

# Resultados del tamizaje neonatal en una institución de cuarto nivel en Bogotá (Colombia)

## Results of Neonatal Screening in a Fourth-Level Institution in Bogotá, Colombia

Recibido: 27 julio 2022 | Aceptado: 14 febrero 2023

### CATALINA LINCE-RIVERA<sup>a</sup>

Médica pediatra, neonatóloga, Hospital Universitario San Ignacio, Bogotá, Colombia

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-4293-6822>

### ISABELLA LINCE-RIVERA

Médica residente de Neurología Pediátrica, Universidad Militar Nueva Granada, Bogotá, Colombia

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-1416-3201>

### VALENTINA MOGOLLÓN-PORTILLA

Estudiante de Medicina, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9532-9604>

### FERNANDO SUÁREZ OBANDO

Director del Instituto de Genética Humana. Médico genetista, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana-Hospital Universitario San Ignacio, Bogotá, Colombia

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-6336-5347>

### ANA MARÍA BERTOLOTTO CEPEDA

Profesora del Departamento de Pediatría, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana. Médica pediatra, neonatóloga, Hospital Universitario San Ignacio, Bogotá, Colombia

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9795-6866>

### SANDRA MILENA NAVARRO MARROQUÍN

Médica pediatra, neonatóloga, Pontificia Universidad Javeriana-Hospital Universitario San Ignacio, Bogotá, Colombia

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-1919-8972>

### YARIS ANZULLY VARGAS VACA

Profesora del Departamento de Pediatría, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá. Médica pediatra, neonatóloga, Hospital Universitario San Ignacio, Bogotá, Colombia

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7006-7660>

<sup>a</sup>Autora de correspondencia:  
[lincec@javeriana.edu.co](mailto:lincec@javeriana.edu.co)

*Cómo citar:* Lince-Rivera C, Lince-Rivera I, Mogollón-Portilla V, Suárez Obando F, Bertolotto Cepeda AM, Navarro Marroquín SM, Vargas Vaca YA. Resultados del tamizaje neonatal en una institución de cuarto nivel en Bogotá (Colombia). Univ Med. 2023;64(1). <https://doi.org/10.11144/Javeriana.umed64-1.tami>

*Conflicto de intereses:* Ninguno.

## RESUMEN

**Introducción:** La Ley 1980 de 2019 regula y amplía la práctica del tamizaje neonatal y lo constituye como derecho de todo recién nacido. El Hospital Universitario San Ignacio es pionero en Colombia en implementarla, como parte del programa de atención integral al recién nacido. **Objetivo:** Describir los primeros resultados de la implementación del tamizaje neonatal en una institución de cuarto nivel en Bogotá (Colombia). **Método:** Estudio observacional-descriptivo, de tipo transversal entre el 1.º de octubre de 2020 y el 1.º de enero de 2022. Muestra censal de los nacidos vivos con exclusión de los fallecidos en el primer mes de vida. **Resultados:** Se analizaron 1255 recién nacidos. El reflejo rojo fue anormal en 0,2% de los recién nacidos y en 4,5% no se

realizó#. Del tamizaje neonatal básico (TNB), hubo autorización por la EPS en 63,2% de los pacientes, y en promedio el tiempo para la toma de la muestra fue de 5 días. La adherencia de los familiares para la toma de TNB de forma ambulatoria (después de las 72 horas desde del egreso) fue del 69,6%. El tamizaje de TSH neonatal se tomó# al 100% de los recién nacidos y en 98,2% fue normal. El tamizaje para cardiopatías congénitas fue reportado como normal en el 94% de los pacientes. El resultado de audiología fue normal en el 99,6%. **Conclusiones:**El tamizaje neonatal es factible de implementar. Sus resultados benefician la atención de los pacientes, por lo que se deben continuar desarrollando estrategias para su ejecución.

**Palabras clave**

tamizaje metabólico básico; cardiopatías; hipotiroidismo; audiología; reflejo rojo; neonatología.

