



Acceso al tamizaje metabólico neonatal en áreas rurales de Santo Domingo de los Tsáchilas-Alluriquín, Ecuador Access to neonatal metabolic screening in rural areas of Santo Domingo de los Tsáchilas-Alluriquín, Ecuador

David Armando Moncayo-Solórzano
davidams59@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Santo Domingo, Santo Domingo de los Tsáchilas, Ecuador

<https://orcid.org/0009-0005-6456-4037>

Antonio José Mogro-Zambrano
antoniojmz75@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Santo Domingo, Santo Domingo de los Tsáchilas, Ecuador

<https://orcid.org/0009-0005-5090-5312>

Kayke Jeampool Castillo-Aveiga
jeampoolca57@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Santo Domingo, Santo Domingo de los Tsáchilas, Ecuador

<https://orcid.org/0009-0001-7593-3329>

Guido Nino Guida-Acevedo
us.guidoda67@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Santo Domingo, Santo Domingo de los Tsáchilas, Ecuador

<https://orcid.org/0009-0000-2215-7648>

RESUMEN

Objetivo: analizar el acceso al tamizaje metabólico neonatal en áreas rurales de Santo Domingo de los Tsáchilas, Ecuador. **Método:** descriptivo observacional en 51 recién nacidos que se sometieron al tamizaje metabólico neonatal en el año 2023. Resultados: Las limitaciones económicas, señaladas por el 21.7% de las familias, evidencian la necesidad de implementar medidas específicas que garanticen un acceso equitativo al tamizaje metabólico neonatal. De igual manera, el acceso restringido a servicios médicos en áreas rurales (52.2%) y las barreras geográficas y de transporte (56.5%) indican la importancia de fortalecer la infraestructura sanitaria y mejorar la accesibilidad. **Conclusión:** El acceso al tamizaje metabólico neonatal en áreas rurales como Alluriquín, Santo Domingo de los Tsáchilas, se ve limitado por barreras económicas, geográficas, culturales y de comunicación, lo que compromete la cobertura y efectividad de este servicio esencial. **Descriptores:** metabolismo; ictericia neonatal; recién nacido. (Fuente, DeCS).

ABSTRACT

Objective: to analyse access to neonatal metabolic screening in rural areas of Santo Domingo de los Tsáchilas, Ecuador. **Method:** descriptive observational study of 51 newborns who underwent neonatal metabolic screening in 2023. **Results:** Economic limitations, reported by 21.7% of families, highlight the need to implement specific measures to guarantee equitable access to neonatal metabolic screening. Similarly, restricted access to medical services in rural areas (52.2%) and geographical and transport barriers (56.5%) indicate the importance of strengthening healthcare infrastructure and improving accessibility. **Conclusion:** Access to neonatal metabolic screening in rural areas such as Alluriquín, Santo Domingo de los Tsáchilas, is limited by economic, geographical, cultural and communication barriers, compromising the coverage and effectiveness of this essential service. **Descriptors:** metabolism; jaundice neonatal; infant newborn. (Source, DeCS).

Recibido: 03/10/2024. Revisado: 06/10/2024. Aprobado: 09/11/2024. Publicado: 04/12/2024.

Original breve



INTRODUCCIÓN

El tamizaje metabólico neonatal es una herramienta esencial en la detección temprana de enfermedades metabólicas congénitas, permitiendo intervenciones oportunas que pueden prevenir discapacidades graves, mejorar la calidad de vida y reducir la mortalidad infantil (1). Sin embargo, el acceso equitativo a este servicio sigue siendo un desafío en muchas regiones del mundo, especialmente en áreas rurales y comunidades marginadas, donde las barreras económicas, geográficas y culturales limitan la cobertura y efectividad de los programas de tamizaje (2,4,8).

En Ecuador, el tamizaje metabólico neonatal es una estrategia prioritaria dentro de los programas de salud pública, pero su implementación enfrenta importantes desigualdades entre las áreas urbanas y rurales. En particular, la provincia de Santo Domingo de los Tsáchilas, específicamente en la parroquia rural de Alluriquín, presenta características geográficas y socioeconómicas que dificultan el acceso a servicios de salud especializados, como el tamizaje neonatal. Estas limitaciones incluyen la falta de infraestructura sanitaria adecuada, barreras de transporte, y factores culturales que influyen en la percepción y aceptación de los servicios de salud (8,9,12).

