

## Artículo Original

**Evaluación del desempeño del Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal del Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Enero a noviembre 2014.**Ortiz Rubio A,<sup>1</sup> Villacís Guerrero B,<sup>1</sup> Jara Muñoz E,<sup>2</sup> Narváez Olalla A,<sup>2</sup> Prócel Egüez P.<sup>2</sup><sup>1</sup>Egresadas del Postgrado de Pediatría, <sup>2</sup>Docentes de Postgrado de Pediatría, Pontificia Universidad Católica del Ecuador (PUCE).

DIRECCIÓN PARA CORRESPONDENCIA: Bélgica Elizabeth Villacís Guerrero, Gribaldo Miño y San Pedro de Taboada (Sangolquí) conjunto Pinar de la Sierra honeybelgica@yahoo.es, Telf: 0991912863

## RESUMEN

Objetivos: Evaluar el desempeño del Tamizaje Metabólico Neonatal, medir la prevalencia por patología, describir la cobertura y factores de riesgo de los trastornos endocrinos metabólicos detectados en forma temprana desde enero a noviembre del 2014 en el Ecuador.

**Metodología:** Diseño de corte transversal, de análisis de archivos estadísticos. Fueron incluidos todos los recién nacidos que se realizaron la prueba de Tamizaje Metabólico Neonatal desde enero a noviembre del 2014. Se realizó análisis descriptivo univariado y bivariado. Para el análisis multivariado se utilizó una regresión logística. Se consideró como estadísticamente significativa valores de  $p < 0,05$ .

Resultados: Se analizaron 225.922 muestras, con 61 casos confirmados de Enfermedad Congénita Metabólica. Solo 28 casos confirmados fueron registrados en la base de datos de niños tamizados. Se obtuvo una prevalencia de 17,53 por 100.000 nacidos vivos. El hipotiroidismo congénito presentó la prevalencia más alta (68.85%); la cobertura nacional fue del 64,92% con IC 95%. Hay mayor riesgo de Enfermedad Congénita Metabólica e hiperplasia suprarrenal congénita en la Amazonía con un valor de  $p < 0,05$ .

**Conclusiones y recomendaciones:** La prevalencia de Enfermedad Congénita Metabólica en el Ecuador es baja, con cobertura de tamizaje no aceptable a nivel nacional; existe mayor riesgo de Enfermedad Congénita Metabólica e hiperplasia suprarrenal congénita en la Amazonía con una diferencia estadísticamente significativa. Es necesario establecer la universalidad y obligatoriedad del tamizaje para incrementar la cobertura y detectar en forma oportuna las Enfermedades Congénitas Metabólicas e hiperplasia suprarrenal congénita en el Ecuador e investigar cuáles son los factores de riesgo para la presentación de estas patologías en la Amazonía.

**Palabras Clave:** Tamizaje Metabólico Neonatal, Enfermedades congénitas metabólicas, Hiperplasia Suprarrenal, Galactosemia, Hipotiroidismo, Fenilcetonuria.

## ABSTRACT

Objectives: To evaluate the coverage of the Newborn Metabolic Screening Program (TAMEN), measure the prevalence of disease and identify risk factors for metabolic endocrine disorders detected from January to November 2014 in Ecuador. In Ecuador, screening was also carried out for four disorders: congenital adrenal hypertrophy, congenital hypothyroidism, galactosemia and phenylketonuria.

Methodology: A study of incidence using statistical analysis files was performed. All newborns which were screened for Neonatal Metabolic Diseases from January to November 2014 were included. The national-wide by province coverage and prevalence of four diseases were calculated and risk analysis for disorder by province

of residence weight birth, type of food and gestational age were performed. Univariational and bivariate analysis was performed using Epi-info 7 program. For the multivariate analysis, logistic regression analysis was performed using SPSS v10 program. It was considered statistically significant at  $p < 0.05$ .

Results: 225 922 samples were analyzed, with 61 confirmed cases of congenital metabolic disease. Only 28 confirmed cases were recorded in the database of screened infants. A prevalence of 17.53 per 100,000 live births for the four diseases evaluated was obtained. Congenital hypothyroidism had the highest prevalence (68.85%). The national screening coverage was 64.92 %. Increased risk of congenital metabolic disease and congenital adrenal hyperplasia in the Amazon with a value of  $p < 0.05$  was found.

