



BENEMÉRITA UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE SAN LUIS POTOSÍ

FACULTAD DE ENFERMERÍA Y NUTRICIÓN

MAESTRÍA EN SALUD PÚBLICA

**PANORAMA EPIDEMIOLÓGICO DE LAS ENFERMEDADES
METABÓLICAS DETECTADAS POR TAMIZ METABÓLICO EN EL
ESTADO DE SAN LUIS POTOSÍ**

Tesis

Para obtener el grado de Maestro en Salud Pública

Presenta:

MED. CIR. CARLOS ALFREDO BARRIOS HERRERA

DIRECTOR

DR. DARÍO GAYTÁN HERNÁNDEZ

San Luis Potosí S.L.P.

Octubre de 2020



“Panorama epidemiológico de las Enfermedades Metabólicas detectadas por Tamiz en el Estado de San Luis Potosí” por Carlos Alfredo Barrios Herrera se distribuye bajo una [Licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-SinDerivadas 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/)

I. Resumen

Objetivo: Analizar el panorama epidemiológico de las enfermedades metabólicas detectadas por tamiz (EMDT) hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, fibrosis quística y deficiencia de glucosa 6 fosfato, en el estado de San Luis Potosí (S.L.P.) durante el periodo de 2000 al 2018.

Material y métodos: Estudio cuantitativo y descriptivo, transversal retrospectivo observacional, se analizaron bases de datos secundarios con casos confirmados de las EMDT de S.L.P., se utilizaron el Software PASW Statistics 18 y ArcGis 10.0; se desarrolló estadística descriptiva y mapas de georreferenciación.

Resultados. Durante el periodo 2000-2018 en S.L.P., la máxima cobertura de tamizaje de recién nacidos fue de 67% con prueba de tamiz metabólico, la media de casos nuevos fueron 47 casos por año, distribuidos: Hipotiroidismo congénito 578 (65.6%), Hiperplasia suprarrenal congénita 287 (31.6%), Deficiencia de glucosa 6 fosfato (14) (1.5%), Fibrosis quística (2), (0.2%), Galactosemia (9) (1%), Fenilcetonuria (1) (0.1%).

La incidencia de EMDT fue de 253 casos por cada 10,000 nacidos, mientras que la prevalencia fue de 1,705 casos por cada 10,000 nacidos con predominio del hipotiroidismo congénito como principal enfermedad que se presentó.

Las mayores prevalencias fueron: Hipotiroidismo Congénito se encontró en Ciudad Valles, la Deficiencia de Glucosa 6 fosfato en Villa de Reyes, la Fibrosis Quística en Santa María del rio, la Hiperplasia Suprarrenal en Villa de Arriaga, la Galactosemia, en Aquismón y la Fenilcetonuria en Ébano.

Conclusiones: El comportamiento de EMDT es muy variado y poco frecuentes de presentarse en S.L.P. no se tiene cobertura de Tamiz de 100%.

Palabras clave: Panorama epidemiológico, Enfermedades metabólicas, Tamiz, San Luis Potosí.

Summary

Objective: To analyze the epidemiological panorama of metabolic diseases detected by screening (EMDT) congenital hypothyroidism, phenylketonuria, galactosemia, congenital adrenal hyperplasia, cystic fibrosis and glucose 6 phosphate deficiency, in the state of San Luis Potosí (SLP) during the period of 2000 to 2018.

Material and methods: Quantitative and descriptive, cross-sectional retrospective observational study, secondary databases were analyzed with confirmed cases of the EMDT of S.L.P., PASW Statistics 18 and ArcGis 10.0 Software were used; Descriptive statistics and georeferencing maps were developed.

Results. During the period 2000-2018 in PFS, the maximum coverage of newborn screening was 67% with a metabolic sieve test, the mean of new cases was 47 cases per year, distributed: Congenital hypothyroidism 578 (65.6%), Adrenal hyperplasia congenital 287 (31.6%), Glucose 6 phosphate deficiency (14) (1.5%), Cystic fibrosis (2), (0.2%), Galactosemia (9) (1%), Phenylketonuria (1) (0.1%).

The incidence of TDM was 253 cases per 10,000 births, while the prevalence was 1,705 cases per 10,000 births with a predominance of congenital hypothyroidism as the main disease that occurred.

The highest prevalences were: Congenital Hypothyroidism was found in Ciudad Valles, Glucose 6 phosphate Deficiency in Villa de Reyes, Cystic Fibrosis in Santa María del rio, Adrenal Hyperplasia in Villa de Arriaga, Galactosemia in Aquismón and Phenylketonuria in Ebano.

Conclusions: The behavior of EMDT is very varied and infrequent to appear in S.L.P. there is no 100% Sieve coverage.

Keywords: Epidemiological overview, Metabolic diseases, Sieve, San Luis Potosí.

Dedicatoria

Dentro del camino recorrido por la vida me he percatado de las muchas cosas que soy capaz de hacer, sin embargo, de igual forma pude descubrir que con la compañía adecuada puedo obtener un mejor resultado y que en los momentos de mayor dificultad la ayuda idónea llega justo cuando se necesita.

Es por eso que quiero dedicar esta tesis a mi compañera de vida que escogí con convicción, a mi familia que me forjaron como la persona que soy y que al final de cuentas, me motivaron para cumplir mis anhelos.

Índice

1. Resumen.....	i
2. Dedicatoria	iii
3. Índice General	i
4. Índice de tablas	iii
5. Índice de figuras	iv
6. Índice de Gráficos	vi

Índice General

1	Introducción	1
2	Justificación	5
3	Marco teórico	12
3.1	Hipotiroidismo congénito	12
3.2	Fenilcetonuria	14
3.3	BETA Galactosemia	16
3.4	Hiperplasia Suprarrenal	21
3.5	Hipotiroidismo congénito	27
3.6	Deficiencia de glucosa 6 fosfato	29
3.7	Estado del arte	32
4	Hipótesis	36
5	Objetivos	37
5.1	Objetivo general	37
5.2	Objetivos específicos	37
6	Metodología	38
6.1	Tipo de Estudio	38
6.2	Diseño Metodológico	38
6.3	Lugar y Fecha	38
6.4	Universo	38
6.5	Población	38
6.6	Muestra	38
6.7	Criterios de selección	38
6.8	Instrumentos	39
6.9	Procedimientos	39
7	Consideraciones Éticas y Legales	44
8	Resultados	47

9	Conclusiones	85
10	Recomendaciones	88
11	Limitantes	89
12	Referencias Bibliográficas	91

Índice de tablas

1. Tabla 1 Sintomatología clásica del hipotiroidismo congénito en las diversas etapas de la vida del recién nacido.....	13
7. Tabla 2 Diagnóstico de sospecha de galactosemia	19
8. Tabla 3 Interpretación de resultados para el diagnóstico de galactosemia	20
9. Tabla 4 Variantes de la hiperplasia suprarrenal.....	24
10. Tabla 5 Prueba de estimulación con ACTH	26
11. Tabla 6 Sintomatología según la edad para la Fibrosis quística	28
12. Tabla 7 Variantes de la Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato (G6PD)	30
13. Tabla 8 Porcentaje de cobertura anual de recién nacidos que cuentan con la realización de tamiz metabólico en los diferentes años de interés para el estudio.....	51
14. Tabla 9 Número de casos reportados como positivos de las enfermedades congénitas detectadas por tamiz en el periodo 2000-2018 en el estado de San Luis Potosí	53
15. Tabla 10 Municipios correspondientes a las jurisdicciones sanitarias	56
16. Tabla 11 Descripción del total casos presentados de enfermedades por municipio	59
17. Tabla 12 Descripción de la Incidencia y Prevalencia por Jurisdicción Sanitaria del estado de San Luis Potosí del Hipotiroidismo Congénito en el periodo 2000 al 2018.....	64
18. Tabla 13 Descripción de la Incidencia y Prevalencia acumulada de la Hiperplasia Suprarrenal Congénita por Jurisdicción durante el periodo 2000 a 2018 en el estado de San Luis Potosí.	68
19. Tabla 14 Distribución de la Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato por jurisdicción en la entidad de San Luis Potosí, periodo 2000-2018.....	72
20. Tabla 15 Distribución de incidencia y prevalencia acumulada por jurisdicción en la entidad de San Luis Potosí en el periodo 2000-2018.....	75
21. Tabla 16 Distribución de Incidencia y Prevalencia por Jurisdicción en el periodo 2000-2018	78

Índice de figuras

1. Figura 1 Metabolismo de la Galactosa	17
22. Figura 2 Mapa conceptual de la vía de las hormonas esteroideas	22
23. Figura 3 Incidencia Mensual del Hipotiroidismo Congénito en Europa vs Norte América	34
24. Figura 4 Desglose de nacimientos registrados por municipio de la entidad de San Luis Potosí durante los años 2000 al 2018.....	48
25. Figura 5 Distribución de los municipios en cada una de las 7 jurisdicciones sanitarias con las que cuenta el estado	54
26. Figura 6 Distribución de casos confirmados por jurisdicción de las Enfermedades Metabólicas detectadas por Tamiz en el periodo 2000-2018	60
27. Figura 7 Incidencia acumulada del Hipotiroidismo congénito en la entidad de San Luis Potosí en el periodo 2000-2018	62
28. Figura 8 Prevalencia acumulada del Hipotiroidismo congénito en la entidad de San Luis Potosí en el periodo 2000-2018	63
29. Figura 9 Incidencia acumulada de la Hiperplasia suprarrenal congénita en el periodo 2000-2018 en la entidad de San Luis Potosí.....	66
30. Figura 10 Prevalencia acumulada de la Hiperplasia suprarrenal congénita en el periodo 2000-2018 en la entidad de San Luis Potosí	67
31. Figura 11 Incidencia acumulada de la Deficiencia de Glucosa 6 fosfato en la entidad de San Luis Potosí durante el periodo 2000-2018	70
32. Figura 12 Prevalencia acumulada de la Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato en la entidad de San Luis Potosí en el periodo de 2000 al 2018	71
33. Figura 13 Incidencia Acumulada de la Fibrosis Quística en la entidad de San Luis Potosí en el periodo 2000 al 2018	73
34. Figura 14 Prevalencia Acumulada de la Fibrosis Quística en la entidad de San Luis Potosí en el periodo 2000 al 2018	74
35. Figura 15 Incidencia acumulada de Galactosemia en el estado de San Luis Potosí en el periodo 2000-2018.....	76
36. Figura 16 Prevalencia acumulada de Galactosemia en la entidad de San Luis Potosí durante el periodo de 2000-2018	77
37. Figura 17 Incidencia Acumulada de la Fenilcetonuria en la entidad de San Luis Potosí en el periodo 2000-2018	80

38. Figura 18 Prevalencia Acumulada de la Fenilcetonuria en la entidad de San Luis Potosí en el periodo de 2000-2018	81
--	----

Índice de Gráficos

1. Gráfico 1 Desglose de nacimientos registrados por año en la entidad de San Luis Potosí durante el período de años 2000 al 2018.....	47
2. Gráfico 2 Numero de estudios de tamiz realizados por año en las unidades de los Servicios de Salud de San Luis Potosí.....	49
3. Gráfico 3 Comparación entre el número de nacimientos registrados en cada año versus el número de pruebas de tamiz realizadas en el mismo periodo	50
4. Gráfico 4 Número total de casos que se han registrado de las enfermedades metabólicas congénitas de interés para el estudio durante el periodo de los años de 2000 al 2018.....	52
5. Gráfico 5 Número total de casos por enfermedad metabólica congénita que se han registrado de interés para el estudio durante el periodo de los años de 2000 al 2018.....	53
6. Gráfico 6 Distribución de casos de enfermedades metabólicas detectadas por tamiz en el estado de San Luis Potosí.....	57
7. Gráfico 7 Comportamiento de las enfermedades en el estado de San Luis Potosí de acuerdo al año de ocurrencia	64
8. Gráfico 8 Representación por año de la incidencia acumulada de la Hiperplasia Suprarrenal en el estado de San Luis Potosí durante el periodo de 2000 al 2018.....	65
9. Gráfico 9 Incidencia acumulada de la Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato en la entidad de San Luis Potosí durante el periodo de 2000-2018.....	69
10. Gráfico 10 Incidencia acumulada de la Fibrosis Quística en la entidad de San Luis Potosí durante el periodo de 2000-2018.....	72
11. Gráfico 11 Incidencia acumulada de la Galactosemia en la entidad de San Luis Potosí durante el periodo de 2000-2018	79

1. Introducción

La observación de un incremento de la presencia del retraso mental y otras discapacidades causadas por enfermedades metabólicas a partir de la década de los 70's en la región de América latina, origino que se buscara implementar en forma sistemática el tamizaje neonatal, buscando como objetivo fundamental el diagnóstico oportuno y previo a la manifestación clínica de las enfermedades, de manera ideal antes del primer mes de vida.

Dichos programas de búsqueda de enfermos sin sintomatología han demostrado, mediante estudios realizados por la Organización Mundial de la Salud, que por cada caso que se detecta a través del programa de Tamiz Metabólico que incluye patologías como el Hipotiroidismo congénito y la Fenilcetonuria, los sistemas de Salud presentan un ahorro de hasta 100,000 dólares. Dicha acción se ve reflejado en evitar gastos como consultas frecuentes con diversos especialistas, estancias hospitalarias con internamientos prolongados, exámenes diagnósticos de gabinete y laboratorio que solo conllevan hasta llegar a un diagnóstico tardío cuando ya presenta consecuencias no reparables.(1)

Se sabe que en nuestro país el Hipotiroidismo congénito es una de las enfermedades metabólicas congénitas que con mayor frecuencia se presenta, siendo causal de manera primordial de Retraso mental, se estima que afecta a uno de cada 2629 nacidos y que esta enfermedad es de distribución nacional con mayor presencia en los Estados como Tamaulipas, Zacatecas, Hidalgo, Puebla, Oaxaca, Guerrero, Campeche, Yucatán y el Distrito Federal. (2)

El tamiz neonatal es una prueba que tiene como objetivo poder detectar a aquellos recién nacidos que en apariencia se encuentran sanos, sin embargo, ya cuentan con alguna enfermedad congénita que aún no se manifiesta clínicamente y que, con el paso del tiempo al no ser tratada, puede ocasionar daños graves e irreversibles y que son prevenibles con el inicio temprano de un tratamiento adecuado.

Esta prueba se realiza a través de la recolección de unas gotas de sangre del talón del recién nacido y que se depositan sobre un papel filtro específico (tarjeta de Guthrie). (3)

Dicha prueba en la actualidad ha demostrado ser eficaz para la detección oportuna de fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita y la fibrosis quística, entre muchas otras enfermedades que siguen detectándose con este tipo de cribado, pero sin embargo al ser patologías poco frecuentes aun no pueden ser evidentes en su totalidad.

Cuando el panel de tamiz solo incluye el cribado para las enfermedades antes mencionadas se denomina tamiz neonatal básico, pero conforme la ciencia y la investigación en salud ha ido mejorando, ha sido posible introducir nuevos procedimientos de análisis incrementando el beneficio para los recién nacidos al aumentar el número de enfermedades que se detectan prontamente y es cuando recibe el nombre de Tamiz Metabólico Ampliado, empleado en la actualidad en la mayor parte del mundo.

Es importante hacer mención que estas pruebas de tamiz metabólico deben de ser aplicadas a todos los recién nacidos que nacen en territorio mexicano de acuerdo a lo establecido por la NOM-007-SSA2-2016, Para la atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio, y de la persona recién nacida y por la NOM-034-SSA2-2002, para la prevención y control de los defectos al nacimiento y a su vez recalcar que no es un procedimiento diagnóstico ya que solo emite resultados sospechosos y los individuos afectados deben de someterse a pruebas confirmatorias.

Las pruebas de tamiz metabólico a las que se somete el papel filtro son diferentes entre cada una de las enfermedades que se detectan, por lo que a continuación, se hace mención a cada uno de estos procesos y la enfermedad que se determina como sospecha ante un resultado alterado. La actividad de la biotinidasa se determina por el método de Wolf, la de galactosa-1- fosfato uridil transferasa por la prueba de Beutler y la de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa por un ensayo de reducción de NADP. Mediante inmunoensayos enzimáticos, se analiza la

concentración de 17-hidroxiprogesterona, tirotropina, y tripsinógeno inmunorreactivo. La determinación de aminoácidos, ácidos orgánicos y ácidos grasos, estos dos últimos unidos a la carnitina (como acil-carnitinas), se hace mediante la espectrometría de masas en tándem. (4)

El modelo de atención que se debe de ofertar a los afectados por alguna de las enfermedades metabólicas congénitas debería de ser con enfoque multidisciplinario e integral en los tres niveles de prevención y cuyo objetivo es reducir al mínimo la presencia de discapacidad en estos niños afectados.

Hablando de prevención primaria estas acciones estarían encaminadas en la promoción y la difusión por todos los medios posibles y actuales la realización del tamiz metabólico a toda la población considerada como objetivo, que son aquellos recién nacidos que se encuentran entre los 3 y 5 días de vida con el objetivo de sensibilizar y conseguir la aceptación de esta prueba en la población.(5)

Remarcando que el tamiz metabólico es la acción preventiva efectiva y de bajo costo que ayuda a la detección temprana de los afectados. En gran medida la calidad de la aplicación de estas acciones de prevención primaria depende de la educación y la capacitación que se le brinde al personal de salud en el primer nivel de atención.

La prevención secundaria consiste que el diagnóstico de estas enfermedades sea oportuno para otorgar un tratamiento temprano para limitar las secuelas de las mismas. Las acciones propias se realizan una vez que se realizó el tamiz metabólico y se cuenta con un resultado sospechoso, Y se deberá enfocar en la búsqueda del afectado y realizar las pruebas confirmatorias e iniciar el tratamiento de manera oportuna.

Las acciones en la prevención terciaria son aquellas que se realizaran cuando ya se cuenta con el diagnóstico confirmado por lo que en esta etapa se tiene el objetivo de promover un estado de salud óptimo a través del seguimiento y la rehabilitación de los afectados a fin de evitar las secuelas.

Todas las acciones en los tres niveles de prevención llevan en conjunto el mismo ideal, que es disminuir la presencia de discapacidad en algún momento de la vida de los recién nacidos.

Por lo anterior mencionado, podemos observar que las enfermedades metabólicas se encuentran presentes en la sociedad desde hace mucho tiempo, sin embargo, no eran estudiadas ni mucho menos diagnosticadas, por lo que no se cuenta con un análisis de información adecuado de cómo es que se han comportado las enfermedades metabólicas congénitas como lo son el hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, fibrosis quística y deficiencia de glucosa 6 fosfato en el estado de San Luis Potosí, siendo así, la realización del estudio que se describe a continuación permitirá aclarar dicha interrogante.

2. Justificación

El tamiz metabólico es un estudio que permite discernir a los niños y las niñas que al nacimiento presentan alteraciones en el metabolismo, del resto de la población sana, el objetivo de una prueba de escrutinio como lo es el tamiz metabólico es poder detectar una enfermedad antes de que se presenten manifestaciones clínicas, esto mediante el inicio de tratamiento adecuado y oportuno para evitar las complicaciones que como ejemplo podemos hacer mención en el caso de las enfermedades de interés de este estudio son el retraso mental o la muerte a consecuencia de las enfermedades metabólicas.(2)

El cribado de las enfermedades metabólicas aumenta las estimaciones de la incidencia para la mayoría de estas enfermedades y el hipotiroidismo congénito no es una excepción, ya que como se puede observar en los registros de análisis de estudios de seguimiento de hipertiroidismo congénito a nivel mundial durante el periodo de 2009-2013, se reporta que se afecta a 1 de cada 6,700 niños cuándo se realiza el diagnostico hasta llevar a cabo la investigación clínica mediante signos y síntomas propios de la enfermedad que se sospeche, mientras que esta misma enfermedad puede afectar a 1 de cada 3500 niños cuando se empezaron a aplicar las primeras encuestas de cribado bioquímico sistemático en recién nacidos ahora denominado en la actualidad Tamiz Neonatal. Es importante destacar que la detección oportuna ha resultado en la desaparición de la discapacidad intelectual debido a hipotiroidismo congénito. (6)

De acuerdo a los reportes de los estudios realizados, se logró establecer que el hipotiroidismo congénito tiene mayor incidencia en la población de los hispanos y de los asiáticos, comparados con las regiones donde habitan los nativos americanos, mientras que, en el caso de los afrodescendientes cuentan aún con menos incidencia. Siendo así de acuerdo a la OMS que reporta en el año 2004 que la Incidencia en Europa varía entre 1 por cada 6000 a 1 por cada 17,000, por ejemplo en el país de España, se reportan incidencias de 1 en 2 875 infantes, mientras que en México se reporta la incidencia en 1 en 2800 infantes, lo que

corroborar lo antes mencionado de que la incidencia del hipotiroidismo congénito varía entre regiones.(7)

Con más experiencia en los programas enfocados en la realización de tamiz neonatal de proyección estatal, regional y nacional, se ha puesto de manifiesto que la incidencia varía según la ubicación geográfica.

Un estudio realizado en población de franceses en la que se resume un periodo de 20 años de realización de cribado mediante el tamiz neonatal, se encontró que la incidencia de hipotiroidismo puede ser de 1: 10,000 mientras que un estudio realizado en la población Griega del grupo chipriota en un período de 11 años encontró que la incidencia en recién nacidos es de 1: 800 de los recién nacidos.(8).

Por otro lado, el tamizaje de recién nacidos a través del tamiz metabólico en América Latina dio sus primeros pasos a mediados de los años setenta. Sin embargo, pasaron muchos años antes de que lograra su integración dentro del sistema público de salud y su implementación sistemática y continua bajo la estructura de un programa. (7)

En el continente americano las cifras reportadas por regiones también son diferentes, mientras que en Norteamérica es de 1 en 3600, los países como Costa Rica y Brasil reportan 1 en 6309 y 1 en 2760 respectivamente, la incidencia en México lo coloca dentro de los países con mayor incidencia de estas enfermedades.

En el caso de los países latinoamericanos que suelen caracterizarse no solo por su gran diversidad geográfica, demográfica, étnica, económica y del sistema de salud, sino también por su heterogeneidad en las actividades de evaluación de recién nacidos a través del tamiz metabólico, lo que da lugar a variaciones en el grado de organización en la realización de estudios de tamizaje, colocando a países catalogados con un cumplimiento óptimo (Cuba, Costa Rica, Chile, Uruguay); otros que conforme avanza el tiempo se expanden rápidamente en su cobertura (Brasil, México, Argentina); algunos otros en una fase de implementación reciente (Colombia, Paraguay, Venezuela, Nicaragua, Perú); y lamentablemente también se encuentran países con actividades mínimas, aisladas y no organizadas (Guatemala,

República Dominicana, Bolivia, Panamá, Ecuador); y finalmente otros sin ninguna actividad de evaluación de recién nacidos a través del tamiz metabólico (El Salvador, Honduras, Haití). (9)

A pesar de esta disparidad en las acciones de tamizaje que se realizan en el continente americano, puede ser tangible que existe un crecimiento sostenido y significativo en las actividades de evaluación de recién nacidos a través del tamiz metabólico. Se hizo evidente durante la última década, resaltado por la implementación de nuevos programas, el aumento de la cobertura, la expansión de los paneles de evaluación de recién nacidos a través de esta prueba, el aumento de la participación de las autoridades gubernamentales y de salud pública así como la integración de los equipos de evaluación de recién nacidos a través del tamiz metabólico y también a través de sociedades científicas y sistemas de garantía de calidad externos. Actualmente, el hipotiroidismo congénito es la enfermedad más ampliamente explorada, seguida de fenilcetonuria.

En nuestra nación la frecuencia que se reportó en el año de 1996 en un estudio realizado a nivel nacional es en promedio de 1 en 2629 recién nacidos, ubicando a México como el país con la mayor frecuencia en el mundo de zonas no bociógenas en aquellos tiempos. En este mismo estudio se reportó que los Estados como Tamaulipas, Zacatecas, Hidalgo, Puebla, Oaxaca, Guerrero, Campeche, Yucatán y el Distrito Federal tienen una tasa mayor al promedio nacional (3.9 por 10,000 recién nacidos vivos).(2)

En un estudio transversal realizado en los años de 2002-2011 en unidades médicas de la Secretaría de Salud de México, se encontró una prevalencia de $4.12 \times 10,000$ recién nacidos, con predominancia del sexo femenino (66.84%). Se observaron variaciones estatales en la prevalencia, reportando una máxima en Quintana Roo ($8.13 \times 10,000$ recién nacidos) y mínima en Sinaloa ($0.62 \times 10,000$). Además, se logró establecer como agentes causales principalmente en un 57.46% tiroides ectópicas, 35.91% agenesias tiroideas y 6.63% defectos de la función de las hormonas tiroideas.(10)

Las enfermedades metabólicas son consideradas a todas aquellas que presentan alguna alteración en alguno de los componentes de las vías metabólicas, ya sea por deficiencias o ausencia de una proteína, o una enzima, produciéndose bloqueos metabólicos que se manifiestan clínicamente por efecto tóxico del metabolito acumulado, por deficiencia del producto esperado, o por bloqueo secundario de otras vías metabólicas o a la combinación de todos ellos(11).