Estudios previos han demostrado que las áreas rurales suelen tener una menor cobertura de tamizaje neonatal en comparación con las zonas urbanas, lo que contribuye a disparidades significativas en la detección y tratamiento de enfermedades metabólicas (4,12,13), mientras que la falta de programas educativos y de sensibilización en estas comunidades puede limitar la participación de las familias en los programas de tamizaje, perpetuando las desigualdades en salud (1,10). En este contexto, es fundamental identificar las barreras específicas que



enfrentan las comunidades rurales de Alluriquín para diseñar estrategias que mejoren el acceso y la equidad en el tamizaje metabólico neonatal.

Este artículo tiene por objetivo analizar el acceso al tamizaje metabólico neonatal en áreas rurales de Santo Domingo de los Tsáchilas, Ecuador.

MÉTODO

Descriptiva observacional

La población se refirió a 51 recién nacidos que se sometieron al tamizaje metabólico neonatal en el año 2023.

Se aplicó registro clínico y estadística descriptiva para procesar la información.

RESULTADOS

Las limitaciones económicas, señaladas por el 21.7% de las familias, evidencian la necesidad de implementar medidas específicas que garanticen un acceso equitativo al tamizaje metabólico neonatal. De igual manera, el acceso restringido a servicios médicos en áreas rurales (52.2%) y las barreras geográficas y de transporte (56.5%) indican la importancia de fortalecer la infraestructura sanitaria y mejorar la accesibilidad, asegurando que la ubicación geográfica no sea un obstáculo para recibir atención médica.

Las barreras culturales y de idioma (47.8%), junto con las dificultades en la comunicación entre los profesionales de la salud y las comunidades (17.4%), requieren de una comunicación efectiva para superar estas limitaciones.

La percepción casi unánime (95.7%) de diferencias significativas en la disponibilidad y accesibilidad del tamizaje entre áreas urbanas y rurales confirma la existencia de desigualdades en el acceso a este servicio esencial. Entre las estrategias



propuestas por los profesionales de la salud para mejorar la equidad destacan el establecimiento de clínicas móviles (73.9%) y la promoción de campañas educativas (95.7%), lo que resalta la importancia de llegar a comunidades remotas y sensibilizar a la población sobre la relevancia del tamizaje.

Abordar las barreras económicas es prioritario, como lo refleja el apoyo al desarrollo de programas de subvenciones o asistencia financiera (56.5%). Asimismo, la colaboración con líderes comunitarios (34.8%) se identifica como una herramienta clave para difundir información y fomentar la participación activa de la comunidad en estas iniciativas.

La mayoría de los encuestados (87%) reconoce diferencias significativas en la prevalencia de enfermedades metabólicas entre áreas rurales y urbanas, lo que refuerza la necesidad de priorizar esfuerzos en las zonas rurales para reducir estas disparidades y garantizar un acceso equitativo al tamizaje metabólico neonatal.

DISCUSIÓN

La limitación económica, reportada por el 21.7% de las familias, indicando la necesidad de programas de apoyo financiero para garantizar la equidad en el acceso al tamizaje, se demostraron que los programas de tamizaje neonatal son altamente costo-efectivos, pero requieren financiamiento adecuado para ser sostenibles y accesibles, especialmente en poblaciones vulnerables (12). Asimismo, las barreras geográficas y de transporte, señaladas por el 56.5% de los participantes, reflejan la necesidad de mejorar la infraestructura sanitaria en áreas rurales, por lo tanto, la efectividad de estrategias como clínicas móviles para superar estas limitaciones (4), mientras que el estudio de López Galera et al. enfatizaron la importancia de garantizar la cobertura universal del tamizaje, independientemente de la ubicación geográfica (8).



