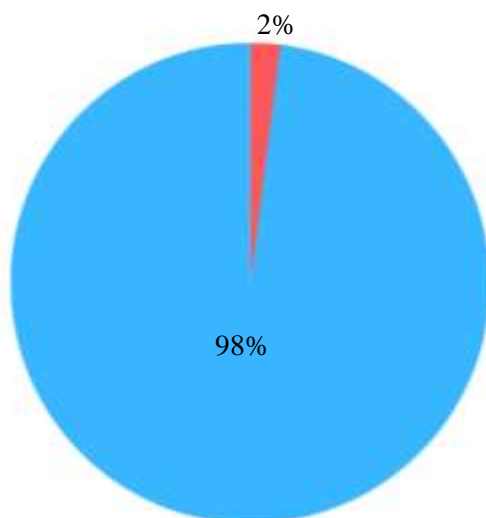
*Fuente:* Datos estadísticos de la zona 3 de salud del MSP

*Autor:* Daniel Alejandro Paltin Vega

Se pudo determinar que, dentro de los casos con diagnostico positivo a enfermedad metabólica neonatal dentro del programa “Con Pie Derecho”, existe una prevalencia notable de casos positivos en pacientes de sexo femenino representando el 61.22% del total de casos diagnosticados; En pacientes de sexo masculino se encuentra una incidencia de presentación del 38.78%.

**Tabla 6** Prevalencia de pacientes con tratamiento.

### PREVALENCIA DE PACIENTES CON TRATAMIENTO

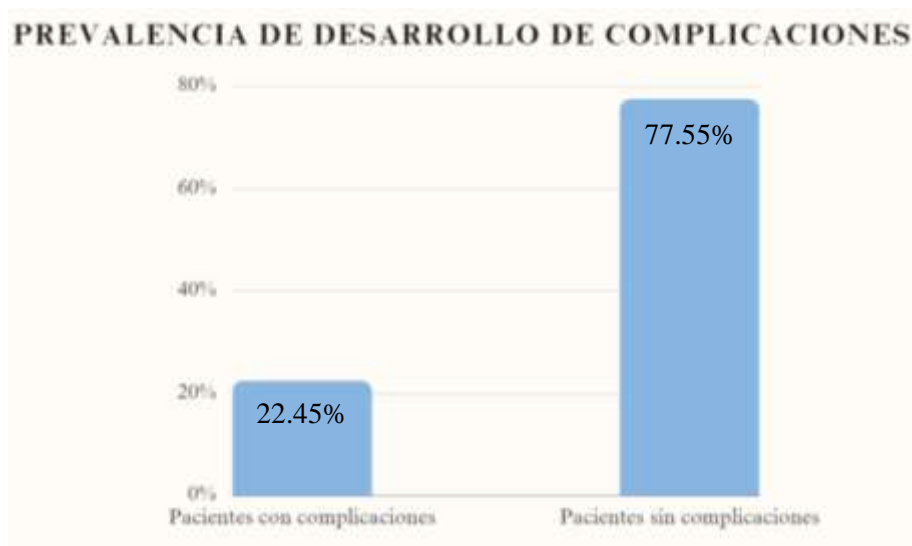


*Fuente:* Datos estadísticos de la zona 3 de salud del MSP

*Autor:* Daniel Alejandro Paltin Vega

En base a la recolección de datos se determina que los pacientes que se encuentran en tratamiento estable y con seguimiento es del 98% de los casos diagnosticados, mientras que en su contraparte se observa una prevalencia del 2% de pacientes diagnosticados que no se encuentran con en cumplimiento de tratamiento activo actualmente.