Existen registros de metaanálisis de estudios en donde se encuentra que en países desarrollados constituyen el 10% de las hospitalizaciones pediátricas. Hasta el año de 2004 según lo reportado en estudios realizados a nivel internacional se tiene conocimiento de la existencia de más de 500 Enfermedades Congénitas Metabólicas, sin embargo, no todas son estudiadas a profundidad. Sin un adecuado reconocimiento de la enfermedad en edades tempranas, el 37% de estas patologías puede manifestarse en el período neonatal y el 95% en los primeros años de la vida con encefalopatías de progresión lenta lo cual repercute en el ámbito de desarrollo del niño y modifica todo el entorno social en el que se desenvuelve, inclusive hay registros de estudios que demuestran que las anomalías histológicas pueden estar presentes en el SNC fetal a las 20 semanas.(11)

Las enfermedades metabólicas congénitas deben ser consideradas un problema de salud pública en la que se ven involucrados los determinantes sociales de salud en diferentes aspectos como por ejemplo el de estilo de vida, el cuales es considerado como factor de riesgo para incrementar la incidencia de las enfermedades que se estudiarán, uno de esos factores de riesgo es el embarazo en las mujeres con edad avanzada, dicha situación es últimamente vista en población urbana que deciden retrasar de manera voluntaria el inicio de la vida materna.(12)(13)

Continuando con el determinante de estilo de vida presente aún en las zonas rurales dificulta el hecho de que se realice la prueba de tamiz en forma oportuna ya que persisten creencias, por mencionar una, de que durante la “cuarentena” no deberá de ser expuesto al aire libre el recién nacido, no pudiendo realizar el tamizaje

obligatorio en tiempo y forma como lo establecen los lineamientos de observación internacional.(12)(13)

En el caso de las Enfermedades detectadas por tamiz metabólico y su relación con el determinante social denominado clase social puede manifestarse de manera positiva a través de las políticas públicas que han sufrido modificaciones y que a partir del año 1996 se realiza de manera obligatoria la realización de Tamiz metabólico en los primeros 5 días de vida del recién nacido, mediante la incorporación de las pruebas de cribado neonatal como parte de la cobertura del seguro popular y dejar de ser algo privilegiado para algunos permite que estas enfermedades que se encuentran en pleno desarrollo de seguimiento puedan ser estudiadas en tiempo(12)(13)(14)

Al afectar desde temprana edad al individuo éste demandará mayor atención y cuidado así como mayores necesidades de atención médica elevando el costo previsto por la familia para el cuidado del menor y no solo afectando a la familia si no al sistema de salud mismo, ya que de no iniciarse el tratamiento de manera oportuna las complicaciones y sus remedios incrementaran el uso de especialistas, área de rehabilitación, terapistas según las necesidades del paciente, asistencia del mismo a niveles hospitalarios mayores desde temprana edad y por el resto de la vida, lo que nuevamente involucra al cuidador primario ya que será una persona que de no ser tratada en tiempo no será productivo económicamente hablando pero si demandara incremento de gasto, dentro de la bibliografía revisada existen pocos estudios en los que se reporten análisis de gastos económicos sin embargo, hare referencia a los establecido por De Luis Róman y et.al. quienes en el 2002. reportaron que la enfermedad del hipotiroidismo congénito es de costo variable según la etiología y el grado de afección que se presente y retraso del diagnóstico e inicio del tratamiento, pero en promedio se habla de un gasto inicial de diagnóstico de 212.9 libras esterlinas lo equivalente en pesos serian de \$5389.33 lo cual es cubierto en tiempos actuales por el sistema de protección en salud de los estados y la federación además he de hacer mención que el tratamiento de mantenimiento

será variable acorde a la necesidad de la hormona faltante por lo que no es factible calcular un gasto efectivo. (15)

Continuando con el acceso a la atención Sanitaria como principal enfoque preventivo para el desarrollo de estas enfermedades, se debe continuar garantizando el acceso equitativo y universal de los recién nacidos para así estudiarlos en los tiempos óptimos, ya que se tiene evidencia documentada reportada en el año 2009 en un estudio realizado con población del estado de Tabasco en México, que lo idóneo es diagnóstico e inicio del tratamiento previo a los 30 días del recién nacido aunque el consenso más reciente de la Academia Americana de Pediatría y de la Asociación Americana de Tiroides, se establece como meta ideal de inicio de tratamiento, durante los primeros 15 días de vida.(16)

Aunado a esto también se debe considerar que en caso de que se presente alguna enfermedad cuenten con acceso al tratamiento y seguimiento de la enfermedad como había sido posible gracias a que las enfermedades metabólicas de nacimiento se encontraban contempladas dentro del catálogo de CAUSES del extinto Seguro Popular.

La participación informada de los padres y la plena confianza de la protección de la confidencialidad son necesarios para que los programas de detección neonatal garanticen el análisis de las muestras, la localización del paciente, con el fin de poder realizar los estudios confirmatorios e iniciar el tratamiento y así poder garantizar el seguimiento a largo plazo de los afectados para que se cumpla en tiempo y se logre el objetivo final del mismo y poder hacer mención a que se podrá garantizar el menor grado de afección tipo secuela de estas enfermedades metabólicas. Dando cumplimiento a los tiempos ideales para cada proceso.

El desafío más importante es asegurar el óptimo control y seguimiento de los casos detectados, situación que en la actualidad ha sido complicado realizar ya que como se comenta en párrafos anteriores no se cuenta con el análisis de información adecuado, para lo cual se requiere fortalecer las redes de atención y consolidar la constitución de equipos multidisciplinarios especializados en el tratamiento y

seguimiento de las enfermedades congénitas y metabólicas diagnosticadas, situación que en la actualidad no se da, derivado de la dispersión de la población, así como, por el número de personal médico especializado con el que se cuenta en la entidad dentro de los servicios públicos de salud y que cuyo impacto tangible con esta intervención se espera en la eliminación de los costos multifactoriales de la discapacidad y los gastos que genera en las familias y en los servicios de salud, los conceptos por estancia hospitalaria, atención de las secuelas y la rehabilitación; coadyuvando también de forma directa en la disminución de la morbilidad y la mortalidad neonatal de nuestro país.

En cuestión de biología humana se debe mencionar que los aspectos genéticos propios del genoma humano hacen vulnerable al ser para presentar enfermedades congénitas metabólicas a través de mutaciones puntuales, así como otras alteraciones que puedan presentarse tal es el caso de lo reportado en el estudio realizado en México en recién nacidos atendidos en la Secretaría de Salud durante los años 2001-2002 en donde se encontraron como agentes causales principalmente en un 57.46% de los casos tiroides ectópicas, 35.91% agenesias tiroideas y 6.63% defectos de la función de las hormonas tiroideas.(10) Es por eso que surge la inquietud de demostrar como es el comportamiento de estas enfermedades específicamente en el estado de San Luis Potosí en el periodo de 2000-2018 a través de la realización de esta investigación.

De todos estos datos que se han encontrado durante la revisión del tema no ha sido factible poder establecer cuál es el panorama epidemiológico de las enfermedades metabólicas tales como: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, fibrosis quística y deficiencia de glucosa 6 fosfato en la entidad de San Luis Potosí en la actualidad, considerando que es importante poder determinar cómo es el comportamiento de estas enfermedades se decide realizar la elaboración de este panorama en la entidad en comento.

Aunado a toda esta problemática se tiene conocimiento que en la actualidad el comportamiento de estas enfermedades metabólicas detectadas por tamiz ha ido cambiando conforme se han establecido nuevas metodologías de cribado sin

embargo, de las nuevas enfermedades que se han estudiado aún no se cuenta con información en general de cuál ha sido su comportamiento de manera específica en esta entidad incluyendo el hipotiroidismo congénito, es por eso que con este estudio se permitirá describir el panorama en la entidad de San Luis Potosí en la población de recién nacidos a los que le fue realizado el tamiz metabólico neonatal y cuyo resultado fue sospechoso y confirmado mediante pruebas validadas para alguna de las enfermedades de interés para este estudio. Aplicando estos comentarios desde una perspectiva de bienestar social se generarán cambios y beneficios para toda la población ya que se contarán con herramientas óptimas para el desarrollo de políticas en salud que tengan un verdadero impacto en la población a la que va dirigida.

3. Marco teórico

3.1. Hipotiroidismo congénito

Según la American Thyroid Association el hipotiroidismo congénito es cuando se detecta deficiencia de la hormona tiroidea al momento del nacimiento. Los recién nacidos con hipotiroidismo congénito cuentan con una glándula tiroides hipoactiva o ausente. Debido a que la hormona tiroidea juega un papel tan importante en el desarrollo del cerebro y el crecimiento, todos los infantes que nacen en los Estados Unidos, Canadá y otros países desarrollados, son sometidos a una prueba inicial para evaluar la función tiroidea al poco tiempo del nacimiento. La detección temprana y el tratamiento del hipotiroidismo generalmente resultan en un crecimiento y desarrollo normal. (17)

3.1.1. Diagnóstico

En México para el tamizaje se utiliza la medición de TSH en gota de sangre en papel filtro, la determinación de un caso sospechoso se define como aquel recién nacido con resultado de TSH por arriba del punto de corte del laboratorio que procesa la muestra, que requiere la solicitud de una segunda muestra misma que si arroja un resultado del perfil tiroideo con concentración de TSH mayor de 4.0 $\mu\text{U/ml}$ (micro

unidades por ml de suero) y concentración de tiroxina libre menor de 0.8 ng/dl (nanogramos por decilitro de suero) se convierte en caso confirmado para Hipotiroidismo Congénito, según el lineamiento técnico del tamiz neonatal detección y tratamiento oportuno e integral del hipotiroidismo congénito.(5)

3.1.2. Síntomas

La sintomatología de hipotiroidismo congénito se modifica con la edad, ya que, mientras el producto se encuentra en el útero, las hormonas tiroideas maternas atraviesan la placenta durante el desarrollo/crecimiento, protegiéndolo de manifestaciones iniciales.

AL NACIMIENTO	PRIMER MES SIN TRATAMIENTO	3 MESES SIN TRATAMIENTO
PESO SOBRE EL PERCENTIL 90	Facie tosca, inexpresiva	Mal incremento ponderal
LETARGIA	Parpados y labios gruesos	Piel y anexos secos
MACROSOMÍA	Nariz corta con base deprimida, orificios dirigidos hacia adelante	Piel moteada
HIPOTERMIA	Macroglosia	Hernia umbilical
PIEL MARMÓREA Y FRÍA	Hipoactividad	Macroglosia
HIRSUTISMO EN LA FRENTE	Somnolencia	Mixedema
FONTANELA POSTERIOR AMPLIA (MAYOR A 5 MM)	Dificultad de la alimentación	Llanto ronco
EN ALGUNOS CASOS	Alteraciones respiratorias	Retraso del desarrollo psicomotor
BOCIO	Mal incremento ponderal	Talla baja
RETRASO EN LA EVACUACIÓN DE MECONIO	Distensión abdominal	Hipotonía
BRADICARDIA	Constipación	Piel gruesa
	Ictericia más de dos semanas	Implantación baja del cabello

Tabla 2 Sintomatología clásica del hipotiroidismo congénito en las diversas etapas de la vida del recién nacido

3.1.3. Tratamiento

Los puntos críticos en el tratamiento son su inicio precoz, la administración de dosis suficientes y el mantenimiento de concentraciones hormonales séricas adecuadas, para conseguir un crecimiento, desarrollo intelectual y físico óptimo. (18)

La dosis de inicio de Levo-tiroxina generalmente recomendada se sitúa entre 10 y 15 µg/kg/día, en función de la gravedad de la enfermedad.(18)

La etiología, como determinante en buena parte de la gravedad del hipotiroidismo, condiciona – solo en caso de conocerse- la dosis a la que debe iniciarse la administración de levotiroxina, siendo necesarias mayores dosis en las agenesias y menores en las ectopias y dishormonogénesis. Dependiendo de la etiología existen diferentes patrones hormonales de supresión de la TSH en respuesta al tratamiento y diferentes dosis iniciales de Levotiroxina. (19)

3.2. Fenilcetonuria

La fenilcetonuria se describió por primera vez en 1943 por Asbjörn Fölling quien identificó a través de la prueba de cloruro férrico el acumulo de ácido fenilpiruvico en la orina de los pacientes que presentaban retraso mental, hipopigmentación de la piel y tegumentos y olor a ratón mojado.

La fenilcetonuria es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva, causa alteración en el metabolismo de la fenilalanina (Phe), el cual es un aminoácido esencial que por acción de la fenilalanina-hidroxilasa (PAH) se metaboliza a tirosina; esta reacción requiere como cofactor la tetrahydro-biopterina (BH4) proveniente de dihydrobiopterina (BH2) mediante el enzima dihydropterina-reductasa. La deficiencia de PAH o de las enzimas que intervienen en la síntesis y regeneración de la BH4 ocasionan hiperfenilalaninemia, la cual se define por concentraciones sanguíneas superiores de forma persistente a 150 µmol/L (2,5 mg/dl),(20) esta condición produce daño neurológico y retraso mental, para su tratamiento requiere atención integral que incluya aspectos nutricios, clínicos, económicos, sociales y legales, que intervienen en la respuesta a este.

3.2.1. Diagnóstico

En 1963 Robert Gutrie reportó el éxito en la aplicación de una prueba de tamizaje a través de la inhibición bacteriana causada por la sangre de recién nacidos colectada en papel filtro, esto dio inicio al tamizaje neonatal. En 1973 en México se inició el programa de tamiz para hipotiroidismo congénito, en el 2005 en el Diario Oficial de la Federación se publican las fórmulas para el tratamiento de pacientes con fenilcetonuria para diferentes grupos etarios y ese mismo año el Instituto Mexicano del Seguro Social amplió el tamiz neonatal para otras enfermedades metabólicas congénitas entre las que se incluyó la fenilcetonuria.

El tamiz neonatal ampliado detecta a través de fluorometría los casos probables, tiene una sensibilidad y una especificidad cercanas a 99%. Los valores de corte para distinguir entre sanos y enfermos varían dependiendo del método analítico que se emplee, el criterio más unificado es un valor de Phe > 2mg/dL (>120 μ mol/L); por lo tanto, todo neonato cuya Phe se encuentre en dicho valor, debe considerarse como caso probable de Fenilcetonuria (PKU) y debe someterse a estudios que confirmen o descarten la enfermedad.

La confirmación del caso se realiza mediante un análisis cuantitativo de la concentración sérica de Fenilalanina (FA) y de Tirosina (TYR) por medio de la cromatografía de líquidos de alta resolución. Los niveles de FA mayores de 7 mg/dL (>420 μ mol/L) y TYR baja, son una base suficiente para fundamentar el diagnóstico de la enfermedad de la fenilcetonuria. (21,22)

3.2.2. Síntomas

Los síntomas que aparecen en caso de que el caso no sea detectado al nacer con el tamiz neonatal, se relacionan principalmente con el sistema nervioso central con retraso global en el desarrollo y discapacidad intelectual, acompañados por síntomas adicionales como eccema eritematoso, piel y cabello claro, convulsiones, rasgos autistas y comportamiento agresivo y diversos síntomas psiquiátricos. (22)

3.2.3. Tratamiento

El tratamiento básico de la hiperfenilalaninemia es dietético. Todo recién nacido que se reporta con concentraciones plasmáticas de fenilalanina capaces de producir lesiones al sistema nervioso central, debe iniciar tratamiento dietético lo antes posible (valores normales 40-100 $\mu\text{mol/l}$ [0,6-1,6 mg/dl]).(23)

En el paciente recién nacido con concentraciones sanguíneas de fenilalanina entre 1 a 6 mg/dl se indicará tratamiento dietético:

1. Energía de 100 a 120 kcal/kg/día, proteína de 2 a 3.5 g/kg/día, fenilalanina de 25 a 70 mg/kg/día
2. Determinar la ingestión dietética de energía, hidratos de carbono, lípidos, proteínas, fenilalanina (de leche materna, alimentos, fórmulas), el estado general.
3. Determinar peso y velocidad de crecimiento, cada semana

Con concentración sanguínea de fenilalanina >20mg/dl alimentar al paciente con fórmula de inicio libre en fenilalanina hasta que la fenilalanina sanguínea sea <10 mg/dl.(20)

Con concentración sanguínea de fenilalanina entre 10-20 mg/dl alimentar al paciente con fórmula de inicio libre en fenilalanina hasta que la concentración esté en <10 mg/dl (2 a 5 días) y reinicie alimentación con leche materna.(20)

Con concentración sanguínea entre 6 y 19 mg/dl, si la alimentación actual es con leche materna, continuar dicha alimentación disminuyendo las tetadas e introduciendo la fórmula de inicio libre de fenilalanina hasta tener niveles séricos de 1 a 6 mg/dl, de no lograr disminuir los niveles de fenilalanina alimentar al niño únicamente con fórmula libre de fenilalanina.(20)

3.3. BETA Galactosemia

La galactosemia congénita es uno de los trastornos hereditarios más comunes, es una enfermedad autosómica recesiva que se caracteriza por la incapacidad de

metabolizar galactosa causando lesiones fundamentalmente en el hígado y en el sistema nervioso central.

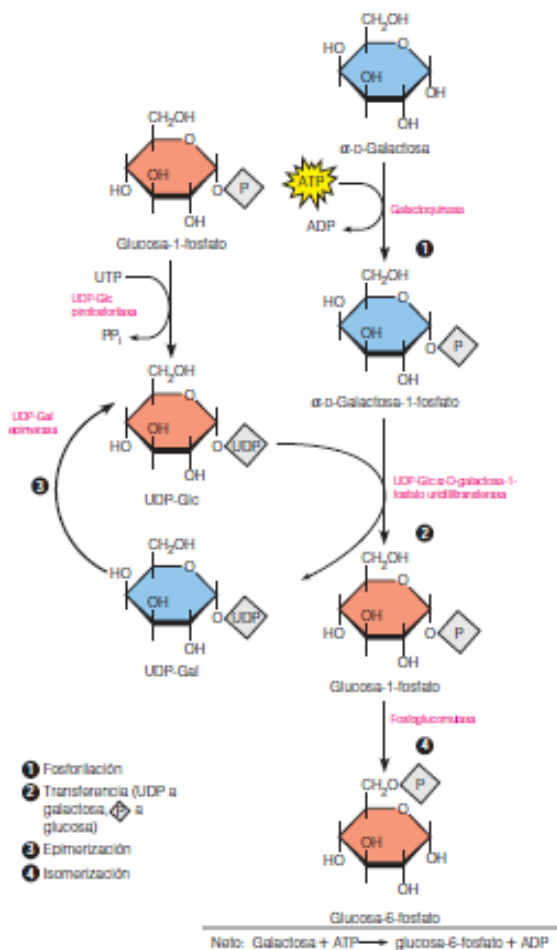


Figura 1 Metabolismo de la Galactosa

Al ser una enfermedad autosómica recesiva, es necesario heredar dos genes mutados, uno de cada progenitor, no es ligada al sexo.

En el metabolismo de la galactosa, como se ha observado en la Figura 1, participan algunas enzimas GALK1, GALT y GALE las cuales están relacionadas con el desarrollo de la enfermedad. Según el tipo de enzima deficiente es el tipo de galactosemia que se manifestará, las cuales se detallan a continuación:

1. Galactocinasa (GALK), convierte galactosa en galactosa-1-fosfato, no es un trastorno frecuente.

2. Uridinadifosfogalactosa-4-epimerasa (GALE), convierte UDPgalactosa en UDPglucosa, también es infrecuente.

3. Galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT), es responsable de la

galactosemia más frecuente y grave. Esta enzima cataliza la conversión de galactosa-1-fosfato en UDPgalactosa y UDPglucosa en glucosa-1-fosfato.

3.3.1. Síntomas

La sintomatología se caracteriza generalmente por rechazo al alimento, manifestaciones toxicas generales como alteraciones hepáticas, neurológicas y formación de cataratas.

Las manifestaciones clínicas del paciente con galactosemia se agrupan en relación a la actividad enzimática.

El padecimiento debe sospecharse ante cualquier recién nacido con peso adecuado al nacimiento que al iniciar alimentación se deteriora en los siguientes cuatro días con rechazo a la alimentación, diarrea y vómitos. Si pasan más de 7 días desde el nacimiento, el paciente presentará la siguiente clínica: (24)

- Letargia, depresión neurológica.
- Alteraciones hepáticas: hepatomegalia, ictericia, hiperbilirrubinemia, hipertransaminasemia, alteraciones de la coagulación.
- Alteraciones renales con manifestaciones de tubulopatía proximal (acidosis hiperclorémica, glucosuria, albuminuria y aminoaciduria) y galactosuria.
- Edema y ascitis.
- En días o semanas, se presentan cataratas.
- Con el transcurso de tiempo se produce insuficiencia hepática grave, daño renal y sepsis, principalmente por E. Coli

En la tabla 2 se muestran diferentes criterios de sospecha de galactosemia, las cuales se encuentran contenidas en la Guía de Práctica Clínica del Tratamiento nutricional del paciente pediátrico y adolescente con galactosemia del Ministerio de Salud Pública de Ecuador (24)

Tabla 4 Diagnóstico de sospecha de galactosemia

I. Clínica de sospecha	a. Síntomas tóxicos	Vómito, rechazo al alimento, falta de apetito, depresión neurológica
	b. Afectación oftalmológica	Cataratas
	c. Fracaso hepático grave	Ictericia, hepato y espleno megalia, ascitis, diátesis hemorrágica
	d. Tubulopatía proximal	
	e. Inmunosupresión	Sepsis por <i>E. coli</i>
II. Bioquímica inespecífica	a. Disfunción hepática	Hiperbilirrubinemia, hipoalbuminemia, déficit complejo de protrombina, ↑↑ SGOT, SGPT, GPT, GGT, LDH, ácidos biliares plasmáticos, hipoglicemia
	b. Tubulopatía proximal renal	Acidosis hiperclorémica, glicosuria, aminoaciduria, albuminuria
III. Bioquímica específica	a) Galactosuria b) Galactosemia plasmática c) Aumento de Gal-1-P eritrocitos d) Galactitol en plasma y orina	

Fuente y elaboración: <http://www.javeriana.edu.co/ieim/cartillas/galactosemias.htm>

3.3.2. Diagnostico

En la mayoría de los programas de tamizaje, la prueba inicial se basa en la determinación de galactosa total o GALT con diferentes metodologías, entre las que se incluyen métodos microbiológicos cualitativos (Test Guthrie), semicuantitativos (Paigen), microquímicos, colorimétricos o tándem en masas. En México se realiza la determinación de galactosa total como prueba de tamizaje, mediante método fluorescente (fluorescencia por NADH o fluorescencia de galactosa oxidasa), el valor de corte establecido en las instituciones de salud es de 10 mg/dl. Valores mayores a éste, se considera un caso probable el cual deberá ser confirmado con la prueba considerada estándar de oro.

La indicación para solicitar la medición enzimática de GALK será por la sospecha clínica y/o bioquímica fundamentalmente, al realizar las pruebas diagnósticas ante

un caso probable de galactosemia detectado por tamizaje éstas revelarán galactosa total elevada, G-1-P y GALT normales, el diagnóstico de las diferentes variantes de galactosemia se establece con criterios de la siguiente tabla, de acuerdo a la Guía de práctica clínica Galactosemia, Tamizaje, Diagnóstico, Tratamiento médico de las complicaciones e intervención nutricional. (25)

Tabla 6 Interpretación de resultados para el diagnóstico de galactosemia

GALACTOSA TOTAL (MG/DL)	G-1-P (MG/DL)	GALT (NMOL/H/MG HB)	INTERPRETACIÓN	CLASIFICACIÓN	ACCIONES
< 2 (NORMAL)	< 1 (Normal)	>24.5 (Normal)	Normal (N/N)	Caso descartado	Control del niño sano
			Probable portador	Caso descartado	Consejería genética.
< 2 (NORMAL)	< 1 (Normal)	10 – 24.4 (Baja +)	Galactosemia (G/N) o Duarte Heterocigoto (D/N)	Probable Portador Galactosemia o Duarte	Valorar solicitarPCR para mutaciones comunes
>2.0 (ALTA)	< 1 (Normal)	> 24.5 (Normal)	Probable deficiencia de GALK	Caso confirmado de Galactosemia Probable deficiencia de GALK	Tratamiento y control. Medición enzimática de GALK
< 2 (NORMAL)	>1 (Alta)	> 24.5 (Normal)	Probable deficiencia de GALE	Caso confirmado de Galactosemia Probable deficiencia de GALE	Tratamiento y control. Medición enzimática deGALE
< 2 (NORMAL)	>1 (Alta)	2.5 - 9.9 (Baja ++)	Galactosemia por deficiencia de GALT tipo Duarte D/G)	Caso confirmado de Galactosemia Probable Duarte	Tratamiento y control. PCR para mutaciones comunes
< 2 (NORMAL)	>1 (Alta)	< 2.5 - 0 (Baja +++)	Galactosemia clásica por deficiencia de GALT (G/G)	Caso confirmado de Galactosemia Clásica	Tratamiento y control. PCR para mutaciones comunes

UNIDADES: NMOL/H/MG HB: NANOMOLES POR HORA POR MILIGRAMO DE HEMOGLOBINA.

NOTA: LOS VALORES DE LOS METABOLITOS Y ENZIMAS (GALACTOSA TOTAL (GT), G-1-P Y GALT) DEBEN SER INTERPRETADOS CON BASE A LOS VALORES DE NORMALIDAD EN POBLACIÓN SANA QUE INFORMA EL LABORATORIO DE REFERENCIA, PREFERENTEMENTE EN POBLACIÓN SIMILAR (RECIÉN NACIDO, MEXICANO). DELGADO-GONZÁLEZ E, BURCIAGA-TORRES MA, GONZÁLEZ-GUERRERO JL. BREVIARIO EPIDEMIOLÓGICO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS, 2015. DIVISIÓN DE ATENCIÓN PRENATAL Y PLANIFICACIÓN FAMILIAR, IMSS.

3.3.3. Tratamiento

El tratamiento se integra por distintas intervenciones, según la Guía de Práctica Clínica del Tratamiento nutricional del paciente pediátrico y adolescente con galactosemia del Ministerio de Salud Pública de Ecuador la cual es tomada de referencia en las guías mexicanas de tratamiento. (24):

1. Prevención de manifestaciones primarias a través de la intervención nutricional, aunque el diagnóstico aun no esté confirmado.
2. Prevención de complicaciones secundarias, incorporación de suplementos alimenticios, calcio 750mg/día en neonato y >1200mg/día en niños, Vitamina D (Colecalciferol) 1000 UI/día, prevendrá desmineralización ósea.
3. Vigilancia médica con medición de acumulación de analitos tóxicos, examen médico que incluya evaluación oftálmica, evaluación del desarrollo rutinaria, desarrollo del lenguaje y la terapia necesaria.
4. Evitar medicamentos con lactulosa e hidrolisatos de caseína.
5. Si algún individuo afectado tiene algún hermano, este deberá tratarse desde el primer día de vida con fórmula de soya hasta que se descarte el diagnóstico.

3.4. Hiperplasia Suprarrenal

La hiperplasia suprarrenal congénita es el nombre general para un grupo de enfermedades hereditarias autosómicas recesivas, que se presentan por la deficiencia de una de las 5 enzimas que intervienen en la síntesis del colesterol llevada a cabo en la corteza adrenal o suprarrenal como su nombre lo dice. El 95% de los casos corresponden a la deficiencia de la enzima 21 - hidroxilasa citocromo, la cual al no estar presente provoca la acumulación de su sustrato, el 17 – OHP y andrógenos adrenales.

