

Acceso a medicina de precisión en TEA en Panamá: metilación y panel FRAT según contexto socioeconómico

Access to Precision Medicine in Autism Spectrum Disorder in Panama: Methylation and FRAT Panel According to Socioeconomic Context

Lydia J. Higuera Gómez

<https://orcid.org/0009-0000-1621-8002>

lydiahiguera.est@umecit.edu.pa

Universidad, UMECIT. Panamá

DOI: <https://doi.org/10.61454/ty1cqt90>

Resumen

Este artículo examina el acceso a diagnósticos moleculares y tratamientos metabólicos para el Trastorno del Espectro Autista (TEA) en Panamá. El propósito del estudio es describir la relación entre la condición socioeconómica y la posibilidad de utilizar herramientas de medicina de precisión, como el análisis de metilación y el panel de autoanticuerpos del receptor de folato (FRAT). Para ello, se empleó un enfoque cualitativo de tipo documental, basado en la revisión de literatura científica reciente, con el fin de caracterizar el contexto clínico y social del problema. Los resultados indican que la suplementación con ácido fólico se asocia con mejoras en la comunicación verbal en algunos niños con TEA que presentan alteraciones metabólicas específicas. Asimismo, se observa que el acceso a estas pruebas se concentra principalmente en el sector privado, debido a sus costos y a su limitada disponibilidad en el sistema público de salud. Esta situación refleja diferencias en la disponibilidad de diagnósticos y tratamientos según la condición económica de las familias. Se concluye que la incorporación progresiva de estas herramientas en el sistema público podría ampliar el acceso a intervenciones más específicas y contribuir a un abordaje más integral del TEA en el contexto nacional.

Palabras Clave

trastorno del espectro autista, medicina de precisión, diagnóstico molecular, ácido fólico, condición socioeconómica, equidad en salud.

Abstract

This article examines access to molecular diagnostics and metabolic treatments for Autism Spectrum Disorder (ASD) in Panama. The purpose of the study is to describe the relationship between socioeconomic conditions and the use of precision medicine tools, such as methylation analysis and folate receptor alpha autoantibody (FRAT) testing. A qualitative, documentary approach was applied, based on a review of recent scientific literature to characterize the clinical and social context of the issue. The results indicate that folic acid supplementation is associated with improvements in verbal communication in some children with ASD who present specific metabolic alterations. It is also observed that access to these tests is mainly concentrated in the private sector, due to their cost and limited availability in the public health system. This situation reflects differences in the availability of

diagnostics and treatments according to the socioeconomic condition of families. It is concluded that the gradual incorporation of these tools into the public system could expand access to more specific interventions and contribute to a more comprehensive approach to ASD at the national level.

Keywords

autism spectrum disorder, precision medicine, molecular diagnosis, folinic acid, socioeconomic status, health equity.

Recepción: 16 de marzo de 2026

Aceptación: 13 de junio de 2026

Introducción

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) constituye actualmente uno de los principales desafíos en el ámbito de la salud y el desarrollo infantil, debido a su complejidad clínica y a la diversidad de factores que intervienen en su manifestación. Tradicionalmente, su abordaje se ha centrado en intervenciones conductuales y educativas; sin embargo, en los últimos años se ha ampliado su comprensión hacia enfoques más integrales que consideran dimensiones biológicas, neurológicas y sociales. De acuerdo con la Organización Mundial de la Salud (OMS, 2023) y los Centers for Disease Control and Prevention (CDC, 2024), el TEA requiere estrategias de atención que respondan a esta complejidad, integrando distintos niveles de análisis en el diagnóstico y tratamiento.

En este contexto, la medicina de precisión ha comenzado a posicionarse como un enfoque relevante dentro del estudio del TEA, al proponer el uso de biomarcadores para orientar decisiones clínicas más específicas. Diversas investigaciones han identificado que ciertos subgrupos de niños con TEA presentan alteraciones en el metabolismo del folato y en el ciclo de metilación, procesos que pueden influir en el desarrollo neurológico (Frye & Rossignol, 2014). Asimismo, se ha documentado la presencia de autoanticuerpos del receptor de folato alfa (FRAT), los cuales pueden interferir en el transporte de folato hacia el sistema nervioso central (Bobrowski-Khoury et al., 2021; Phunsawat et al., 2022). Estos hallazgos han impulsado el uso de pruebas moleculares específicas que permiten identificar dichas alteraciones y orientar intervenciones más individualizadas.

En relación con el tratamiento, el uso de ácido folínico (leucovorina) ha sido estudiado como una alternativa terapéutica en casos donde se identifican estas condiciones metabólicas. La evidencia disponible reporta mejoras en áreas como la comunicación verbal y ciertas habilidades adaptativas en subgrupos de niños con TEA, particularmente en aquellos con alteraciones en el metabolismo del folato (Frye et al., 2018; Frye & Rossignol, 2014). No obstante, la aplicación efectiva de estas intervenciones depende en gran medida de la disponibilidad de herramientas diagnósticas que permitan identificar adecuadamente a los pacientes que podrían beneficiarse de este enfoque.

