

Pesquisa Neonatal Ampliada: Prevención y detección temprana de enfermedades en Recién Nacidos

Importancia de diagnosticar enfermedades desde el nacimiento

23 de octubre de 2025



GES | **20**
GARANTÍAS EXPLÍCITAS
EN SALUD años

Aspectos a revisar

- I. Enfermedades detectadas en la Pesquisa Neonatal Ampliada
- II. Proceso de implementación de la PNA
- III ¿Cómo vamos?



I. Enfermedades detectadas en la Pesquisa Neonatal Ampliada



GES | **20**
años
GARANTÍAS EXPLÍCITAS
EN SALUD

Panel de Patologías consideradas en el Programa

Tabla 1: Panel de patologías para la Pesquisa Neonatal Ampliada*

Aminoacidopatías	Acidurias orgánicas
1.- Fenilcetonuria (PKU) 2.- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD) 3.- Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa (HCY) 4.- Tirosinemia tipo 1 (TYR I) 5.- Citrulinemia tipo I (CIT) 6.- Aciduria argininosuccínica (ASA)	7.- Acidemia propiónica (PROP) 8.- Acidemia metilmalónica resistente a la vitamina B12 (MUT) 9.- Acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12 (Cbl A, B) 10.- Acidemia metilmalónica con homocistinuria (Cbl C, D) 11.- Acidemia isovalérica (IVA) 12.- Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3MCC) 13.- Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica (HMG) 14.- Deficiencia de beta-cetotiolasa (BKT) 15.- Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa (GA1) 16.- Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa (MCD)
Defectos de la beta oxidación de ácidos grasos	Defectos endocrinológicos
17.- Deficiencia sistémica primaria de carnitina (CUD) 18.- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) 19.- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD) 20.- Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD) 21.- Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial (TFP)	22.- Hipotiroidismo primario congénito (HC) 23.- Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa (CAH 21-OHD)
	Otras patologías 24.- Fibrosis quística (FQ) 25.- Deficiencia de biotinidasa (BIOT) 26.- Galactosemia clásica (GALT)

Enfermedades de tiempo crítico

Son aquellas en las que se ha demostrado que, en términos generales, el riesgo de morbilidad es elevado desde el nacimiento o que se tiene un gran riesgo de descompensación metabólica precoz grave.

Requieren seguimiento e intervenciones lo más rápido posible.

Idealmente con entregas de resultados de pesquisa neonatal de hasta máximo los cinco días de vida del recién nacido.