En la siguiente figura se muestra la vía de la estereoidogénesis suprarrenal, en la cual se pueden apreciar las diferentes enzimas que intervienen en la generación de

los diferentes productos del metabolismo de esta vía, según se ilustra en la figura 2.(25)

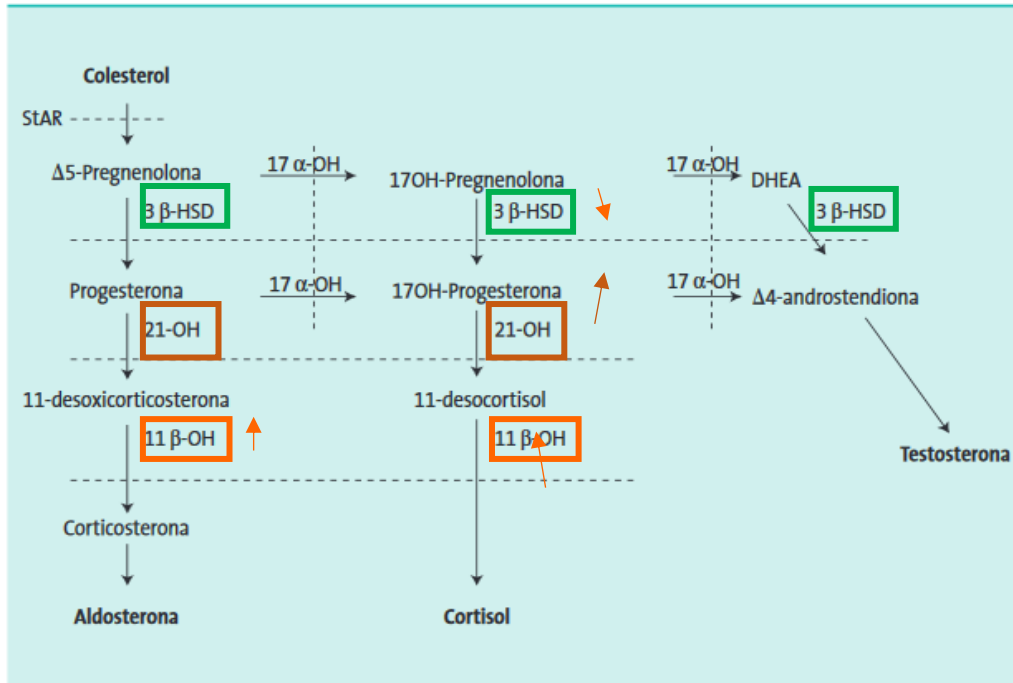


Figura 2 Mapa conceptual de la vía de las hormonas esteroideas. (26)

Según el grado en el que esté afectada la función de la enzima la forma clínica puede ser severa o moderada, hay 5 formas clínicas de hiperplasia suprarrenal congénita:

Formas de déficit de 21 hidroxilasa(25)

1. Es la forma más frecuente de Hiperplasia suprarrenal congénita, comprende el 95% de los casos. El déficit de 21 hidroxilasa provoca deficiencia en dos puntos de la vía mostrada en la figura previa, señalado con color café, incapacidad de transformar 17 – OH progesterona en 11 – desoxicortisol y por lo tanto la acumulación del sustrato (17 – OH progesterona) e incapacidad de transformar progesterona en 11 – dexoxicorticosterona y también disminución de la secreción de aldosterona.

Como ya se comentó, en cada forma clínica hay dos variantes la severa o clásica y la moderada o no clásica. En este caso la clásica es la más frecuente con una variación geográfica importante.

2. Déficit de 11 beta hidroxilasa

En orden de frecuencia es la segunda, la deficiencia de esta enzima imposibilita la conversión de 11 - desoxicortisol y 11 – dexosicorticosterona en cortisol y corticosterona, respectivamente y mostradas en la figura previa en color naranja.

3. Déficit de 3-β-hidroxiesteroide deshidrogenasa

Afortunadamente es poco frecuente, afecta la síntesis de todos los esteroides. Identificada en la figura previa en color verde.

4. Déficit de 17 α-hidroxilasa

5. Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC) lipoidea: déficit de la proteína StAR

3.4.1. Síntomas

La sintomatología se presenta de acuerdo a la enzima deficiente y el grado de afectación de esta, a continuación se presenta una tabla de elaboración propia con la principal sintomatología:(26)

VARIANTE	FORMA CLASICA	FORMA NO CLASICA
DÉFICIT DE 21 HIDROXILASA	• Hiperandrogenismo in útero • Macrogenitosomía en el varón • Virilizarían de genitales externos en la mujer • Déficit de cortisol • Crisis de perdida salina aguda grave en época neonatal	• Hiperandrogenismos posnatal • Pubarquia prematura • Piel grasa, acné. • Aceleración del crecimiento y de la edad ósea con afectación de la talla adulta. • En las niñas moderada hipertrofia del clítoris. • En la adolescencia y edad adulta las mujeres pueden presentar irregularidades menstruales, hirsutismo, calvicie, ovario poliquístico, acné e infertilidad. • Los varones afectos pueden presentar acné, oligospermia e infertilidad, pero la mayoría

DÉFICIT DE 11 BETA HIDROXILASA	• Virilización de los genitales externos • Habitualmente no • presentan pérdida salina • Tendencia a la hipertensión	de las veces son asintomáticos. • Misma sintomatología que en el déficit de 21-OH.
DÉFICIT DE 3-β- HIDROXIESTEROIDE DESHIDROGENASA	• Insuficiencia suprarrenal • Pérdida salina. • Niños con sexo genético masculino presentan insuficiente masculinización • Niñas con moderada virilización intrauterina	• Poco frecuente
DÉFICIT DE 17 A-HIDROXILASA	• Hipertensión, • Inhibición del sistema renina-angiotensina • Evita la pérdida salina • El sujeto genéticamente XY presenta ambigüedad genital • En el sujeto genéticamente XX el fenotipo es femenino con hipertensión y ausencia de adrenarquia y pubertad.	• Poco frecuente
HSC LIPOIDEA: DÉFICIT DE LA PROTEÍNA STAR	• Recién nacidos presentan genitales externos femeninos, independientemente del cariotipo • Periodo neonatal inmediato presentan un cuadro grave de pérdida salina e insuficiencia suprarrenal.	• Poco frecuente

Tabla 4 Variantes de la hiperplasia suprarrenal

3.4.2. Diagnostico

En México desde el 2005 se incorporó en el IMSS el tamizaje para hiperplasia suprarrenal congénita, además de la fenilcetonuria, además del que ya se hacía para Hipotiroidismo Congénito. (27)

Según los resultados obtenidos en el tamizaje para hiperplasia a través de la determinación del sustrato 17 – hidroxiprogesterona en sangre de talón, si es negativo el paciente llevará a cabo sus controles de niño sano en consultorio, si es positivo debe realizarse determinación sérica de 17 – hidroxiprogesterona para descartar o confirmar el diagnóstico, un nivel > 20 ng/mL en el recién nacido sintomático se considera diagnóstica de HSC, con la técnica de radioinmunoanálisis y finalmente realizar un diagnóstico genético.

En la siguiente tabla se presenta la forma en que debe realizarse la interpretación de resultados de la prueba diagnóstica de 17 – hidroxiprogesterona, según la Guía de Práctica Clínica Tamizaje, diagnóstico y tratamiento del paciente con Hiperplasia Suprarrenal Congénita por deficiencia de 21 hidroxilasa:

Interpretación de resultados de la prueba diagnóstica de hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21- hidroxilasa ¹²

PRUEBA DIAGNÓSTICA	CONDICIÓN CLÍNICA	RESULTADO 17- OHP	INTERPRETACIÓN	ACCIÓN
DETERMINACIÓN PLASMÁTICA DE 17-OHP POR RIA	RN	Valores <10 ng/ml	Caso descartado	Control del niño sano
	Sintomático (perdedor de sal o virilizante simple)	Valores 10- 20 ng/ml	Caso incierto	Determinación plasmática de 17-OHP post-ACTH (en caso de que se disponga) o repetir en 2 semanas la determinación plasmática de 17-OHP
		Valores mayores a 20 ng/ml	Caso confirmado	Iniciar tratamiento. Referir a Endocrinología pediátrica Solicitar estudio de biología molecular

	Valores menores a 20 ng/ml	Caso descartado	Control del niño sano
RN Asintomático			
	Valores 20-50 ng/ml	Caso incierto	Determinación plasmática de 17-OHP post-ACTH (en caso de que se disponga) o repetir en 2 semanas la determinación plasmática de 17-OHP
	Valores mayores a 50 ng/ml	Caso confirmado	Valorar inicio de tratamiento. Referir a Endocrinología pediátrica. Considerar diagnóstico de HSC No clásica. Solicitar estudio de biología molecular

-labarta ji, de arriba a, ferrández á. Hiperplasia suprarrenal congénita. *Protoc diagn ter pediatri*. 2011;1:117-28 -speiser, azziz r, baskin l, ghizzoni l, hensle t, merke d, merke d, meyer-bahlbur, miller w, montori v, oberfiel sh, ritzen m, shite p. Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21 hydroxylase deficiency; an endocrine society clinical practice guideline. *J clin endocrinol metab* 2010; 95(9): 4133-4160.

Tabla 5 Prueba de estimulación con ACTH: determinación basal de 17-hidroxiprogesterona, administrar 250 µg/m² de ACTH y determinar 17-hidroxiprogesterona a los 60 minutos

3.4.3. Tratamiento

EL objetivo del tratamiento de la hiperplasia suprarrenal congénita es reemplazar la secreción fisiológica de glucocorticoides y mineralocorticoides, esto evitará la perdida salina, controlar los signos de hiperandrogenismo, las niñas deben someterse a tratamiento quirúrgico de genitales externos. (28)

El glucocorticoide de elección es la hidrocortisona para suprimir el exceso de secreción de hormona estimulante de la corticotrofina y ACTH y reducir el exceso

de esteroides sexuales de origen adrenal. El objetivo del tratamiento es usar la dosis mínima que permita que el paciente obtenga un desarrollo adecuado, peso normal para su edad, desarrollo puberal normal y supresión adecuada de andrógenos suprarrenales (22).

El mineralocorticoide de elección es la 9 alfa fluorhidrocortisona oral, necesaria para mantener el balance normal de sodio que permitirá reducir los niveles de vasopresina y ACTH.¹⁴ El objetivo del tratamiento es ausencia de síntomas, presión arterial y frecuencia cardíaca normales, normalidad electrolítica. (22)

3.5. Fibrosis Quística

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad hereditaria del tipo autosómico recesivo, afecta mayoritariamente a la raza caucásica, se caracteriza por disfunción de las glándulas de secreción exocrina, presentándose con afección múltiple a órganos de forma crónica, progresiva, incurable y mortal. Esta enfermedad es causada por la mutación de un gen que codifica una proteína que regula la conductancia transmembrana, el gen CFTR. (29,30)

La disfunción de la glucoproteína CFTR se produce por diferentes fallas, puede ser en la producción, procesamiento, regulación, transporte de iones o cantidad reducida, los 3 primeros tipos se asocian a enfermedades multiorgánicas graves, las últimas 4 tienen proteína funcional en cantidades disminuidas que presentan un fenotipo leve.

3.5.1. Síntomas

De acuerdo a la severidad de la enfermedad será la edad de presentación de los síntomas, a continuación, se presenta una tabla, en la que se describe la principal sintomatología por edad (23):

Tabla 6 Sintomatología según la edad para la Fibrosis quística

PERIODO NEONATAL	LACTANTE
• Íleo meconial • Ictericia prolongada • Anemia • Hipoproteinemia • Edema	• Asma • Insuficiencia pancreática (Heces voluminosas, brillantes, adherentes y de olor fétido). • Pérdida de la capacidad para ganar peso, conservación del apetito • Crecimiento lento • Distensión abdominal
PREESCOLARES Y ESCOLARES	ADOLESCENTES Y ADULTOS
• Además de síntomas más acentuados de la etapa de lactante. • Bronconeumonías de repetición • Atelectasias por tapones de moco • Crisis de dolor abdominal con síndrome de obstrucción distal. • Prolapsos de recto • Infección sinopulmonar recurrente • Esteatorrea • Desnutrición	• Aspergilosis broncopulmonar • alérgica • Asma • Neumotórax • Hemoptisis masiva • Poliposis nasal • Diabetes mellitus • Enfermedad hepática relacionada con la FQ

3.1.4. Diagnóstico

En cada unidad de Salud de México se realiza el tamizaje de fibrosis quística a todos los recién nacidos, si se obtiene un resultado positivo debe realizarse medición de tirosina sérica a las dos semanas si resulta por encima de los niveles de referencia debe aplicarse el método que a continuación se describe:⁽²⁴⁾

La Fundación Americana de Fibrosis Quística sugiere que para realizar el diagnóstico de fibrosis quística se debe cumplir uno o más de los siguientes criterios:

Uno o más rasgos fenotípicos característicos o

- Historia de fibrosis quística en hermano o primo hermano, o
- Despistaje neonatal positivo, más:
- Evidencia de disfunción del CFTR demostrada por:
- Concentración de cloro en sudor elevada en dos o más ocasiones
- Identificación de 2 mutaciones causantes de la enfermedad
- Diferencia de potencial nasal anormal

3.1.5. Tratamiento

El manejo médico de la fibrosis quística contempla un tratamiento integral, con enzimas pancreáticas en aquellos pacientes que presenten insuficiencia pancreática, nutrición adecuada que garantice el aporte de los nutrientes de los que hay mayor pérdida, así como la energía adecuada, limpieza mecánica de las secreciones purulentas del tracto respiratorio inferior y tratamiento antibiótico de las exacerbaciones pulmonares.

3.6. Deficiencia de glucosa 6 fosfato

La deficiencia de la enzima Glucosa 6 fosfato deshidrogenasa produce una de las anemias hemolíticas hereditarias de mayor prevalencia en regiones tropicales y subtropicales del mundo. Es una enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X, razón por la que se expresa completamente en los varones, las mujeres son aparentemente normales.

La enzima Glucosa 6 fosfato deshidrogenasa participa en la ruta de las pentosas, esta vía es la principal fuente de obtención de la forma reducida del NADP en los eritrocitos humanos, cataliza la conversión de glucosa 6 fosfato en 6 fosfogluconato, obteniendo el NADPH(31), necesario para proteger a la célula de daño oxidativo.

La caracterización de deficiencia de Glucosa 6 Fosfato ha permitido identificar por lo menos 442 variantes de la enfermedad, agrupadas en 5 clases:

- I. Deficiencia enzimática total con anemia hemolítica no esferocítica;
- II. Deficiencia severa
- III. Deficiencia moderada
- IV. Deficiencia moderada o actividad normal
- V. Actividad aumentada

La G6PD tiene 19 variantes en México que dan un 82% de prevalencia en la población mexicana y permiten la caracterización en nuestro país (García-Magallanes 2014).

3.1.6. Síntomas

La sospecha se establece cuando algún paciente presenta crisis hemolíticas agudas principalmente por ingesta de habas, infecciones virales o bacterianas, consumo de fármacos o químicos como sulfamidas, antipiréticos, nitrofuranos, primaquina y cloroquina, dependiendo tanto de la variante de deficiencia de Glucosa 6 Fosfato como de los factores exógenos.(32,33).

Las manifestaciones clínicas se presentan de acuerdo a la variante de la Glucosa 6 fosfato deshidrogenasa, en la siguiente tabla se presenta de acuerdo a la variante o clase, la actividad enzimática y las manifestaciones clínicas de la clase, como se expone en la Guía de Práctica Clínica de la Deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa, Tamizaje, diagnóstico y tratamiento en el 1º, 2º y 3er nivel de atención:

Tabla 7 Variantes de la Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato (G6PD)

CLASES	ACTIVIDAD ENZIMÁTICA* (FENOTIPO)	MANIFESTACIONES CLÍNICAS**
CLASE I	Deficiencia severa Actividad enzimática 0%	ANEMIA HEMOLÍTICA CRÓNICA NO ESFEROCÍTICA

CLASE II	Actividad residual enzimática 1-10%	HEMÓLISIS AGUDA
CLASE III	Actividad residual enzimática 10- 60%	HEMÓLISIS AGUDA OCASIONAL
CLASE IV (NO SONDE IMPORTANCIA PARA EL CLÍNICO)	Actividad residual enzimática 60- 150%	SIN MANIFESTACIONES
CLASE V (NO SONDE IMPORTANCIA PARA EL CLÍNICO)	Actividad residual enzimática >150%	SIN MANIFESTACIONES

*PERIOPERATIVE MANAGEMENT OF THE G6PD-DEFICIENT PATIENT: A REVIEW OF LITERATURE. ANESTH PROG 2009; 56: 86-91

** GÓMEZ-MANZOS, LÓPEZ V, GARCÍA T, HERNÁNDEZ A, MÉNDEZ C, MARCIAL Q, CASTILLO V, ENRÍQUEZ F, DE LA MORA I, TORRES A, REYES V, ORIA

H.DEFICIENCIA DE GLUCOSA-6 FOSFATO DESHIDROGENASA: DE LO CLÍNICO AL BIOQUÍMICO. ACTA BIOQUÍM CLÍN LATINOAM 2014; 48(4): 409-20

3.1.7. Diagnóstico

En México se tamiza a todos los recién nacidos en los primeros 3 a 5 días de vida, si resulta negativo se envía a la clínica correspondiente para control de niño sano, en caso de que el resultado del tamizaje sea positivo se realiza espectrofotometría para determinación enzimática, misma que si se cataloga como deficiente confirma el diagnóstico, posteriormente se recomienda realizar pruebas genéticas.

3.1.8. Tratamiento

El tratamiento dependerá de la manifestación secundaria a la deficiencia de la enzima glucosa 6 fosfato deshidrogenasa, en el caso de la ictericia neonatal la fototerapia es altamente efectiva, siempre y cuando los niveles de bilirrubina no sean mayores a 300 $\mu\text{mol/L}$ en ese caso se realiza transfusión de intercambio para prevenir daño neurológico. En el caso de la Anemia Hemolítica Aguda y el favismo las transfusiones si la hemolisis es grave, en caso de falla renal aguda es necesaria la hemodiálisis. En el caso de los pacientes con Anemia Hemolítica No Esferocítica

Crónica, si no es severa, debe ingerirse ácido fólico, si es severa deben realizarse transfusiones.

3.7. Estado del arte

El estado del arte que aquí se describe se divide en base a los años de reporte de los estudios como a continuación se describe:

En el año de 1992 los autores Grant, y Cols. realizaron un estudio en el Reino Unido en el que examinaron la relación entre la severidad bioquímica y las manifestaciones clínicas, embarazo y los eventos perinatales, así como la historia familiar de desórdenes tiroideos teniendo una muestra de población de 449 niños con hipotiroidismo congénito en las que mediante entrevista con los pediatras responsables de cada caso se obtuvo información de embarazo, nacimiento, diagnóstico, inicio de tratamiento, salud física y antecedentes familiares de cada uno de los casos registrados en el estudio, se registró la información en una plataforma, en donde además se incluyeron los resultados de análisis de sangre, radiografía de rodilla, tomografía axial computada de cuello realizando de esta manera un estudio transversal llegando a la conclusión de que existe una relación cercana entre los niveles bioquímicos, la severidad del hipotiroidismo y las manifestaciones clínicas, entre más mayor sea la concentración de tiroxina mayor es la severidad de los síntomas.(34)

En ese mismo año 1992 el autor Toubanc J.-E. realiza otro estudio en donde se intenta completar los datos ya publicados en Europa sobre la incidencia del hipotiroidismo congénito, a través de una investigación que cubre todos los panoramas del mundo donde se establece la investigación o se realizaron estudios piloto relacionado con el hipotiroidismo congénito, para poder realizar esto se envió un cuestionario a las autoridades encargadas de la detección en Europa solicitando información que comprendía los periodos de 1989 al 1990 y a los países no europeos en los que se ha establecido la selección a nivel nacional (Estados Unidos

de América, Canadá, Cuba, Japón. Australia y Nueva Zelanda) y para aquellos países donde se están realizando estudios piloto en aquellos tiempos (Argentina, Brasil, Chile y México).

Obteniendo como resultados más recientes de la investigación (fig.3) sobre la incidencia de hipotiroidismo congénito en los países bien desarrollados que son aquellos que en el tema de tamizaje neonatal cuentan con un protocolo de seguimiento bien establecido y en donde se muestran una tendencia continua a una incidencia bastante uniforme de alrededor de 1: 3,000-1: 4,000 recién nacidos. Parece que hay pocas diferencias entre la mayoría de los países donde se ha establecido la detección, siempre que la mayoría de la población tenga un origen caucásico o asiático. Existe cierta evidencia de que el origen étnico podría estar asociado con una mayor incidencia en las poblaciones hispanas y una disminución de la incidencia en las poblaciones negras. cualquier variación en las tasas de incidencia son debidas a errores técnicos los cuales se disminuirían si se estandarizaran los procesos de tamizaje usados en los diferentes países. (35)

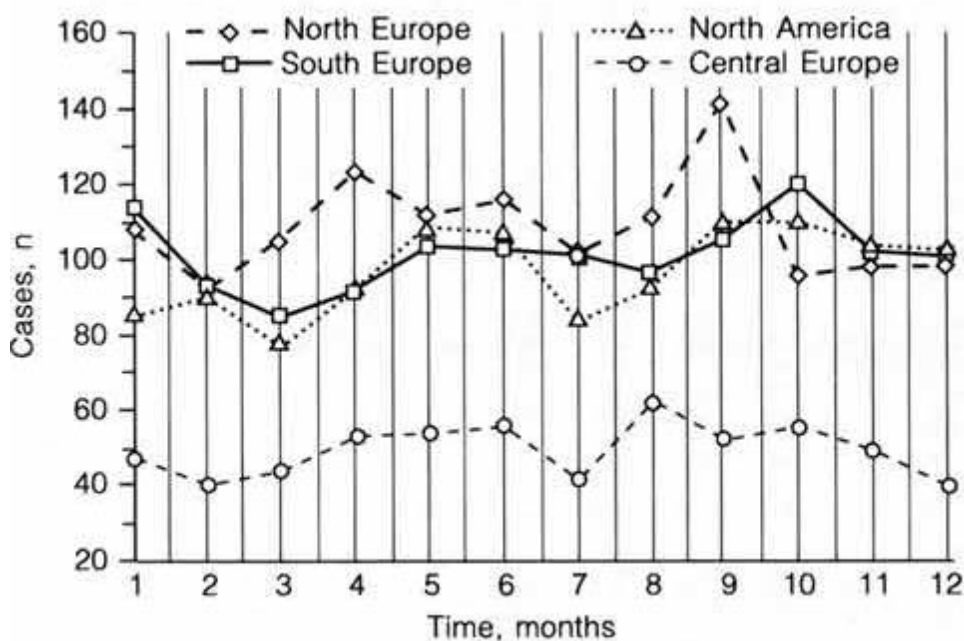


Figura 3 Incidencia Mensual del Hipotiroidismo Congénito en Europa vs Norte América (35)

En el año 2003 se publica el artículo denominado Epidemiología del hipotiroidismo congénito en México por los autores Vela-Amieva y et al en donde la intención era describir las características epidemiológicas del hipotiroidismo congénito en recién nacidos en unidades médicas de la Secretaría de Salud de México. Se trabajó con una muestra de 1 379 717 muestras de sangre de recién nacidos (de cordón umbilical o de talón), recolectadas en papel filtro, de enero de 2001 a diciembre de 2002, en unidades médicas de la Secretaría de Salud.

Se encontró una prevalencia de $4.12 \times 10,000$ recién nacidos, con predominancia del sexo femenino (66.84%). Se observaron variaciones estatales en la prevalencia, máxima en Quintana Roo ($8.13 \times 10,000$ recién nacidos) y mínima en Sinaloa ($0.62 \times 10,000$). Se encontraron 57.46% tiroides ectópicas, 35.91% agenesias tiroideas y 6.63% defectos de la función de las hormonas tiroideas. Los principales datos clínicos fueron hernia umbilical (43.73%) e ictericia (41.58%). A 151 (17.12%) sospechosos no se les realizó estudio confirmatorio debido a datos incompletos o falsos en la ficha de identificación, fallecimiento del recién nacido, renuencia de los padres y cambio de domicilio.(36).

De los estudios más actuales con los que se cuenta del tema de investigación es uno publicado en 2016 en donde los autores Ojeda-Rincón y colaboradores, realizaron un estudio con el objetivo de realizar una revisión y análisis de la literatura médica existente sobre el hipotiroidismo congénito centrado en la definición, epidemiología, factores etiológicos, tamizaje, diagnóstico y tratamiento; mediante la búsqueda de artículos en las bases de datos PUBMED, EMBASE, REDALYC, OVID, MEDLINE, DYNAMED y CLINICAL KEY (acceso: mayo 2015), Se incluyeron 50 artículos originales y de revisión publicados entre el año 2010 y el 2015, llegando a la conclusión, de que el hipotiroidismo congénito, es la enfermedad endocrina más frecuente en neonatos y puede ser de manifiesto clínico o subclínico. Es la principal

causa de retraso mental tratable y su pronóstico radica en el tamizaje temprano y la instauración oportuna del tratamiento.

Sin embargo, hace apenas unos meses en el año 2018, Flores-Robles y colaboradores, publican el artículo denominado Tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito, análisis de la evidencia actual y propuesta de tamizaje para la población mexicana. En donde se plasma que el objetivo de los programas nacionales de tamizaje metabólico neonatal es, la detección de enfermedades metabólicas congénitas antes de su manifestación clínica, lo que permite iniciar un tratamiento oportuno y mejorar su pronóstico. Y se concluye que no existe un consenso internacional sobre los puntos de corte de TSH y T4 ideales en Recién Nacidos de término y Recién Nacido Pretérmino ni sobre las estrategias de tamizaje de hipotiroidismo congénito en Recién Nacidos Pretérmino.(37)

4. Hipótesis:

El panorama epidemiológico del hipotiroidismo congénito en el estado de San Luis Potosí incrementó durante el periodo de 2000 a 2018.

El panorama epidemiológico de la fenilcetonuria en el estado de San Luis Potosí incrementó durante el periodo de 2000 a 2018

El panorama epidemiológico de la hiperplasia suprarrenal congénita en el estado de San Luis Potosí incrementó durante el periodo de 2000-2018.

El panorama epidemiológico de la galactosemia congénita en el estado de San Luis Potosí incrementó durante el periodo de 2000-2018.

El panorama epidemiológico de la deficiencia de glucosa 6 fosfato en el estado de San Luis Potosí incrementó durante el periodo de 2000-2018.

El panorama epidemiológico de la Fibrosis quística en el estado de San Luis Potosí incrementó durante el periodo de 2000-2018.

5. Objetivos

5.1. Objetivo general

Analizar el panorama epidemiológico de las enfermedades metabólicas detectadas por tamiz (hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, fibrosis quística y deficiencia de glucosa 6 fosfato) en el estado de San Luis Potosí durante el periodo de 2000 al 2018

5.2. Objetivos específicos

- Estimar la incidencia de las enfermedades metabólicas: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, fibrosis quística y deficiencia de glucosa 6 fosfato detectadas por tamiz metabólico
- Calcular la prevalencia de las enfermedades metabólicas hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, fibrosis quística y deficiencia de glucosa 6 fosfato detectadas por tamiz metabólico
- Mostrar la distribución geográfica de las enfermedades metabólicas hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, fibrosis quística y deficiencia de glucosa 6 fosfato detectadas por tamiz metabólico
- Estimar la cobertura de recién nacido tamizados para identificar la presencia de enfermedades metabólicas en el estado de San Luis Potosí.

6. Metodología

6.1. Tipo de Estudio

El estudio que se desarrolló fue de tipo cuantitativo y descriptivo

6.2. Diseño Metodológico

Fue un tipo de estudio transversal, retrospectivo y observacional

6.3. Lugar y Fecha

El estudio se realizó en la entidad de San Luis Potosí durante el periodo de marzo 2019 a diciembre 2019

6.4. Universo

Todos los datos de los niños recién nacidos que cuenten con registro en los Servicios de Salud de nivel federal durante el periodo de 2000-2018 de las pruebas de Tamiz metabólico durante los primeros 3 a 5 días de vida.