Conclusions and Recommendations: The prevalence of congenital metabolic disease in Ecuador is low compared to international reports. Screening coverage at the national-wide is below the recommended minimum (99.5%), so it is necessary to establish the universality and compulsory screening to increase the coverage and timely detect metabolic endocrine disorders. There is an increased risk of congenital metabolic disease at the expense of congenital adrenal hypertrophy (CHA) in the Amazon region so it is necessary to investigate what are the risk factors for the presentation of these diseases in the Amazon.

**Key words:** Newborn Metabolic Screening Program, Metabolic endocrine disorders, Congenital adrenal hypertrophy, Galactosemia, Congenital hypothyroidism, Phenylketonuria.

## INTRODUCCIÓN

Las enfermedades congénitas metabólicas (ECM) son patologías de presentación rara y poco frecuente. Son difíciles de diagnosticar en forma oportuna en la práctica clínica y muchas veces son detectadas en forma tardía con consecuencias de morbimortalidad y discapacidad mental.<sup>1-5</sup>

Estudios realizados en España, México y Latinoamérica hacen mención de prevalencias de ECM de 1:500 a 1:1.500 nacidos vivos. Usando la técnica de espectrometrías de masas en tándem<sup>2,6,7</sup> Ciocca M. en el año 2010 considera que las ECM en forma aislada tienen prevalencias muy bajas (1:4.000-1:300.000) pero consideradas en conjunto afectan a más de 1:2.500 nacidos vivos y en regiones con alta frecuencia consanguinidad o con grupos étnicos minoritarios la prevalencia se incrementa de 1:748 o 1:50 nacidos vivos.<sup>3</sup>

El grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública para el desarrollo del sistema de información sobre cribado neonatal del gobierno de España en el 2013 determinó que el nivel óptimo de cobertura para el tamizaje metabólico neonatal debe ser mayor o igual 99.5% y nivel aceptable mayor o igual al 99%.<sup>8</sup> Los países que alcanzaron un nivel óptimo de cobertura

fueron Costa Rica en el año 2011 con 98.8%,<sup>9,10</sup> y Cuba del 2008 al 2012 con 99,3 %.<sup>11</sup>

La Misión Solidaria Manuela Espejo en el año 2009 y 2010 realizó el primer estudio biopsicosocial en el Ecuador encontrando 294.166 personas con discapacidad, con una prevalencia de 2,43 x 100.000 habitantes. Del total de discapacitados el 24.46% tiene discapacidad intelectual y el 75.54% presenta otro tipo de discapacidad.<sup>12</sup> Con los resultados de este estudio, el 2 de diciembre del 2011 la Vicepresidencia de la República en conjunto con el Ministerio de Salud Pública (MSP) del Ecuador ejecutó el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal (TAMEN) con una inversión aproximada de 17 millones de dólares hasta el año 2014 (6 dólares por cada niño tamizado) y un ahorro de 10 millones de dólares al año por tratamientos en pacientes discapacitados.<sup>12</sup>

El objetivo de este Programa es la detección oportuna, prevención de la discapacidad intelectual, muerte precoz y manejo de ECM de cuatro enfermedades: hipertrofia suprarrenal congénita (HSC), hipotiroidismo congénito (HC), galactosemia y fenilcetonuria (PKU).<sup>13</sup>

Hasta la presente fecha no se ha realizado evaluaciones del programa TAMEN del MSP del Ecuador, por

lo que para llenar este vacío de conocimiento se ejecutó este estudio. El objetivo fue evaluar las coberturas del TAMEN, medir la prevalencia por patología, describir la cobertura y los factores de riesgo de los trastornos endocrinos metabólicos detectados en forma temprana.

## MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó un estudio con diseño de corte transversal, exploratorio, de análisis de archivos estadísticos. Se utilizaron las bases de datos obtenidas de los archivos estadísticos del Programa TAMEN-MSP de todos los neonatos tamizados desde enero a noviembre del 2014 a nivel nacional las mismas que fueron proporcionados por el laboratorio de TAMEN ubicado en la ciudad de Quito. El estudio se realizó en este período porque desde enero de 2014 el tamizaje fue obligatorio en la red de salud pública y privada y por lo tanto es el año de mayor cobertura alcanzada.