Enfermedades de tiempo crítico y tiempo sensible

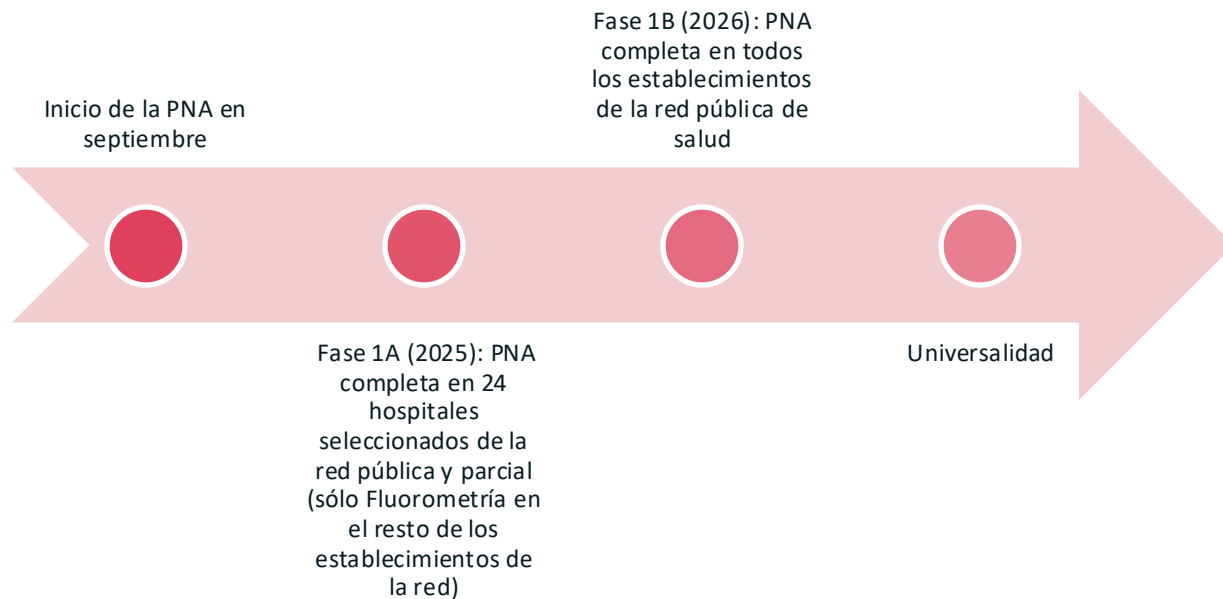
- | | |
|---|---|
| 1. Enfermedad de Orina Olor a Jarabe de Arce (MSUD) | 1. Homocistinuria (HCY) |
| 2. Citrulinemia tipo 1 (CT) | 2. Tirosinemia tipo 1 (TIR 1) |
| 3. Aciduria arginosuccínica (ASA) | 3. Argininemia |
| 4. Aciduria propiónica (AP) | 4. Fenilcetonuria |
| 5. Aciduria metilmalónica (Metilmalonil CoA Mutasa) (MUT) | 5. Aciduria metilmalónica (Defectos del cofactor CblA, B) |
| 6. Aciduria isovalérica (IVA) | 6. Aciduria 3-metilcristal-CoA Carboxilasa (3MCC) |
| 7. Aciduria 3-hidrox-3-metilglutárica (HMG) | 7. Hipotiroidismo congénito primario (HC) |
| 8. Acidemia beta-ketotiolasa (BKT) | 8. Fibrosis quística (FQ) |
| 9. Aciduria glutárica tipo 1 (GA 1) | 9. Déficit de biotinidasa (BD) |
| 10. Deficiencias de múltiples carboxilasas (MCD) | |
| 11. Defecto de transportador de carnitina tipo II | |
| 12. Defecto de beta oxidación de ácidos grasos de cadena mediana (MCAD) | |
| 13. Defecto de beta oxidación de ácidos grasos de cadena muy larga (VLCAD) | |
| 14. Defecto de beta oxidación de ácidos grasos de cadena larga hidroxilados (LCHAD) | |
| 15. Deficiencia de proteína trifuncional (TFP) | |
| 16. Hiperplasia suprarrenal congénita, por deficiencia de la enzima 21 hidroxilasa (HSC D21-OH) | |
| 17. Galactosemia I (GAL1) | |