6.5. Población

Todos los datos de los recién nacidos que cuenten con registros en los Servicios de Salud de San Luis Potosí durante el periodo de 2000-2018 de las pruebas de Tamiz metabólico durante los primeros 3 a 5 días de vida.

6.6. Muestra (tipo y tamaño)

No se contó con una muestra determinada ya que se trabajó con el 100% de los registros con los que conto específicamente la Secretaria de Salud del estado de San Luis Potosí.

6.7. Criterios de selección

6.7.1. Criterios de inclusión:

- Todos aquellos registros de recién nacidos que contaron con tamiz metabólico realizado durante los días 3 a 5 de vida extrauterina y que cuyo caso haya sido reportado como sospechoso para alguna enfermedad metabólica congénita.
- Todos los registros de recién nacidos en la entidad de San Luis Potosí que residieron en la misma entidad.

- Todos los registros de recién nacidos que cumplieron con el protocolo de seguimiento y diagnóstico de la enfermedad a la que resultaron sospechosos.

6.7.2. Criterios de exclusión:

- Todos aquellos registros que no se encontraron bien requisitados dentro de la base de datos proporcionada.

6.8. Instrumentos

Para este tipo de estudio no se empleó ningún tipo de instrumento en específico sin embargo se generó una base de datos en Excel con las especificaciones que se consideraron necesarias para la posterior utilización en el programa de cálculo estadístico.

Para la generación de la nueva base de datos se tomaron en cuenta variables como domicilio (localidad, municipio) fecha de nacimiento, casos confirmados para una enfermedad, dichas variables fueron tomadas en cuenta ya que es únicamente la información que se tiene a disposición ya que por cuestiones de confidencialidad en los datos de los usuarios no se emiten detalles más específicos en el caso de los pacientes sospechosos o confirmados para una enfermedad metabólica.

6.9. Procedimientos

Se contempló que la investigación se realizara en diferentes fases las cuales se describen a continuación:

6.9.1. Presentación ante el comité académico de la Maestría en Salud Pública.

- Para dar cumplimiento a la presentación del protocolo de estudio ante las instancias normativas de la institución y se otorgó el visto bueno para la realización del mismo en la institución externa que sería los Servicios de Salud de San Luis Potosí.

6.9.2. Presentación de protocolo ante los Servicios de Salud de San Luis Potosí.

- Con el objetivo de trabajar con todos los registros con los que cuenta esta dependencia de gobierno estatal en la que se involucra información de tamiz neonatal, diagnóstico de enfermedades congénitas metabólicas, seguimiento de niños afectados por estas enfermedades, nacimientos registrados en alguna de las instalaciones de esta institución, en fin todos y cada uno de los registros que aporten información de relevancia al tema de investigación serán considerados como fuente de información para la base de datos.

6.9.3. Recolección de datos:

- Una vez que se contó con la autorización de la dependencia de los Servicios de Salud de San Luis Potosí y del comité académico de la Maestría en Salud Pública, se solicitó se facilite la información relacionada con el tema de investigación a la Dirección de Salud Pública, Subdirección de Salud reproductiva y Atención a la Infancia y Adolescencia, Departamento de Salud Reproductiva, la cual sirvió para alimentar la base de datos que se generó; entre la información que se necesitó se encuentra:
 - Unidad de salud donde se tomó el tamiz metabólico.
 - Delegación o Municipio donde habita recién nacido.
 - Sexo del recién nacido.
 - Resultado de tamiz alterado especificando el valor obtenido.
 - Fecha de nacimiento.
 - Registro de Recién nacidos atendidos en SSA de San Luis Potosí por año durante el periodo 2000-2018.
 - Número de pruebas de tamiz neonatal realizadas por año en el periodo 2000-2018.

6.9.4. Captura de datos y generación de base de datos.

- Durante esta fase y con los datos obtenidos se analizó, evaluó y discernió la información que fue de utilidad para la generación de la base de datos.

6.9.5. Realización de los Cálculos estadísticos.

- Una vez generada la base de datos en Excel se importó a un archivo del software PASW Statistic 18 para poder realizar los cálculos estadísticos y estimar las tasas, se utilizarán datos poblaciones publicados por el Instituto Nacional de Estadística, Geografía e Información (INEGI) y de Consejo Nacional de Población (CONAPO).
- Se procedió a la realización de los cálculos estadísticos que se contemplan como esenciales en un panorama epidemiológico como lo es la tasa de incidencia calculada a través de la fórmula: (32)

$$\frac{\text{Nº de casos nuevos de cada una de las enfermedades metabólicas que se producen en la población de recién nacidos tamizados durante el periodo de 2000-2018 en la entidad de San Luis Potosí.}}{\text{Nº de recién nacidos tamizados con riesgo de sufrir cada una de las enfermedades metabólicas durante el periodo de 2000-2018 en la entidad de San Luis Potosí}} = \text{Por un factor de 10}$$

Mientras que para la prevalencia se empleó la fórmula: (32)

$$\frac{\text{Nº de casos de cada una de las enfermedades metabólicas que se presentan en la población de recién nacidos tamizados durante el periodo de 2000-2018 en la entidad de San Luis Potosí.}}{\text{Nº de recién nacidos tamizados con riesgo de sufrir cada una de las enfermedades metabólicas durante el periodo de 2000-2018 en la entidad de San Luis Potosí}} = \text{Por un factor de 10}$$

N° de recién nacidos tamizados con riesgo de sufrir cada una de las enfermedades metabólicas durante el periodo de 2000-2018 en la entidad de San Luis Potosí

Estos cálculos se generaron clasificando según las variables asignadas como lo es el sexo, delegación y/o municipio, con el objetivo de obtener mayores datos de análisis y generar un panorama amplio considerando estas condiciones puntuales de la población de estudio.

- Cobertura de recién nacidos con tamiz neonatal.

6.9.6. Análisis de información

- Se utilizó bioestadística descriptiva: ya que se estimaron las medidas de tendencia central (media, mediana y moda) a las variables numéricas y las de dispersión (rango, desviación estándar y varianza). También se estimaron las tasas de incidencia y prevalencia.
- Se elaboraron cuadros de distribución de frecuencias relativas y absolutas, así como gráficos. Para ello se utilizó el Software PASW Statistics 18
- Las bases de datos en Excel se utilizaron para la elaboración de los mapas en la distribución geográfica y se utilizará el Software ArcGis 10.1.

6.9.7. Variables

- Para la realización de este estudio se emplearon diferentes variables las cuales se consideraron como:

6.9.7.1. Dependientes:

- 6.9.7.1.1. Hipotiroidismo congénito.
- 6.9.7.1.2. Fenilcetonuria.
- 6.9.7.1.3. Galactosemia.
- 6.9.7.1.4. Hiperplasia Suprarrenal Congénita.
- 6.9.7.1.5. Fibrosis quística.
- 6.9.7.1.6. Deficiencia de glucosa 6 fosfato

6.9.7.2. Independientes;

- 6.9.7.2.1. Municipio
- 6.9.7.2.2. Sexo.

7. Consideraciones Éticas y Legales.

Durante la realización de este estudio se tomará en cuenta lo establecido en la Ley General de Salud en materia de investigación poniendo principal énfasis en las adecuaciones que se le hicieron en el año 2014 en los artículos:

Artículo 14 fracción I que a la letra dice “Deberá adaptarse a los principios científicos y éticos que justifican la investigación médica, especialmente en lo que se refiere a su posible contribución a la solución de problemas de salud y al desarrollo de nuevos campos de la ciencia médica. Fracción VII. Contará con el dictamen favorable de los Comités de Investigación, de Ética en Investigación y de Bioseguridad, en los casos que corresponda a cada uno de ellos, de conformidad con lo dispuesto en el presente Reglamento y demás disposiciones jurídicas aplicables, VIII. Se llevará a cabo cuando se tenga la autorización del titular de la institución de atención a la salud y, en su caso, de la Secretaría, de conformidad con los artículos 31, 62, 69, 71, 73, y 88 de este Reglamento.”

Respecto a la declaración de Helsinki relacionada con los principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos esta propuesta de estudio respeta cada uno de los acuerdos firmados y se considera que entre la investigación y el tratado existe relación en los artículos:

El deber del médico es promover y velar por la salud, bienestar y derechos de los pacientes, incluidos los que participan en investigación médica. Los conocimientos y la conciencia del médico han de subordinarse al cumplimiento de ese deber.

- El progreso de la medicina se basa en la investigación que, en último término, debe incluir estudios en seres humanos.
- El propósito principal de la investigación médica en seres humanos es comprender las causas, evolución y efectos de las enfermedades y mejorar las intervenciones preventivas, diagnósticas y terapéuticas (métodos, procedimientos y tratamientos). Incluso, las mejores intervenciones

probadas deben ser evaluadas continuamente a través de la investigación para que sean seguras, eficaces, efectivas, accesibles y de calidad.

- La investigación médica está sujeta a normas éticas que sirven para promover y asegurar el respeto a todos los seres humanos y para proteger su salud y sus derechos individuales.
- Aunque el objetivo principal de la investigación médica es generar nuevos conocimientos, este objetivo nunca debe tener primacía sobre los derechos y los intereses de la persona que participa en la investigación.
- En la investigación médica, es deber del médico proteger la vida, la salud, la dignidad, la integridad, el derecho a la autodeterminación, la intimidad y la confidencialidad de la información personal de las personas que participan en investigación
- Los médicos deben considerar las normas y estándares éticos, legales y jurídicos para la investigación en seres humanos en sus propios países, al igual que las normas y estándares internacionales vigentes.
- En la práctica de la medicina y de la investigación médica, la mayoría de las intervenciones implican algunos riesgos y costos.

La investigación médica en seres humanos sólo debe realizarse cuando la importancia de su objetivo es mayor que el riesgo y los costos para la persona que participa en la investigación.

- Toda investigación médica en seres humanos debe ser precedido de una cuidadosa comparación de los riesgos y los costos para las personas y los grupos que participan en la investigación, en comparación con los beneficios previsibles para ellos y para otras personas o grupos afectados por la enfermedad que se investiga.

Se deben implementar medidas para reducir al mínimo los riesgos. Los riesgos deben ser monitoreados, evaluados y documentados continuamente por el investigador.

El investigador considera que teniendo estas recomendaciones bajo consideración es factible la realización del estudio ya que no quebranta ninguna de las anteriores recomendaciones mencionadas. No existe ningún tipo de conflicto de interés ni se genera ningún tipo de daño a un ser viviente ya que solo se manejará bases de datos.

8. Resultados.

Se comenzará con describir la cobertura de tamizaje de recién nacidos que se realizó en el Estado de San Luis Potosí durante el periodo comprendido del año 2000 al 2018, en donde se obtuvieron registros de manera anual de los 58 municipios que comprende el estado, observando que la variación registrada es considerada de manera puntual en diferentes años.

Como se observa en el gráfica 1 durante el período del 2000 al 2006 el número de nacimientos registrados se mantiene constante, con una tendencia a la baja, presentándose en el año de 2007 el inicio de un incremento en el número de los mismos llegando a cerca de los 44 000 registros en el estado, para el año 2010, posterior a este año el número de registro de nacimientos fue decayendo hasta llegar al 2017, año en el que se aprecia un descenso máximo, sin embargo, en el 2018 se aprecia el mayor registro en el período de interés para el estudio. La media de nacimientos registrados durante el intervalo de años fue de 42,010, la mediana de 42,046 y una moda de 41,936 nacimientos.

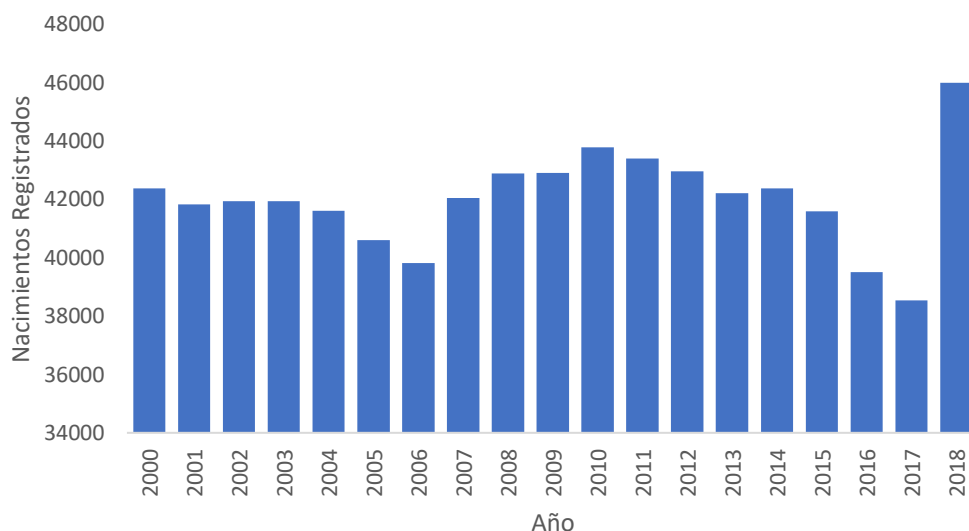


Gráfico 2 Desglose de nacimientos registrados por año en la entidad de San Luis Potosí durante el período de años 2000 al 2018.
Fuente: INEGI 2019.

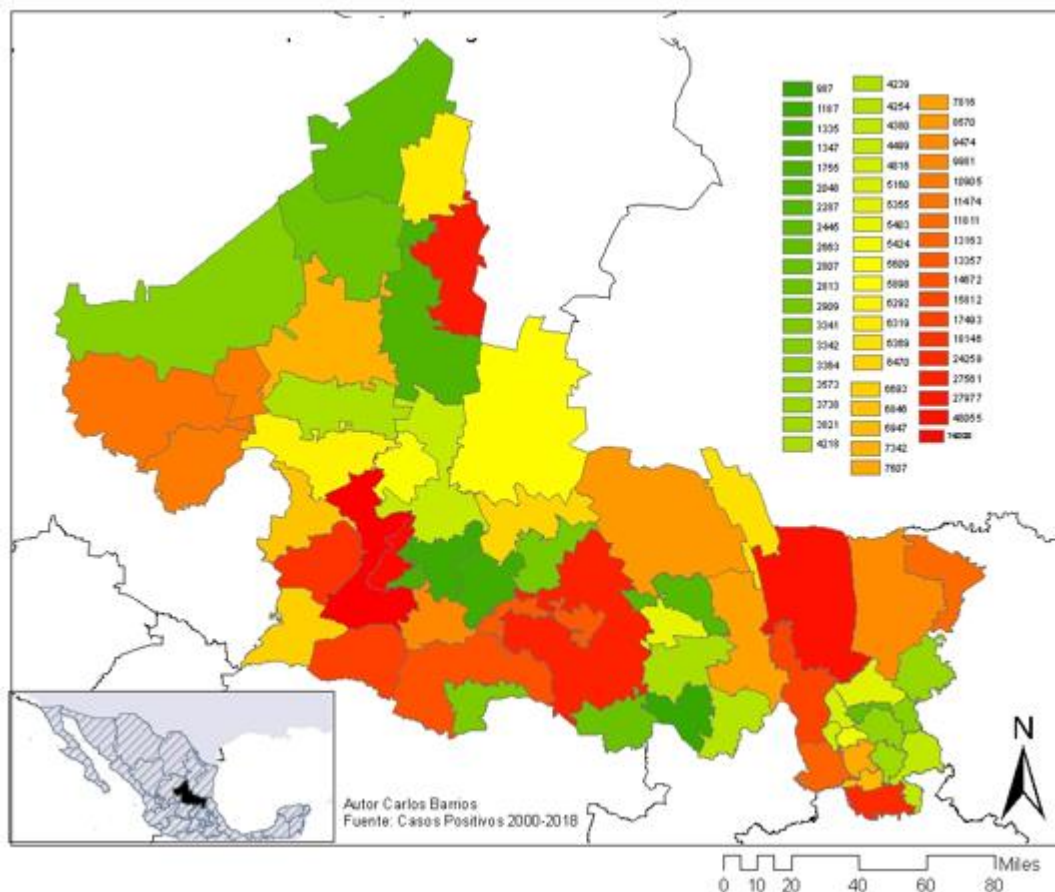


Figura 4 Desglose de nacimientos registrados por municipio de la entidad de San Luis Potosí durante los años 2000 al 2018 Fuente: INEGI 2019.

Durante los años de interés para el estudio, se observa que existe una gran variedad de registros de nacimientos entre los municipios de la Entidad, en donde se evidencía que los municipios como son Catorce, Villa de Guadalupe, Armadillo, San Nicolas Tolentino y Lagunillas son los que registran una menor cantidad de nacimientos, a diferencia de la zona centro San Luis Potosí, Soledad de Graciano Sánchez, así como Matehuala, Rioverde y Ciudad Valleses en donde hay una mayor cantidad de registros. (Fig. 4)

En lo que respecta al número de tamizajes realizados en el estado de San Luis Potosí por parte de alguna de las unidades que pertenecen a los Servicios de Salud de este estado hay evidencia de registro por año en el período 2000 al 2018 como se describe en el Gráfico 2:

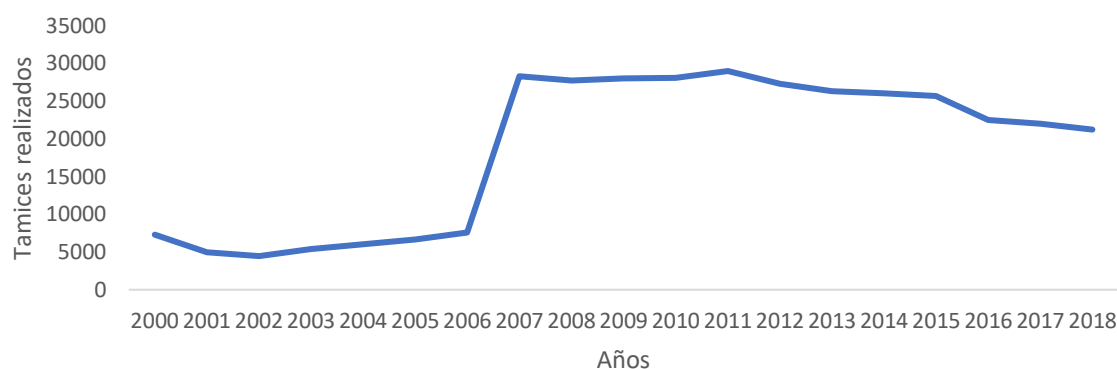


Gráfico 4 Numero de estudios de tamiz realizados por año en las unidades de los Servicios de Salud de San Luis Potosí. Fuente: DGIS/Cubos dinámicos/SIS Servicios otorgados 2000-2018.

Durante los años comprendidos del 2000 al 2006 el número de tamices realizados se mantuvo con cifras constantes, presentándose un aumento en la realización de los mismos a partir del año 2007, cifras que se mantuvieron hasta los años de término del estudio, sin embargo, se presentó una variación de aproximadamente 10,000 estudios menos realizados en los últimos 3 años del periodo. El año en el que se reportaron una mayor cantidad de tamices realizados es el 2011, mientras que en el 2002 es cuando menos tamices se realizaron. Dicha descripción corresponde al Gráfico 2.

Al realizar una comparación entre los nacimientos reportados y los tamices realizados se describe lo siguiente:

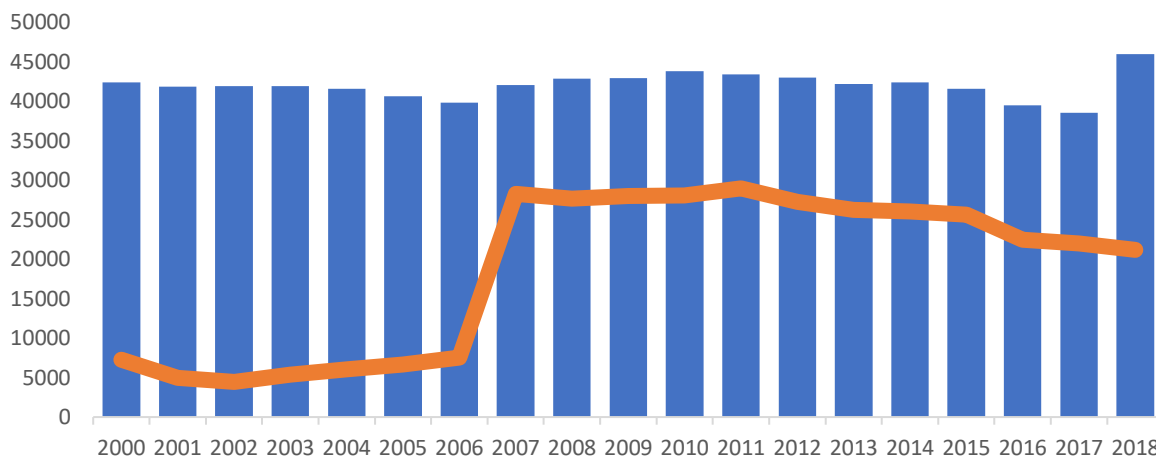


Gráfico 6 Comparación entre el número de nacimientos registrados en cada año versus el número de pruebas de tamiz realizadas en el mismo periodo.
Fuente: DGIS/Cubos dinámicos/SIS Servicios otorgados 2000-2018.

Como se observa en el gráfico 3 la cobertura de los recién nacidos con la prueba de tamiz metabólico no se ha logrado completar en un 100% en ninguno de los años, sin embargo, con el paso del tiempo, el porcentaje de cobertura se ha ido incrementando, logrando la mayor cobertura en el año 2007 y 2011 en donde se reporta un 67% de nacidos con prueba de tamiz metabólico durante esos años.

En la Tabla 8 se muestra el porcentaje obtenido de la cobertura con tamiz metabólico del total de recién nacidos por año.

AÑOS	COBERTURA DE TAMIZAJE METABOLICO
2000	17
2001	12
2002	11
2003	13
2004	15
2005	16
2006	19
2007	67
2008	65
2009	65
2010	64
2011	67
2012	63
2013	62
2014	61
2015	62
2016	57
2017	57
2018	46

Tabla 8 Cobertura anual de recién nacidos que cuentan con la realización de tamiz metabólico en los diferentes años de interés para el estudio expresado en porcentaje del total de nacidos en el año correspondiente.

En lo que respecta al total de los casos positivos de las enfermedades metabólicas congénitas de interés para el estudio, han mostrado una variación importante entre los mismos a lo largo del periodo de años de estudio, ya que son enfermedades pocos frecuentes de presentarse, el número de casos que se tienen registrados son muy escasos.

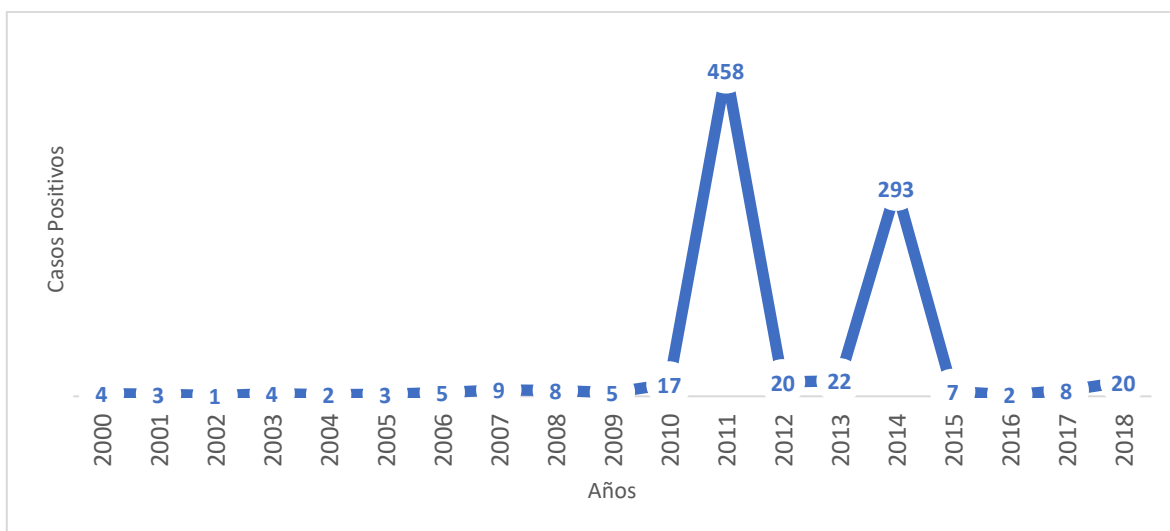


Gráfico 8 Número total de casos que se han registrado de las enfermedades metabólicas congénitas de interés para el estudio durante el periodo de los años de 2000 al 2018. Fuente censo de casos positivos 2018.

Como se aprecia en el gráfico 4 durante el periodo del estudio el número de casos nuevos por año se mantiene constante con un número bajo de reporte de casos en la mayoría del periodo, a excepción de los años 2011 y 2014 en donde el total de casos nuevos respectivamente fue de 450 y 300 . La media de casos nuevos en el periodo de estudio es de 47 casos por año.

El reporte de casos nuevos de las enfermedades metabólicas congénitas de interés durante el periodo de años 2000-2018, presentaron una distribución como se muestra en la tabla 9.

ENFERMEDAD	CASOS	PORCENTAJE
HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO	578	65.6%
HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA	287	31.6%
DEFICIENCIA DE GLUCOSA 6 FOSFATO	14	1.5%
FIBROSIS QUÍSTICA	2	0.2%
GALACTOSEMIA	9	1%
FENILCETONURIA	1	0.1%
TOTAL	891	100%

Tabla 98 Número de casos reportados como positivos de las enfermedades congénitas detectadas por tamiz en el periodo 2000-2018 en el estado de San Luis Potosí

El comportamiento de las enfermedades congénitas detectadas por tamiz en muy variado a lo largo de los años, así mismo, en su registro es evidente, que durante los diversos años se evidencian registros de solo una enfermedad de manera predominante, como es el Hipotiroidismo Congénito, que es una de las enfermedades de interés público que mayormente ha sido estudiada en el transcurso del tiempo, gráfico 5.