Fueron incluidos todos los recién nacidos vivos (RNV) que se realizaron la prueba de TMN desde enero a noviembre del 2014. La muestra fue de 225.922 niños tamizados. Los criterios de inclusión para el estudio fueron los neonatos sanos y patológicos, de cualquier sexo, que se realizaron la prueba del talón desde los 4-28 días de vida desde enero a noviembre del 2014. Los criterios de exclusión fueron niños mayores de 1 mes.

Las variables estudiadas fueron: cobertura, prevalencia y factores de riesgo asociados a ECM. Se obtuvo a través de las bases de datos de recién nacido tamizado, base de datos de casos confirmados y reportes del sistema de registro del Tamizaje Metabólico Neonatal del Ministerio de Salud Pública del Ecuador.

Para calcular las tasas de cobertura y prevalencia se estimó el número de recién nacidos para el 2014 con base a los datos del INEC 2010.

Con la información obtenida se calcularon los siguientes indicadores:

Prevalencia. Para el cálculo de prevalencia se utilizó la siguiente fórmula:

Prevalencia ECM = (Número de casos confirmados/ Número de RNV estimados) x 100.000

El número de casos confirmados total y por provincias se obtuvo de la base de datos de confirmados.

El número de RNV estimados para el año 2014 total y por provincias se estimó a partir del número de RNV reportados por el INEC en el Anuario de Estadísticas Vitales del 2010 y la tasa de crecimiento anual de la población.

Cobertura. Para el cálculo de la cobertura se utilizó la siguiente fórmula:

Cobertura de tamizados = (Número de casos tamizados/Numero de RNV estimados) x 100

El número de casos tamizados total, por provincias, por regiones (sierra, costa, amazonía e insular) y por nivel de Unidad de Salud (hospitales o área de Salud) se obtuvo de la base de datos de RN tamizados. El número de RNV estimados para el año 2014 total, por provincias, por regiones (sierra, costa, amazonía e insular) y por nivel de Unidad de Salud (Hospitales o área de Salud) fue el mismo que se utilizó para calcular la prevalencia. (INEC).

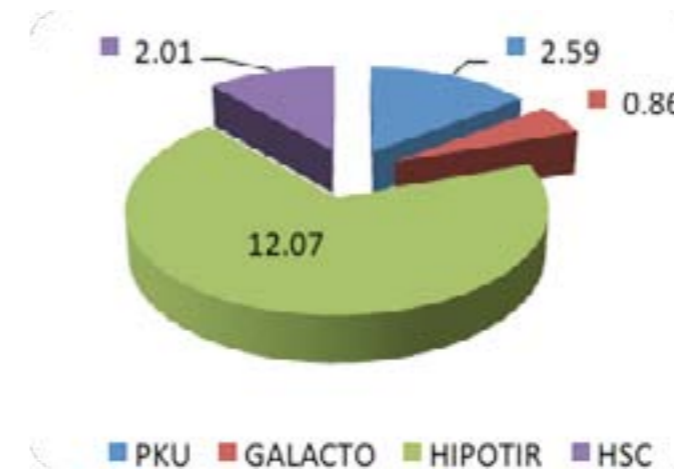
Factores de riesgo de ECM. Solo 28 casos confirmados de 61 estaban en la base de tamizados. Por lo que se realizó análisis bivariado solo con estos 28 casos utilizando el programa Epi Info 7. Para el análisis multivariado se utilizó el programa SPSS con licencia de la PUCE. Se realizó una regresión logística con modelaje paso a paso. Se incluyeron en el modelo todas las variables que presentaron valores de p menores a 0,20 en el análisis bivariado. Se consideró como estadísticamente significativa a las asociaciones que presentaron valores de p < 0,05.

Las bases de datos se entregaron en formato Excel y fueron analizadas con SPSS v 19 y Epi Info 7. Se realizó análisis descriptivo univariado, bivariado y multivariado.

## RESULTADOS

Se analizaron 225.922 muestras, con 61 casos confirmados de ECM.