**ABSTRACT**

**Introduction:** Law 1980, 2019, regulate the practice of neonatal screening and constitutes it as the right of every newborn. Hospital Universitario San Ignacio is the pioneer hospital in Colombia to implement these activities according to law as part of the comprehensive newborn care program. **Objective:** To describe the first results of the implementation of basic neonatal screening as it was stated by law in a fourth-level institution in Bogota, Colombia. **Materials:** Observational, descriptive, cross-sectional study from October 1, 2020 to January 1, 2022. The sample included live births, excluding those who died in the first month of life. **Results:**1255 newborns were assessed. The red reflex was abnormal in 0.2%, 4.5% were not performed, and the rest were normal. Basic metabolic screening (BMT) was authorized by the EPS in 63.2% of the patients, and the mean time for sampling was the first 5 days of life. Adherence of family members was 69.6%. The neonatal TSH screening was performed in 100% of the newborns, 98.2% were normal. In screening for congenital heart disease 94% of patients were normal. The hearing screening result was normal in 99.6%. **Conclusions:** Neonatal screening as indicated in Colombian law is feasible for implementation, its results benefit patient care so strategies for its implementation must be developed. Continuity must be given to increase the opportunity in other hospitals.

**Keywords**

neonatal screening; heart diseases; congenital hypothyroidism; audiology; cataract.

**Introducción**

La atención primaria en salud es “la asistencia sanitaria esencial accesible a todos los individuos y familias de la comunidad a través de medios aceptables para ellos, con su plena participación y

a un costo asequible para la comunidad y el país”. Se constituye como una estrategia para brindar servicios de salud, y dentro de sus objetivos se incluye prevenir enfermedades, que tiene diferentes niveles de acción relacionados con la historia natural de una enfermedad (1).

La prevención secundaria se lleva a cabo cuando el individuo ya cuenta con la enfermedad, con los objetivos de generar un diagnóstico temprano y una intervención oportuna y evitar su progresión. Ello disminuye la prevalencia de la enfermedad por medio de su curación o, en caso de que no se logre, evitar la ocurrencia de complicaciones.

Dentro de las actividades de prevención secundaria se encuentra el tamizaje, un procedimiento aplicado sobre una población para estimar el riesgo de presencia de una enfermedad que todavía se encuentra en su fase asintomática. Los principios de Wilson y Jungner establecen qué debe cumplir una enfermedad para ser susceptible de tamizaje: ha de ser un problema importante de salud, debe existir un tratamiento aceptado para los pacientes, debe tener disponibles unos recursos para diagnóstico y tratamiento, debe haber una fase latente o estadio preclínico, debe existir un test adecuado y que sea aceptado por la población, debe entenderse la historia natural de la enfermedad, debe tener una política respecto a quién tratar como pacientes, debe el tamizaje ser un proceso continuo y deben estar económicamente balanceados los costos de encontrar un caso en relación con la atención médica (2).

La prioridad del Plan Decenal de Salud Pública es evitar la discapacidad, por lo que no se tolera la mortalidad, la morbilidad y la discapacidad evitable. En la población pediátrica, uno de los tamizajes más reconocidos y aplicados en todo el mundo es el tamizaje neonatal, el cual se define como el conjunto de acciones involucradas para la detección temprana de alteraciones metabólicas, endocrinas, visuales o auditivas, para las cuales exista tratamiento y que, de no ser detectadas oportunamente, aumentan la morbilidad, generan discapacidad

física o cognitiva e incrementan la mortalidad infantil (3,4).

La Resolución 3280 de 2018 establece “los lineamientos técnicos y operativos de la Ruta Integral de Atención para la Promoción y Mantenimiento de la Salud y la Ruta Integral de Atención en Salud para la Población Materno Perinatal y se establecen las directrices para su operación”, con lo que instauró el tamizaje visual y auditivo, el tamizaje para cardiopatías congénitas y el tamizaje neonatal básico (TNB) como actividades necesarias para el adecuado cuidado del recién nacido.