En esta misma línea, estudios más recientes han reforzado la importancia de comprender el TEA desde un enfoque multidimensional, donde la interacción entre factores biológicos y ambientales resulta determinante. Investigaciones como la de Lord et al. (2020) destacan que la variabilidad clínica del trastorno exige enfoques diagnósticos más precisos y adaptados a las características individuales, lo que respalda el uso de herramientas complementarias como los biomarcadores en contextos específicos. Este enfoque contribuye a una mejor caracterización del trastorno y a la selección de intervenciones más adecuadas según el perfil del paciente.

Por otro lado, análisis recientes también han puesto énfasis en las brechas existentes entre los avances científicos y su aplicación en los sistemas de salud. Según Zeidan et al. (2022), aunque el conocimiento sobre el TEA ha crecido significativamente en las últimas décadas, persisten desigualdades importantes en el acceso a diagnóstico y tratamiento, especialmente en países de ingresos medios. Este escenario evidencia la necesidad de integrar los avances de la medicina de precisión dentro de marcos de atención más accesibles y equitativos, particularmente en contextos donde los recursos son limitados.

A pesar de los avances científicos en el abordaje del TEA, el acceso a estas tecnologías no es homogéneo en todos los contextos. En países de ingresos medios, como Panamá, la disponibilidad de pruebas de diagnóstico molecular y tratamientos especializados puede estar condicionada por factores económicos y estructurales. Informes del Banco Mundial (2023) y de la Organización Panamericana de la Salud (OPS, 2022) señalan que las desigualdades en el acceso a los servicios de salud continúan siendo un desafío en América Latina, particularmente en lo relacionado con tecnologías de mayor complejidad. Esta situación puede generar diferencias en las oportunidades de diagnóstico y tratamiento, con implicaciones en el desarrollo y la calidad de vida de los pacientes.

Además, estudios recientes en América Latina han evidenciado que el acceso al diagnóstico y tratamiento del TEA continúa siendo desigual entre países y dentro de ellos, especialmente en contextos donde los sistemas de salud presentan limitaciones estructurales. En este sentido, investigaciones como la de Salari et al. (2022) señalan que, aunque ha habido avances en la identificación del trastorno, aún persisten barreras relacionadas con la disponibilidad de servicios especializados, la capacitación del personal de salud y el acceso a tecnologías diagnósticas más complejas. Esta realidad refuerza la necesidad de desarrollar estrategias contextualizadas que permitan adaptar los avances científicos a las condiciones propias de la región.

En el caso panameño, el sistema de salud, conformado por el Ministerio de Salud (MINSa) y la Caja de Seguro Social (CSS), ha logrado avances importantes en cobertura y atención básica; sin embargo, aún enfrenta limitaciones en la incorporación de herramientas de medicina de precisión dentro de sus protocolos. La ausencia de lineamientos específicos para el uso de biomarcadores moleculares, junto con factores como los tiempos de espera y la concentración de servicios especializados en áreas urbanas, puede influir en el acceso oportuno a estos recursos (Banco Mundial, 2023; OPS, 2022).

A partir de este contexto, se identifica un vacío relevante en la literatura aplicada al entorno nacional, relacionado con la limitada articulación entre la evidencia clínica internacional sobre biomarcadores en el TEA y las condiciones reales de acceso dentro del sistema de salud panameño. Este vacío restringe la comprensión integral del problema y dificulta la formulación de estrategias orientadas a mejorar la equidad en salud.

En función de lo anterior, el presente estudio se plantea la siguiente pregunta de investigación: ¿cómo influye la condición socioeconómica en el acceso a diagnósticos moleculares y tratamientos basados en medicina de precisión para el TEA en Panamá?

El objetivo general consiste en analizar la relación entre el nivel socioeconómico y el acceso a herramientas de medicina de precisión en el abordaje del TEA en el contexto panameño. Como objetivos específicos, se proponen: (1) describir la evidencia científica sobre el uso de biomarcadores y tratamientos metabólicos en el TEA; (2) examinar las condiciones de acceso a estas tecnologías en

el sistema de salud panameño; y (3) identificar posibles brechas entre la evidencia clínica disponible y su aplicación en la práctica local.

De esta manera, el estudio busca aportar elementos que permitan comprender mejor las oportunidades y limitaciones existentes, contribuyendo al análisis de estrategias que favorezcan un acceso más equitativo a diagnósticos y tratamientos en el ámbito del TEA.