Prevalencia. Se obtuvo una prevalencia de ECM de 17,53 por 100.000 NV con IC 95%. De las cuatro patologías estudiadas el HC presentó la prevalencia más alta. (68.85%)



**Gráfico 1.** Prevalencia de ECM. Tasas por 100.000 NV. Ecuador, enero a noviembre del 2014. (Fuente: Base de datos TAMEN Ecuador 2014)

La prevalencia más alta presentó la Amazonía (25.98 x 100.000 NV) seguida de la sierra (20.42 X 100.000 NV). Esta mayor prevalencia esta dado fundamentalmente por HC que presentó mayor prevalencia en la amazonía y con prevalencias similares en sierra y costa. En relación a PKU la prevalencia fue mucho mayor en la sierra que en la costa, la galactosemia presentó mayor prevalencia en la costa y en segundo lugar la región insular. Tanto la PKU como la galactosemia no reportaron casos en la amazonía ni región insular. Llama la atención que la HSC solo presentó casos en la sierra comparado con la costa, amazonía y la región insular que no registraron casos. (Tabla 1).

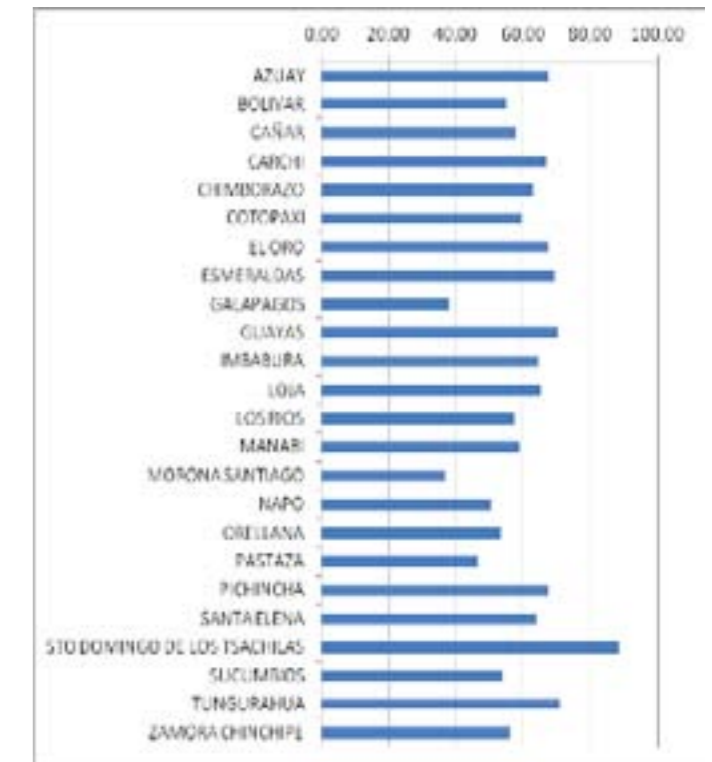
**Tabla 1.** Prevalencia de ECM por regiones del Ecuador. Tasas por 100.000 NV, enero a noviembre del 2014.

Región	Costa	Sierra	Amazonía	Insular
ECM	13,53	20,42	25,98	0,00
HC	10,71	10,89	25,98	0,00
PKU	1,69	4,08	0,00	0,00
Galactosemia	1,13	0,68	0,00	0,00
HSC	0	4,77	0	0

Fuente: Base de datos TMN Ecuador 2014

**Cobertura.** La cobertura nacional del TMN fue de 64.92%. La mayor cobertura presentó la provincia de Santo Domingo de los Tsáchilas (88.49%), seguida de Tungurahua (70.98%) y en tercer lugar la Pro-

vincia de Guayas (70.28%). Provincias como Azuay, Carchi, Chimborazo, El Oro, Esmeraldas, Imbabura, Loja, Pichincha y Santa Elena presentaron coberturas de tamizaje entre 60 al 80%; el resto de provincias presentaron coberturas por debajo del 60%, entre las más bajas Morona Santiago y Galápagos. (Gráfico 2)



**Gráfico 2.** Coberturas de TMN por Provincias del Ecuador, enero a noviembre del 2014. Fuente: Base de datos TAMEN-MSP Ecuador 2014

Agrupando por regiones se evidencia que la región costa presenta una mayor tasa de cobertura (80.80%), seguida de la región amazónica (55,37%), sierra (53,11%) y región insular con la más baja tasa de cobertura. (Tabla 2)

**Tabla 2.** Porcentaje y Tasas de Coberturas de TMN por Regiones del Ecuador, enero a noviembre del 2014.

Región (n=225922)	No	%	Tasas Cobertura %
Sierra	94198	41,69	53,11
Costa	118694	52,54	80,80
Oriente	12788	5,66	55,37
Insular	242	0,11	38,05

Fuente: Base de datos TAMEN-MSP Ecuador 2014.