**Tabla 7** Prevalencia de desarrollo de complicaciones.

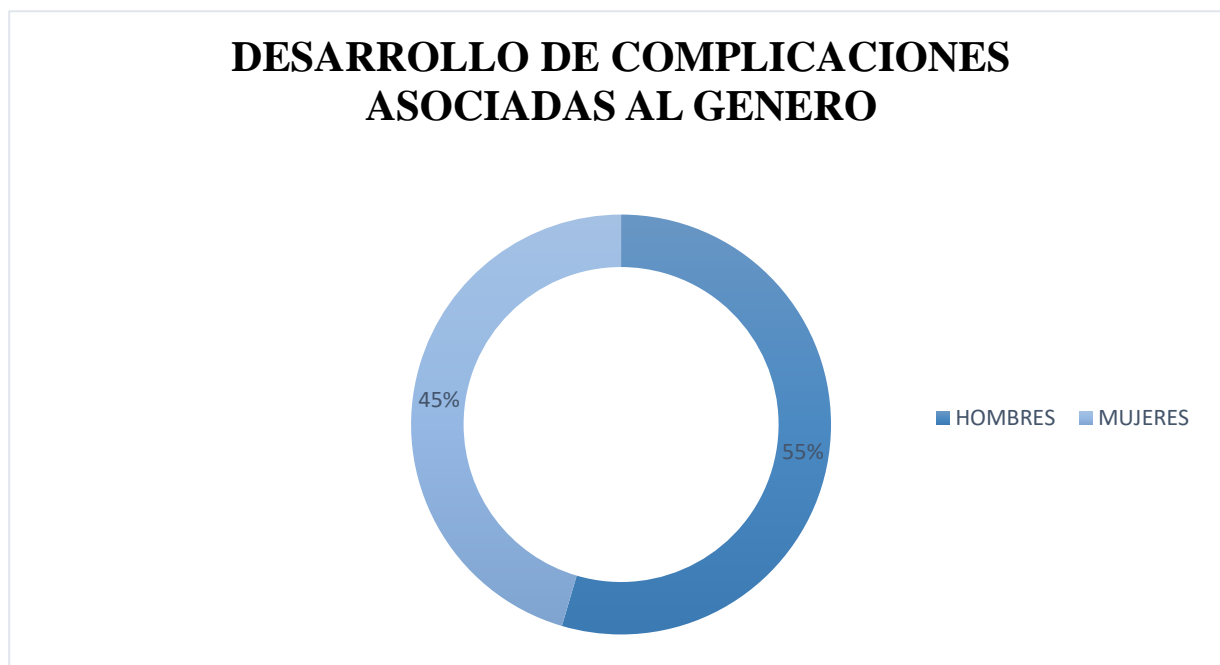


*Fuente:* Datos estadísticos de la zona 3 de salud del MSP

*Autor:* Daniel Alejandro Paltin Vega

Se puede determinar que del total de pacientes diagnosticados de enfermedades metabólicas neonatales únicamente el 22.45% de pacientes han desarrollado complicaciones asociadas a estas enfermedades, mientras que el 77,55% de pacientes no han desarrollado complicaciones gracias al diagnóstico precoz y tratamiento oportuno

**Tabla 8** Desarrollo de complicaciones asociadas al género.



*Fuente:* Datos estadísticos de la zona 3 de salud del MSP

*Autor:* Daniel Alejandro Paltin Vega

Se ha demostrado que de los pacientes que han presentado complicaciones el 54.55% de casos es en pacientes de sexo masculino, mientras que el 45.45% de casos restantes se ha presentado en la población de sexo femenino, siendo las patologías más predisponentes a complicación la fenilcetonuria y el hipotiroidismo cada uno con una tasa de complicación del 36.36% mientras que en la hiperplasia suprarrenal congénita se ha demostrado una tasa de incidencia del 27.27% del total de casos.

## 7.2 Discusiones

Con respecto al objetivo general conocer la incidencia de pacientes diagnosticados por alguna de las enfermedades metabólicas neonatales englobadas en el proyecto de tamizaje metabólico neonatal en la zona 3 de salud del ministerio de salud pública en un periodo de tiempo comprendido entre enero 2013 – diciembre 2021. Se obtuvo una incidencia del 0.022% de casos en el año 2018 con 6 casos diagnosticados. Los resultados guardan relación con el estudio de Vela – Amieva cuando refiere que los errores innatos del metabolismo tienen una probabilidad de presentación de 1 en 2,000 lo que representa el 0.05% de tasa de incidencia, lo que sustenta la presente investigación.

En relación con el primer objetivo específico identificar la tendencia de presentación de las enfermedades metabólicas neonatales durante los diferentes años de estudio, se obtuvo que de los casos totales diagnosticados para el año 2013 se inicia una tendencia con el 24.49%, continuando en el 2015 con el 4.08% y el año 2020 con el 18.37%, 2021 con el 10.2% de casos, en la gráfica se demuestra una tendencia a la disminución de casos diagnosticados, muy probablemente asociado al nivel de conocimiento materno acerca de estas patológicas, influye de manera considerable el acceso al sistema de salud y la escases de medicamentos en los centros de salud para el manejo ambulatoria de estas patologías.

En relación al segundo objetivo específico determinar y clasificar la incidencia individual de presentación de las distintas enfermedades metabólicas neonatales englobadas en el proyecto de tamizaje metabólico neonatal, se obtuvo que, de los casos diagnosticados, el 53.06% de casos y representando la enfermedad metabólica neonatal fue de hipotiroidismo congénito, seguida por la hiperplasia suprarrenal congénita con el 26.53%, y la fenilcetonuria con el 20.41%, haciendo mención a lo que refiere García – Flores se llegó a la conclusión de que la

enfermedad más prevalente dentro del grupo de patologías englobadas en el programa de tamiz neonatal fue el hipotiroidismo congénito quien dentro del 2018 represento el 0.56% de casos, seguido por la hiperplasia suprarrenal con el 0.11% de prevalencia, la fenilcetonuria con el 0.0039% de casos y la galactosemia represento el 0.028% de prevalencia quien sustenta los hallazgos realizados en relación a la incidencia encontrada en el estudio actual.