II. Proceso de Implementación de la PNA



GES | **20**
años
GARANTÍAS EXPLÍCITAS
EN SALUD

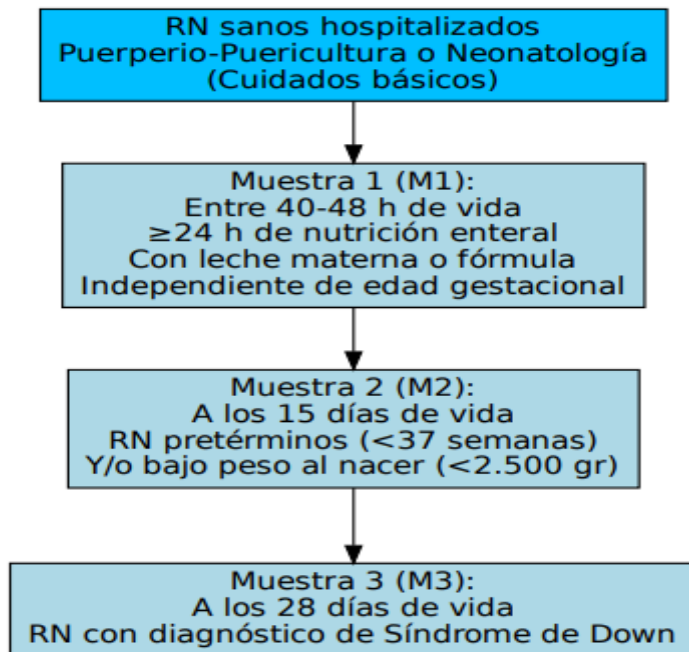
Implementación Progresiva



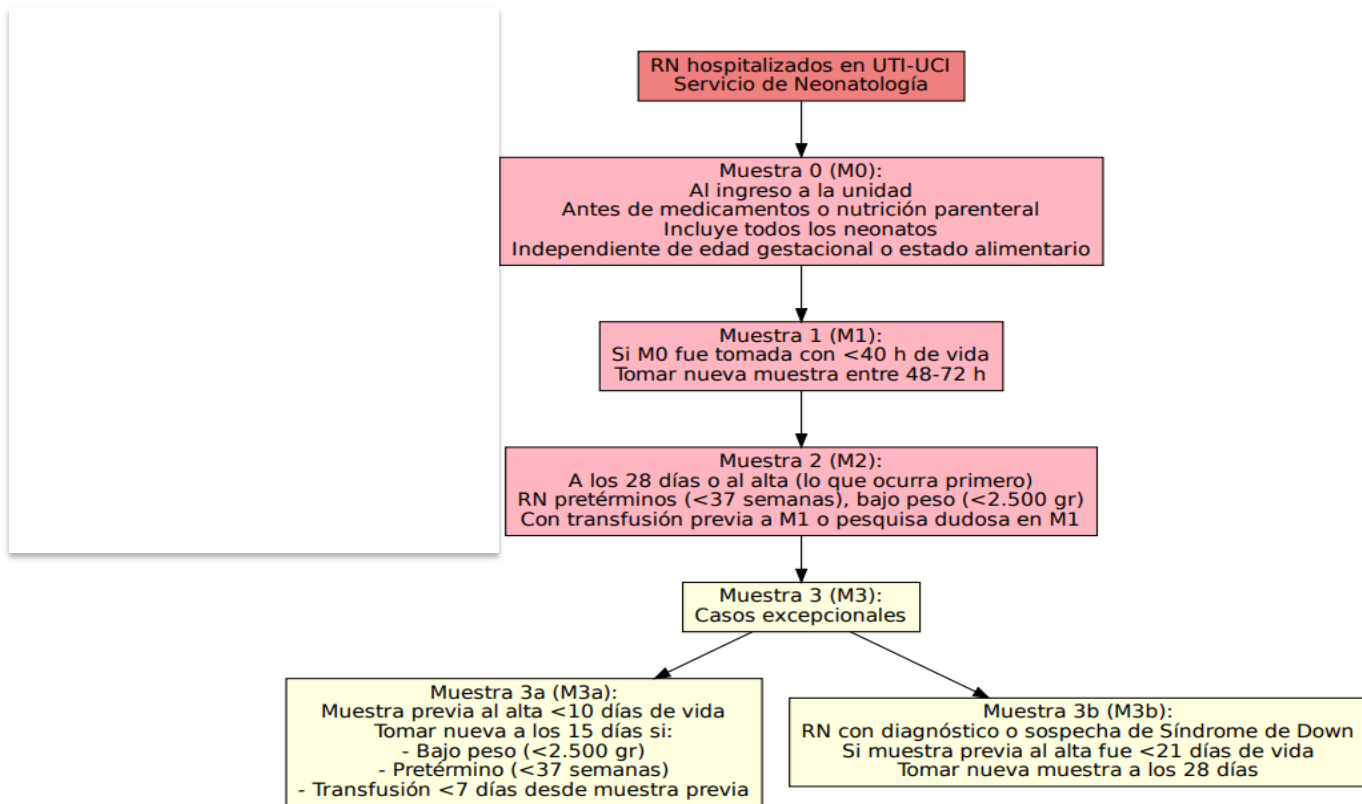
Hospitales seleccionados para PNA completa