Cerca del 21% de áreas de salud superan el 80% de cobertura de niños tamizados. Un tercio de áreas de salud tuvieron cobertura entre el 60 a 79% y el resto de áreas tuvieron coberturas debajo del 60%. (Tabla 3)

**Tabla 3.** Número de Áreas de Salud por Rango de Coberturas de TMN. Ecuador, enero a noviembre del 2014.

Rango de cobertura	No. Áreas	%
10 A 19%	3	1,79%
20 A 39%	8	4,76%
40 A 59%	65	38,69%
60 A 79%	57	33,93%
80 A 100%	22	13,10%
>100%	13	7,74%
Total	168	100,00%

Fuente: Base de datos TMN Ecuador 2014.

Analizando la contribución de los lugares de tamizaje, la mayoría se tamizaron en primer y según nivel de atención de salud y un bajo porcentaje de niños se tamizaron en hospitales. (Tabla 4).

**Tabla 4.** Coberturas de TMN por Áreas de Salud y Hospitales del Ecuador, enero a noviembre del 2014.

Lugar	Nº	%	IC95%
Áreas	211092	93,44%	93,33-93,54%
Hospital	14830	6,56%	6,64%-6,67%
Total	225922	100,00%	-

Fuente: Base de datos TMN Ecuador 2014.

Factores de riesgo de ECM. Se encontró mayor riesgo en la amazonía ecuatoriana en relación a costa, sierra y región insular con una diferencia estadísticamente significativa (Valor p 0.017) para todas las ECM. Esta diferencia estadísticamente significativa también se encuentra en HSC.

En relación a PKU, galactosemia e HC no presentaron una diferencia estadísticamente significativa en relación a las regiones del Ecuador. Sin embargo para PKU solo la costa presenta casos y para galactosemia solo la sierra presenta casos. (Tabla 5)

**Tabla 5.** Riesgo de ECM a nivel nacional por regiones y por patologías. Ecuador, enero a noviembre del 2014.

VARIABLE	POSITIVO	%	NEGATIVO	%	Valor p
<b>ECM (n=225922)</b>					
Sierra (n=102555)	15	0,015	102540	99,99	<b>0,017</b>
Costa (n=110337)	8	0,007	110329	99,99	
Oriente (n=12788)	5	0,039	12783	99,96	
Insular (n=242)	0	0,000	242	100,00	
<b>PKU (n=225922)</b>					
Sierra (n=102555)	0	0,0000	102555	100,00	<b>0,55</b>
Costa (n=110337)	2	0,0018	110335	99,99	
Oriente (n=12788)	0	0,0000	12788	100,00	
Insular (n=242)	0	0,0000	242	100,00	
<b>Galactosemia (n=225922)</b>					
Sierra (n=102555)	1	0,0009	10255	99,99	<b>0,75</b>
Costa (n=110337)	0	0,0000	110337	100,00	
Oriente (n=12788)	0	0,0000	12788	100,00	
Insular (n=242)	0	0,0000	242	100,00	
<b>HSC (n=225922)</b>					
Sierra (n=102555)	6	0,0058	102549	99,99	<b>&lt;0,0001</b>
Costa (n=110337)	0	0,0000	110337	100,00	
Oriente (n=12788)	5	0,0390	12783	99,96	
Insular (n=242)	0	0,0000	242	100,00	
<b>HC (n=225922)</b>					
Sierra (n=102555)	8	0,0078	102547	99,99	<b>0,72</b>
Costa (n=110337)	6	0,0054	110331	99,99	
Oriente (n=12788)	0	0,0000	12788	100,00	
Insular (n=242)	0	0,0000	242	100,00	

Fuente: Base de datos TMN Ecuador 2014.