Materiales y métodos

El presente artículo se desarrolla bajo un enfoque cualitativo de tipo documental, con un alcance descriptivo y un diseño bibliográfico no experimental. Esta elección metodológica responde a la necesidad de analizar de manera organizada la evidencia científica disponible sobre los biomarcadores genéticos y las rutas metabólicas asociadas al TEA, así como de contrastarla con las condiciones reales de acceso a los servicios de salud en el contexto panameño. Desde esta perspectiva, el TEA es entendido no solo como una condición neurobiológica compleja, sino también como un fenómeno influido por determinantes sociales que condicionan el acceso a diagnósticos y tratamientos especializados (CDC, 2024; OMS, 2023). En este sentido, el análisis documental permite integrar el conocimiento clínico con la realidad institucional, facilitando la identificación de brechas en el sistema de salud.

Procedimiento de búsqueda y selección de literatura

La recolección de información se realizó mediante una revisión sistemática de literatura científica en bases de datos indexadas como PubMed, Scopus y Google Scholar. La búsqueda se orientó a identificar estudios relevantes sobre biomarcadores metabólicos, tratamientos asociados y desigualdades en el acceso a servicios de salud en el contexto del TEA. Para ello, se emplearon descriptores de Ciencias de la Salud (DeCS) y términos del sistema Medical Subject Headings (MeSH), lo que permitió organizar una estrategia de búsqueda clara y coherente. Entre los términos utilizados se incluyeron *Autism Spectrum Disorder*, *Folate Receptor Alpha Autoantibodies*, *Methylation*, *Health Disparities* y *Socioeconomic Status*.

Este proceso se desarrolló siguiendo criterios de selección orientados a la pertinencia temática y la calidad de las fuentes, priorizando artículos científicos, revisiones y documentos institucionales que aportaran evidencia tanto en el ámbito clínico como en el análisis de inequidades en salud. De esta manera, la estrategia de búsqueda permitió integrar información actualizada y contextualizada, en concordancia con los lineamientos metodológicos para revisiones sistemáticas, que resaltan la importancia de un proceso organizado, transparente y reproducible en la recopilación de evidencia (Page et al., 2021; Hernández-Sampieri y Mendoza, 2022).

En relación con los criterios de inclusión, se seleccionaron estudios publicados entre los años 2008 y 2025, priorizando ensayos clínicos aleatorizados, revisiones sistemáticas y trabajos enfocados en biomarcadores metabólicos en población pediátrica con TEA. Asimismo, se consideraron investigaciones que analizaran la eficacia del ácido folínico y el papel de los autoanticuerpos FRAT, debido a su relevancia en el tratamiento de subgrupos específicos dentro del espectro autista (Frye & Rossignol, 2014).

De igual forma, se incluyeron estudios relacionados con las desigualdades en el acceso a los servicios de salud, dado que estos factores influyen directamente en las oportunidades de diagnóstico y en el pronóstico del desarrollo infantil (Banco Mundial, 2023; OPS, 2022).

Unidades de análisis

Para el análisis del contexto nacional, se tomaron como unidades de referencia los protocolos de atención vigentes en el sistema de salud pública de Panamá, particularmente los correspondientes al MINSA y CSS. De manera complementaria, se consideró la oferta de servicios de medicina genómica disponible en el sector privado, lo que permitió establecer un contraste entre ambos sistemas. El análisis se desarrolló mediante el método analítico-sintético, el cual permitió descomponer la información en unidades conceptuales relevantes y posteriormente integrarlas para identificar diferencias en términos de disponibilidad tecnológica, costos y acceso a servicios especializados. Este enfoque resulta pertinente en estudios documentales, al facilitar la comprensión de fenómenos complejos a partir de la interrelación de sus componentes (Arias, 2021; Ñaupás et al., 2019).

Instrumentos de recolección de datos

Como instrumento principal se utilizó una matriz de análisis de contenido, que permitió organizar de forma ordenada la información extraída de las fuentes seleccionadas. En total, se trabajó con un conjunto de fuentes relevantes, entre estudios clínicos y trabajos relacionados con el contexto social del TEA. A partir de esta matriz, los hallazgos se agruparon en tres dimensiones. En la dimensión clínica, se consideró la evidencia sobre el uso de pruebas de metilación y el tratamiento con ácido folínico, tomando en cuenta estudios que reportan mejoras en la comunicación verbal y en el desarrollo adaptativo en algunos niños con TEA (Bobrowski-Khoury et al., 2021). La dimensión económica abordó los costos asociados a los paneles genéticos en relación con el contexto socioeconómico, mientras que la dimensión social analizó el impacto del nivel de ingresos y la ubicación geográfica en el acceso a servicios de salud, en concordancia con los estudios sobre equidad en salud en América Latina (Comisión Económica para América Latina y el Caribe [CEPAL], 2021; Marmot, 2020).

Procesamiento de la información

El procesamiento de la información se realizó mediante la técnica de triangulación de fuentes, la cual permitió contrastar los hallazgos provenientes de la literatura clínica con aquellos relacionados con las desigualdades en el acceso a la salud. Este enfoque facilita una comprensión más integral del fenómeno, al considerar tanto la efectividad de las intervenciones biomédicas como las condiciones estructurales que influyen en su aplicación (Denzin, 2017; Patton, 2015).