Por otro lado, la Ley 1980 de 2019 indica el punto de partida del TNB, incluyendo la realización de pruebas para hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de biotinidasa y defectos de la hemoglobina. Se debe tener en cuenta que el tamizaje no implica pruebas diagnósticas, y que al tener un tamizaje con resultado positivo, este se debe confirmar con el estudio que sea considerado patrón de oro para la patología estudiada (5). Es un derecho de todo recién nacido vivo (6,7), por lo cual el Ministerio de Salud y Protección Social está a cargo para garantizar la operatividad y cumplimiento de la ley, dado que se consideró parte del proceso para cumplir con los Objetivos de Desarrollo Sostenible:

#3: garantizar una vida sana y promover el bienestar para todos en todas las edades: para 2030 poner fin a las muertes evitables de recién nacidos y de niños menores de 5 años logrando que todos los países intenten reducir la mortalidad neonatal al menos hasta 12 por cada 1000 nacidos vivos y la mortalidad de niños menores de 5 años al menos hasta 25 por cada 1000 nacidos vivos. (1,7)

A pesar de esto, no es un camino fácil, y todavía hay varias limitaciones administrativas que dificultan la toma de las muestras.

## Materiales y métodos

Se llevó a cabo un estudio observacional, descriptivo, de tipo transversal, en el periodo comprendido entre el 1.º de octubre de 2020 y el 1.º de enero de 2022, para describir los resultados de la implementación de las actividades de tamizaje neonatal en cumplimiento de la Resolución 3280 de 2018 y la Ley 1980 de 2019 en una institución de cuarto nivel en Bogotá (Colombia). Fue aprobado por el Comité de Ética del Hospital Universitario San Ignacio. La población de estudio estuvo constituida por una muestra censal de los nacidos vivos durante ese periodo. Se incluyeron todos los pacientes, excepto los fallecidos en el primer mes de vida.

Para recolectar los datos se le solicitó a la oficina de estadística del hospital el registro de los nacidos vivos en el periodo descrito. Posteriormente, se verificaron las variables en las historias clínicas del sistema SAHI, teniendo en cuenta las características de la madre, como edad y tipo de afiliación, e información del recién nacido, como son el APGAR, Ballard, peso al nacer y sexo. Después se recolectó la información de los 5 tamizajes que se iban a investigar (TSH neonatal de cordón umbilical, cardiopatías congénitas críticas a las 24 horas de vida, reflejo rojo previo al egreso, auditivo y metabólico básico). Los datos se reunieron en el *software* Research Electronic Data Capture (REDCap) (tabla 1).

**Tabla 1**  
Características de las pruebas de tamizaje neonatal

Técnica	Punto de corte para normalidad	Procedimiento
<b>TSH neonatal</b>		
Muestra tomada del cordón umbilical en el nacimiento	Menor de 15 uU/ml.	Muestra de sangre de cordón. Se extraen cuatro gotas de sangre del extremo fetal y se ponen sobre el papel de filtro de la tarjeta correspondiente. La técnica utilizada es Delfia ( <i>Dissociation Enhanced Lanthanide Fluoroimmunoassay</i> ), un kit diseñado para la determinación cuantitativa de TSH en muestras de sangre total seca sobre un papel de filtro (14).
<b>Tamizaje de cardiopatías congénitas críticas</b>		
Oximetría de pulso	Mayor de 90 % de saturación con un gradiente menor del 3 % entre saturación preductal (mano derecha) y posductal (cualquiera de los dos pies).	Colocación del sensor neonatal en el dorso de la mano derecha y posteriormente en cualquier pie. Se debe asegurar que el fotodiodo emisor de luz esté en el extremo totalmente opuesto del fotodiodo receptor (15).
<b>Tamizaje auditivo</b>		
Otoemisiones acústicas (OEA)	Buena respuesta/pasa la prueba	Colocación de una pequeña sonda dentro del canal del oído del bebé para enviar una serie de estímulos acústicos muy breves que producen sonido y registran la respuesta de la cóclea (16).
<b>Tamizaje visual</b>		
Reflejo rojo	Normal: si los reflejos de luz de ambos ojos tienen el mismo color, brillo y claridad.	Garantizar un lugar oscuro o luz opaca que evite miosis pupilar. Ajustar la potencia el disco de lentes del oftalmoscopio a 0 dioptrías. Sostener el oftalmoscopio directo a una distancia de 30-50 cm de distancia de los ojos del neonato y dirigir la luz del instrumento hacia el recién nacido. Evaluar la presencia del reflejo rojo en