	Servicio de Salud	Establecimientos Hospitalarios
1	S.S. Arica	Hospital de Arica
2	S.S. Iquique	Hospital Ernesto Torres de Iquique
3	S.S. Antofagasta	Hospital de Antofagasta
4	S.S. Atacama	Hospital de Copiapó
5	S.S. Coquimbo	Hospital de Coquimbo
6	S.S. Aconcagua	Hospital San Camilo, San Felipe
7	S.S. Valparaíso	Hospital Carlos Van Buren
8	S.S. Viña de Mar	Hospital Gustavo Fricke
9	S.S. Metro Occidente	Hospital San Juan de Dios
10	S.S. O'Higgins	Hospital de Rancagua
11	S.S. Maule	Hospital de Talca
12	S.S. Ñuble	Hospital Herminda Martin, Chillán
13	S.S. Bío Bío	Hospital Víctor Ríos Ruiz, Los Ángeles
14	S.S. Concepción	Hospital Gran Benavente
15	S.S. Arauco	Hospital de Curanilahue HRAV
16	S.S. Talcahuano	Hospital Higueras
17	S.S. Araucanía Norte	Hospital de Angol
18	S.S. Araucanía Sur	Hospital Hernán Henríquez Aravena
19	S.S. Valdivia	Hospital Base de Valdivia
20	S.S. Osorno	Hospital de Osorno
21	S.S. Del Reloncaví	Hospital de Puerto Montt
22	S.S. Chiloé	Hospital de Castro
23	S.S. Aysén	Hospital de Coyhaique
24	S.S. Magallanes	Hospital Clínico de Magallanes

Toma de muestra para PNA: Criterios



Toma de muestra para PNA: Criterios



Preguntas de la red

1: Toma de muestras posterior a una transfusión o exsanguineotransfusión. ¿Qué muestra se debe tomar? ¿Es tiempo dependiente?

Indicación:

- Se debe respetar el algoritmo actual, es decir, RN en UCI/UTI.
- La muestra M0 es atemporal.
- Si el RN cuenta con M0 previo a transfusión, posterior a la transfusión se debe tomar M1 correspondiente.
- Si el RN **no cuenta** con M0 previo a transfusión, posterior a la transfusión se debe tomar la M0 correspondiente.

2: Los RN que llegan a un establecimiento de salud posterior al tiempo indicado para la toma de M0, ¿qué muestra se debe tomar?

Indicación:

- Si el RN llega a UCI/UTI, se debe tomar M0.
- Si el RN llega a puerperio, se debe tomar M1.

3: En casos en que el alta se da entre las 24 horas posteriores a la toma de la muestra M1. ¿Existe un tiempo máximo definido entre la toma de la M1 y M2?

- Si la muestra M1 es de buena calidad, la siguiente muestra que se debe tomar es la M3a.
- Si la muestra M1 es de mala calidad, la siguiente muestra que se debe tomar es la M2, independientemente de si el RN se da de alta 24 horas después de haber tomado la M1.