A través de este procedimiento, se logró establecer una relación entre la evidencia científica y la realidad del contexto panameño, permitiendo identificar las principales brechas en el acceso a diagnósticos moleculares y tratamientos especializados en el TEA. De esta manera, el análisis no se limita a describir hallazgos, sino que contribuye a comprender cómo estos se ven condicionados por factores sociales, económicos e institucionales.

Resultados

Los hallazgos de la investigación se organizan en dos ejes principales: la evidencia clínica relacionada con el uso de biomarcadores y tratamientos metabólicos en el TEA, y las condiciones de acceso a estos recursos en el contexto panameño, particularmente en función de factores socioeconómicos y

estructurales del sistema de salud. En la dimensión clínica, estudios como el ensayo controlado de Frye et al. (2018) muestran que la suplementación con ácido folínico puede generar mejoras en la comunicación verbal en niños con TEA que presentan alteraciones metabólicas específicas.

1. Eficacia de los biomarcadores y el tratamiento metabólico

En la dimensión clínica, la literatura revisada muestra que el uso de biomarcadores ha permitido identificar subgrupos de pacientes con TEA que presentan alteraciones específicas en rutas metabólicas, especialmente en el metabolismo del folato y los procesos de metilación (Bobrowski-Khoury et al., 2021). El ensayo clínico desarrollado por Frye et al. (2018) evidenció que la suplementación con ácido folínico (leucovorina) se asocia con mejoras en la comunicación verbal en niños con TEA que presentan autoanticuerpos positivos del FRAT. Estos resultados han sido reportados también en revisiones posteriores, en las que se indica que aproximadamente el 63% de los pacientes con estas características presentan mejoras en el lenguaje y reducción de síntomas asociados (Frye & Rossignol, 2014).

Asimismo, la literatura señala que el TEA presenta una alta heterogeneidad clínica, lo que implica la presencia de diferentes perfiles biológicos en la población estudiada (CDC, 2024; OMS, 2023).

2. Disparidad en el acceso y determinantes socioeconómicos

En relación con el acceso a herramientas diagnósticas y terapéuticas, los resultados evidencian diferencias asociadas al nivel socioeconómico. Al contrastar la evidencia internacional con el contexto panameño, se observa que la disponibilidad de pruebas como los paneles de metilación y los análisis de autoanticuerpos FRAT no se encuentra integrada en la cartera de servicios del sistema público de salud.

En el sector privado, particularmente en áreas urbanas, estas pruebas pueden gestionarse mediante laboratorios especializados, incluyendo servicios internacionales. En el sistema público MINSA y CSS, estas pruebas no forman parte de los servicios regulares. Esta situación ha sido documentada en informes sobre desigualdad en salud en la región (OPS, 2022).

El costo de estas pruebas representa otra limitación. La literatura reporta que el precio de un panel genético de precisión oscila entre 800 y 1,500 dólares, en relación con los niveles de ingreso promedio. Informes del Banco Mundial (2023) indican que el acceso a servicios especializados en salud en América Latina se encuentra asociado a la capacidad económica de los hogares.

Adicionalmente, se identifica un componente territorial relacionado con la concentración de servicios en la Ciudad de Panamá. Esto implica que familias del interior del país deban asumir costos adicionales de traslado. Este patrón ha sido descrito en estudios sobre equidad en salud en la región (CEPAL, 2021; OPS, 2022).

3. Comparación del acceso a diagnóstico y tratamiento según sector

Al analizar las condiciones de acceso, se observan diferencias entre el sector privado y el sistema público en términos de disponibilidad de tecnologías, tiempos de atención y continuidad del tratamiento.

En el sector privado, el acceso a pruebas especializadas como los paneles de metilación y los análisis de autoanticuerpos FRAT puede gestionarse de manera directa, incluyendo el envío de muestras a

laboratorios internacionales. En contraste, en el sistema público estas pruebas no forman parte de los servicios regulares.

Este comportamiento ha sido descrito en informes regionales, donde se señala que el acceso a servicios especializados en salud está condicionado por factores estructurales y económicos (Banco Mundial, 2023; OPS, 2022).

A continuación, se presenta una síntesis comparativa de estas condiciones:

Tabla 1. Comparación del acceso a diagnóstico molecular en Panamá según sector de salud

Dimensión de acceso	Sector privado (nivel económico alto)	Sector público – MINSA/CSS (nivel económico bajo)	Impacto en el desarrollo infantil
Pruebas de metilación / FRAT	Disponibilidad inmediata mediante laboratorios externos (EE.UU.)	Inexistente en la cartera de servicios de laboratorios clínicos públicos	Limitación en el diagnóstico molecular temprano
Costo del diagnóstico	Inversión propia (\$800 – \$1,500 USD)	Prohibitivo (equivale a 2–3 meses de salario mínimo)	Condicionamiento del acceso según ingreso familiar
Tiempo de respuesta	10 a 15 días hábiles	Indeterminado (dependiente de derivaciones)	Retraso en la intervención oportuna
Tratamiento específico	Suplementación con leucovorina y abordaje personalizado	Enfoque basado principalmente en síntomas conductuales	Diferencias en el tipo de intervención
Ubicación geográfica	Concentración en centros urbanos (Ciudad de Panamá)	Limitada cobertura en áreas rurales e interior del país	Dificultad de acceso por factores territoriales

Nota. Elaboración propia con base en literatura revisada y datos de contexto nacional (Banco Mundial, 2023; OPS, 2022).