No se encontró una diferencia estadísticamente significativa para riesgo de ECM por peso al nacer, tipo de alimentación y edad gestacional.

## DISCUSIÓN

En el presente estudio se revisaron un total 225.922 muestras de paciente tamizados a nivel nacional desde el mes de enero a noviembre del año 2014. Se registraron 61 casos positivos de ECM. De estos 61 casos, solo 28 casos fueron registrados en la base de datos de niños tamizados. El 83,6%, fueron casos detectados mediante la prueba del tamizaje neonatal, mientras que el 16,39% fueron casos incluidos en la base de datos de los casos positivos y corresponden a niños que no se realizaron la prueba del talón, la mayoría de los cuales se diagnosticaron después del año de edad.

Se encontró una prevalencia nacional de ECM de 17,53 por 100.000 NV. No hay resultados similares en estudios internacionales de prevalencia de las cuatro patologías de ECM del programa TAMEN con la técnica de fluorimetría como prueba de tamizaje primera y segunda y confirmación con técnica

de espectrometría de masas en tándem. Los estudios internacionales en España, México, y Latinoamérica hacen mención de prevalencias de ECM de 1:500 a 1:800 NV (200 por 100.000 NV y 125 por 100.000 NV, respectivamente) con la técnica de espectrometrías de masas en tándem como única prueba de tamizaje.<sup>2,6,14</sup>

En Costa Rica en el año 2011 se determinó una prevalencia de ECM con la técnica de espectrometrías de masas en tándem como prueba de tamizaje de 1:2704 (36,9 por 100.000 NV).<sup>10</sup> Prevalencia más alta en relación a la de nuestro estudio, considerando que Costa Rica maneja su programa de TMN en forma universal en todos los servicios de salud pública y privada.

De las cuatro patologías estudiadas el HC presenta la prevalencia más alta (12,07 x 100.000 NV), seguido de PKU (2,59 x 100.000 NV), HSC (2,01 x 100.000 NV) y Galactosemia (0,86 X 100.000 NV).

Manuel Saborío Rocaford realizó un estudio titulado "La experiencia de Costa Rica con el Tamizaje neonatal extendido" y determinó la prevalencia comparativa en Costa Rica y a nivel mundial en el año 2009. Para HC la prevalencia en Costa Rica fue de 1:3.671 (27,24 por 100.000 NV),<sup>10</sup> el doble de lo estimado en este estudio.

Un estudio realizado por García Gastelum M. en Sinaloa (México) en el año 2006 determinó que la prevalencia de HC es de 1 en 1.146 RN (87,26:100.000 NV),<sup>15</sup> cinco veces más alta que la encontrada en el presente estudio.

Ciocca M. en el año 2010 considera que las ECM en forma aislada tienen prevalencias muy bajas (1:4.000-1:300.000). Refiere que en conjunto las ECM afectan a más de 1:2.500 y en regiones con alta frecuencia de consanguinidad o con grupos étnicos minoritarios la prevalencia se incrementa de 1:748 o 1:50 (133,6 por 100.000 NV- 2.000 por 100.000 NV).

En relación a la frecuencia, en correspondencia a las tasas de prevalencia, el mayor porcentaje de casos fue de HC (68,85%), seguido de PKU (14,75%), HSC (11,48%) y finalmente Galactosemia (4,92%).<sup>3</sup>

La alta prevalencia de HC en la región amazónica puede atribuirse al consumo de bociogénicos en la alimentación de la madre durante la gestación y a la malnutrición proteico-energética.<sup>16</sup> Es importante resaltar que el Ecuador fue un país con deficiencia de yodo en la alimentación en la región andina. Esta deficiencia de yodo fue corregida con la estrategia de yodación de la sal desde el año 2007 por parte del MSP en el Programa del Control de Desórdenes por Deficiencia de Iodo (DDI), que determinó la reducción del hipotiroidismo y bocio endémico,<sup>17,18</sup> por lo que debería investigarse los factores de riesgo de HC en las diferentes regiones del Ecuador.