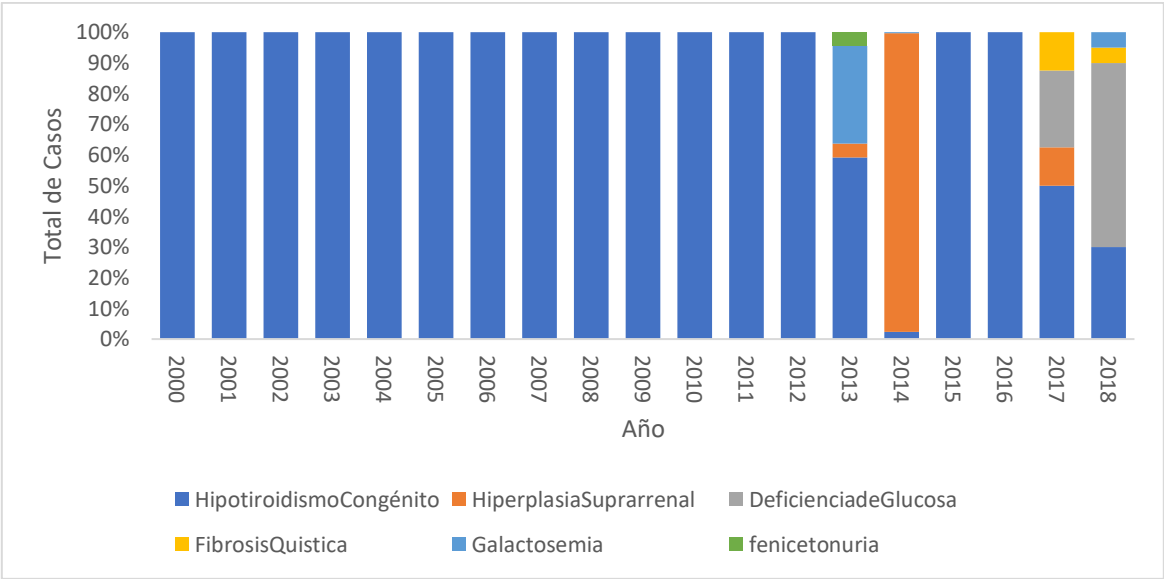


Gráfico 10 Porcentaje total de casos por enfermedad metabólica congénita identificados por tamizaje en recién nacidos en el periodo de los años de 2000 al 2018. Fuente censo de casos positivos 2018

A continuación, es importante hacer mención que en el estado de San Luis Potosí, sus municipios se encuentran distribuidos en siete jurisdicciones sanitarias como se muestra en la figura 5, dicha distribución será empleada para el análisis de información de los resultados obtenidos, de igual manera se desglosará por municipio si es que la información así lo requiere.

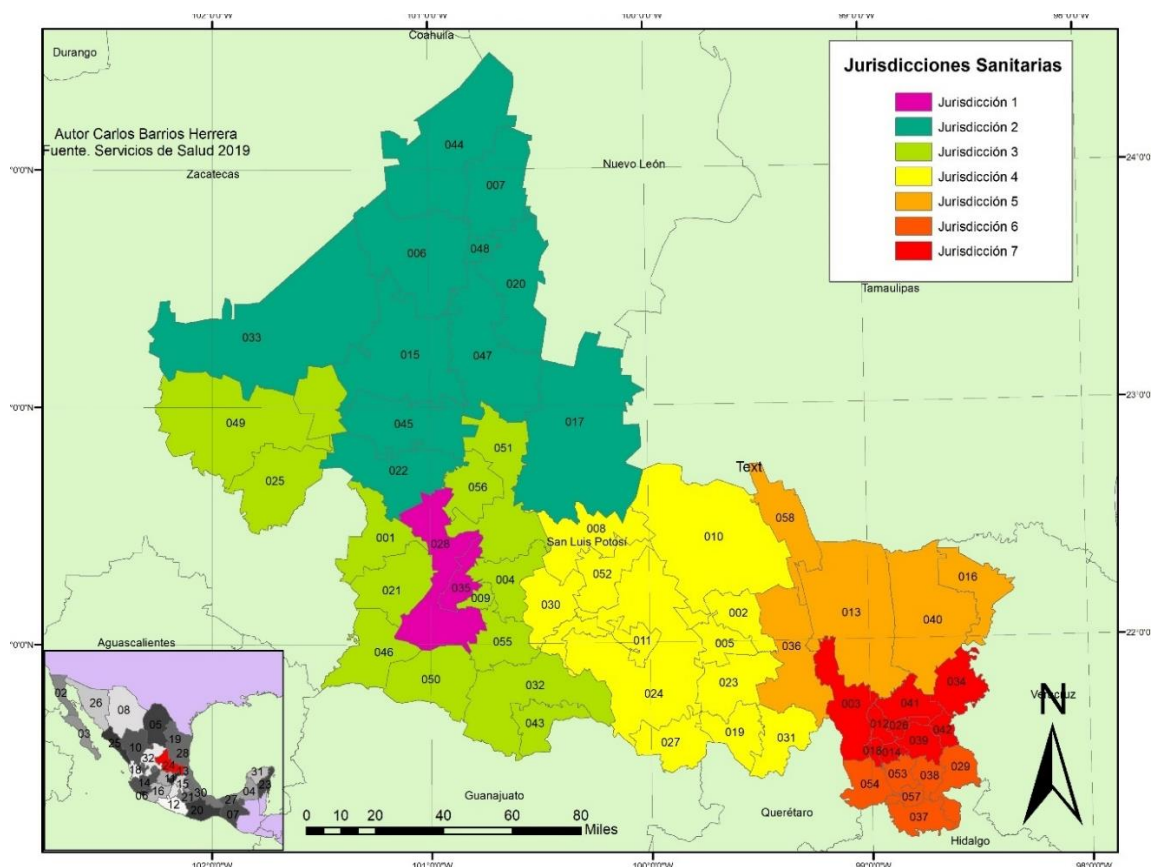


Figura 5 Distribución de los municipios en cada una de las 7 jurisdicciones sanitarias con las que cuenta el estado. Fuente: Secretaría de Salud 2019.

Las jurisdicciones sanitarias cuentan como estructura básica de organización con municipios de responsabilidad los cuales se desglosan de la siguiente manera tal como se aprecia en la tabla 10.

JURISDICCIÓN	NOMBRE DEL MUNICIPIO
JURISDICCIÓN I	San Luis Potosí
	Soledad de Graciano Sánchez
JURISDICCIÓN II	Catorce
	Cedral
	Charcas
	Guadalcázar
	Matehuala

JURISDICCIÓN III

Moctezuma
Santo Domingo
Vanegas
Venado
Villa de Guadalupe
Ahualulco
Armadillo de los Infante
Cerro de San Pedro
Mexquitic de Carmona
Salinas
Santa María del rio
Tierra Nueva
Villa de Arriaga
Villa de Ramos
Villa de Reyes
Villa Hidalgo
Villa de Zaragoza
Villa de Arista

JURISDICCIÓN IV

Alaquines
Cárdenas
Cerritos
Ciudad del Maíz
Ciudad Fernández
Lagunillas
Rayón
Rioverde
San Ciro de Acosta
San Nicolas Tolentino
Santa Catarina

JURISDICCIÓN V

Villa Juárez
Ciudad Valles
Ébano
Tamasopo
Tamuín
El Naranjo

JURISDICCIÓN VI	San Martin Chalchicuatzla
	Tamazunchale
	Tampacan
	Axtla de Terrazas
	Matlapa
JURISDICCIÓN VII	Xilitla
	Aquismón
	Coxcatlán
	Huehuetlán
	San Antonio
	San Vicente Tancuayalab
	Tampamolón
	Tancanhuitz de Santos
	Tanlajas
	Tanquian de Escobedo.

Tabla 10 Municipios correspondientes a las jurisdicciones sanitarias.

Para el comienzo del análisis de información, por parte de los Servicios de Salud del estado de San Luis Potosí se concedió un listado de todos los casos positivos comprobados de las enfermedades de interés, en el cual se contabilizaron registros de 891 casos confirmados de diversas enfermedades como los son le Hipotiroidismo Congénito, Fibrosis quística, Deficiencia de glucosa 6 fosfato, Hiperplasia suprarrenal, Fenilcetonuria, Galactosemia en el periodo del año 2000 al 2018 como se desglosan a continuación en el gráfico 6.

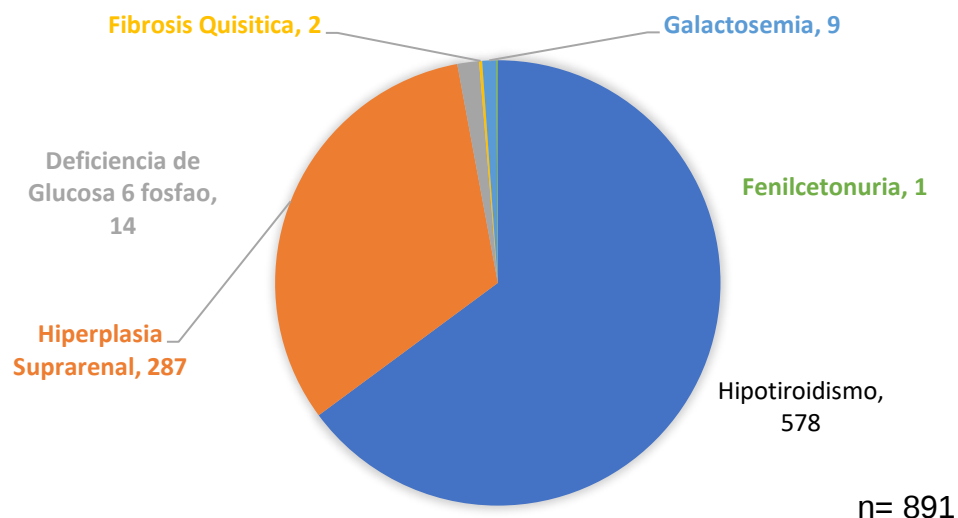


Gráfico 12 Distribución de casos de enfermedades metabólicas detectadas por tamiz en el estado de San Luis Potosí. Fuente: DGIS/Cubos dinámicos/SIS Servicios otorgados 2000-2018.

Del total de casos positivos registrados en el estado se puede apreciar que el 65% de los casos corresponde al Hipotiroidismo Congénito, seguida de la Hiperplasia Suprarrenal Congénita que corresponde al 32% mientras que el resto de las enfermedades representan el 3 % faltante respectivamente entre ellas la Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato, la Galactosemia y con la menor aportación la Fibrosis quística y la fenilcetonuria.

En lo que respecta a la distribución de casos por sexo no pudo ser factible la descripción del mismo ya que los registros otorgados no mostraban esta información por lo que no podemos establecer si existe una predilección por algún sexo en esta entidad hablando de estas enfermedades en particular.

La tabla 11 denota el total de casos que se presentaron de las enfermedades de Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal, Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato, Fibrosis Quística, Galactosemia y Fenilcetonuria, en los 58 municipios que comprenden el estado de San Luis Potosí.

Municipio	Hipotiroidismo Congénito	Hiperplasia Suprarrenal	Deficiencia De glucosa 6 Fosfato	Fibrosis Quística	Galactosemia	Fenilcetonuria
Ahualulco	1	0	0	0	0	0
Alaquines	1	0	0	0	0	0
Aquismón	3	0	0	0	1	0
Armadillo de los Infante	1	0	0	0	0	0
Cárdenas	2	0	3	0	0	0
Catorce	0	0	0	0	0	0
Cedral	0	0	0	0	0	0
Cerritos	0	0	0	0	0	0
Cerro de san pedro	0	0	0	0	0	0
Ciudad del maíz	4	0	0	0	0	0
Ciudad Fernández	8	0	0	0	0	0
Tancanhuitz	0	0	0	0	0	0
Ciudad valles	14	0	0	0	0	0
Coxcatlán	0	0	0	0	0	0
Charcas	0	0	0	0	0	0
Ébano	2	1	0	0	0	1
Guadalcázar	0	0	0	0	0	0
Huehuetlán	0	0	0	0	0	0
Lagunillas	1	0	0	0	0	0
Matehuala	7	0	0	0	0	0
Mexquitic de Carmona	6	0	0	0	0	0
Moctezuma	0	0	0	0	0	0
Rayón	5	0	1	0	0	0
Rioverde	16	285	4	1	1	0
Salinas	2	0	0	0	0	0
San Antonio	0	0	0	0	0	0
San ciro de acosta	2	0	1	0	0	0
San Luis Potosí	477	0	0	0	7	0
San Martín Chalchicautla	0	0	0	0	0	0
San Nicolás Tolentino	0	0	1	0	0	0
Santa Catarina	2	0	0	0	0	0
Santa María del rio	5	0	0	1	0	0
Santo domingo	0	0	0	0	0	0
San Vicente	0	0	0	0	0	0
Tancuayalab						
Soledad de Graciano Sánchez	3	0	0	0	0	0
Tamasopo	0	0	0	0	0	0
Tamazunchale	1	0	0	0	0	0
Tampacán	0	0	0	0	0	0

Tampamolón corona	0	0	0	0	0	0
Tamuín	0	0	0	0	0	0
Tanlajás	1	0	0	0	0	0
Tanquián de Escobedo	0	0	0	0	0	0
Tierra nueva	2	0	0	0	0	0
Vanegas	0	0	0	0	0	0
Venado	0	0	0	0	0	0
Villa de Arriaga	0	1	0	0	0	0
Villa de Guadalupe	0	0	0	0	0	0
Villa de la paz	0	0	0	0	0	0
Villa de ramos	1	0	0	0	0	0
Villa de reyes	4	0	2	0	0	0
Villa hidalgo	0	0	0	0	0	0
Villa Juárez	0	0	0	0	0	0
Axtla de Terrazas	1	0	0	0	0	0
Xilitla	0	0	0	0	0	0
Zaragoza	2	0	1	0	0	0
Villa de Arista	4	0	1	0	0	0
Matlapa	0	0	0	0	0	0
El naranjo	0	0	0	0	0	0
Totales	578	287	14	2	9	1

Tabla 10 Descripción del total casos presentados de enfermedades por municipio

Como se puede observar en la tabla 11 la distribución de las enfermedades por municipio es muy variado y existen aquellos municipios en los que pueden llegar a presentar más de una enfermedad predominante tal cual lo muestra la evidencia durante el periodo de estudio, de igual manera es importante evidenciar que hay 28 municipios de este estado que no han mostrado ningún caso de enfermedad en todo el periodo comprendido desde el año 2000 al 2018 los cuales se encuentran como componentes de las distintas jurisdicciones sanitarias.

En cuanto a la distribución que presentan los casos confirmados por Jurisdicción , de acuerdo a los resultados obtenidos, es la Jurisdicción sanitaria I San Luis Potosí la cual cuenta con un mayor número de registros, los cuales corresponden a más del 50% de los casos totales, seguido de la Jurisdicción sanitaria IV Rioverde quien aporta el 38% del total de casos, mientras que el tercer lugar en prevalencia de

casos es ocupado por la Jurisdicción Sanitaria III con el 2% del total, siendo las jurisdicciones sanitarias VI y VII las que reportan el menor número de casos. Como evidencia de lo anterior se muestra la Figura 6.

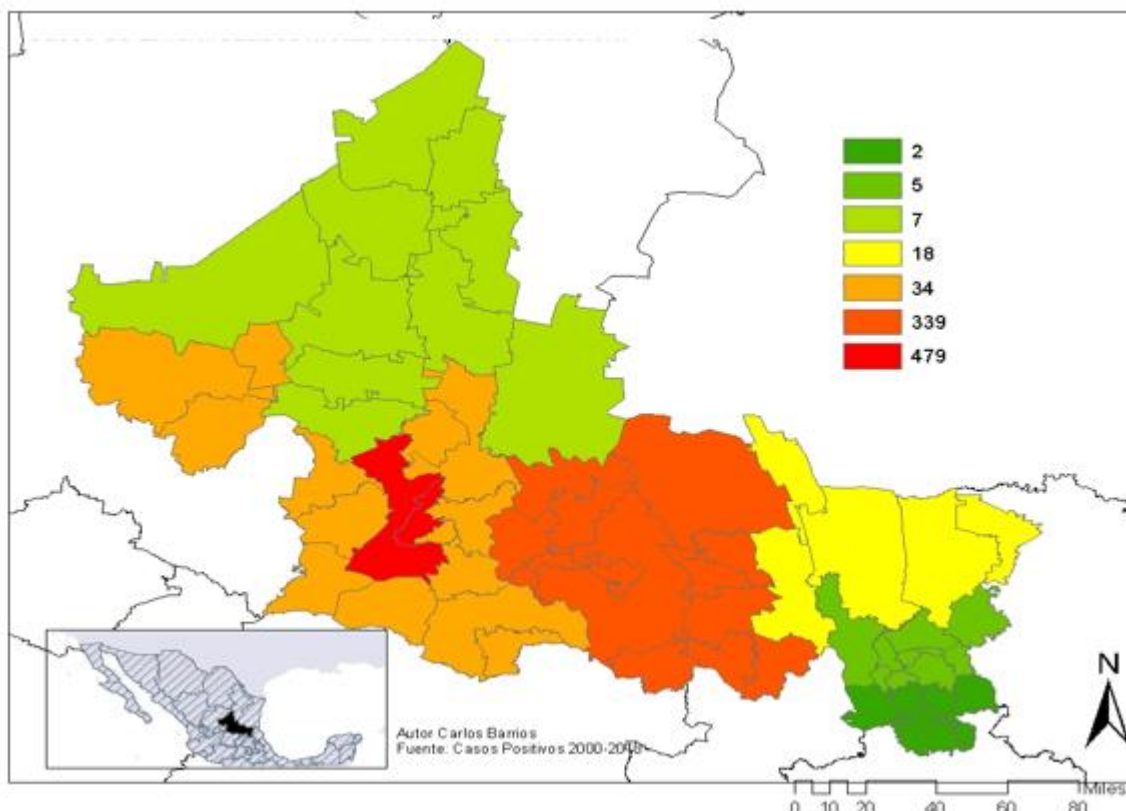


Figura 6 Distribución de casos confirmados por Jurisdicción de las Enfermedades Metabólicas detectadas por Tamiz en el periodo 2000-2018. Fuente: Censos de casos positivos 2019.

Pasando a los municipios con la mayor prevalencia de enfermedades metabólicas congénitas que se presentaron durante el periodo antes mencionado podemos determinar que, el Hipotiroidismo Congénito muestra mayor presencia en los municipios de Valles, Rioverde y San Luis Potosí, mientras que la Deficiencia de Glucosa 6 fosfato presenta un mayor número de casos en el municipio de Villa de Reyes, Cárdenas y Rioverde, en el caso de la Fibrosis Quística prevalece en Santa María del río y Rioverde únicamente, la Hiperplasia Suprarrenal en Villa de Arriaga, Rioverde y Ébano, en cuanto a la Galactosemia, esta presenta una mayor prevalencia en los municipios de Aquismón, Rioverde y San Luis Potosí y por último

la Fenilcetonuria, la cual, solo en el municipio de Ébano ha tenido registro de presencia de un caso.

En este análisis de resultados positivos confirmados de las enfermedades metabólicas congénitas podemos observar que hay municipios que destacan por encontrarse entre los principales repetidores de frecuencia de las diferentes enfermedades como lo es el municipio de San Luis Potosí y Rioverde.

A continuación, observaremos como es el comportamiento de las enfermedades metabólicas congénitas de manera individual que se han presentado en el estado de San Luis Potosí, las cuales corresponden a Hipotiroidismo Congénito, la Fibrosis Quística, la Hiperplasia Suprarrenal, Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato, Galactosemia y Fenilcetonuria esto durante el periodo de interés.

Hipotiroidismo Congénito:

Utilizando la geolocalización observamos a continuación en la figura 7 como es que se distribuye el hipotiroidismo congénito en los municipios que comprenden al estado de San Luis Potosí, comenzaremos con describir la incidencia acumulada, la cual, muestra una variación entre 7.4 hasta 341 casos por cada 10,000 nacidos, siendo la mayor incidencia en el municipio de San Luis Potosí mientras que el municipio con menor incidencia es Soledad de Graciano Sánchez. La Incidencia acumulada promedio de casos positivos de esta enfermedad es de 40 por cada 10,000 nacidos en el estado de San Luis Potosí. Sin olvidar mencionar que existen municipios en los cuales no se ha reportado nada de incidencia acumulada en el periodo de estudio del año 2000 al 2018.

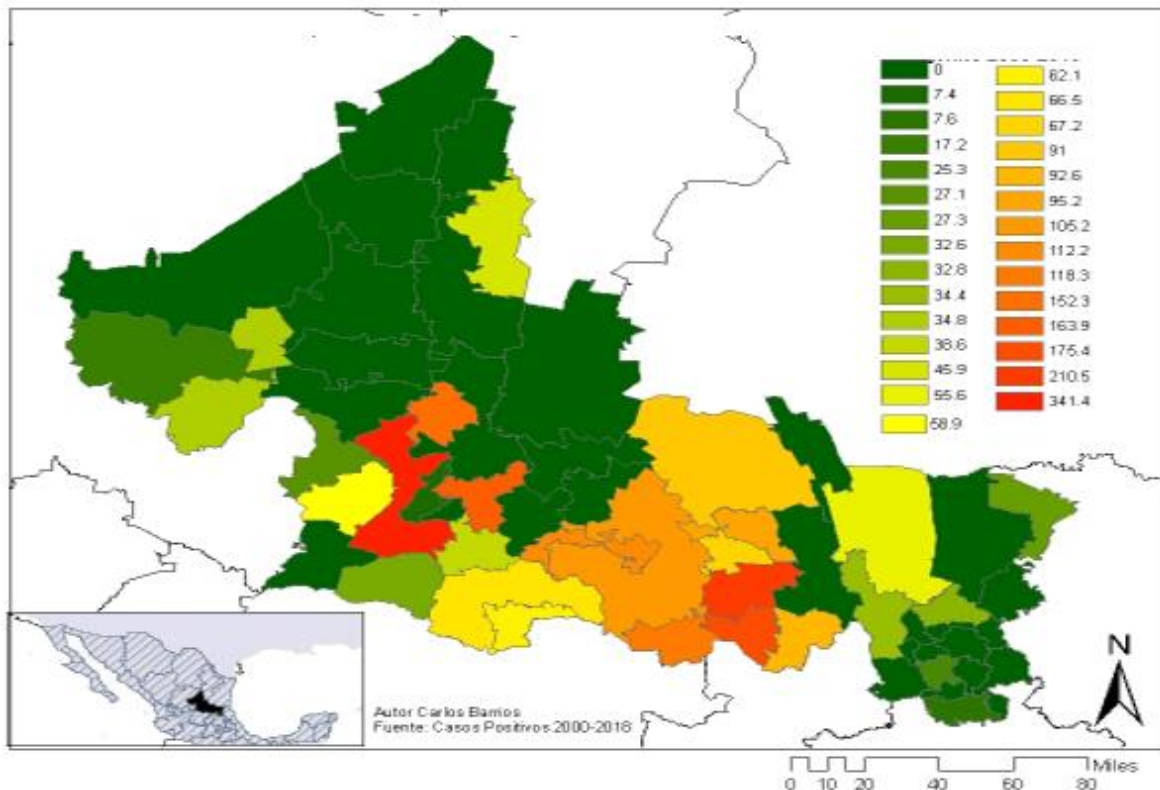


Figura 7 Incidencia acumulada del Hipotiroidismo congénito en la entidad de San Luis Potosí por cada 10,000 nacidos en el periodo 2000-2018 Fuente: Censos de casos positivos 2019.

En lo que respecta a la Prevalencia Acumulada observamos que el estado de San Luis Potosí presenta una variación de prevalencia acumulada entre sus municipios de 42 hasta 2712 casos por cada 10,000 nacidos. De acuerdo a lo demostrado en el gráfico la mayor cantidad de prevalencia se encuentra en los municipios de Rayón y San Luis Potosí, mientras que la menor prevalencia sin considerar aquellos municipios en los que no se tiene registro de casos, es el municipio de Tamazunchale quien tiene la menor prevalencia acumulada registrada durante este periodo. (fig. 8)

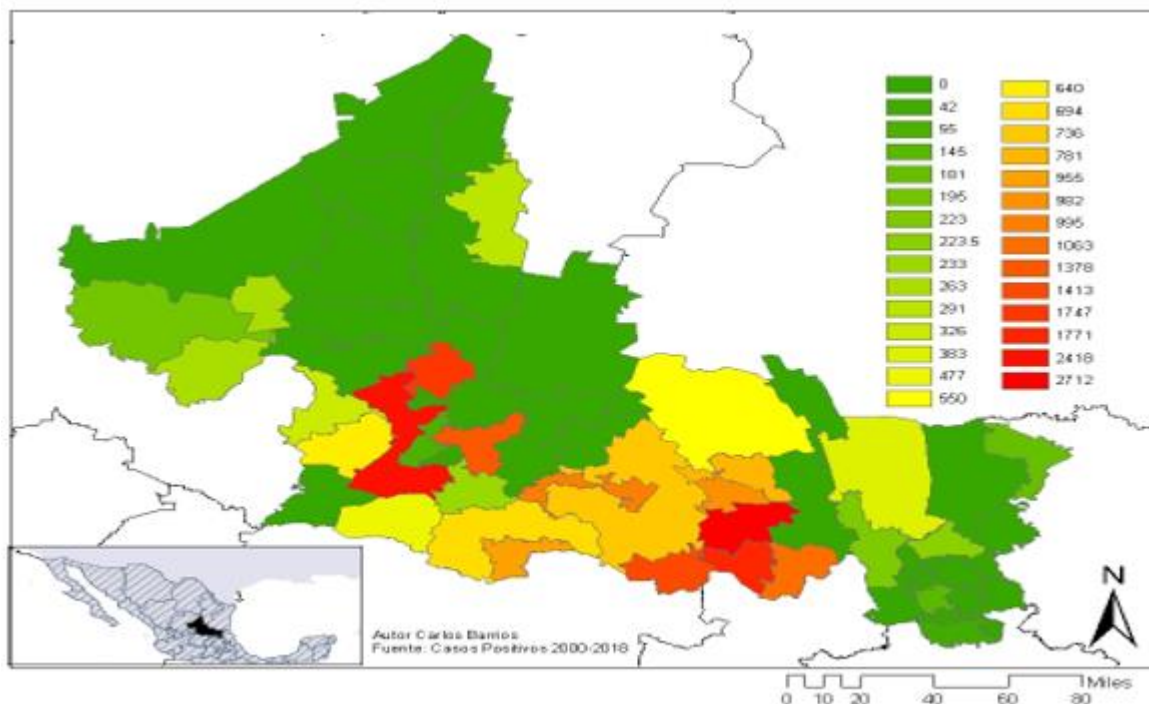


Figura 8 Prevalencia acumulada del Hipotiroidismo congénito en la entidad de San Luis Potosí por cada 10,000 nacidos en el periodo 2000-2018 Fuente: Censos de casos positivos 2019.

A continuación se describe la tabla 12 que contiene la incidencia y prevalencia acumulada conglomerada por Jurisdicción sanitaria en donde se puede observar que al hacer la división por Jurisdicción no necesariamente el municipio con mayor incidencia pertenece a la Jurisdicción con las mismas características ya que como se puede ver la Jurisdicción IV de Rioverde es la que presenta una mayor incidencia y prevalencia al menos en esta enfermedad de Hipotiroidismo Congénito, seguida por la Jurisdicción III Soledad de Graciano Sánchez y la Jurisdicción Sanitaria I San Luis Potosí.

JURISDICCIÓN	INCIDENCIA ACUMULADA	PREVALENCIA ACUMULADA
I	349	2419
II	46	291
III	654	6911
IV	1068	11004
V	83	83
VI	33	187
VII	67	446

Tabla 122 Descripción de la Incidencia y Prevalencia por cada 10,000 nacidos por Jurisdicción Sanitaria del estado de San Luis Potosí del Hipotiroidismo Congénito en el periodo 2000 al 2018.