III. ¿Cómo vamos?



GES | **20**
años
GARANTÍAS EXPLÍCITAS
EN SALUD

Toma de muestra de PNA: Muestras insatisfactorias HSJD

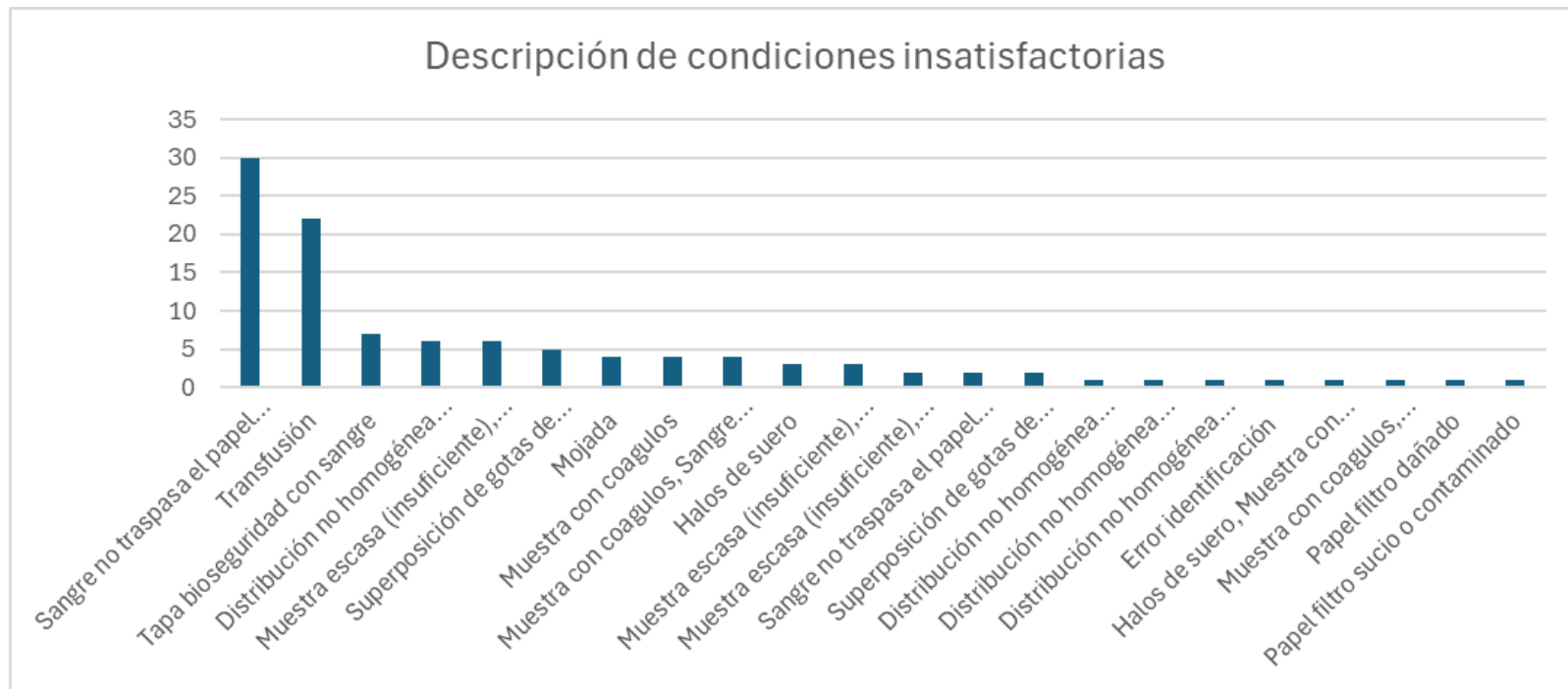
Hospital Dr. Gustavo Fricke (Viña del Mar)
Hospital Carlos Van Buren (Valparaíso)
Hospital Dr. Luis Tisné B. (Santiago, Peñalolén)
Hospital Sótero del Río
Hospital Dr. Leonardo Guzmán (Antofagasta)
Hospital Dr. César Garavagno Burotto (Talca)
Hospital San José (Melipilla)
Hospital Clínico Metropolitano La Florida Dra. Eloisa Diaz
Insunza
Hospital San Juan de Dios (Curicó)
Hospital Regional de Rancagua Dr. Franco Ravera Zunino
Hospital Clínico San Borja-Arriarán (Santiago, Santiago)

Hospital San Juan de Dios (La Serena)
Hospital El Carmen Dr. Luis Valentín Ferrada (Maipú)
Hospital San Juan de Dios_NEO
Hospital Padre Alberto Hurtado (San Ramón)
Hospital El Pino (Santiago, San Bernardo)
Hospital Dr. Félix Bulnes Cerda (Santiago, Quinta Normal)
Hospital San Luis (Buin)
Hospital San Juan de Dios (San Fernando)
Hospital San Juan de Dios (Cauquenes)
Hospital San José del Carmen (copiapó)
Hospital San José (Parral)
Hospital San José (Independencia)
Hospital Hanga Roa (Isla De Pascua)
Hospital Dr. Ricardo Valenzuela Sáez (Rengo)
Hospital Dr. Ernesto Torres Galdames (Iquique)
Hospital Dr. Carlos Cisternas (Calama)
Hospital Dr. Antonio Tirado Lanas (Ovalle)
Hospital de Molina
Hospital Cousiño de Quintero
Hospital Barros Luco Trudeau (Santiago, San Miguel)