<b>Tamizaje neonatal básico (8)</b>		
Biotinidasa actividad	Normal: mayor a 74 U.	Determinación fluorométrica semicuantitativa de la actividad enzimática de la biotinidasa en sangre seca a partir de las muestras tomadas en talón de los recién nacidos.
Electroforesis de hemoglobina automatizada	Normal: patrón/fenotipo FA	Medición cualitativa de la presencia de hemoglobina variante S, C, F, D, A y E en una muestra del talón, recolectada en papel de filtro a través de la técnica de cromatografía líquida de alta resolución (HPLC).
Fenilalanina cuantitativa	Resultado aparentemente negativo menor 2,1 mg/dl	Método fluorométrico que cuantifica valores de fenilalanina en sangre seca recolectada en papel de filtro (Whatmann 903). Kit VICTOR, PerkinElmer.
Galactosa	Negativo: mayor de 3,5 U/g HB	Determinación semicuantitativa de galactosa 1 de fosfato uridil transferasa (GALT).
Hidroxiprogesterona 17 alfa	Negativo menor o igual a 29,9 nmol/L. En prematuros (27-36 semanas) negativo menor o igual a 60 nmol/L.	Papel de filtro para la determinación cuantitativa de la 17 hidroxiprogesterona a través de la técnica Delfia ( <i>Dissociation Enhanced Lanthanide Fluorescent Immunoassay</i> ).
Tripsina	Normal: menor de 70 ng/ml	Determinación cuantitativa de tripsinógeno inmunoreactivo (TIR) en la muestra de sangre de papel de filtro obtenida del talón.

Con toda la información recolectada, se llevó a cabo un análisis univariado mediante la distribución de frecuencias y análisis de medidas de tendencia central y de dispersión de las variables continuas. Se presentan los resultados en tablas e histogramas. También se llevó a cabo un análisis bivariado de tabulaciones cruzadas con las variables de interés (resultado de TSH neonatal según antecedentes patológicos de la glándula tiroides de la madre y resultado del ecocardiograma, según el resultado de tamizaje de cardiopatía). Para el análisis de los reportes generados se usó REDCap, y para el de los exportados, el paquete estadístico SPSS.

Así mismo, mediante la prueba estadística chi cuadrado ( $\chi^2$ ) y análisis bivariado, se compararon las proporciones de los resultados de TSH anormales en el tamizaje de los recién nacidos, entre los que tienen madre con hiper- o hipotiroidismo o sin antecedentes de estos, y para comparar la frecuencia del resultado del test de oximetría a las 24 horas de vida versus el resultado de ecocardiograma.

## Resultados

Según el censo de los nacidos vivos en el Hospital Universitario San Ignacio en el periodo del 1.º de octubre de 2020 y el 1.º de enero de 2022, se obtuvieron los datos de 1293 pacientes. Se excluyeron 38 pacientes de la base de datos, por defunción.

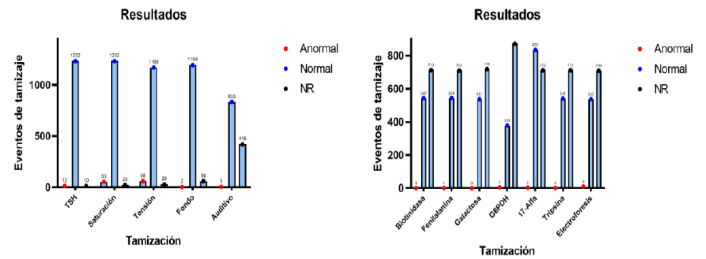
El peso al nacer de los recién nacidos fue, en promedio, 2850,9 gramos (DS: 591,0 gramos), con una edad gestacional por Ballard de 37,6 semanas (DS: 2,4 semanas), un APGAR al minuto de 8 (DS: 1) y 9 (DS: 1) a los cinco minutos, respectivamente. El 50,5% fue de sexo femenino, ninguno fue identificado como sexo indiferenciado. La media de la edad materna fue de 28,2 años (DS: 6,6 años) (tabla 2). El 88% de las madres estaba afiliada al régimen de seguridad social contributivo.