La cobertura nacional del TMN en el Ecuador (64,92%) no alcanzó en el 2014 las coberturas mínimas recomendadas a nivel internacional. El grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública para el desarrollo del sistema de información sobre cribado neonatal del gobierno de España en el año 2013 estableció que el nivel óptimo de cobertura debe ser mayor o igual 99,5% y nivel aceptable mayor o igual al 99%. Por lo que se concluye que en nuestro país la cobertura no fue óptima, ni aceptable.<sup>8</sup>

Costa Rica en el año 2007 reportó una cobertura del 98,9% y el 2011 una cobertura de 98,8 % considerándose una de las más alta a nivel mundial.<sup>9,10</sup> En un estudio descriptivo y retrospectivo realizado en el municipio de Minas de Matahambre (Cuba) del 2008 al 2012, mediante el tamizaje neonatal se estudió un total de 1822 RN, alcanzando una cobertura del 99,3%. Estas altas coberturas se explican porque en estos dos países hay universalidad de acceso a los servicios de salud.

Analizando la contribución de los lugares de tamizaje, la mayoría (80%) se tamizaron en áreas de salud (primer y según nivel de atención de salud) y un bajo porcentaje de niños se tamizaron en hospitales. Datos similares a Costa Rica en el año 2012 donde se tamizaron en primer y segundo nivel de atención el 75% de niños. El porcentaje restante fueron tamizados en centros privados y servicios de neonatología.

No se encontraron más estudios comparativos al programa de TAMEN ya que la ejecución del TMN en la mayoría de los países se lo realiza dentro de las 24

a 48 horas de vida probablemente en unidades hospitalarias por el uso de la técnica de espectrometría de masas en tándem y por el tiempo de estancia de la madre. Por lo que se debería de hacer monitoreo de coberturas por área de salud cada mes y crear indicadores de nivel de aceptabilidad y de optimización de estos datos según los resultados obtenidos en el programa de TAMEN del MSP del Ecuador.<sup>10,19</sup>

A pesar de que el mayor número de casos positivos se registraron en la costa y sierra con porcentajes casi similares, hay mayor riesgo de ECM, específicamente de HSC, en la amazonia ecuatoriana en relación a costa sierra y región insular con una diferencia estadísticamente significativa, por lo que debería realizarse en el Ecuador estudios a profundidad para determinar las causas de mayor prevalencia y aumentar la cobertura en la región amazónica.

#### CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

En el Programa TAMEN del MSP del Ecuador se evidenció una prevalencia muy baja de ECM de 17,53 por 100.000 NV en relación a estudios internacionales con una baja cobertura (64,92%) de niños tamizados a nivel nacional. Debe implementarse una estrategia de búsqueda activa casa a casa de mujeres embarazadas y promover campañas de información hacia la colectividad de la importancia del tamizaje metabólico, establecer la universalidad y obligatoriedad de la realización del TMN, con el fin que los padres de los RN concienticen la ejecución de la prueba y se incremente la cobertura en la población ecuatoriana en un 100%.

Se evidenció mayor riesgo de ECM y de HSC en la amazonía ecuatoriana con una diferencia estadísticamente significativa. Hay mayor prevalencia y casos de HC en la amazónica. Es recomendable hacer seguimiento y estudios para determinar los factores de riesgo causante de esta patología y establecer un plan de contingencia para prevención, diagnóstico y tratamiento oportuno.

El Ecuador debería implementar la realización de espectrometría de masas en tándem para el Programa TAMEN, previo a un estudio comparativo de riesgo, costo y beneficio con la técnica de fluorimetría vs

espectrometría, con la finalidad de detectar mayor número de ECM dentro de las 72 horas del RN y garantizar un diagnóstico y tratamiento oportuno.

No se pudo identificar datos de todos los 61 casos positivos en la base de tamizados, se encontró inconsistencia por posibles errores de digitación. Se recomienda que se rediseñe el Sistema de Información del TAMEN creando una base de datos relacional.