Toma de muestra de PNA: Muestras insatisfactorias HGGB

Origen	Semana						
	1	2	3	4	5	6	7
VALDIVIA	10	6	0	0	0	0	3
LOS ANGELES	3	5	0	0	0	0	0
CONCEPCION	1	2	0	0	0	0	0
CURANILAHU	2	1	0	0	0	0	0
CASTRO	1	1	0	1	0	0	1
LA UNION	1	1	0	0	0	0	0
CORONEL	0	3	0	0	0	1	1
LAS HIGUERA	0	1	0	0	0	0	0
OSORNO	0	5	0	1	0	0	2
CORONEL	0	3	0	0	0	1	1
QUELLON	0	0	2	1	0	0	0
PTO MONTT	0	0	4	6	3	2	1
QUELLON	0	0	2	1	0	0	0
CHILLAN	0	0	0	0	1	1	1
LOTA	0	0	0	0	0	1	1
VICTORIA	0	0	0	0	0	1	0

Toma de muestra de PNA: Descripción condiciones insatisfactorias (01/09-13/10)



Hospitales con máximos días de tránsito de muestras enviadas al Laboratorio pesquisa HSJD

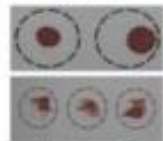
Hospitales con máximos días de tránsito de muestras enviadas al Laboratorio pesquisa HSJD	días
DR. JOSÉ ARRAÑO (ANDACOLLO)	74
DR. MARIO SÁNCHEZ VERGARA (LA CALERA)	47
DE QUILPUÉ	15
DR. LAUTARO NAVARRO AVARIA (PUNTA ARENAS)	15
SAN JOSÉ DEL CARMEN (COPIAPO)	14
DE PUERTO AYSÉN	13
SAN JUAN DE DIOS (LA SERENA)	13
DR. LEOPOLDO ORTEGA R. (CHILE CHICO)	12
CARLOS VAN BUREN (VALPARAÍSO)	11
CLÍNICO METROPOLITANO LA FLORIDA DRA. ELOISA DÍAZ INSUNZA	11
REGIONAL DE RANCAGUA DR. FRANCO RAVERA ZUNINO	11
SAN JOSÉ (PARRAL)	11
DR. AUGUSTO ESSMANN BURGOS (NATALES)	10
DR. ERNESTO TORRES GALDAMES (IQUIQUE)	10
DE SANTA CRUZ	8
DE VALLENAR MONSEÑOR FERNANDO ARIZTIA	8
DR. FÉLIX BULNES CERDA (SANTIAGO, QUINTA NORMAL)	8
DR. JUAN NOÉ CREVANNI	8
DR. MARCOS MACUADA (TOCOPILLA)	8
PRESIDENTE CARLOS IBÁÑEZ DEL CAMPO (LINARES)	8
REGIONAL (COYHAIQUE)	8
SAN AGUSTÍN (LA LIGUA)	8
SAN JUAN DE DIOS (LOS ANDES)	8
SAN PEDRO (LOS VILOS)	8
SÓTERO DEL RÍO	8

Hospitales con máximos días de tránsito de muestras enviadas al Laboratorio pesquisa HSJD	días
CLAUDIO VICUNA (SAN ANTONIO)	7
CLÍNICO SAN BORJA-ARRIARÁN (SANTIAGO, SANTIAGO)	7
DE CONSTITUCIÓN	7
DR. ANTONIO TIRADO LANAS (OVALLE)	7
DR. CARLOS CISTERNAS (CALAMA)	7
DR. CÉSAR GARAVAGNO BUROTTO (TALCA)	7
DR. GUSTAVO FRICKE (VIÑA DEL MAR)	7
DR. HUMBERTO ELORZA CORTÉZ (ILLAPEL)	7
DR. JORGE IBAR (CISNES)	7
DR. LEONARDO GUZMÁN (ANTOFAGASTA)	7
DR. RICARDO VALENZUELA SÁEZ (RENGO)	7
EL PINO (SANTIAGO, SAN BERNARDO)	7
HANGA ROA (ISLA DE PASCUA)	7
PADRE ALBERTO HURTADO (SAN RAMÓN)	7
SAN JUAN DE DIOS (CAUQUENES)	7
SAN JUAN DE DIOS (CURICÓ)	7
SAN JUAN DE DIOS (SAN FERNANDO)	7
SAN JUAN DE DIOS (VICUÑA)	7
SAN PABLO (COQUIMBO)	7
SAN VICENTE DE TAGUA-TAGUA	7
21 DE MAYO (TALTAL)	6
DE MEJILLONES	6
DE MOLINA	6
DE SALAMANCA	6
DR. ABEL FUENTEALBA LAGOS (SAN JAVIER)	6
SAN JOSÉ (INDEPENDENCIA)	6
SAN JOSÉ (MELIPILLA)	6
SAN LUIS (BUIN)	6
SAN MARTÍN (QUILLOTA)	6