El comportamiento de la incidencia acumulada a lo largo del periodo 2000-2018 del hipotiroidismo congénito en el estado de San Luis Potosí es demostrado en la gráfica 7 en donde se observa que existen años en los que la enfermedad no se ha presentado como lo son el 2002 y 2004, sin embargo, en el año 2011, es cuando se presenta el mayor número de incidencia Acumulada con más 700 casos registrados por cada 10,000 nacidos, seguido del 2009 y el 2007. Es claro también que no hay evidencia de que el comportamiento sea constante a lo largo de los años.

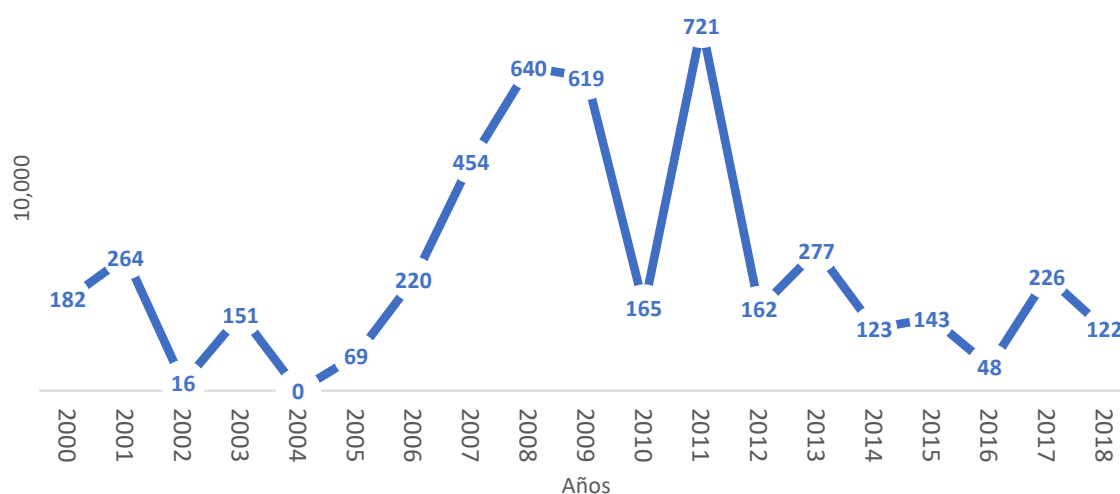


Gráfico 14 Comportamiento de las enfermedades en el estado de San Luis Potosí de acuerdo al año de ocurrencia Fuente: Censo de casos positivos. Julio 2019.

1. Hiperplasia suprarrenal

En el caso de la hiperplasia suprarrenal, se demuestra que tiene un comportamiento ambiguo dentro de los municipios de la entidad de San Luis Potosí, ya que, durante el periodo comprendido de 2000 al 2018 solo se han presentado casos en los municipios de Villa de Arriaga, Ébano y Rioverde.

Como podemos observar en el gráfico 8, la línea de evolución de esta enfermedad durante el periodo en mención, denota que la incidencia acumulada de 14 casos por cada 10,000 nacidos correspondientes al año 2013 pertenece al municipio de Ébano, seguido por Rioverde en el 2014 en donde durante todo el periodo es la mayor incidencia acumulada registrada en un solo municipio, y más recientemente en el año 2017 en Villa de Arriaga.

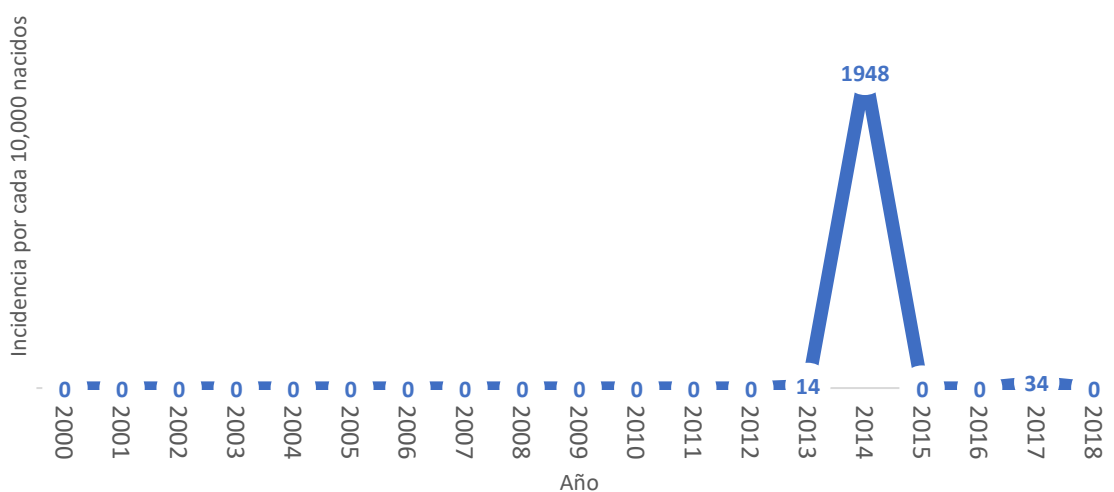


Gráfico 16 Representación por año de la incidencia acumulada de la Hiperplasia Suprarrenal en el estado de San Luis Potosí por cada 10,000 nacidos durante el periodo de 2000 al 2018 Fuente: censo de casos positivos 2019.

Y la representación geográfica de la incidencia acumulada de esta enfermedad estaría expuesta como lo demuestra la figura 9, en donde se denotan únicamente los tres municipios que tienen registro de la presencia de casos mediante la

incidencia acumulada durante el periodo de interés que son Villa de Arriaga, Ébano y Rioverde. En donde la incidencia mínima se registra en Ébano con 13 casos por cada 10,000 nacidos, mientras que la mayor incidencia es en el municipio de Rioverde con 1948 caso por cada 10,000 nacidos, el resto del estado se encuentra por el momento libre de la enfermedad o al menos no se han registrado casos con las características de población que fueron incluidas en el estudio.

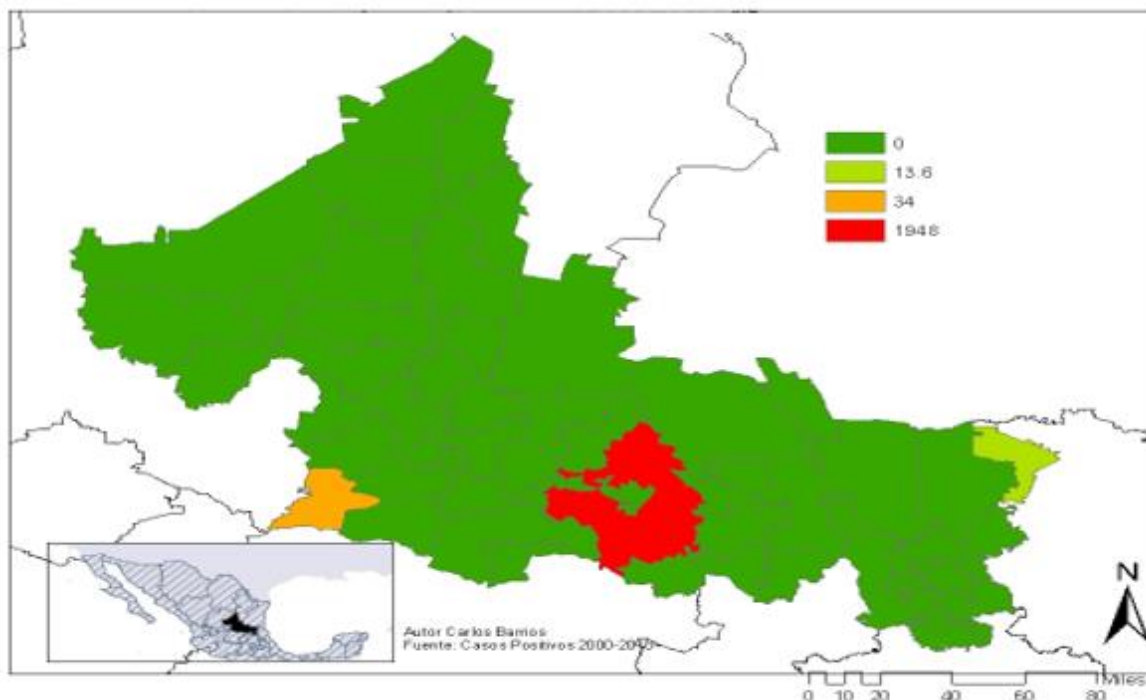


Figura 9 Incidencia acumulada de la Hiperplasia suprarrenal congénita en el periodo 2000-2018 en la entidad de San Luis Potosí por cada 10,000 nacidos. Fuente Censo de casos positivos 2019.

La prevalencia acumulada se mantiene con la misma dinámica en la geolocalización como se demuestra en la figura 10, sin embargo, las cifras se han modificado en donde se registran prevalencias de hasta 9690 casos por cada 10,000 nacidos y la de menor prevalencia acumulada es de 62 casos por cada 10,000 nacidos en los mismos municipios anteriormente mencionados.

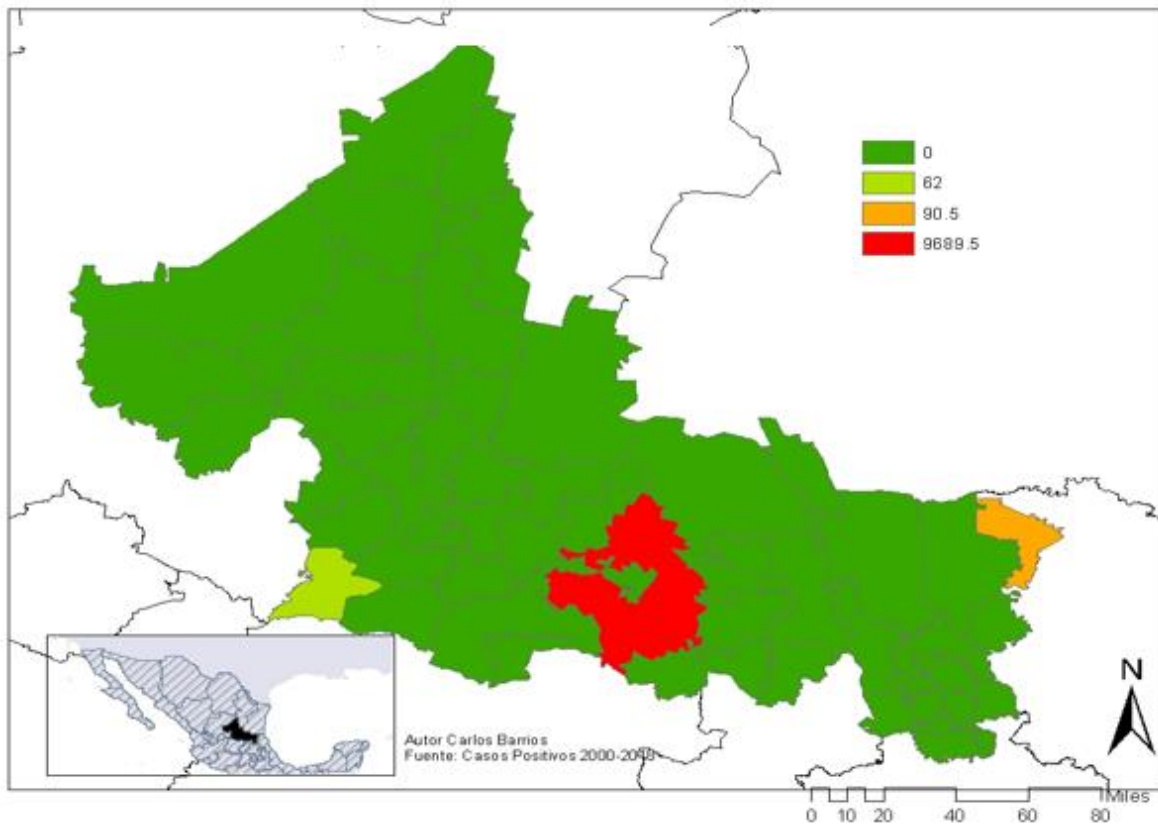


Figura 30 Prevalencia acumulada de la Hiperplasia suprarrenal congénita en el periodo 2000-2018 en la entidad de San Luis Potosí por cada 10,000 nacidos. Fuente Censo de casos positivos 2019

En lo que respecta a las jurisdicciones sanitarias de esta entidad y enfocadas en esta enfermedad se evidencia que esta presente en primer lugar en la jurisdicción sanitaria IV de Rioverde, posteriormente en la Jurisdicción III Soledad de Graciano Sanchez y por ultimo en la Jurisdicción V Valles situación que cuenta como referencia la tabla 13.

JURISDICCIÓN	INCIDENCIA ACUMULADA	PREVALENCIA ACUMULADA
I	0	0
II	0	0
III	34	62
IV	1948	9690
V	14	91
VI	0	0
VII	0	0

Tabla 133 Descripción de la Incidencia y Prevalencia acumulada por cada 10,000 nacidos de la Hiperplasia Suprarrenal Congénita por Jurisdicción durante el periodo 2000 a 2018 en el estado de San Luis Potosí.

La Incidencia acumulada promedio de casos positivos de esta enfermedad es de 285 por cada 10,000 nacidos en el estado de San Luis Potosí. Sin olvidar mencionar que en la mayoría de los municipios no se ha reportado incidencia acumulada en el periodo de estudio del año 2000 al 2018.

2. Deficiencia de glucosa 6 fosfato.

El caso de la enfermedad de Deficiencia de Glucosa 6 fosfato en el estado de San Luis Potosí tiene un comportamiento variado como se describe a continuación en gráfico 9.

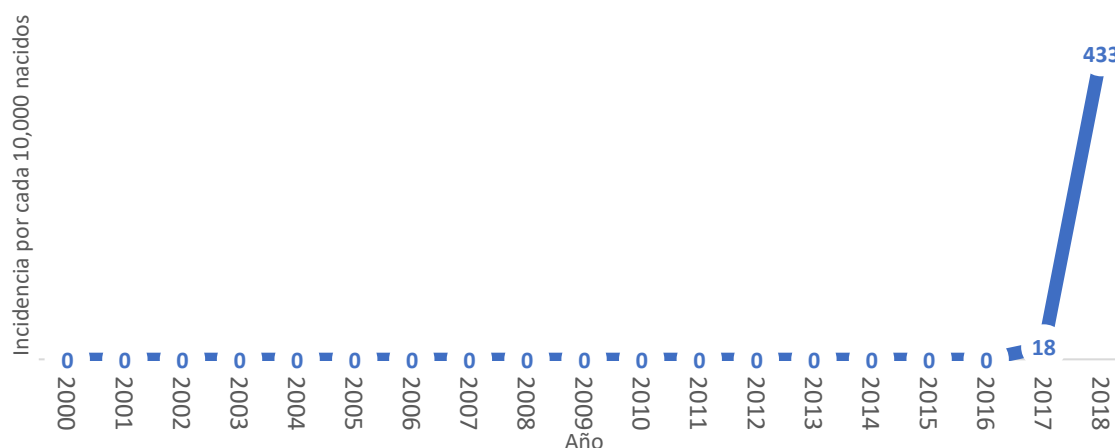


Gráfico 18 Incidencia acumulada de la Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato en la entidad de San Luis Potosí por cada 10,000 nacidos durante el periodo de 2000-2018. Fuente: Censo de casos positivos 2019.

Siguiendo con la descripción de las enfermedades de interés que son aquellas que se detectan por tamiz metabólico toca el turno de describir a la Deficiencia de glucosa 6 fosfato quien al igual que la enfermedad previa muestra un comportamiento de incidencia reciente ya que solo se cuenta con registro de dicha enfermedad en los años 2017 y 2018 como se observa en el gráfico 9.

Además, que en el año 2018 es cuando se observa un incremento muy marcado de la incidencia acumulada de dicha enfermedad llegando hasta 433 casos por cada 10,000 nacidos en esta entidad y de igual manera es importante denotar que los casos presentados en el periodo corresponden a los municipios de Villa de Reyes, Villa de Arista, Villa de Zaragoza, San Nicolas Tolentino, San Cirio de Acosta. Rioverde, Rayón y Cárdenas como se detalla en la figura 11.

Dentro de estos municipios enunciados encontramos que la mayor incidencia acumulada de la enfermedad Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato corresponde al municipio de San Nicolas Tolentino de 154 casos por cada 10,000 nacidos mientras que el municipio de menor incidencia es Villa de Reyes con 9 casos por cada 10 mil nacidos.

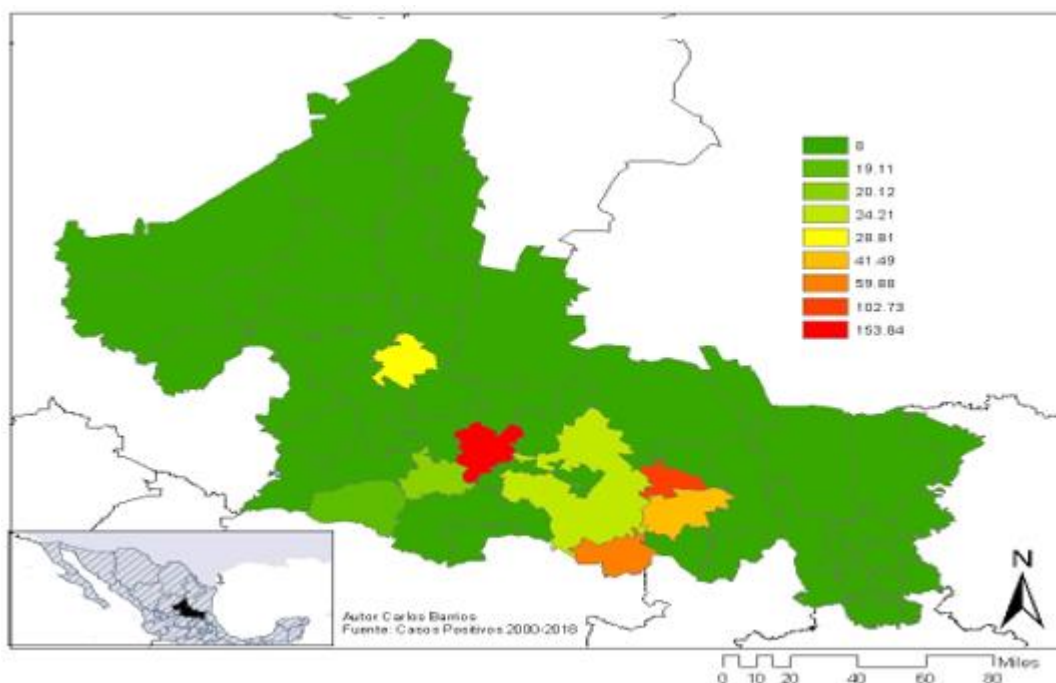


Figura 5 Incidencia acumulada de la Deficiencia de Glucosa 6 fosfato en la entidad de San Luis Potosí por cada 10,000 nacidos durante el periodo 2000-2018. Fuente: Censo de casos positivos 2019.

En lo que respecta a la prevalencia acumulada de esta enfermedad se observa que la distribución de esta es equivalente a la incidencia en donde son los mismos municipios los que se ven involucrados como se denota en la figura 12. Corresponde al municipio de San Nicolas Tolentino el que tiene una mayor prevalencia durante el periodo 2000-2018.

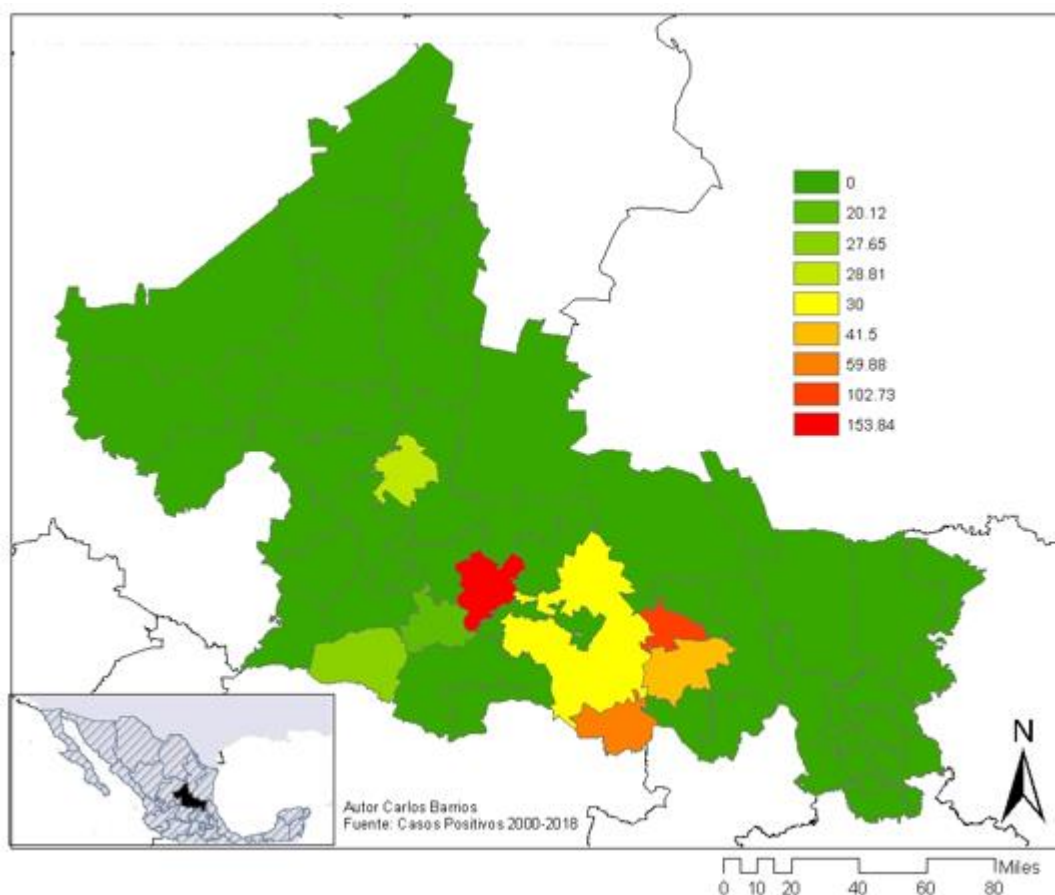


Figura 72 Prevalencia acumulada de la Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato en la entidad de San Luis Potosí por cada 10,000 nacidos en el periodo de 2000 al 2018. Fuente: Censo de casos positivos 2019.

La distribución de la incidencia acumulada por Jurisdicción en el caso de la Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato depende de los municipios en donde se tiene registro, los cuales corresponden exclusivamente a municipios de las jurisdicciones III y IV por lo que el resto de las jurisdicciones no cuentan con registro de incidencia de esta enfermedad. (tabla 14)

JURISDICCIÓN	INCIDENCIA ACUMULADA	PREVALENCIA ACUMULADA
I	0	0
II	0	0
III	68	77
IV	382	388
V	0	0
VI	0	0
VII	0	0

Tabla 154 Distribución de la Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato por Jurisdicción por cada 10,000 nacidos en la entidad de San Luis Potosí en el periodo 2000-2018.

12. Fibrosis Quística

Esta enfermedad en el estado de San Luis Potosí durante el periodo del 2000 al 2018 presento un comportamiento muy característico ya que solo hay registro de esta enfermedad en el municipio de Santa María del rio y en Rioverde en los años de 2017 y 2018 respectivamente por lo que se demostró geográficamente la incidencia acumulada en el gráfico 10.

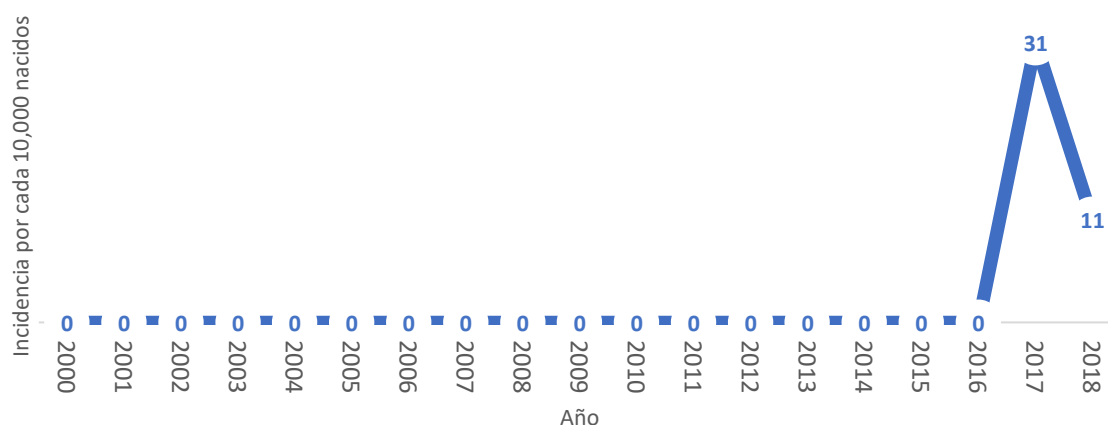


Gráfico 20 Incidencia acumulada de la Fibrosis Quística en la entidad de San Luis Potosí por cada 10,000 nacidos durante el periodo de 2000-2018.
Fuente: Censo de casos positivos 2019

En el caso del municipio de Santa María del río se reportó una incidencia acumulada de 15 casos por cada 10,000 nacidos siendo esta la más alta en el estado, mientras que en el municipio de Rioverde se reportó una incidencia acumulada de 5 por cada 10,000 nacidos. En el resto de los municipios no se han reportado casos de esta enfermedad. (fig. 13)

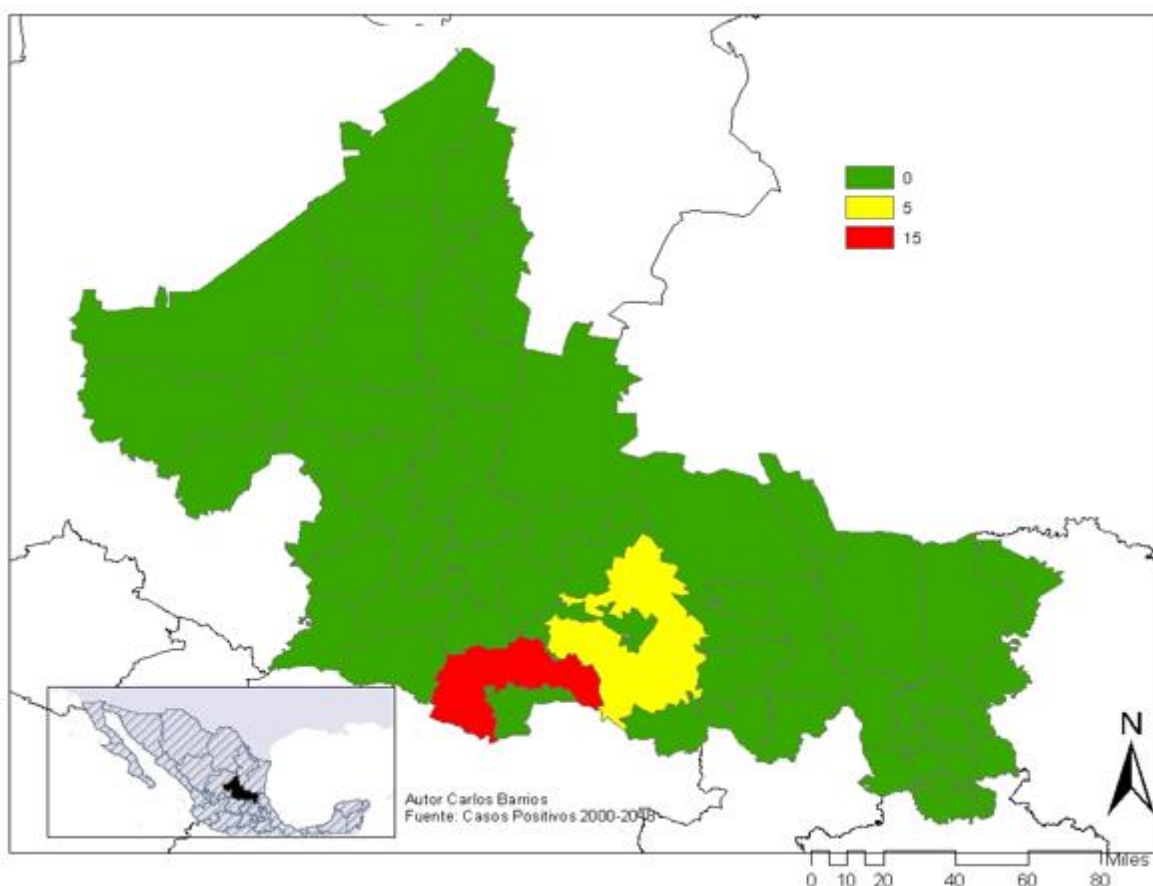


Figura 93 Incidencia Acumulada de la Fibrosis Quística en la entidad de San Luis Potosí por cada 10,000 nacidos en el periodo 2000 al 2018. Fuente: Censo de casos positivos 2019.