**Tabla 2**  
Descripción de la población

Variables	n	Mínimo	Máximo	Media	DS
Ballard	1293	23,0	42,0	37,6	2,4
APGAR al minuto	1293	0,0	10,0	7,7	1,3
APGAR a los 5 minutos	1293	0,0	10,0	8,9	1,0
Peso al nacer	1293	309,0	4886,0	2850,9	591,0
Edad materna	1293	13,0	47,0	28,2	6,6
Edad en el momento del tamizaje auditivo	838	1,0	32,0	7,6	4,8
Edad en el momento del tamizaje metabólico básico	558	2,0	59,0	4,8	4,9

DS: desviación estándar.

En cuanto a la consulta de audiología, tuvo una asistencia de 66,6% de los recién nacidos. El tamizaje auditivo fue realizado en promedio a los 7,6 días de vida (DS: 4,8 días) (tabla 2). El resultado fue normal en el 99,6% de los casos (figura 1). Se debe tener en cuenta que de los 419 pacientes que no se realizaron este tamizaje, el 71,5% tuvo seguimiento en el Programa Madre Canguro, donde se les realiza el tamizaje como parte del paquete de atención; sin embargo, no contamos con estos datos estadísticos. El total de los no asistentes fue entonces de 119 pacientes, correspondientes al 9,5% de toda la muestra.



**Figura 1**  
Resultados del tamizaje

En cuanto al reflejo rojo para tamizaje visual, fue evaluado en el 95,3% de los pacientes. De estos, fue anormal en el 0,2% de los casos (figura 1).

Del tamizaje metabólico básico, el procedimiento fue autorizado por la empresa promotora de salud (EPS) en 793 pacientes (63,2%), y de ellos se tomó muestra en 552 (69,6%). En el momento del tamizaje metabólico, 344 (62,3%) pacientes estaban hospitalizados, y el 37,7% lo realizaron de manera ambulatoria. La toma fue en promedio de 4,8 días (DE: 4,9 días) (tabla 2). La adherencia para la toma de TNB de forma ambulatoria (después de las 72 horas desde del egreso) fue del 69,6%.

A 542 (43,2%) pacientes se les tomó muestra para la actividad de biotinidasa, que fue normal en todos los casos. La fenilalanina cuantitativa se obtuvo en el 43,4% de los recién nacidos, y fue anormal en el 0,2% de los pacientes. El tamizaje de galactosemia se realizó en 537 (42,8%), sin resultados anormales. La 17  $\alpha$ -hidroxiprogesterona se buscó en el 43,3% de los pacientes, y de estos en el 2,4% fue anormal. La prueba de tripsinógeno inmunorreactivo (TIR) se ejecutó en el 43,3% de los bebés, y fue anormal en el 0,4% de los individuos estudiados. Por último, la electroforesis de hemoglobina (técnica de cromatografía líquida de alta resolución) se llevó a cabo en el 43,5% de los recién nacidos, con resultado anormal en el 1,6% de los casos (figura 1).

El tamizaje de TSH neonatal se tomó al 100% de los recién nacidos. Fue normal en el 98,2% de ellos, y anormal, en el 1%. La mayoría de las maternas (88%) no tenía antecedentes patológicos de la glándula tiroides;

el 0,7%, historia de hipertiroidismo, y el 11,3%, de hipotiroidismo. Se llevó a cabo un análisis bivariado con tabulación cruzada con las variables de interés (antecedente patológico de glándula tiroides de la madre y TSH anormal) y se encontró una correlación en el 0,2% de los casos (tabla 3).