En relación con el tercer objetivo específico el cual es analizar la tasa de desarrollo de complicaciones provocadas por las enfermedades metabólicas neonatales debido a un diagnóstico y un tratamiento tardío se obtuvo un índice de desarrollo de complicaciones del 22.45% del total de pacientes diagnosticados.

Se ha obtenido que el 54.55% de complicaciones se presentaron en pacientes de género masculino y un 45.45% de complicaciones se presentaron en pacientes de sexo femenino, se debe tener en cuenta que en la fenilcetonuria afecta por igual a ambos sexos, esto significa que tanto el paciente masculino como femenino tienen la misma probabilidad de heredar un gen anormal de cada padre y por lo tanto desarrollar la enfermedad, su incidencia va a variar según la población y la región geográfica, el diagnóstico y el tratamiento temprano, continuando con el hipotiroidismo congénito, en un estudio realizado por Rivera – Hernández en el año 2017 menciona que el hipotiroidismo tiene un modo de transmisión autosómico recesivo con una relación 2:1 con predominio en el sexo femenino, dicho estudio sustenta los hallazgos encontrados en este estudio en donde se obtuvo una mayor prevalencia de presentación en pacientes de sexo femenino con un porcentaje del 40.82%, más en su contraparte se encontró una prevalencia del 14.29% de casos, demostrando la relación 2:1 de este error innato del metabolismo.

La hiperplasia suprarrenal congénita tiene una relación de presentación similar tanto en hombres como mujeres sin embargo puede tener un impacto significativo en la identidad de



género y la salud mental de las personas afectadas, especialmente en casos graves de hiperplasia suprarrenal congénita clásica. Las personas con hiperplasia suprarrenal congénita clásica pueden experimentar dificultades en la identificación de su género debido a los rasgos físicos masculinos o ambiguos que pueden desarrollar, Labarta Aizpún menciona que en estos casos es importante un abordaje psicológico especializado, para asegurar una buena calidad de vida en la edad adulta.

## **VIII. CONCLUSIONES**

En cuanto a la caracterización de las variables demográficas encontradas al momento que se realizó el diagnóstico de las enfermedades metabólicas neonatales contempladas dentro del programa “Con Pie Derecho” del MSP, se obtuvo que dentro del periodo de tiempo estudiado el mayor índice de casos positivos diagnosticados fue en la provincia de Chimborazo con un 30.61%, seguido por Tungurahua y Cotopaxi, además se obtuvo una prevalencia de casos diagnosticados en pacientes de sexo femenino que representó el 61.22%.

La enfermedad metabólica con más prevalencia de presentación fue el hipotiroidismo congénito, seguido por la hiperplasia suprarrenal congénita y la fenilcetonuria.

Con respecto a analizar las complicaciones inducidas por las enfermedades metabólicas neonatales debido a un diagnóstico y un tratamiento tardío, se obtuvo que del total de pacientes diagnosticados existió una prevalencia del 54.55% de pacientes que desarrollaron complicaciones siendo las principales la discapacidad intelectual irreversible desde los primeros meses de vida, retardo del crecimiento y trastornos de la presión arterial; Se determinó que los pacientes que no desarrollaron complicaciones, tuvieron un diagnóstico precoz de la enfermedad durante el primer mes de vida y que actualmente siguen el

tratamiento correspondiente a cada una de las patologías abordadas, siendo el mismo brindado por la unidad de salud más cercana de cada familia afectada.

Además, se determinó que el 98% del total de pacientes diagnosticados con alguna enfermedad metabólica se encuentran actualmente en seguimiento del tratamiento descrito para cada enfermedad metabólica, además se obtuvo que hay una prevalencia del 2% de pacientes diagnosticados que no se encuentran con un tratamiento activo, asociado a factores paternos y de ausencia de medicamentos en la unidad de salud.

## **IX. RECOMENDACIONES**

Las enfermedades metabólicas neonatales son un conglomerado de patologías a las cuales el medico debe estar familiarizado con el tratamiento oportuno. En la capacidad de explicar la importancia del tamizaje a los padres, ya que brinda la oportunidad de detectar afecciones metabólicas raras en su recién nacido y recibir tratamiento temprano. Realizar el tamizaje adecuadamente, asegurándose de seguir las pautas de tamizaje específicas y la toma de muestras de sangre del recién nacido correctamente. Interpretar correctamente los resultados del tamizaje ya que pueden ser complicados de interpretar, por lo que es importante estar familiarizado con los diferentes trastornos metabólicos y sus síntomas. Asegurar el seguimiento de los resultados anormales y la importancia de hacer el seguimiento y referir al paciente a un especialista para obtener un diagnóstico y tratamiento adecuados. Estar preparados para proporcionar apoyo emocional a los padres. El diagnóstico de una afección metabólica en un recién nacido puede ser un momento muy difícil para los padres, por lo que es importante una adecuada preparación brindando de esta manera apoyo emocional y orientación. El tamizaje metabólico neonatal es una herramienta importante para detectar trastornos metabólicos raros en los recién nacidos y prevenir complicaciones graves a largo