Las barreras culturales y lingüísticas (47.8%) y las dificultades de comunicación entre los profesionales de la salud y las comunidades (17.4%) promueven la importancia de enfoques culturalmente sensibles en la implementación de programas de tamizaje. Esto es consistente con las recomendaciones de López Galera et al., quienes destacaron la necesidad de adaptar los programas de cribado neonatal a las características socioculturales de las poblaciones objetivo (8). La colaboración con líderes comunitarios, identificada como una estrategia clave en nuestro estudio (34.8%), también ha sido respaldada por investigaciones como las de Mütze y Kölker, quienes subrayaron el papel de la participación comunitaria en la optimización de los programas de tamizaje (9).

La percepción de diferencias significativas en la disponibilidad y accesibilidad del tamizaje entre áreas urbanas y rurales (95.7%) indica la necesidad de priorizar esfuerzos en las zonas rurales. Men et al. y Zhao et al. documentaron una mayor prevalencia de errores innatos del metabolismo en áreas rurales, lo que subraya la importancia de garantizar un acceso equitativo al tamizaje para abordar estas disparidades (12,13). Asimismo, Lak et al. señalaron que la falta de acceso a servicios de tamizaje en áreas rurales puede retrasar el diagnóstico y tratamiento oportuno de enfermedades metabólicas, aumentando el riesgo de complicaciones graves (11).

En cuanto al uso de tecnologías avanzadas, como la secuenciación genómica, ha sido propuesto como una herramienta prometedora para mejorar la detección de enfermedades metabólicas en recién nacidos, para lo cual, Chen et al. y Bick et al. demostraron que la secuenciación genómica como prueba de primera línea puede aumentar significativamente la sensibilidad del tamizaje neonatal, especialmente en el diagnóstico de enfermedades raras (5,14). Mientras que Huang et al. y Adhikari et al. también destacaron la utilidad de la secuenciación de nueva generación (NGS)



y la secuenciación del exoma en la identificación de errores innatos del metabolismo, aunque señalaron que su implementación requiere una evaluación cuidadosa de los costos y la infraestructura necesaria (6,7). Sin embargo, como señalan Morava et al., la adopción de estas tecnologías debe ser equilibrada con las necesidades y recursos de los sistemas de salud, especialmente en contextos con limitaciones económicas (15).

El tamizaje neonatal para enfermedades específicas, como la galactosemia, ha sido ampliamente estudiado, mientras que Badiu Tişa et al. y Succio et al. destacaron la importancia de la detección temprana de esta enfermedad para prevenir complicaciones graves mediante intervenciones dietéticas oportunas (2,3). Asimismo, Lak et al. señalaron que el tamizaje para galactosemia es una intervención costo-efectiva que puede mejorar significativamente los resultados de salud en los recién nacidos afectados (11). Por otro lado, Schwartz et al. demostraron la efectividad del tamizaje neonatal para la atrofia muscular espinal, lo que refuerza la relevancia de ampliar los paneles de tamizaje para incluir enfermedades tratables con intervenciones tempranas (4).

La promoción de campañas educativas, respaldada por el 95.7% de los encuestados, es una estrategia fundamental para aumentar la conciencia pública sobre la importancia del tamizaje neonatal. En este orden, Pappas destacó que la educación comunitaria es esencial para mejorar la aceptación y la participación en los programas de cribado (1). Asimismo, Spiekerkoetter et al. señalaron que la educación sobre los beneficios del tamizaje genómico puede facilitar la adopción de tecnologías avanzadas en el contexto del tamizaje neonatal (10).



CONCLUSIÓN

El acceso al tamizaje metabólico neonatal en áreas rurales como Alluriquín, Santo Domingo de los Tsáchilas, se ve limitado por barreras económicas, geográficas, culturales y de comunicación, lo que compromete la cobertura y efectividad de este servicio esencial. Estas inequidades resaltan la necesidad de implementar intervenciones específicas, como el fortalecimiento de la infraestructura sanitaria, la implementación de unidades móviles de tamizaje, el desarrollo de programas de educación sanitaria y la integración de líderes comunitarios en las estrategias de sensibilización.

FINANCIAMIENTO

No monetario

CONFLICTO DE INTERÉS

No existe conflicto de interés con personas o instituciones ligadas a la investigación.