En lo que respecta a la prevalencia acumulada de esta enfermedad los datos obtenidos son de 34 casos por cada 10,000 nacidos en el estado y de manera particular la prevalencia en el municipio de Santa María del río fue de 28 casos por cada 10,000 mientras que en Rioverde fue de 5 casos por cada 10,000 nacidos, situación presentada en la figura14.

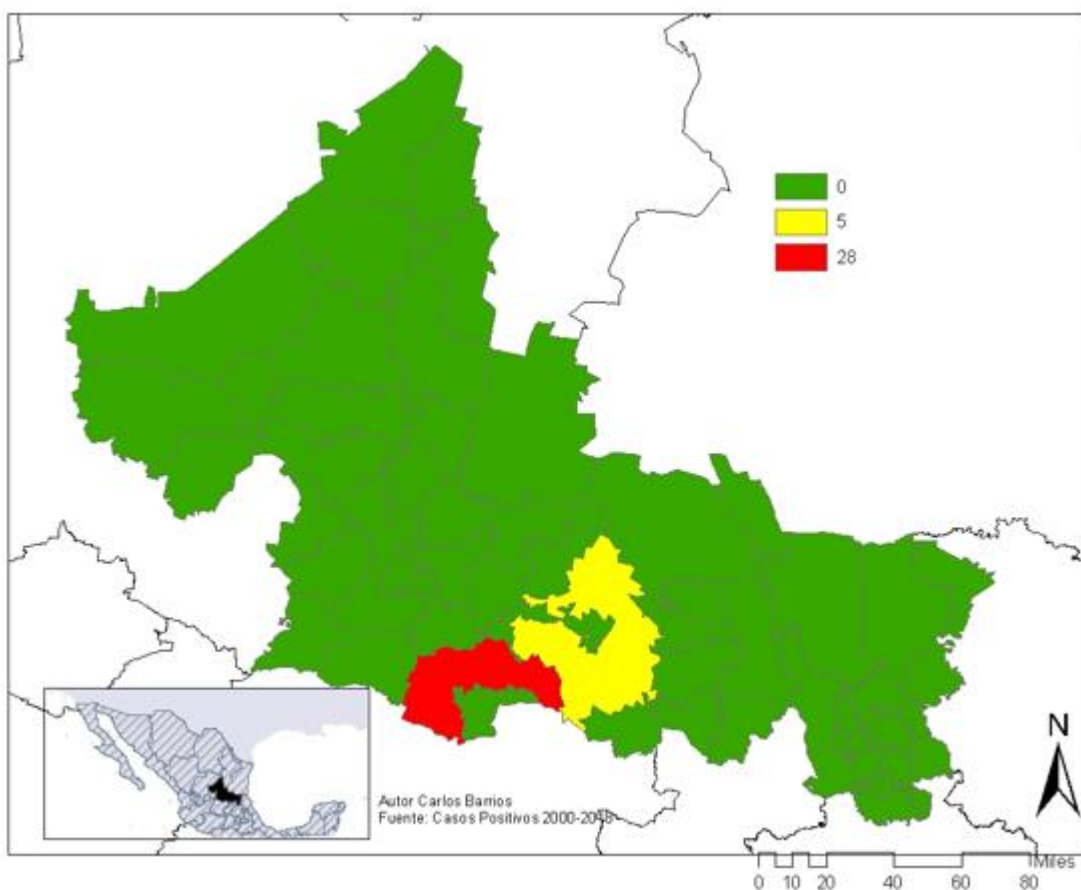


Figura 104 Prevalencia Acumulada de la Fibrosis Quística en la entidad de San Luis Potosí por cada 10,000 nacidos en el periodo 2000 al 2018. Fuente: Censo de casos positivos 2019.

En el caso de la distribución por Jurisdicción de la incidencia acumulada de la enfermedad para el caso de la Fibrosis Quística los municipios en donde se tiene registro corresponden exclusivamente a municipios de las jurisdicciones III y IV por lo que el resto de las jurisdicciones no cuentan con registro de incidencia de esta enfermedad. Tabla 15.

JURISDICCIÓN	INCIDENCIA ACUMULADA	PREVALENCIA ACUMULADA
I	0	0
II	0	0
III	15	28
IV	5	5
V	0	0
VI	0	0
VII	0	0

Tabla 175 Distribución de incidencia y prevalencia acumulada por cada 10,000 nacidos por Jurisdicción en la entidad de San Luis Potosí en el periodo 2000-2018

13. Galactosemia:

Otra enfermedad metabólica congénita de interés para el estudio es la Galactosemia, que de igual manera se ha introducido de manera reciente al estudio del tamiz metabólico del recién nacido, por lo que, no se dispone de registros anteriores, por lo que se reporta en el periodo del 2000 al 2018 una incidencia acumulada promedio de 8 casos por cada 10,000 nacidos en el estado, encontrando registros en los municipios de Aquismón, Rioverde y San Luis Potosí, siendo el primero enunciado, el de mayor incidencia acumulada con un registro de 12 casos por cada 10,000 nacidos, seguido de Rioverde con 6 casos y por ultimo San Luis Potosí con 5 casos por cada 10,000, la representación geográfica (fig. 15) demuestra lo anteriormente mencionado:

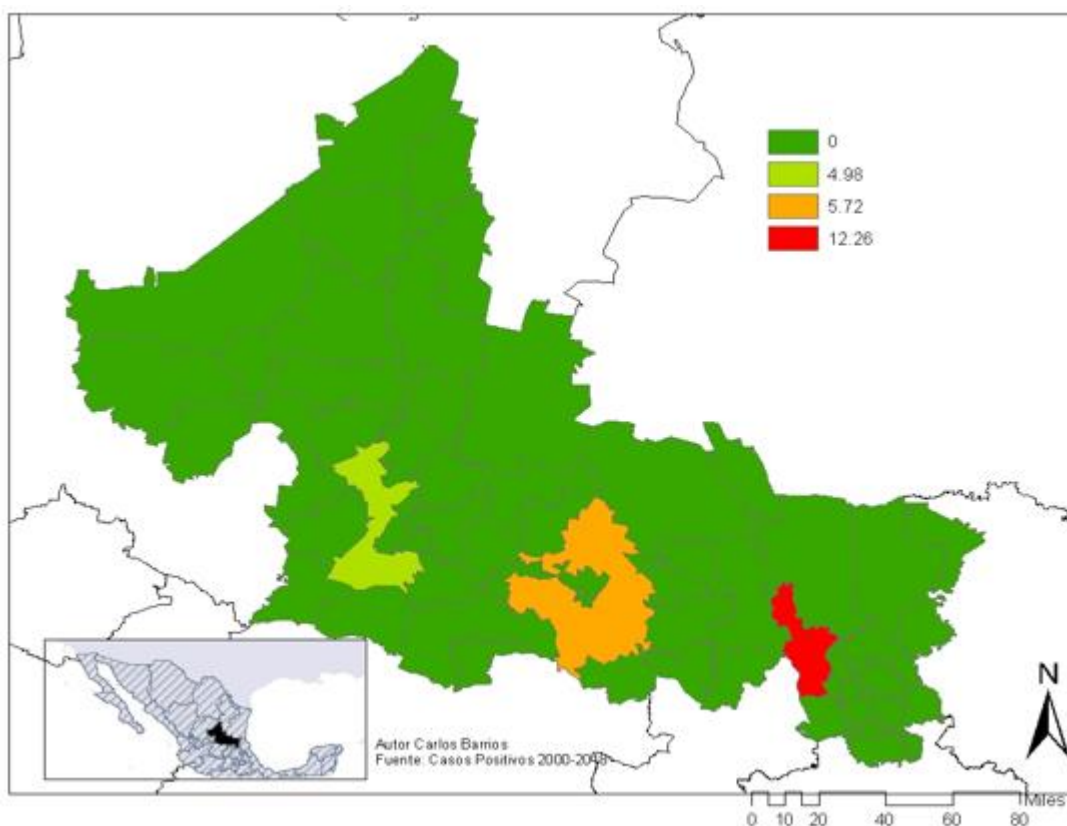


Figura 12 Incidencia acumulada de Galactosemia en el estado de San Luis Potosí por cada 10,000 nacidos en el periodo 2000-2018. Fuente: censo de casos positivos 2019.

Respecto a la prevalencia acumulada el municipio de Aquismón muestra un conteo final de 59 casos por cada 10,000, mientras que el municipio de San Luis Potosí denotó un cierre de 31 casos por cada 10,000 y el municipio de Rioverde fue de 6 casos por cada 10,000 nacidos que en representación geográfica (fig. 16) es:

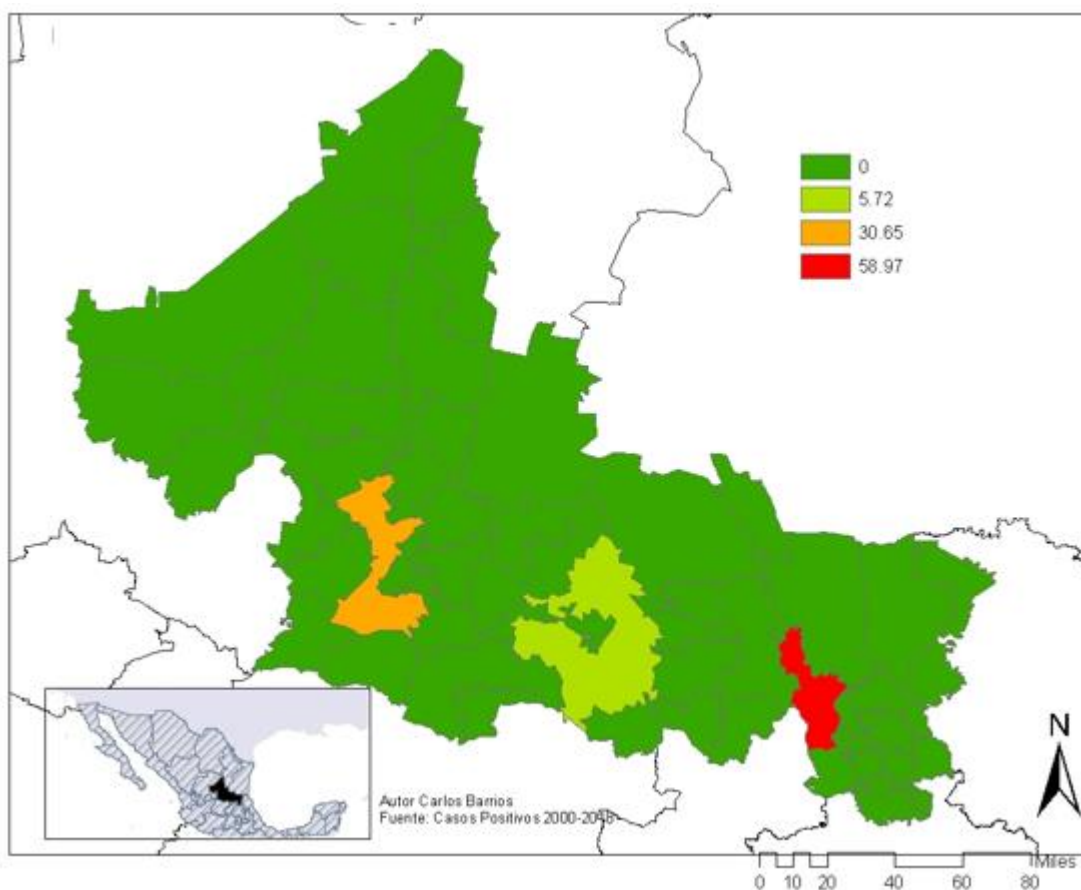


Figura 16 Prevalencia acumulada de Galactosemia en la entidad de San Luis Potosí por cada 10,000 nacidos durante el periodo de 2000-2018. Fuente: censo de Casos positivos

La distribución de la incidencia y la prevalencia por Jurisdicción se encuentra distribuido en 3 de las 7 jurisdicciones que son la I San Luis Potosí, IV Rioverde y la VII Tancanhuitz como se observa en la siguiente tabla 16.

JURISDICCIÓN	INCIDENCIA ACUMULADA	PREVALENCIA ACUMULADA
I	5	31
II	0	0
III	0	0
IV	6	6
V	0	0
VI	0	0
VII	12	59

Tabla 196 Distribución de Incidencia y Prevalencia por cada 10,000 nacidos por Jurisdicción en el periodo 2000-2018.

En el caso de la distribución por año observamos que esta enfermedad se manifestó en los años de 2013 y 2014, en el último se presentó el mayor número de incidencia con una presencia de una caída a 0 que se mantuvo por 3 años, siendo el 2018 cuando nuevamente se presentan casos de incidencia. (Grafico 11)

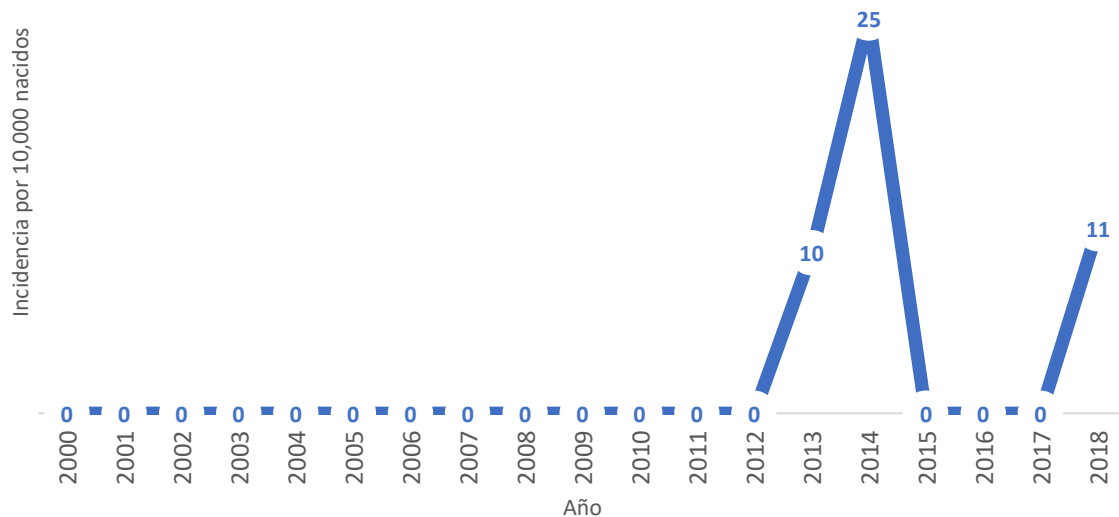


Gráfico 22 Incidencia acumulada de la Galactosemia en la entidad de San Luis Potosí por cada 10,000 nacidos durante el periodo de 2000-2018.
Fuente: Censo de casos positivos 2019

14. Fenilcetonuria

Y por último el caso de la fenilcetonuria que es la enfermedad metabólica más reciente que se ha incluido en el estudio del tamizaje y que apenas comienza a manifestarse en la entidad mediante esta prueba por lo que al momento solo el municipio de Ébano ha presentado un caso creando una incidencia acumulada de 14 casos por cada 10,000 nacidos mientras que la prevalencia a reportar es de 91 casos por cada 10,000 casos. (fig. 17 y 18 respectivamente)

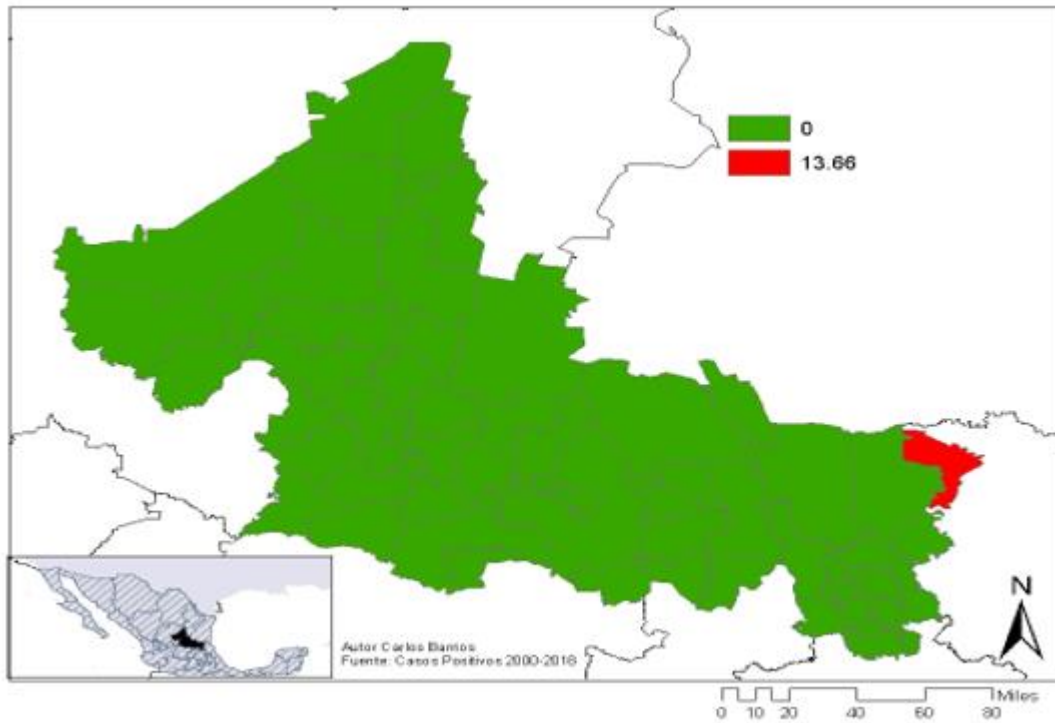


Figura 17 Incidencia Acumulada de la Fenilcetonuria en la entidad de San Luis Potosí por cada 10,000 nacidos en el periodo 2000-2018. Fuente: Censo de casos Positivos 2019.

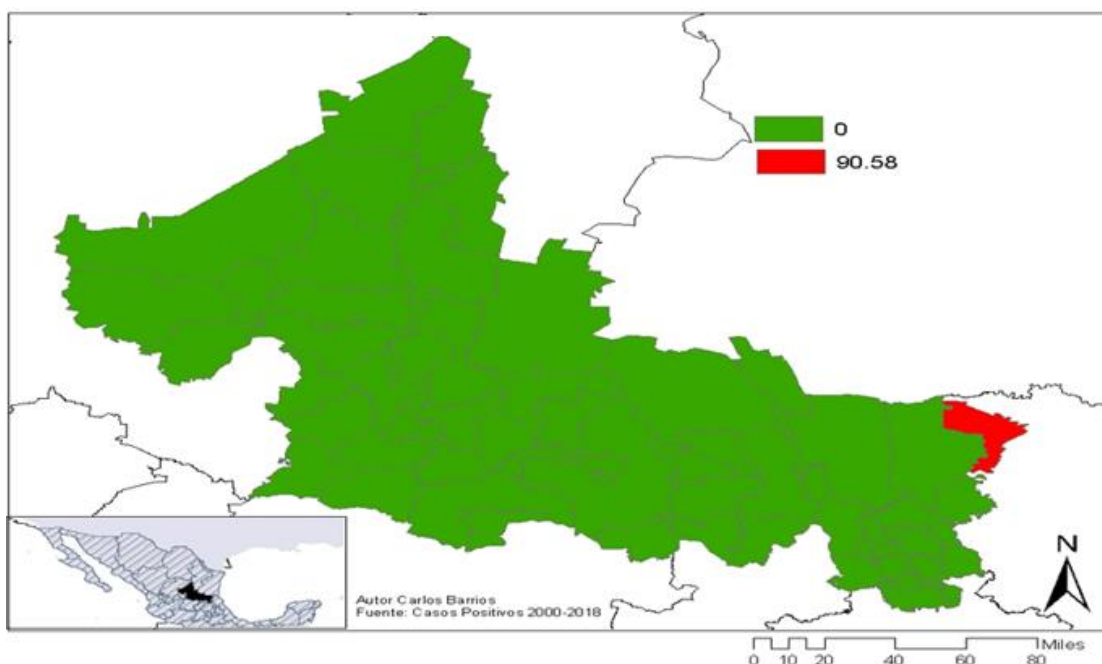


Figura 14 Prevalencia Acumulada de la Fenilcetonuria en la entidad de San Luis Potosí por cada 10,000 nacidos en el periodo de 2000-2018. Fuente: censo de Casos Positivos 2019.

3. Discusión

Las pruebas de tamizaje, como lo es la aplicación de tamiz metabólico, tienen como objetivo buscar enfermos previos a la aparición de síntomas y eso ha permitido encontrar una mayor cantidad de casos de estas enfermedades a inicios tempranos, y a su vez se han evitado consecuencias mayores, como lo son los procesos discapacitantes, el retraso mental y hasta la muerte entre otras.

De igual forma, en los últimos años, se ha ido mejorando la búsqueda de estas enfermedades, desde las pruebas bioquímicas hasta la metodología clínica de las mismas, con lo que se ha generado una mayor incidencia y prevalencia de estas, no necesariamente por un factor desencadenante en específico sino por el inicio de su estudio, registro y seguimiento de casos.

De acuerdo a lo observado durante el desarrollo de este análisis de datos, podemos llegar a comparar los resultados obtenidos con lo reportado en el estudio en donde se describe el caso del hipotiroidismo congénito, estudiado en la población de responsabilidad de la Secretaría de Salud (38), misma población como se hizo en este estudio, con la diferencia de que el estudio mencionado se realizó a nivel nacional, en el caso de la prevalencia no es equiparable, ya que en ese estudio los autores reportan que existía una afectación de 4.2 x cada 10,000 nacidos, mientras que, en el caso de este estudio se reportó que a nivel estatal fue de 1,151 casos por cada 10,000 sin embargo, es de considerar que el número de nacimientos registrados durante el periodo que fue de 2009 al 2011, cuatro años nada más, mientras que en el presente estudio se contemplaron 18 años por lo que se puede generar una diferencia en el número de casos.

En este mismo estudio se habla de una predominancia del sexo femenino con un porcentaje de afectación del 66 % mientras que en el estudio realizado no fue factible al momento de poder hacer esa comparación por lo que no se tiene punto de comparación.

Para poder hablar con certeza de la verdadera prevalencia de estas enfermedades tendríamos que contar con una cobertura total, es decir, practicarles la prueba a todos los recién nacidos sin excepción y con seguimiento de localización de casos sospechosos, hecho que aún no se ha podido alcanzar en el transcurso del tiempo.

Como evidencia de lo reportado podemos argumentar que para poder realizar esa acción de cobertura completa cabalmente se tendría primero que garantizar que el 100% de los recién nacidos fueran atendidos en un medio hospitalario, situación que en la entidad de San Luis Potosí no es posible ya que es uno de los estados que cuenta aún con parteras tradicionales con costumbres muy arraigadas y que brindan sus servicios en comunidades de difícil acceso para establecimientos fijos de salud, y aun cuando por parte de los Servicios de Salud de esta entidad se ha fijado como objetivo la capacitación continua y permanente de este personal es difícil poder garantizar la realización de pruebas de tamizajes a los recién nacidos.(39)

La diversidad cultural que existe en la entidad, entre ellas la población indígena como lo reporta el diagnóstico de la población indígena en el estado de San Luis Potosí (40), es una de las principales causas que dificultan el apego estricto a las políticas públicas existentes para las enfermedades metabólicas congénitas ya que al ser en extremo estrictas en cuanto a periodos para el procesamiento de las pruebas no siempre se encuentran disponibles para toda la población para la que fueron diseñadas.

La infraestructura en salud combinada con la geografía tal como lo establece el Diagnóstico Sectorial de Salud de San Luis Potosí 2018 (41) aunado al hecho de que las pruebas de tamiz no son procesadas en la entidad de origen, en muchas ocasiones juega en contra de estas políticas públicas, ya que en gran parte de los casos en que se debe aplicar la prueba, no se encuentra disponible el medio correcto para que llegue en el tiempo óptimo para el procesamiento de la misma, lo que conlleva a un retraso en el diagnóstico oportuno e inicio del tratamiento para los afectados que hasta el momento no presentan síntomas. (42)

El estado de San Luis Potosí cuenta con un enorme contraste social, cultural y geográfico entre los diferentes municipios, que hace que cada uno de ellos deba ser estudiados de manera particular enfocado en la búsqueda de factores que permitan explicar de manera puntual el porqué de las variaciones que se presentan entre ellos mismos ya sean cuestiones técnicas en la toma de muestra, el procesamiento de las mismas, el seguimiento de los casos sospechosos hasta la confirmación de su procesamiento.(41)

Estos detalles estarían reflejando el por qué, de las bajas o nulas prevalencias de estas enfermedades, por lo que este estudio permitiría plantear precedentes que busquen aclarar por qué existe este comportamiento como por ejemplo el fomento de una la capacitación continua del personal de salud que se encarga de realizar dichas acciones, así como, análisis de rutas establecidas de manera periódica que contemple el 100% de las unidades para la recolección de muestras y envío en tiempo al laboratorio final donde serán procesadas y así verificar si el

comportamiento de las enfermedades metabólicas sufre alguna modificación de lo reportado en este estudio.