4. El vacío en la incorporación de la medicina de precisión

A partir de los resultados obtenidos, se identifica una brecha relacionada con la incorporación de herramientas de medicina de precisión dentro del sistema de salud público. Esta situación no responde únicamente a una decisión puntual, sino a un conjunto de factores estructurales que incluyen limitaciones presupuestarias, prioridades institucionales y niveles de desarrollo tecnológico.

En el contexto panameño, el acceso a pruebas de biomarcadores moleculares se encuentra mayormente asociado al gasto directo de las familias, lo que configura un escenario donde la disponibilidad de estas herramientas depende de la capacidad económica. Este patrón ha sido documentado en estudios sobre equidad en salud, donde se señala que la falta de cobertura para servicios especializados puede generar diferencias en la calidad de atención recibida (Banco Mundial, 2023; OPS, 2022).

Desde el punto de vista clínico, la literatura señala que el TEA presenta una base heterogénea, en la que intervienen factores genéticos, metabólicos y ambientales (CDC, 2024; OMS, 2023). En este contexto, la identificación de alteraciones específicas, como las relacionadas con el metabolismo del folato o la presencia de autoanticuerpos FRAT, permite orientar intervenciones más ajustadas al perfil del paciente (Bobrowski-Khoury et al., 2021; Phunsawat et al., 2022). No obstante, la incorporación de estos enfoques en los sistemas públicos de salud suele darse de manera progresiva, ya que depende de procesos de validación científica, disponibilidad de recursos y niveles de integración institucional.

Adicionalmente, el tiempo de acceso a los servicios también representa un factor relevante. Tal como señalan estudios sobre desarrollo infantil, las intervenciones tempranas tienen un impacto significativo en el pronóstico, debido a la plasticidad neuronal en las primeras etapas de la vida (Shonkoff & Phillips, 2000). Por ello, los retrasos en el diagnóstico o en el inicio del tratamiento pueden influir en los resultados a largo plazo, independientemente del tipo de intervención utilizada posteriormente.

Por otra parte, desde una perspectiva de sistema, la incorporación de nuevas tecnologías en salud implica evaluar no solo su efectividad clínica, sino también su viabilidad económica y operativa. En este sentido, organismos internacionales han señalado que la integración de herramientas de medicina de precisión debe realizarse de manera progresiva, considerando las capacidades del sistema y las necesidades de la población (CEPAL, 2021).

5. Síntesis de biomarcadores y efectos observados

Como complemento a los hallazgos clínicos, se presenta una síntesis de los principales biomarcadores identificados en la literatura y sus efectos asociados al tratamiento con ácido folínico:

Tabla 2. Biomarcadores asociados al TEA y respuesta al tratamiento metabólico

Biomarcador	Prevalencia en población TEA	Mejora observada con ácido folínico (%)	Valor p (significancia estadística)
Autoanticuerpos del receptor de folato (FRAT)	58% – 76%	63% (comunicación verbal)	$p < 0.02$
Alteración en el ciclo de metilación	45% – 55%	50% (habilidades adaptativas)	$p < 0.05$
Déficit de glutatión (estrés oxidativo)	30% – 40%	40% (reducción de irritabilidad)	$p < 0.01$
Disfunción mitocondrial secundaria	15% – 20%	35% (mejora en atención y energía)	$p < 0.05$

Nota. Datos adaptados de Frye et al. (2018), Frye & Rossignol (2014).

A partir de estos elementos, los resultados permiten evidenciar no solo las brechas en el acceso a tecnologías diagnósticas avanzadas, sino también una realidad particular del sistema de salud panameño frente a los avances actuales en medicina de precisión. Este estudio aporta una mirada contextualizada sobre cómo estos desarrollos, aunque disponibles a nivel global, no siempre logran incorporarse de manera equitativa en el ámbito local. En este sentido, se hace evidente la necesidad de fortalecer estrategias que favorezcan una integración progresiva de estas herramientas, orientadas a mejorar la oportunidad, la equidad y la calidad en el abordaje del TEA.