**Tabla 3**  
Resultado de TSH neonatal según antecedentes patológicos de la glándula tiroides de la madre

Antecedentes maternos	TSH		Total
	Anormal	Normal	
No	9	1115	1124
Sí	3	148	151
Total	12	1263	1275

En cuanto al tamizaje para cardiopatías congénitas críticas a las 24 horas de vida, al 98,2% de los recién nacidos se les tomaron saturaciones pre- y posductales a las 24 horas de vida. En el 95,7% de los pacientes fue normal y en el 4,3% fue anormal. Al 97,8% de los recién nacidos se les tomaron tensiones arteriales en las 4 extremidades a las 24 horas de vida: en el 95,3% de los pacientes fue normal y en el 4,7% fue anormal. En cuanto al ecocardiograma, se realizó al 29,2% de los pacientes del estudio, y de estos en el 22,7% se halló algún tipo de anomalía. Se llevó a cabo un análisis bivariado con tabulación cruzada con las variables de interés (ecocardiograma anormal y saturaciones pre- y posductales a las 24 horas de vida anormales) y se documentó una correlación en el 5,7% de los casos (tabla 4).

**Tabla 4**  
Resultado del ecocardiograma según el resultado de tamizaje de cardiopatía

Saturaciones pre y posductales a las 24 horas de vida	Resultado del ecocardiograma		Total
	Anormal	Normal	
Anormal	21	29	50
Normal	62	254	316
Total	83	283	366

## Discusión

En Colombia, según la Ley 1980 de 2019, los recién nacidos tienen derecho a que se les realice de manera obligatoria y gratuita un tamizaje auditivo, visual y neonatal básico que incluye pruebas de hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de biotinidasa y defectos de la hemoglobina (7).

El Hospital Universitario San Ignacio es pionero en Colombia en la toma de tamizajes en los recién nacidos, y desde el 1.º de octubre de 2020 instauró la conducta de solicitud del tamizaje neonatal básico para todos los pacientes nacidos en la institución. Este se lleva a cabo en el laboratorio clínico, entre el tercer y quinto día de vida, y en caso de egreso se explica y se entrega la orden a los padres, para realizarlo de forma ambulatoria, recalcándoles la importancia de adherirse a este (8).

Según el censo de los nacidos vivos durante el periodo de estudio, el 63,2% de los nacidos vivos tuvieron la oportunidad de acceder al TNB con aprobación de la EPS. Sin embargo, la cobertura fue menor de lo esperado en un 43,9% de los casos evaluados durante el periodo de estudio. La adherencia de los familiares cuando se les entregó la orden para la toma del TNB ambulatorio fue menor a la esperada, probablemente por desconocimiento de los padres o por la falta de sensibilización respecto a la importancia de detectar estas patologías de manera temprana, ya que aunque son poco frecuentes, requieren tratamiento y seguimiento oportuno, para influir en el pronóstico de discapacidad cognitiva, motora, alteraciones multisistémicas y muerte temprana (7-9). Se debe hacer hincapié en la importancia de la toma de este tamizaje a los padres en el momento de dar la orden y tener en cuenta que la asistencia a la toma ambulatoria se pudo haber vista afectada por la pandemia por covid-19, según el periodo analizado, entre otros factores como vivienda lejana o recursos escasos para el desplazamiento.

Al comparar nuestra cobertura con programas de tamizaje neonatal en América Latina del 2008, adaptado a 2014 según el panorama

mundial del tamizaje neonatal publicado por Rodríguez et al. (10), nos encontramos con una cobertura similar a Panamá, con un porcentaje del 48% para hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, galactosemia, hemoglobinopatías y déficit de glucosa 6PDH; sin embargo, en cuanto al hipotiroidismo congénito, la cobertura reportada en nuestro estudio es mayor, incluso a la informada para ese mismo año para Colombia del 80%, similar actualmente a países en Latinoamérica como Chile, Costa Rica, Cuba y Uruguay. En nuestro estudio, encontramos una cobertura del 100% de tamizaje para hipotiroidismo congénito a los recién nacidos.