Hospitales con máximos días de tránsito de muestras enviadas al Laboratorio pesquisa HSJD

Hospitales con máximos días de tránsito de muestras enviadas al Laboratorio pesquisa HSJD	días
BARROS LUCO TRUDEAU (SANTIAGO, SAN MIGUEL)	5
DE NIÑOS DR. LUIS CALVO MACKENNA (SANTIAGO, PROVIDENCIA)	5
DE SAN CAMILO (SAN FELIPE)	5
DR. LUIS TISNÉ B. (SANTIAGO, PEÑALOLÉN)	5
EL CARMEN DR. LUIS VALENTÍN FERRADA (MAIPÚ)	5
SAN JUAN DE DIOS (SANTIAGO, SANTIAGO)	5
COUSIÑO DE QUINTERO	4
DE PEÑAFLOR	4
PARROQUIAL (SANTIAGO, SAN BERNARDO)	4
SAN JUAN DE DIOS NEO	4
SANTA FILOMENA (GRANEROS)	3

Toma de muestra de PNA: Calidad de la muestra



La muestra debe ser de buena calidad, que abarque toda la circunferencia y traspase el papel filtro, sin rellenar con otra gota.

SE PROHÍBE EstrictAMENTE:

- Rellenar el círculo del papel filtro de la tarjeta o colocar más de una gota de sangre en el mismo círculo.
- Tocar el papel filtro con la piel del RN o cápsula de la aguja.
- Traspasar sangre a capilares para llenar los círculos del papel filtro.



Toma de muestra para PNA: Tarjetas



Formulario de toma de muestra para PNA en RN sano. El formulario es de color amarillo y contiene campos para registrar datos del neonato, la madre y el personal de salud. Incluye una sección para el tipo de muestra y una para el tipo de muestra. El formulario está dividido en secciones por líneas de puntos y tiene una barra de código de barras en la parte superior izquierda.

Tarjeta para toma de muestra de
muestra RN sano

Tarjeta para toma de
muestra en RN en UTI/UCI

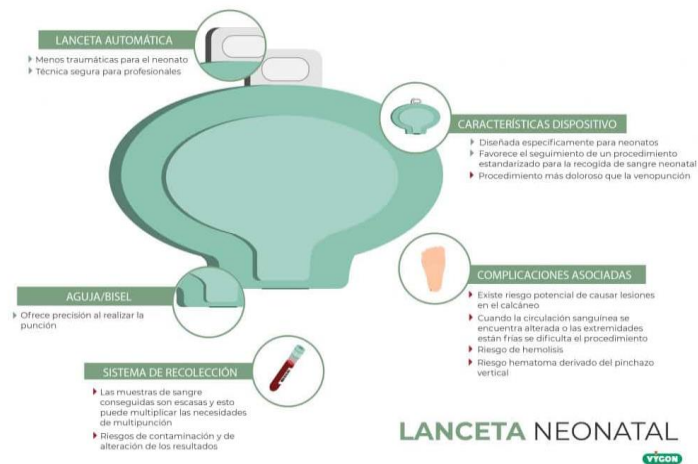


Formulario de toma de muestra para PNA en RN en UTI/UCI. El formulario es de color blanco y contiene campos para registrar datos del neonato, la madre y el personal de salud. Incluye una sección para el tipo de muestra y una para el tipo de muestra. El formulario está dividido en secciones por líneas de puntos y tiene una barra de código de barras en la parte superior izquierda. En la parte inferior derecha, se indica "UCI / UTI".