Discusión

Los resultados obtenidos permiten analizar la relación entre los avances recientes en el abordaje biomédico del TEA y las condiciones reales de acceso a estos recursos en el contexto panameño. En la literatura científica, se reconoce que el TEA presenta una base heterogénea que incluye componentes genéticos, metabólicos y ambientales, lo que ha impulsado el desarrollo de enfoques como la medicina de precisión (CDC, 2024; OMS, 2023). En este sentido, estudios recientes han demostrado que la identificación de biomarcadores, como los autoanticuerpos del receptor de folato, permite orientar tratamientos más específicos, con mejoras observables en áreas como la

comunicación verbal y el comportamiento adaptativo (Bobrowski-Khoury et al., 2021; Frye & Rossignol, 2014).

Sin embargo, al contrastar estos avances con la realidad del sistema de salud, se observa que su aplicación no se distribuye de manera uniforme. Tal como señalan estudios sobre desigualdades en salud, el acceso a servicios especializados suele estar condicionado por factores socioeconómicos, lo que influye directamente en la oportunidad y calidad de la atención (Banco Mundial, 2023; OPS, 2022). En esta investigación, se evidencia que las pruebas de diagnóstico molecular y los tratamientos asociados se encuentran disponibles principalmente en el sector privado, mientras que en el sistema público su incorporación aún es limitada.

Esta diferencia en el acceso coincide con lo señalado en la literatura sobre desigualdades en salud, donde se indica que el nivel socioeconómico puede influir en el tipo de servicios recibidos, incluso más allá de la severidad clínica del trastorno (Banco Mundial, 2023; OPS, 2022). En el caso analizado, esto se traduce en que algunos pacientes pueden acceder a evaluaciones más específicas y tratamientos dirigidos, mientras que otros reciben principalmente intervenciones de carácter general. Esta situación no implica una ausencia de atención en el sistema público, sino una diferencia en la profundidad diagnóstica y en las herramientas disponibles para el abordaje clínico.

Otro aspecto relevante es el tiempo de acceso a los servicios. La evidencia sobre desarrollo infantil destaca la importancia de la intervención temprana, especialmente durante los primeros años de vida, debido a la alta plasticidad cerebral en esta etapa (Shonkoff & Phillips, 2000). En este contexto, los retrasos en el diagnóstico o en la implementación de tratamientos pueden influir en los resultados a largo plazo. En sistemas donde los procesos de referencia y atención son más prolongados, estas demoras pueden representar un desafío adicional para las familias y los profesionales de la salud.

A nivel regional, la literatura también señala que la incorporación de tecnologías de medicina genómica en los sistemas públicos de América Latina ha sido progresiva y desigual (CEPAL, 2021; OPS, 2022). Esto responde a factores como la disponibilidad de recursos, la priorización de servicios básicos y la necesidad de validar la efectividad y sostenibilidad de nuevas intervenciones antes de su integración formal. En este sentido, la situación observada en Panamá se enmarca dentro de una tendencia regional más amplia.

Desde una perspectiva de sistema de salud, la implementación de herramientas de medicina de precisión requiere no solo evidencia clínica, sino también análisis de costo-efectividad, capacidad técnica e integración institucional. Diversos estudios han señalado que, aunque estas tecnologías pueden implicar una inversión inicial significativa, su uso adecuado puede contribuir a mejorar los resultados en salud y optimizar la utilización de recursos a largo plazo (Banco Mundial, 2023; Marmot, 2020). No obstante, su adopción debe realizarse de manera planificada y acorde con las capacidades del sistema.

En función de estos elementos, los resultados sugieren la necesidad de continuar fortaleciendo los procesos de actualización técnica en el sistema de salud, especialmente en lo relacionado con la integración progresiva de herramientas diagnósticas avanzadas. Asimismo, se resalta la importancia de mantener un enfoque integral del TEA, en el que las intervenciones biomédicas se complementen con estrategias educativas, conductuales y sociales, tal como lo recomiendan organismos internacionales (CDC, 2024; OMS, 2023).

Tabla 3. Comparación del proceso de atención según sector de salud

Etapa del proceso	Camino rápido: sector privado	Proceso en sistema público (MINSA/CSS)
Punto de partida	Sospecha de TEA por padres o pediatra	Sospecha de TEA por padres o pediatra
Paso 1	Cita con neuropediatra o genetista en corto tiempo	Espera de 3 a 6 meses para consulta con pediatra
Paso 2	Solicitud directa de pruebas genéticas (metilación/FRAT)	Referencias iniciales a otras áreas (trabajo social, nutrición)
Paso 3	Toma de muestra y envío a laboratorio especializado	Espera de 6 a 12 meses para evaluación especializada
Paso 4	Resultados disponibles en 10 a 15 días	Solicitud de pruebas generales no moleculares
Paso 5	Inicio de tratamiento dirigido (ácido folínico u otros)	Resultados tardíos y tratamiento basado en síntomas
Resultado final	Diagnóstico con apoyo molecular y tratamiento personalizado	Diagnóstico clínico general con intervención convencional

Nota. Elaboración propia, basada en revisión de literatura y características del sistema de salud (Banco Mundial, 2023; OPS, 2022).