El 66,6% de los recién nacidos tuvo tamizaje auditivo con otoemisiones acústicas (OAE). La edad promedio a la que se les realizó fue a los 8 días de vida, y aun cuando esta cifra no se encuentra en las metas, sí representa un avance en el tamizaje auditivo en Bogotá, cuando se compara con los resultados del estudio de Rojas-Godoy et al. (11), publicado en 2014, en el que se evaluó el cumplimiento de la valoración de la capacidad auditiva para la detección temprana de la hipoacusia neonatal vigente para ese entonces en la normatividad colombiana, en dos instituciones de salud de cuarto nivel de complejidad de la capital. En ese estudio se encontró que solo una de las dos instituciones recomendó realizar OAE como prueba de tamizaje al 48% de los recién nacidos con factores de riesgo conocidos, sin que hubiera evidencia en la historia clínica de la realización y resultados de la prueba. La otra institución no remitió para tamizaje a ningún paciente (11).

Por otra parte, de los 1255 recién nacidos analizados en nuestro estudio, a 1194 pacientes (95,5%) se les evaluó el reflejo rojo antes del egreso por pediatras y neonatólogos previamente entrenados en este tamizaje. De ellos, a dos pacientes (0,2%) se les detectó anomalía en el tamizaje inicial, y no tenemos resultados del diagnóstico final oftalmológico de estos pacientes. Toli et al. (12), en un estudio multicéntrico llevado a cabo durante 3 años en Italia en centros especializados en nacimientos, indicaron que el reflejo rojo fue realizado al tercer día de vida al 97,3% de los neonatos

por personal con previo entrenamiento similar al nuestro. De ahí se obtuvo una mayor frecuencia de resultados positivos o ambiguos (4,83%), cuando se compara con los nuestros, de los cuales solo al 0,01% se les diagnosticó una enfermedad ocular importante como retinoblastoma, catarata congénita unilateral y bilateral, con un porcentaje de falsos positivos del 2% y sin falsos negativos (12).

Al 98,2% de los recién nacidos se les tomaron saturaciones pre- y posductales a las 24 horas de vida para detectar cardiopatías congénitas críticas. En el 94% de ellos fue normal y en el 2% hubo fallas en el registro del resultado en la historia clínica. En el Hospital Universitario San Ignacio, cuando se obtienen resultados anormales, hay dos mediciones adicionales, con una diferencia entre cada una de 30-60 minutos, y según el nuevo valor, se define la necesidad de tomar conductas adicionales, como un ecocardiograma (estándar de oro para la confirmación de cardiopatías congénitas críticas). Observamos que de los 50 pacientes que tuvieron un test alterado de oximetría de pulso a las 24 horas de vida, en 21 de ellos (25,3%) de ellos se describió un ecocardiograma anormal, comparado con el estudio de Florez-Munoz et al. (13), realizado también en una región de Colombia, en el cual el porcentaje de pacientes con tamizaje negativo fue mayor que el nuestro (99,1%) y con menor frecuencia requirieron estudios adicionales. Aquí el 0,91% tuvo tamizaje positivo, el 50% de ellos fueron falsos positivos. Entre tanto, nuestra frecuencia de falsos positivos fue del 58%.

## Conclusiones

La cobertura del tamizaje neonatal en los recién nacidos del Hospital Universitario San Ignacio fue del 100% en la toma del TSH neonatal, del 98,2% en cuanto al tamizaje de cardiopatía congénita con saturaciones pre- y posductales a las 24 horas de vida, y del 95,5% para la evaluación del reflejo rojo. La asistencia al tamizaje de audiología fue del 66,6%.

Es necesario continuar recalcando la importancia de la toma de estos para la atención de los recién nacidos, y así cumplir con las normas vigentes para actividades importantes en relación con la salud pública. También se deben mantener las alianzas con las EPS, para la aprobación de todo el paquete de tamizaje. El Ministerio de Salud y Protección Social debe seguir vigilando los derechos de los recién nacidos, a fin de cumplir con los Objetivos de Desarrollo del Milenio, ya mencionados.

Así mismo, se necesitan estudios multicéntricos en Colombia posteriores a la Ley 1980 de 2019 para establecer la cobertura actual nacional del tamizaje metabólico básico neonatal, defectos congénitos cardíacos críticos, de ceguera y sordera congénita. También, continuar con la parametrización y coordinación de los aspectos técnicos de las muestras y pruebas de tamizaje neonatal. Idealmente, esta información tendría que ser parte de un repositorio en Colombia, donde se pueda gestionar la información y tomar decisiones de forma oportuna.

