Ciencia y Salud, Vol. 10, No. 3, septiembre-diciembre, 2026 • ISSN (impreso): 2613-8816 • ISSN (en línea): 2613-8824
DOI: https://doi.org/10.22206/cisa.2026.v10i3.3692

EDITORIAL
EL DESAFÍO SILENTE DE LOS ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO: MÁS ALLÁ DEL DIAGNÓSTICO PRECOZ

Félix Manuel Díaz Rancaño[1], Manuel Colomé-Hidalgo[2]

Cómo citar: Díaz Rancaño, F. M., Colomé-Hidalgo, M. (2026). Editorial. El desafío silente de los errores innatos del metabolismo: más allá del diagnóstico precoz. *Ciencia y Salud, 10*(3), 1-2. https://doi.org/10.22206/cisa.2026.v10i3.3692

Los errores innatos del metabolismo (EIM) representan un grupo heterogéneo de trastornos genéticos que, aunque individualmente son considerados enfermedades raras, en su conjunto plantean un reto significativo para la salud pública y la práctica pediátrica contemporánea. Estas condiciones se caracterizan por una disfunción en las vías bioquímicas que impide el procesamiento adecuado de nutrientes esenciales, lo que puede derivar en daños irreversibles en órganos vitales como el hígado, el riñón y, de manera crítica, el sistema nervioso central. Como se ha destacado recientemente en diversos foros de actualización pediátrica, la detección temprana no es simplemente un objetivo clínico; es el factor determinante que define el curso del desarrollo neurológico y la calidad de vida del paciente pediátrico[1].

En la práctica clínica habitual, la lactancia materna es reconocida universalmente como el estándar de oro para la nutrición infantil debido a sus múltiples beneficios inmunológicos y metabólicos. Sin embargo, en el contexto de los EIM, este paradigma debe ser reevaluado con precisión científica. Existen condiciones específicas donde la lactancia materna está contraindicada de forma absoluta o relativa, ya que componentes naturales como la lactosa o ciertos aminoácidos pueden volverse tóxicos para el neonato[2]. Entre estas patologías destacan la galactosemia clásica, donde la ingesta de leche materna puede desencadenar complicaciones potencialmente mortales en cuestión de días si no se suspende de inmediato[3, 4], y la leucinosis (enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce), que requiere una restricción estricta de aminoácidos de cadena ramificada mediante fórmulas metabólicas especializadas[5].

La sospecha clínica ante señales cotidianas —como rechazo al alimento, letargia o retraso en el crecimiento— debe ser el motor de una evaluación metabólica profunda. La transición desde un estado de salud aparentemente normal hacia una descompensación metabólica puede ser súbita y devastadora. Por ello, es fundamental que el equipo de salud no solo se enfoque en el diagnóstico, sino también en el acompañamiento humano de las familias, desmitificando la culpa materna ante la imposibilidad de amamantar y priorizando siempre la seguridad biológica del niño. La ciencia metabólica pediátrica

[1] Encargado de la Unidad de Estudios Especiales, Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral. Docente y Coordinador del Internado de Pediatría de la Pontificia Universidad Católica Madre y Maestra (PUCMM). ORCID: https://orcid.org/0000-0002-7509-9063, email: felucho59@yahoo.com
[2] Instituto Tecnológico de Santo Domingo (INTEC). ORCID: https://orcid.org/0000-0002-4562-6491, email: Manuel.colome@intec.edu.do

Esta obra está bajo una licencia Creative Commons Atribución 4.0 Internacional CC BY 4.0

nos enseña que, en este campo, el tiempo no solo importa: define el futuro.

Referencias

1. Meek, JY et al. Policy Statement: Breastfeeding and the Use of Human Milk. *Pediatrics.* 2022;150(1): e2022057988. https://doi.org/10.1542/peds.2022-057988
2. Lawrence RM. Circumstances when breastfeeding is contraindicated. *Pediatric clinics of North America.* 2023;60(1): 295-318. https://doi.org/10.1016/j.pcl.2012.09.012
3. Badiu Tișa I et al. The Importance of Neonatal Screening for Galactosemia. *Nutrients*. 2022;15(1),10. https://doi.org/10.3390/nu15010010
4. Schulpis K, Kostas Konstantinos I. Replacement of breastfeeding with medical food for the treatment of galactosemia and phenylketonuria: maternal stress. *Journal of pediatric endocrinology & metabolism: JPEM.* 2019;32(7): 791-795. https://doi.org/10.1515/jpem-2019-0109
5. Frazier DM et al. Nutrition management guideline for maple syrup urine disease: an evidence- and consensus-based approach. *Molecular genetics and metabolism*. 2014;112(3): 210-7. https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2014.05.006