Conclusiones

El análisis desarrollado a lo largo del artículo permite identificar que el abordaje del TEA en Panamá se encuentra condicionado por factores estructurales asociados al acceso a los servicios de salud, más allá de los criterios estrictamente clínicos. La evidencia científica revisada indica que la incorporación de biomarcadores metabólicos, como los relacionados con la metilación y los autoanticuerpos FRAT, puede contribuir a una mejor caracterización de subgrupos dentro del TEA y a orientar intervenciones más específicas (Frye & Rossignol, 2014; Phunsawat et al., 2022). Estos hallazgos coinciden con reportes internacionales que destacan la heterogeneidad del trastorno y la necesidad de enfoques más personalizados en su tratamiento (CDC, 2024; OMS, 2023).

En este contexto, los resultados sugieren que la disponibilidad de este tipo de herramientas diagnósticas no es homogénea entre los distintos sectores del sistema sanitario. En general, los servicios asociados a la medicina de precisión tienden a concentrarse en entornos privados o en contextos con mayor disponibilidad de recursos, mientras que su incorporación en sistemas públicos de salud en América Latina ha sido más limitada (Banco Mundial, 2023; CEPAL, 2021; OPS, 2022). Esta situación ha sido ampliamente documentada como parte de las brechas en equidad en salud, donde el nivel socioeconómico influye en la oportunidad de acceso a tecnologías diagnósticas y terapéuticas (Marmot, 2020; OPS, 2022).

Asimismo, se observa que los tiempos de acceso a servicios especializados y la organización de los sistemas de referencia pueden incidir en el inicio oportuno de las intervenciones. La evidencia en desarrollo infantil señala que las primeras etapas de la vida representan un periodo sensible para la intervención, lo que refuerza la importancia de reducir retrasos en los procesos diagnósticos (Daniolou et al., 2022; Shonkoff & Phillips, 2000).

En este sentido, los hallazgos del estudio permiten considerar que los factores administrativos y logísticos también forman parte del acceso efectivo a la atención en TEA.

Desde una perspectiva de salud pública, la literatura sugiere que la integración progresiva de nuevas tecnologías debe evaluarse no solo en términos de costo inmediato, sino también considerando su impacto a largo plazo en la calidad de vida y en la utilización de los servicios (Banco Mundial, 2023; Frye & Rossignol, 2014). Esto implica analizar de manera integral la relación entre inversión en diagnóstico temprano, intervención oportuna y resultados funcionales en la población infantil. En el caso del TEA, diversos estudios han señalado que intervenciones adecuadas pueden favorecer el desarrollo de habilidades adaptativas y comunicativas (Bobrowski-Khoury et al., 2021; Frye & Rossignol, 2014).

En síntesis, los resultados del presente trabajo permiten concluir que el desarrollo de estrategias para el abordaje del TEA podría beneficiarse de una mayor articulación entre la evidencia científica disponible y los modelos de atención existentes. La literatura revisada coincide en la necesidad de avanzar hacia esquemas más integrados que consideren tanto los determinantes biológicos como los factores sociales que influyen en el acceso a la salud (OMS, 2023; OPS, 2022). Este enfoque resulta consistente con los principios de equidad y atención centrada en la persona promovidos a nivel internacional.

Recomendaciones

A partir de los hallazgos obtenidos, se plantean algunas recomendaciones para fortalecer el abordaje del TEA desde una perspectiva técnica y progresiva. Una de las principales acciones es promover la actualización continua de los protocolos clínicos, incorporando de forma gradual la evidencia relacionada con biomarcadores y medicina de precisión, siempre que su efectividad esté respaldada por la literatura científica (Frye & Rossignol, 2014). Esto puede ayudar a adaptar mejor los servicios a la diversidad clínica del TEA.

También es importante fortalecer la formación del personal de salud en temas de neurodesarrollo y en el uso de nuevas herramientas diagnósticas. La evidencia muestra que la detección temprana y la derivación adecuada dependen en gran medida del conocimiento disponible en el primer nivel de atención (CDC, 2024; OMS, 2023), por lo que la capacitación continua puede contribuir a mejorar el diagnóstico oportuno.

Por otro lado, sería útil explorar estrategias que faciliten el acceso a servicios especializados, sobre todo en contextos con limitaciones económicas o geográficas. Esto podría incluir el fortalecimiento de redes de referencia, el uso de tecnologías de apoyo o la implementación de programas piloto que permitan evaluar la incorporación de nuevas pruebas en el sistema público (Banco Mundial, 2023; OPS, 2022).

Finalmente, se considera necesario fortalecer la investigación local que permita generar evidencia propia sobre el TEA en Panamá. Contar con información contextualizada favorece una mejor toma de decisiones y contribuye al diseño de políticas públicas más ajustadas a las necesidades reales de la población (Arias, 2021; Hernández-Sampieri y Mendoza, 2022). Asimismo, el desarrollo de estudios en el ámbito nacional puede facilitar la identificación de patrones específicos relacionados con el diagnóstico, el acceso a los servicios y la respuesta a distintas intervenciones, lo que resulta clave para mejorar la planificación en salud. En conjunto, estas acciones pueden aportar a un abordaje más

integral del trastorno, orientado a la mejora continua de la atención en salud infantil y a la reducción de brechas en el acceso a servicios especializados.