Para finalizar, el tamizaje no es solo un examen, sino que tanto el sistema de salud como los profesionales deben estar capacitados respecto a qué ocurre después de los resultados y respecto a cómo aconsejar a las familias implicadas en posibles diagnósticos complejos, como lo son este tipo de enfermedades.

## Referencias

1. Bermúdez JA. Implementación de la Ley de Tamizaje Neonatal en Colombia [video en internet]. YouTube; 2020 sep 18. Disponible en: <https://www.youtube.com/watch?v=rIPGz5XVbZg>
2. Wilson JMG, Jungner G. Principles and practice of screening for disease. Ginebra: World Health Organization; 1968.
3. Instituto Nacional de Salud. Tamizaje neonatal: vigilancia por el laboratorio. Actualización de recomendaciones técnicas y operativas para el laboratorio. Bogotá; 2014.
4. Instituto Nacional de Salud, Dirección Redes en Salud Pública. El Programa de Tamizaje Neonatal Ampliado en Colombia; 2016 feb 16.
5. Lince Rivera C. Entrevista con un experto: tamizaje neonatal [internet]. Sociedad Colombiana de Pediatría; 2019 sep 30. Disponible en: <https://residentes.scp.com.co/entre- vista-con-un-experto-tamizaje-neonatal/>
6. Valera D, Montealegre AL, Bermúdez A, García R. Importancia de una propuesta para la implementación de un programa de tamizaje neonatal expandido en Colombia. Rev Med [internet]. 2019;27(2). Disponible en: <https://revistas.unimilitar.edu.co/index.php/rmed/article/view/4195>
7. Congreso República de Colombia. Ley 1980 del 26 de julio de 2019, Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia [internet]. 2019. Disponible en: <https://dapre.presidencia.gov.co/normativa/normativa/LEY1980DEL26DEJULIOD E2019.pdf>
8. Hospital Universitario San Ignacio, Unidad de Recién Nacidos. Ficha técnica de Tamizaje Neonatal. Sistema de Gestión Integral Almera. 30 de septiembre 2020.
9. Mak CM, Lee HCH, Chan AYW, Lam CW. Inborn errors of metabolism and expanded newborn screening: review and update. Crit Rev Clin Lab Sci. 2013;50(6):142-62.
10. Rodríguez S, Silva JS, Velasco L, Zuluaga A. Panorama mundial del tamizaje neonatal, ¿cuál es la situación en Colombia? Semilleros Med. 2019;13(1):105-18.
11. Rojas-Godoy A, Gómez-Gómez O, Rivas-Muñoz F. Cumplimiento



de la normatividad vigente para la detección temprana de la hipoacusia neonatal. *Rev Salud Pública*. 2014;16(3):462-9.

12. Toli A, Perente A, Labiris G. Evaluation of the red reflex: an overview for the pediatrician. *World J Methodol*. 2021;11(5):263-77.

13. Flórez-Muñoz S, Rubiano-Pedroza J, Molina-Medina C, Lozada-Muñoz A, Rocha-Pacheco L. Tamizaje con oximetría de pulso en el diagnóstico de cardiopatías congénitas críticas en recién nacidos. *Rev Colomb Cardiol*. 2021;28(6):583-9.

14. Hospital Universitario San Ignacio, Unidad de Recién Nacidos. Guía de práctica clínica tamizaje neonatal y manejo de hipotiroidismo congénito. Sistema de Gestión Integral Almera; 2018 may 21.

15. Hospital Universitario San Ignacio, Unidad de Recién Nacidos. Protocolo de tamización de cardiopatías congénitas críticas por medio de oximetría de pulso en recién nacidos. Sistema de Gestión Integral Almera; 2019 nov 8.

16. Hospital Universitario San Ignacio, Unidad de Otorrinolaringología, Servicio de Audiología. Protocolo de tamizaje neonatal para la detección de pérdida auditiva.

17. Hospital Universitario San Ignacio, Unidad de Recién Nacidos. Guía de procedimientos: evaluación del reflejo rojo en neonatos. Sistema de Gestión Integral Almera; 2013 ene 25.