Programa de Pesquisa Neonatal aumentará de 2 a 26 las patologías examinadas en recién nacidos

*En su discurso de la **Cuenta Pública 2024, el Presidente Gabriel Boric anunció la expansión del Programa de Pesquisa Neonatal en Chile,** resaltando su importancia en la detección temprana de condiciones médicas tratables en recién nacidos. El Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile, que ha cumplido un rol clave en esta tarea desde 1992, cuando inició la pesquisa neonatal ministerial de solo dos patologías, será parte fundamental en la nueva estrategia de salud pública como centro de referencia acreditado por el Ministerio de Salud.*

En la Cuenta Pública 2024, el Presidente Gabriel Boric anunció la expansión del **Programa de Pesquisa Neonatal en Chile**, destacando su importancia en la detección temprana de condiciones médicas tratables en recién nacidos. **Desde 1992, el Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile ha trabajado activamente en este programa**, contribuyendo a la implementación de la Pesquisa Neonatal de Fenilcetonuria (PKU) y el Hipotiroidismo Congénito (HC) por parte del Ministerio de Salud (MINSAL). Gracias a estas medidas, se **ha evitado la discapacidad intelectual en más de 5.000 niños y niñas**, que han podido llevar una vida normal.

El anuncio significará una **extensión de la pesquisa de 2 a 26 patologías a detectar**, lo que permitirá un aumento significativo del número de personas diagnosticadas de una enfermedad que al ser tratada a tiempo no genera daño a la salud paciente. De esta forma, con la experiencia y recursos

adecuados, **se espera prevenir las secuelas neurológicas o la muerte de más de 200 infantes cada año**.

La detección temprana de enfermedades tratables en recién nacidos es un pilar fundamental de la estrategia de salud pública nacional que ha sido reconocida internacionalmente como una herramienta preventiva crucial. **El INTA de la U. de Chile, a través del Laboratorio de Enfermedades Metabólicas (LEM), es el Centro de Referencia del MINSAL para la confirmación y seguimiento de pacientes con PKU**, según las "normas para el óptimo desarrollo de Programas de Búsqueda Masiva de Fenilquetonuria, Hipotiroidismo Congénito y otros Errores Innatos del Metabolismo". Desde el 2002, además, ofrece la posibilidad de realizar pesquisa ampliada gracias a la incorporación del LEM al primer espectrómetro de masas en tándem. El anuncio presidencial, en este sentido, implicará un **aumento en el flujo de muestras recibidas para la confirmación de 22 de las 24 condiciones metabólicas incluidas en esta anunciada expansión**, para lo cual el laboratorio está preparado como prestador institucional acreditado por el MINSAL.

El director del Centro de Asistencia Clínica del INTA de la Universidad de Chile, el doctor **Juan Francisco Cabello**, subrayó la importancia de esta ampliación, señalando que "**no solo representa un avance en materia de salud pública, sino también una decisión económica inteligente**". Estudios de costo/beneficio sugieren que por cada dólar invertido en el programa se pueden ahorrar hasta 50 dólares en costos de atención a largo plazo, además de maximizar la contribución de ciudadanos sanos al país.

El desafío para Chile residía en la **inclusión de estas 24 nuevas patologías en el Programa Nacional de Pesquisa**, entre las cuales estarán la Tirosinemia tipo I, la Enfermedad Orina Olor a Jarabe de Arce o la Aciduria Glutarica tipo I, entre otras. Con esta expansión, **Chile se coloca a la cabeza de los países latinoamericanos como el país que más condiciones**

pesquisa entre los recién nacidos a través de un programa nacional.