plazo. Al seguir las pautas de tamizaje adecuadas y estar preparado para interpretar y hacer el seguimiento de los resultados del tamizaje, puede ayudar a garantizar la salud y el bienestar de los recién nacidos y de esta manera evitar complicaciones y asegurar un tratamiento oportuno y adecuado.

## X. BIBLIOGRAFIA

1. Ministerio de Salud Pública. Capacitación Tamizaje Metabolico Neonatal. Minist Salud Pública del Ecuador [Internet]. 2017;10. Available from: [https://enlace.17d07.mspz9.gob.ec/biblioteca/promo/inclusivos/4.Acciones\\_Saludables/Salas de espera con material de promoción de la salud/Actividades/Charla de Tamizaje Metabolico Neonatal 15-02-2017.pdf](https://enlace.17d07.mspz9.gob.ec/biblioteca/promo/inclusivos/4.Acciones_Saludables/Salas de espera con material de promoción de la salud/Actividades/Charla de Tamizaje Metabolico Neonatal 15-02-2017.pdf)
2. ML Couce Pico, JR Fernández Lorenzo JFB. Enfermedades congénitas del metabolismo en el período neonatal. Protoc Diagnóstico Ter la AEP Neonatol [Internet]. 2008;434–43. Available from: [www.aeped.es/protocolos/](http://www.aeped.es/protocolos/)
3. Campistol J. Enfermedades metabólicas en el periodo neonatal con presentation neurologica. Medicina (B Aires). 2007;67(6 I):561–8.
4. Militar Nueva Granada Colombia Cifuentes U. Consideraciones bioéticas del tamizaje neonatal: pautas para su regulación integral Revista Latinoamericana de Bioética. Rev Latinoam Bioética [Internet]. 2016;16(1):154–73. Available from: <http://dx.doi.org/10.18359/rlbi.1445>
5. Moscoso M, Flores J. Frecuencia de enfermedades metabólicas detectadas mediante tamizaje neonatal. Univ del Azuay. 2014;1–16.
6. Massachusetts General Hospital PE and DC-726-2909. Información para comprender qué es el hipotiroidismo congénito [Internet]. Patient education. 2015 [cited 2023 Mar 7]. Available from: <https://www.massgeneral.org/children/hypothyroidism/informacion-para-comprender-que-es-el-hipotiroidismo-congenito>
7. Mayo Clinic. Fenilcetonuria [Internet]. Atención al paciente e informacion medica. [cited 2023 Mar 7]. p. Enfermedades y Afecciones. Available from: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/phenylketonuria/symptoms-causes/syc-20376302>
8. Www.newbornscreening.info. Otras enfermedades. In: STAR-G Screening, technology and research in genetics. Health Resources and Service Administration; 2020. p. 391–410.
9. Torres-Sepúlveda M. D, Martínez-de Villarreal L. E, Esmer C, González-Alanís R, Ruiz-Herrera C, Sánchez-Peña A, Mendoza-Cruz J. A, , Villarreal-Pérez J. Z.

Tamiz metabólico neonatal por espectrometría de masas en tándem: dos años de experiencia en Nuevo León, México. Salud Pública de México [Internet].

2008;50(3):200-206. Recuperado de:

<https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=10650302>

10. Marcela Vela-Amieva D, Leticia Belmont-Martínez D, Cynthia Fernández-Lainez QFB, En M, Carlett Ramírez-Frías C, Ibarra-González I. Frecuencia de enfermedades metabólicas congénitas susceptibles de ser identificadas por el tamiz neonatal [Internet]. Redalyc.org. [citado el 10 de mayo de 2023]. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/4236/423640317005.pdf>
11. Rivera-Hernández A, Huerta-Martínez H, Centeno-Navarrete Y, Flores-Escamilla R, Zurita-Cruz JN. Actualización en hipotiroidismo congénito: definición, epidemiología, embriología y fisiología. Primera parte [Internet]. Medigraphic.com. [citado el 10 de mayo de 2023]. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2017/sp175g.pdf>
12. Ignacio J, Aizpún L, De Arriba Muñoz A, Lozano MF, Servet M. Hiperplasia suprarrenal congénita [Internet]. Aeped.es. [citado el 10 de mayo de 2023]. Disponible en: [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/09\\_hiperplasia.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/09_hiperplasia.pdf)