#### BIBLIOGRAFÍA

1. Ruiz Pons, Santana M, Vega, C. Enfoque práctico para el diagnóstico de los errores congénitos del metabolismo. *Acta Pediatr Esp.* 1998; 56: 39-52.
2. Sánchez M, Legarda T, Dalmau S. Errores innatos del metabolismo. *Bol Pediatr.* 2007; 47: 111-115.
3. Ciocca M, Waisburg H, Bay L. Sociedad Argentina de Pediatría. Buenos Aires: 1a edición, 2010; 92.
4. Ibarra González I, Fernández Lainez C, Belmont Martínez L, Guillén López S, Monroy Santoyo S, Vela M. Characterization of inborn errors of intermediary metabolism in mexican patients. *An Pediatr (Barc).* 2014; 80(5).
5. Raimann E. Diagnóstico de errores innatos del metabolismo. *Rev Chil Pediatr.* 2008; 79: 92-95.
6. Sanjurjo P. Los errores congénitos del metabolismo como enfermedades raras con un planteamiento global específico. *An. Sist. Sanit. Navar.* 2008; 31 (Supl. 2): 55-73.
7. Torres-Sepúlveda MR, Martínez-de Villarreal LE, Esmer C, González-Alanís R, Ruiz-Herrera C, Sánchez-Peña A, Mendoza-Cruz JA, Villarreal-Pérez JZ. Tamiz metabólico neonatal por espectrometría de masas en tándem: dos años de experiencia en Nuevo León, México. *Salud Publica Mex* 2008; 50:200-206.
8. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud. España. 2013.
9. Rodas E, Dueñas M, Obando S, Saborio M. Tamizaje Neonatal en el Perú: ¿hacia dónde vamos? *Rev Peru Med Exp Salud Pública.* 2013; 30(4):714-28.
10. Programa Nacional de Tamizaje Neonatal, Costa Rica. La experiencia de Costa Rica con el Ta-

mizaje Neonatal Expandido. Mayo 2011

11. Ministerio de Salud Pública. Diagnóstico y tratamiento nutricional del paciente pediátrico y adolescente con fenilcetonuria. Guía de práctica clínica (PKU). 1.a ed. Quito: Programa Nacional de Genética y Dirección Nacional de Normatización, 2013. Disponible en: <http://salud.gob.ec>.

12. Vicepresidencia de la República del Ecuador. "El tamizaje neonatal aspira prevenir 251 casos de discapacidad intelectual al año"; [en línea]. Diciembre 2011, Diciembre 2014. Disponible en la Web: <https://www.vicepresidencia.gob.ec/el-tamizaje-neonatal-aspira-prevenir-251-casos-de-discapacidad-intelectual-al-ano/>.

13. Ministerio de Salud Pública del Ecuador. "Proyecto de Tamizaje Metabólico Neonatal"; [en línea]. Noviembre 2014. Disponible en la Web: [www.salud.gob.ec/proyecto-de-tamizaje-metabolico-neonatal](http://www.salud.gob.ec/proyecto-de-tamizaje-metabolico-neonatal).

14. Rodríguez-Leon GA, García-Rodríguez JF, Sala-Beltrán J, Castillo Orueta ML, Rodríguez-Santiago GA. Hipotiroidismo congénito y tamiz neonatal como método de detección oportuna en Tabasco. (Experiencia 1994-2012). *Salud en Tabasco*

2013;1919-22. Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=48727474005>. Fecha de consulta: 13 de febrero de 2015.

15. García-Gastelum M, Alejo-Armenta LN, Dautt-Leyva JG. Prevalencia de Hipotiroidismo Congénito en Sinaloa Dentro del Programa de Tamiz Neonatal.

16. Fierro R. Contribución Ecuatoriana al Control del Bocio Endémico. *Acta. Andina* 1994 3(1): 73-80. 2.

17. Ministerio de Salud Pública. Programa de Control de los Desórdenes por Deficiencia de Yodo (DDI). Disponible en: <http://www.salud.gob.ec/programa-de-control-de-los-desordenes-por-deficiencia-de-yodo-ddi/#content>.

18. Garrido A. Evaluación Integral del Proyecto de Vigilancia de desórdenes por deficiencia de yodo en el Cantón Colta, Provincia del Chimborazo [Tesis]. Quito: Universidad Central del Ecuador, Facultad de Ciencias Económicas; 2014.

19. OPS/OMS. Perfil del Sistema de Salud Costa Rica. Monitoreo de Análisis de los procesos de cambio y reforma. Septiembre, 2009.