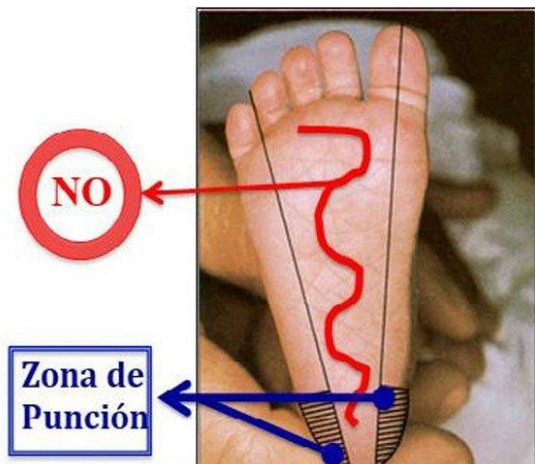
Toma de muestra para PNA: Lancetas



- **Lanceta color rosa:** 0.85 mm de profundidad 1.75 mm de corte (utilizar en recién nacidos con peso **menor a 3.000 gr.** al momento de la toma de la muestra)
- **Lanceta color verde:** 1.0 mm de profundidad 2.5 mm de corte (utilizar en recién nacidos con peso **igual o mayor a 3.000 gr.** al momento de la toma de la muestra)



Toma de muestra de PNA: Usted no lo haga!



Secado y Apilamiento

- **Secado:**
 - Las tarjetas deben secarse al aire, individualmente, a temperatura ambiente (18°C a 25°C), por al menos 3 horas.
 - Evitar exposición al sol y el uso de microondas, estufas u otras fuentes de calor.
- **Apilamiento:**
 - Las tarjetas deben colocarse en posición horizontal para una distribución homogénea de la sangre.
 - No deben apilarse ni permitir contacto entre gotas de sangre para evitar contaminación cruzada.



Toma de muestra de PNA: Recopilación y envío al LPN

- Las muestras secas deben enviarse diariamente en horario hábil, mediante transporte seguro y rastreable.
- Verificar que la tarjeta contenga el registro completo de los datos y en forma correcta.

Embalaje:

- Separar físicamente las muestras o girarlas 180° para evitar contacto directo.
- Usar papel/cartón protector.
- Aplicar sistema de **triple embalaje**:
 - **Primario**: papel filtro con sangre seca.
 - **Secundario**: sobre o solapa plegable.
 - **Terciario**: sobre exterior resistente.
- No usar recipientes herméticos; incluir bolsas desecantes si es necesario.

Envío:

- Asignar número correlativo de envío.
- Enviar dentro de las **24 h siguientes** a la toma.
- Priorizar transporte conveniado.
- Tiempo de tránsito no debe superar las 24 h.

Excepciones:

- En fines de semana o feriados largos, guardar muestras en lugar fresco y seco, preferentemente en refrigerador a 4°C.
- Usar bolsas de polietileno y material desecante.

Toma de muestra de PNA: Resultados

¿Cuál es la interpretación técnica para la clasificación de los resultados?



Fase 1A no incluye las etapas de confirmación diagnóstica ni tratamiento y seguimiento, las cuales se encuentran serán incorporadas en fases posteriores.



Protocolizar en red el proceso de entrega de resultados y la posterior derivación del Recién Nacido, garantizando la continuidad de la atención y estableciendo de forma clara los flujos y responsabilidades correspondientes.

RESUMEN

- PNA parcial inició el **01 de septiembre en todos los establecimientos** en los cuales se atienden partos (primer, segundo y tercer nivel).
- Implementación paulatina por fases: **actualmente en Fase 1A**
- **Volvemos a la toma de muestra de talón cuando lleguen las lancetas.**
- La toma de muestra es **fundamental** en este proceso.
- Importante **revisar el traslado de muestras y los tiempos de traslado.**
- Los establecimientos derivadores y receptores tienen que dar continuidad al proceso de pesquisa.

Un procedimiento simple con impacto profundo en la vida de miles de Recién Nacidos

Gracias



GES | **20**
años
GARANTÍAS EXPLÍCITAS
EN SALUD