No se debe de dejar a un lado la variación genética existente entre la población, ya que puede ser que una región o municipio en especial cuente con una predisposición genética que favorezca la aparición de estas enfermedades.

El número de nacimientos que se registraron en el periodo de tiempo del estudio es una probable causa de la variación de presentación de las enfermedades metabólicas congénitas ya que, estas dependen en gran medida de la fecundidad que presentan las regiones en donde se estudian, entre más registros de nacimientos se tengan, se incrementa el número de pruebas realizadas, lo que conlleva a evidenciar estas enfermedades con mayor frecuencia, sin embargo, las tasas de fecundidad en el estado de San Luis Potosí cuenta con una tendencia a la baja en los últimos años, tal vez por toda la información que se dispone en la actualidad así como, la accesibilidad a los servicios de Salud y el mejoramiento de la educación. (43)

Dentro de las aportaciones que hace el presente estudio, es denotar cual es la incidencia y prevalencia de cada una de las enfermedades que se mencionaron, en el estado de San Luis Potosí, ya que el análisis de estas tasas son un referente en lo que respecta a la eficacia del programa de Tamiz metabólico en la entidad. Y de igual manera se puede evidenciar las áreas de oportunidad y de mejora con las que cuenta, así como también, en cuales de los municipios se requiere una mayor cantidad de insumos para el diagnóstico y tratamiento oportuno de las mismas y que muy posiblemente evitaren secuelas, que de otra manera serian irreparables y muy costosas.

El programa de tamiz metabólico ha sido una de las principales aportaciones a la salud de la infancia temprana, desde hace mucho tiempo aproximadamente 1986(5), sin embargo, al día de hoy, es uno de los que en la nueva administración federal, se consideró en suspender o disminuir el aporte de financiamiento que tenía, pero con la realización de este tipo de estudios se puede evidenciar que es

un programa que lejos de pensar en desaparecerlo, ocupa un mayor apoyo ya que es uno de los que permite actuar en tiempo si es que se encuentra bien comprendido su importancia y que evitará una gran cantidad de comorbilidades a futuro, que representarían una carga social que pudo haber sido prevista.

Si se realiza una comparación de los niveles de cobertura que se han realizado en otros países de Latinoamérica, como lo reportado en un estudio realizado en Costa Rica en el año 2003, donde se indica que se han alcanzado coberturas de hasta 95% de los nacidos en este país, (1) por lo que se infiere que existen muchas áreas de oportunidad en donde se ven involucrados los determinantes sociales de la salud, desde la disposición del individuo en utilizar los servicios de salud de manera adecuada, hasta el hecho de cambiar la ideología de atención a un enfoque preventivo, que permite cumplir con el objetivo de la realización de un tamizaje que es, evitar secuelas graves o complicaciones que generan un mayor costo.

De igual manera es de vital importancia hacer referencia al impacto que se genera en la sociedad al seguir realizando estas pruebas de escrutinio ya que han permitido mejorar la calidad de vida así como el de disminuir la posibilidad de que se presenten secuelas severas que repercutan en los años de vida económicamente activa ya que al ser un estudio que clasifique a los enfermos antes de las manifestaciones clínicas de las mismas, da oportunidad a que se desarrolle de una mejor manera el individuo afectado

4. Conclusiones

El comportamiento de estas enfermedades metabólicas detectadas por tamiz es muy variado y son enfermedades que al menos en el estado de San Luis Potosí son poco frecuentes de presentarse, al parecer debido a la tasa de nacimientos que se registran.

En el caso de la incidencia de las enfermedades metabólicas: para el hipotiroidismo congénito muestra una mayor incidencia en los municipios de San Luis Potosí y Rayón principalmente, mientras que la fenilcetonuria solo cuenta con incidencia en

el municipio de Ébano, los municipios que presentan una mayor incidencia de galactosemia son San Luis Potosí, Rioverde y Aquismón, a diferencia de la hiperplasia suprarrenal congénita que se manifiesta en Villa de Arriaga, Ébano y Rioverde, la fibrosis quística reporta incidencia en Santa María del río y Rioverde y por último la Deficiencia de glucosa 6 fosfato en los municipios de San Nicolás Tolentino, San Ciro de Acosta, Rayón y Cárdenas todas estas enfermedades fueron detectadas por tamiz metabólico

Para la prevalencia el comportamiento que se registra es muy similar en lo que respecta a los municipios con lo reportado a la incidencia solo existe una variación relacionada con el número de casos que se presentan por cada 10,000 habitantes siendo municipios repetidores en ambos parámetros, San Luis Potosí, Rioverde y Ébano para más de una de estas enfermedades.

En el caso de los municipios que durante todo el periodo no han registrado ningún caso de estas enfermedades, se realizó el análisis de información enfocado en la búsqueda de algún factor, como lo sería la falta de realización de estudios de tamizaje, sin embargo, con la información obtenida no pudo ser comprobado, ya que en gran parte del periodo solo se cuenta con el número de tamices realizados en todo el estado y no desglosado por municipio.

De acuerdo a las distribuciones geográficas establecidas en el estudio con los datos aportados y analizados no hay evidencia de un comportamiento regional específico para cada una de las enfermedades metabólicas detectadas por Tamiz.

Otra de las relevancias de este estudio es que permite visualizar como es el comportamiento de estas enfermedades en general y la importancia de que se sigan haciendo de manera rutinaria y bajo las especificaciones técnicas que se encuentran vigentes, ya que si bien es cierto no son enfermedades muy frecuentes son mucho menos pensadas en diagnosticar pero si dejan graves secuelas, tal es el caso de lo sucedido a inicios de la nueva administración federal que la que se intentó suspender la realización de la misma y estudios como este pueden ser pruebas fehacientes de la necesidad imperiosa de seguir haciéndolas con el fin de evitar un

desenlace catastrófico que a final de cuentas genere un mayor costo que lo generado por la realización del mismo.

5. Recomendaciones:

A manera de recomendación este estudio tiene a bien hacer denotar cuales son las áreas en las que se podría seguir trabajando como por ejemplo lo que se enuncia a continuación:

Es cierto que existen municipios que presentan un mayor número de casos que otros como se demostró en este estudio, por lo que se deja abierta la posibilidad de seguir buscando si existe una asociación ambiental o algún otro agente causal que favorezca la aparición de estos resultados.

Incrementar la difusión de la realización de la toma de tamiz metabólica en tiempos adecuados según lo establecido por la normativa.

Incluir en la base de datos de casos positivos variables sociodemográficas más específicas que permitan desarrollar un mejor análisis de impacto a nivel de salud pública

Realizar un estudio de seguimiento en donde se analicen ya los casos y enfermedades específicas que tengan una baja prevalencia y/o incidencia en búsqueda de factores asociados ya sea negativos o positivos que modifiquen o alteren esto.

De igual manera es importante retomar la totalidad de los datos que son requisitados al inicio en la tarjeta de Guthrie ya que las bases de datos de los casos confirmados son demasiado escasas en información y no permite llevar un seguimiento oportuno de los casos.

6. Limitantes.

El análisis de los datos realizado posterior a la recolección comprendió la información que se desglosó anteriormente, sin embargo, es importante hacer mención a las dificultades que se presentaron para obtener dicha información y que obstaculizó la realización del estudio con apego estricto a lo planeado.

En primera instancia la información que fue solicitada a los Servicios de Salud del estado de San Luis Potosí con características específicas no pudo ser cubierta en su totalidad debido a que con el advenimiento de las mejoras tecnológicas se permitió transitar de un registro manual a un registro digital de los seguimientos de los casos positivos de estas enfermedades, sin embargo, en dicho proceso de transformación se omitieron u obviaron muchos de los datos que se registraban y que fueron solicitados para la realización de este estudio.

Aunado al hecho de que de manera oficial en las plataformas de registro de la Dirección General de Información en Salud, no se contemplaban el total de las enfermedades antes mencionadas desde que comenzó a ser aplicada, sin embargo, hasta el año 2015 la enfermedad de la fibrosis quística es cuando oficialmente se incorpora en el procesamiento del tamiz, mientras que la deficiencia de glucosa 6 fosfato tiene incorporación a partir del 2017 por lo que no se cuentan con registro oficiales en años previos.

De igual forma la estructura orgánica de los Servicios de Salud de San Luis Potosí tuvo la generación de una nueva Jurisdicción sanitaria en el lapso de tiempo de estudio situación que complico de igual forma el aseguramiento de dicha información, así como, diversos incidentes de origen accidental en el que hubo pérdida de información valiosa.

Por otro lado, es importante hacer mención que el programa de tamiz metabólico a nivel estatal ha presentado una alta frecuencia de fluctuaciones de los prestadores

de servicios públicos que laboran en este programa particularmente algunos tipos de cargos a nivel estatal y jurisdiccional que conllevan a una alta movilidad en los respaldos de la información.

De igual forma la presencia de la pandemia por COVID 19 generó una reconversión y una serie de cambios en el modelo de atención a los usuarios, así como en las áreas administrativas con la finalidad de garantizar el pleno cumplimiento de las estrategias de nivel federal de sana distancia con lo que se generó una barrera de atención oportuna y adecuada para la corroboración de información a niveles más específicos jurisdiccionales que la proporcionada a nivel estatal.

7. Referencias Bibliográficas.

1. De Céspedes C, Saborío M, Trejos R, Casco T. Prevención de retardo mental y otras discapacidades por tamizaje neonatal masivo en Costa Rica. 2003;23–9. Available from:
http://riberdis.cedd.net/bitstream/handle/11181/2917/Prevencion_retardo_mental_y_otros_discapacidades.pdf?sequence=1
2. Rodríguez-León G. Tamiz neonatal para hipotiroidismo congénito. Salud en Tabasco. 2001;7(3):24–6.
3. Barba JR. Tamiz neonatal : Una estrategia en la medicina preventiva. Rev Mex Patol Clínica [Internet]. 2004;51(3):16. Available from:
file:///C:/Users/Fernando/Documents/INVESTIGACION 2016/documentos para temas/tamiz neonatal/tamiz neonatal.pdf
4. Velázquez A, Vela-amieva M, Naylor EW. Resultados del tamiz neonatal ampliado, como nueva estrategia para la prevencion de los defectos del nacimiento,. Rev Mex pediatría. 2000;67(5):206–13.
5. Lineamientos Tecnicos del Tamiz Metabolico.
6. Deladoëy J, Vliet G Van. The changing epidemiology of congenital hypothyroidism : fact or artifact ? Expert Rev Endocrinol Metab. 2017;6651(October):387–95.
7. Ojeda Rincón SA, Gualdrón Rincón ÉF, Sarmiento Villamizar DF, Parada Botello N, Rubio Guerrero GR, García Rueda NS. Hipotiroidismo Congénito, la primera causa de Retraso Mental Prevenible : Un Desafío Para La Medicina Preventiva. Rev los Estud Med la Univ Ind Santander. 2016;29(1):53–60.
8. Rastogi M V, Lafranchi SH. Congenital hypothyroidism. ORPHANAT J RARE Dis. 2010;5:1–22.

9. Borrajo GJC. Newborn screening in Latin America at the beginning of the 21st century. *J Inherit Metab Dis*. 2007;30:466–7.
10. Gómez Melendez G.A. RBR, V., Sanchez Pedraza, Segovia Palomo A., Mendoza Hernández C.F., Arellano Montaña S. Hipotiroidismo. *Med Int Mex*. 2010;26(5):462–71.
11. Pizarro R O. Enfermedades Metabolicas Congénitas en el Periodo Neonatal. 2007;67:561–8.
12. Bleda Garcia JM. Determinantes Sociales de la Salud y de la Enfermedad. *Rev Castellano-Manchega Ciencias Soc*. 2005;(7):149–60.
13. Consejo de Salubridad General. Prevencion, Diagnostico Y Trataiento Del Hipotiroidismo Congenito Neonatal en el Primer Nivel De Atencion. *Guia Pract Clin*. 2008;135:1–23.
14. Secretaria de Salud. Norma Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2002 , Para la prevención y control de los defectos al nacimiento . 2002;1–37.
15. De Luis Román D, Gonzalez Peláez JL, Aller R, Gonzalez Sagredo M, Cuellar L, Terroba MC. Hipotiroidismo : implicaciones clínicas y económicas en un área de salud. *An Med interna*. 2003;20(3):127–33.
16. Vela-Amieva M, Ibarra Gonzalez I, Al E. Optimización del tiempo de diagnóstico del hipotiroidismo congénito en el Estado de Tabasco , México. 2013;(December).
17. Hipotiroidismo Congénito [Internet]. American Thyroid Association. 2018. p. 1–3. Available from: <https://www.thyroid.org/hipotiroidismo-congenito/>
18. Salerno MC, Militeri R, Bravaccio C, Micillo M, Capalbo D, Maio S Di, et al. Effect of different starting doses of Levothyroxine on growth and intellectual outcome at four years of age in Congenital Hypothyroidism. *Thyroid*. 2002;12(1):45–52.
19. Hanukoglu A, Perlman K, Shamis I, Brnjac L, Rovet J, Daneman D. Relationship

of etiology to treatment in Congenital Hypothyroidism. J Clin Endocrinol Metab [Internet]. 2001;86(1):186–91. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11231999/>

20. Secretaria de Salud. Tratamiento dietético-nutricional del paciente pediátrico y adolescente con Hipotiroidismo. 2016. p. 1–53.
21. Pereda Torales L, Calcáneo García JA, Enríquez Torrecilla R, Miriam E, Soler Huerta E. Identificación de un caso de fenilcetonuria a través del tamizaje neonatal. Bol Med Hosp Infant Mex. 2008;9–11.
22. Belmont Martinez L, Fernandes Lainez C, Ibarra Gonzalez I, Guillen López S, Monroy Santoyo S, Vela Amieva M. Evaluación bioquímica de la fenilcetonuria (PKU): del diagnóstico al tratamiento. Acta Pediatr México. 2012;33(6):296–300.
23. Dalmau J. Fenilcetonuria: Enfermedad Metabólica “clásica”. Pediatría Integr. 2016;20(16).
24. Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Tratamiento nutricional del paciente pediátrico y adolescente con Galactosemia. Dir normatizacion y Programa Nac Genética. 2013;
25. Consejo de Salubridad General. Galactosemia Tamizaje, Diagnóstico, Tratamiento médico de las complicaciones e intervención nutricional. Catalogo Maest Guías Pract Clin. 2017;
26. Labarta Aizpún JI, De Arriba Muñoz A, Ferrández Longás Á. Hiperplasia Suprarrenal Congénita. Vol. 1, Protoc Diagn Ter Pediatr. 2011. p. 117–28.
27. Consejo de Salubridad General. Evidencias y Recomendaciones Tamizaje, diagnóstico y tratamiento del paciente con Hiperplasia Suprarrenal congénita por deficiencia de 21 hidroxilasa. Catalogo Maest guías Pract Clin. 2014;
28. Rodríguez A, Ezquieta B, Labartac JI, Clemented M, Espino R, Rodriguez A, et al. Recomendaciones para el diagnóstico y tratamiento de pacientes con formas

clásicas de hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa. *An pediatría*. 2017;87(2):116.e1-116e9.

29. Escobar H, Amaya S. Fibrosis quística. *Protoc diagnosticos y Ter en pediatría*. :99–110.
30. Consejo de Salubridad General. Fibrosis Quistica. *Catalago Maest Guias Pract Clin*. 2013;1–53.
31. Acosta Sánchez T, Núñez DP, Suárez Luengo M. Anemia Hemolítica por Deficiencia de G6PD y estrés Oxidativo. *Rev Cuba Invest Biomed*. 2003;22(3):186–91.
32. Consejo de Salubridad General. Evidencias y Recomendaciones deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa tamizaje, diagnostico y tratamiento 1°, 2° y 3 er nivel de atención. *Catalago Maest guias Pract Clin*. 2016;1–50.
33. García Magallanes N, Romo Martínez E, Luque Ortega F, Torres Duarte M. Panorama de la deficiencia de Glucosa-6-Fosfato Deshidrogenasa en México. *Rev Iberoam Ciencias*. 2014;1(2):31–40.
34. Grant D, Smith I, Fuggle PW, Tokar S, Chapple J. Congenital hypothyroidism detected by neonatal screening : relationship between biochemical severity and early clinical features. *Arch Dis Child*. 1992;67:87–90.
35. Toublanc JE. Comparison of epidemiological data on congenital Hypothyroidism in Europe with those of other parts en the world. *Pediatr Endocrinol*. 1992;
36. Vela Amieva M, Gamboa Cardiel S, Pérez Andrade ME, Ortiz Cortés J, González Contreras CR, Ortega Velázquez V. Epidemiología del hipotiroidismo congénito en México. *Medigrafic*. 2004;46(2):141–8.
37. Flores Robles CM, Coronado Zarco IA, Ortega González C, Arreola Ramírez G, Reyes Muñoz E. Tamízaje neonatal de hipotiroidismo congénito, análisis de la evidencia actual y propuesta de tamizaje para la población mexicana. *Perinatol y*

Reprod Humana. 2018;32(1).

38. Vela-amieva M, Gamboa-cardiel S, Pérez-andrade ME, Ortiz-cortés J, González-contreras CR, Ortega-velázquez V, et al. Epidemiología del hipotiroidismo congénito en México. 2004;46(2):141–8.
39. Pelcastre B, Villegas N, De León V, Díaz A, Ortega D, Santillana M, et al. Embarazo, parto y puerperio: creencias y prácticas de parteras en San Luis Potosí, México. Rev da Esc Enferm da U S P. 2005;39(4):375–82.
40. Consejo Estatal de Población. Diagnóstico De La Población Indígena En El Estado De San Luis Potosí. 2016;18.
41. Servicios de Salud de San Luis Potosí. Diagnostico sectorial de Salud San Luis Potosí 2018 [Internet]. 2019. p. 4:123. Available from: <http://www.slpsalud.gob.mx/transparenciaadmon/transparencia/2019/ene/DiagnosticoSalud/DIAGNOSTICO-SALUD.pdf>
42. Centro nacional de equidad de género y salud reproductiva. Tamiz neonatal Detección y tratamiento oportuno e integral del hipotiroidismo congénito . Vol. 1. 2007.
43. Consejo Nacional de Población. Proyecciones de la población de México y de las entidades Federativas 2016-2050 San Luis Potosí [Internet]. 2019. p. 1–12. Available from: http://www.conapo.gob.mx/work/models/CONAPO/Cuadernillos/24_San_Luis_Potosi/24_SLP.pdf

Anexos

Anexo A OPERACIONALIZACIÓN DE LAS VARIABLES:

Variable	Definición conceptual	Definición operativa	Tipo de variable	Metodología	Valores
Hipotiroidismo congénito	Situación resultante de una disminución de la actividad biológica de las hormonas tiroideas a nivel tisular, ya sea por una producción deficiente o bien por resistencia a su acción en los tejidos blanco, alteración de su transporte o de su Metabolismo	Caso confirmado aquel que cuenta con estudios de corroboración de enfermedad mediante perfil tiroideo alterado, así como gammagrafía o ultrasonido de tiroides.	Cualitativa nominal	Dependiente	Si No
Deficiencia de glucosa 6 fosfato	Es una enfermedad resultado de la deficiencia	Todo caso confirmado mediante el análisis	Cualitativa nominal	Dependiente	Si No

Enzimática con de la actividad
herencia recesiva enzimática de la
ligada al x. G6Pen suero.

Galactosemia	Enfermedad hereditaria (autosómica recesiva) del metabolismo de los hidratos de carbono ocasionada por una deficiencia enzimática, lo que resulta en la acumulación de los metabolitos galactitol y galactosa-1-fosfato	Todo caso confirmado mediante el análisis de la actividad enzimática en suero de gt, gal-1-p, galt. Alterada	Cualitativa nominal	Dependiente	Si
					No
Fenilcetonuria		Todo caso confirmado mediante el análisis de la actividad	Cualitativa nominal	Dependiente	Si
					No

enzimática en suero
de la fenilalanina
hidroxilasa.

Hiperplasia suprarrenal,	La hiperplasia suprarrenal congénita es un grupo de enfermedades hereditarias autosómicas recesivas Por la deficiencia de una de las cinco enzimas que se requieren para la síntesis de cortisol en la corteza Adrenal, correspondiendo en el 95% de los casos a la deficiencia de la	Todo caso confirmado mediante el análisis de la actividad enzimática en suero de la enzima 21- hidroxilasa citocromo P450c21 (21-oh)	Cualitativa nominal	Dependiente	Si No
-----------------------------	--	--	------------------------	-------------	--------------

enzima 21-hidroxilasa
citocromo

P450c21 (21-oh), la
cual compromete la
biosíntesis del cortisol
y aldosterona en mayor
o menor grado,

Provocando la
elevación anormal de
su sustrato esteroideo
17-ohp y la de
andrógenos adrenales.

Fibrosis quística	Es una enfermedad genética autosómica recesiva causada por una mutación en el gen CTFR, ubicado en el cromosoma 7q31.2. La alteración en esta	Todo caso confirmado mediante el análisis de electrolitos en sudor con 2 determinaciones alteradas.	Cualitativa nominal	Dependiente	Si
					No

función produce una modificación en la cantidad y composición de los fluidos epiteliales dando lugar a una disminución del contenido de agua de las secreciones y consecuentemente espesamiento, las cuales obstruyen los canales por donde se transportan, condicionando un compromiso multisistémico, crónico y progresivo, con manifestaciones secundarias de infección e inflamación con daño de los

aparatos respiratorio,
digestivo, reproductivo
y glándulas
sudoríparas.

Municipio	División territorial administrativa en que se organiza un estado, que está regida por un ayuntamiento	Lugar donde reside el caso de la enfermedad	Nominal	Independiente	Nombre del municipio
Sexo	Órganos sexuales o reproductores, especialmente los externos de una persona	Determinación fenotípica otorgada al momento de la toma.	Categórica	Independiente	Masculino Femenino
Edad de la madre	Tiempo que ha vivido una persona u otro ser vivo contando desde su nacimiento.	Numero registrado en formato al momento de la toma de nacimiento.	Numérica	Independiente	Años

Edad del recién nacido	Tiempo que ha vivido una persona u otro ser vivo contando desde su nacimiento	Número de días registrado en formato al día de la toma de tamiz metabólico	Numérica continua	Independiente	Días
Edad gestacional	término común usado durante el embarazo para describir qué tan avanzado está éste	Numero registrado en formato de nacimiento	Numérico continua	Independiente	semanas de gestación
Peso al nacer	Fuerza con que la tierra atrae a un cuerpo, por acción de la gravedad	Gramos registrados al nacimiento en formato de tamiz	Numérico continua	Independiente	Gramos
Talla al nacer	Estatura de una persona	Centímetros registrados al nacimiento en formato de tamiz	Numérico continuo	Independiente	Centímetros

Anexo B

Carta de no conflicto de interés y derechos de autor

Por medio de la presente declaración se informa que no se tiene ningún tipo de conflicto de interés, ni ninguna relación económica, personal, política, interés financiero ni académico que pueda influir en nuestro juicio.

Declaramos, además, no haber recibido ningún tipo de beneficio monetario, bienes ni subsidios de alguna fuente que pudiera tener interés en los resultados de esta investigación. Asimismo, las personas o instituciones que hayan participado en la recolección y análisis de la información, o en la preparación del manuscrito (en caso de que las hubiera), serán identificadas en los agradecimientos, previa aceptación de dicha mención.

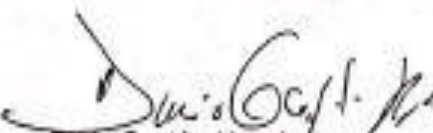
Aunado a esto en común acuerdo entre el tesista y el Director de tesis se establece que en el primer de artículo publicado, el primer Autor será el investigador en formación y el segundo será el director de tesis, en caso de publicaciones subsecuentes, el orden de aparición dependerá de la aportación que realicen los implicados en su elaboración.

Atentamente:



Carlos Alfredo Barrios Herrera

Autor de la tesis.



Darío Gaytán Hernández

Director de Tesis.

Anexo C



DIRECCIÓN: DE ATENCIÓN MÉDICA
SUBDIRECCIÓN: DE CALIDAD Y REGISTRO EN SALUD
DOMICILIO: PROLOGO, CALZADA DE GUADALUPE No. 3450
C.P. 78000, SAN LUIS POTOSÍ, S.L.P.
NÚMERO DE OFICIO: 105.2
EXPEDIENTE: 115744
ASUNTO: Evaluación de protocolo registro estatal
SLP/05-2019

09 JUL, 2019

San Luis Potosí, S.L.P.

ORA. CLAUDIA ELENA GONZÁLEZ ACEVEDO
DIRECTORA DE LA FACULTAD DE ENFERMERÍA Y NUTRICIÓN
DE LA UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE SAN LUIS POTOSÍ
AV. NIÑO ARTILLERO No. 130
ZONA UNIVERSITARIA, C.P. 78240
CIUDAD.

Hago de su conocimiento que el pasado 20 de junio del 2019, en sesión ordinaria del Comité Estatal de Ética en Investigación en Salud, se realizó la Evaluación del Protocolo de Investigación:

Panorama Epidemiológico de las Enfermedades Metabólicas Detectadas por Tamiz Metabólico en el Estado de San Luis Potosí	Dr. Carlos Alfredo Barrón Herrera
Facultad de Enfermería y Nutrición de la Universidad Autónoma de San Luis Potosí	
REGISTRO ESTATAL	
SLP/05-2019	

Siendo el dictamen por consenso:

OPINIÓN TÉCNICA FAVORABLE

Lo anterior con fundamento en el TÍTULO QUINTO de la Ley Estatal de Salud, que establece las bases, condiciones y normatividad en materia de Investigación para la Salud, y la NOM-012-SSA3-2012, que establece los criterios para la ejecución de Proyectos de Investigación para la Salud en Seres Humanos.

En base a la Guía Nacional para la Integración y Funcionamiento de los Comités de Ética en Investigación, el Comité tendrá la facultad de solicitar el seguimiento del estudio en cualquier fase de su desarrollo, su cumplimiento de acuerdo al protocolo autorizado y la guía de buena práctica clínica para garantizar la protección del sujeto participante al estudio, y cumplir con las disposiciones que marca el Reglamento Interno del Comité Estatal de Ética en Investigación, Capítulo X, artículo 45, el Investigador Titular se obliga como parte de los compromisos adquiridos, a entregar con periodicidad semestral los avances, y en su momento el informe final de la Investigación al Comité Estatal de Ética en Investigación en Salud.

Reciba un cordial saludo.

ATENTAMENTE
SUPRAGO FIDELITARIO, NO REELECCIÓN
LA DIRECTORA GENERAL

DR. MONICA LILIANA RANGEL MARTINEZ



ANUCRADO

2018, "Año del Centenario del natalicio de
Rafael Montejano y Aguilera"

AL CONTRASTAR ESTE OFICIO CITESE LOS DATOS
CONTENIDOS EN EL ANEXO SUPERIOR DESCRIBIDO