AGRADECIMIENTOS

A la dirección de investigación de UNIANDES.

REFERENCIAS

1. Pappas KB. Newborn Screening. *Pediatr Clin North Am*. 2023;70(5):1013-1027. doi:10.1016/j.pcl.2023.06.003
2. Badiu Tişa I, Achim AC, Cozma-Petruţ A. The Importance of Neonatal Screening for Galactosemia. *Nutrients*. 2022;15(1):10. Published 2022 Dec 20. doi:10.3390/nu15010010
3. Succio M, Sacchetti R, Rossi A, Parenti G, Ruoppolo M. Galactosemia: Biochemistry, Molecular Genetics, Newborn Screening, and Treatment. *Biomolecules*. 2022;12(7):968. Published 2022 Jul 11. doi:10.3390/biom12070968
4. Schwartz O, Vill K, Pfaffenlehner M, et al. Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy: A Nonrandomized Controlled Trial. *JAMA Pediatr*. 2024;178(6):540-547. doi:10.1001/jamapediatrics.2024.0492



5. Chen T, Fan C, Huang Y, et al. Genomic Sequencing as a First-Tier Screening Test and Outcomes of Newborn Screening. *JAMA Netw Open*. 2023;6(9):e2331162. Published 2023 Sep 5. doi:10.1001/jamanetworkopen.2023.31162
6. Huang X, Wu D, Zhu L, et al. Application of a next-generation sequencing (NGS) panel in newborn screening efficiently identifies inborn disorders of neonates. *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17(1):66. Published 2022 Feb 21. doi:10.1186/s13023-022-02231-x
7. Adhikari AN, Gallagher RC, Wang Y, et al. The role of exome sequencing in newborn screening for inborn errors of metabolism. *Nat Med*. 2020;26(9):1392-1397. doi:10.1038/s41591-020-0966-5
8. López Galera RM, Castiñeiras Ramos D, Rocha H. Cribado neonatal del hipotiroidismo congénito [Neonatal screening for congenital hypothyroidism.]. *Rev Esp Salud Publica*. 2021;95:e202101010. Published 2021 Jan 26.
9. Mütze U, Kölker S. Evaluierung und Optimierung des Neugeborenen Screenings mittels strukturierter Langzeitbeobachtung – am Beispiel der angeborenen Stoffwechselerkrankungen [Evaluation and optimization of newborn screening by structured long-term follow-up-using the example of inherited metabolic diseases]. *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz*. 2023;66(11):1249-1258. doi:10.1007/s00103-023-03772-7
10. Spiekerkoetter U, Bick D, Scott R, et al. Genomic newborn screening: Are we entering a new era of screening?. *J Inherit Metab Dis*. 2023;46(5):778-795. doi:10.1002/jimd.12650
11. Lak R, Yazdizadeh B, Davari M, Nouhi M, Kelishadi R. Newborn screening for galactosaemia. *Cochrane Database Syst Rev*. 2020;6(6):CD012272. Published 2020 Jun 22. doi:10.1002/14651858.CD012272.pub3
12. Zhao Z, Chen C, Sun X, Zhou D, Huang X, Dong H. Newborn screening for inherited metabolic diseases using tandem mass spectrometry in China: Outcome and cost-utility analysis. *J Med Screen*. 2022;29(1):12-20. doi:10.1177/09691413211021621
13. Men S, Liu S, Zheng Q, et al. Incidence and genetic variants of inborn errors of metabolism identified through newborn screening: A 7-year study in eastern coastal areas of China. *Mol Genet Genomic Med*. 2023;11(6):e2152. doi:10.1002/mgg3.2152
14. Bick SL, Nathan A, Park H, Green RC, Wojcik MH, Gold NB. Estimating the sensitivity of genomic newborn screening for treatable inherited metabolic disorders. *Genet Med*. 2025;27(1):101284. doi:10.1016/j.gim.2024.101284



15. Morava E, Baumgartner M, Patterson M, Peters V, Rahman S. Newborn screening: To WES or not to WES, that is the question. *J Inherit Metab Dis.* 2020;43(5):904-905. doi:10.1002/jimd.12303

Derechos de autor: 2024 Por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0)
<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>