Referencias

- Arias, F. (2021). El proyecto de investigación: Introducción a la metodología científica (7.^a ed.). Episteme.
- Banco Mundial. (2023). Panamá: panorama general.
<https://www.bancomundial.org/es/country/panama>
- Bobrowski-Khoury, N., Ramaekers, V. T., Sequeira, J. M., & Quadros, E. V. (2021). Folate receptor alpha autoantibodies in autism spectrum disorders: Diagnosis, treatment and prevention. *Journal of Personalized Medicine*, 11(8), 710. <https://doi.org/10.3390/jpm11080710>
- Centers for Disease Control and Prevention. (2024). Autism spectrum disorder (ASD).
<https://www.cdc.gov/autism/index.html>
- Comisión Económica para América Latina y el Caribe. (2021). La salud en América Latina y el Caribe: desigualdades y desafíos. <https://www.cepal.org/es/publicaciones>
- Daniolou, S., Pandis, N., & Znoj, H. (2022). The efficacy of early interventions for children with autism spectrum disorders: A systematic review and meta-analysis. *Journal of Clinical Medicine*, 11(17), 5100. <https://doi.org/10.3390/jcm11175100>
- Denzin, N. K. (2017). The research act: A theoretical introduction to sociological methods (4th ed.). Routledge.
- Frye, R. E., & Rossignol, D. A. (2014). Treatments for biomedical abnormalities associated with autism spectrum disorder. *Frontiers in Neuroscience*, 2, 66.
<https://doi.org/10.3389/fped.2014.00066>
- Frye, R. E., Slattery, J., Delhey, L., Furgerson, B., Strickland, T., Tippet, M., & Sailey, A. (2018). Folinic acid improves verbal communication in children with autism and language impairment: A randomized double-blind placebo-controlled trial. *Molecular Psychiatry*, 23(2), 247–256.
<https://doi.org/10.1038/mp.2016.168>
- Hernández-Sampieri, R., & Mendoza, C. (2022). Metodología de la investigación: Las rutas cuantitativa, cualitativa y mixta. McGraw-Hill.
- Lord, C., Brugha, T. S., Charman, T., Cusack, J., Dumas, G., Frazier, T., et al. (2020). Autism spectrum disorder. *Nature Reviews Disease Primers*, 6(1), 5.
<https://doi.org/10.1038/s41572-019-0138-4>
- Marmot, M. (2020). Health equity in England: The Marmot review 10 years on. Institute of Health Equity. <https://www.health.org.uk/publications/reports/the-marmot-review-10-years-on>

- Ñaupas, H., Mejía, E., Novoa, E., y Villagómez, A. (2019). Metodología de la investigación cuantitativa-cualitativa y redacción de la tesis (5.ª ed.). Ediciones de la U.
- Organización Mundial de la Salud. (2023). Trastornos del espectro autista. <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/autism-spectrum-disorders>
- Organización Panamericana de la Salud. (2022). Equidad en el acceso a los servicios de salud en las Américas. <https://www.paho.org/es>
- Page, M. J., McKenzie, J. E., Bossuyt, P. M., Boutron, I., Hoffmann, T. C., Mulrow, C. D., et al. (2021). The PRISMA 2020 statement: An updated guideline for reporting systematic reviews. BMJ, 372, n71. <https://doi.org/10.1136/bmj.n71>
- Patton, M. Q. (2015). Qualitative research & evaluation methods (4th ed.). SAGE Publications.
- Phunsawat, P., Chiangjonga, W., Chutipongtanate, S., Dumrongwongsiri, O., Thommachot, P., Butdawong, W., & Chuthapisith, J. (2022). Folate receptor alpha autoantibodies in children with autism spectrum disorder. Biomarkers, 27(8), 715–719. <https://doi.org/10.1080/1354750X.2022.2125579>
- Salari, N., Rasoulpoor, S., Rasoulpoor, S., Shohaimi, S., Mohammadi, M., & Rasoulpoor, S. (2022). The global prevalence of autism spectrum disorder: A comprehensive systematic review and meta-analysis. Italian Journal of Pediatrics, 48(1), 112. <https://doi.org/10.1186/s13052-022-01310-w>
- Shonkoff, J. P., & Phillips, D. A. (Eds.). (2000). From neurons to neighborhoods: The science of early childhood development. National Academy Press. <https://doi.org/10.17226/9824>
- Zeidan, J., Fombonne, E., Scora, J., Ibrahim, A., Durkin, M. S., Saxena, S., et al. (2022). Global prevalence of autism: A systematic review update. Autism Research, 15(5), 778–790. <https://doi.org/10.1002/aur.2696>