



MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

RESOLUCIÓN NÚMERO

DE 2020

()

Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones

EL MINISTRO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

En ejercicio de sus facultades legales, en especial, de las conferidas por el numeral 2 del artículo 2° del Decreto Ley 4107 de 2011, el numeral 3 del artículo 173 de la Ley 100 de 1993, el artículo 12 de la Ley 1438 de 2011 y en desarrollo de lo previsto en los artículos 4° y 5° de la Ley 1980 de 2019, y

CONSIDERANDO:

Que el Código de Infancia y Adolescencia, Ley 1098 de 2006, en su artículo 41, (numerales 13, 14 y 46), establece la obligación del Sistema General de Seguridad Social en Salud -SGSSS de diseñar y desarrollar programas especializados para la detección temprana y adecuada de alteraciones físicas, mentales, emocionales y sensoriales en el desarrollo de los niños, niñas y adolescentes, así como disponer lo necesario para que todo niño, niña o adolescente que presente anomalías congénitas o algún tipo de discapacidad, tenga derecho a recibir por parte del estado atención, diagnóstico, tratamiento especializado y rehabilitación, cuidados especiales de salud, orientación y apoyo a los miembros de la familia o las personas responsables de su cuidado y atención.

Que dicha norma, en sus artículos 8 y 9, hace referencia al interés superior de los niños, niñas y adolescentes y a la prevalencia de sus derechos, indicando que es imperativa la garantía de la satisfacción integral y simultánea de todos sus derechos humanos, siendo estos prevalentes e interdependientes; los cuales prevalecen en especial si existen conflictos entre sus derechos fundamentales con los de cualquier otra persona. En tal sentido, indica la Corte Constitucional, en la Sentencia C-258 de 2015, que, “[...] la calidad de sujetos de especial protección constitucional de los niños, las niñas y adolescentes, deviene del (i) artículo 44 Superior que establece que sus derechos prevalecen sobre los derechos de los demás, y del (ii) marco internacional, que consagra el principio del **interés superior** de los menores de dieciocho años. [...]”.

Que, en esta misma línea, la Ley 1804 de 2016 establece como función de este Ministerio hacer énfasis en la atención integral en los Primeros Mil Días de Vida.

Que, por su parte, la Ley Estatutaria 1751 de 2015 regula el derecho fundamental a la salud, reconoce a los niños, las niñas y los adolescentes como sujetos de especial protección por parte del Estado y, entre los principios, contempla la progresividad del derecho como la ampliación gradual y continua de acceso a servicios y tecnologías en salud y la reducción gradual y continua de brechas que impidan el goce efectivo del derecho a la salud.

Que, teniendo en cuenta lo anterior, mediante la Resolución 3280 de 2018, se adoptaron los lineamientos técnicos y operativos de la Ruta Integral de Atención para la Promoción

Continuación de la resolución *“Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”*.

y Mantenimiento de la Salud y la Ruta Integral de Atención en Salud Materno Perinatal, definidas en acciones integradas de carácter individual, colectivo, poblacional y acciones de gestión requeridas para la atención en salud desde lo promocional a lo asistencial-resolutivo para prevenir y mitigar los riesgos en salud de los individuos, familias y comunidades, la cual fue modificada por la Resolución 276 de 2019.

Que, con el fin de desarrollar la Política de Atención Integral en Salud así como lo previsto en la Ley 1751 de 2015, este Ministerio, a través de la Resolución 2626 de 2019, consideró necesario desarrollar e implementar el Modelo de Acción Integral Territorial (MAITE), fundamentado en la Atención Primaria en Salud, centrado en las personas, familias y comunidades y en coordinación con todos los actores sectoriales e intersectoriales, asegurando mayor suficiencia, equidad, eficiencia y sostenibilidad de las intervenciones individuales y colectivas en salud.

Que el artículo 1 de la Ley 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011, reconoce las enfermedades huérfanas como de especial interés, definiéndolas como aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas, respecto de las cuales el Estado debe implementar las acciones necesarias para la atención en salud de los enfermos que padecen este tipo de patologías con el fin de mejorar la calidad y expectativa de vida de los mismos.

Que, finalmente, la Ley 1980 de 2019 se expide con el fin de regular y ampliar la práctica de tamizaje neonatal en Colombia, a cargo de este Ministerio con apoyo del Instituto Nacional de Salud, el cual se desarrollará de manera progresiva.

En mérito de lo expuesto,

RESUELVE:

Artículo 1. Objeto. La presente resolución tiene por objeto reglamentar el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia mediante la adopción de los Lineamientos técnicos y operativos para su implementación progresiva.

Artículo 2. Ámbito de aplicación. Las disposiciones contenidas en la presente resolución serán de obligatorio cumplimiento para las Entidades Territoriales en Salud, las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud, las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios, incluyendo las Entidades Promotoras de Salud, las Entidades Obligadas a Compensar, los Regímenes de Excepción, los Regímenes Especiales y demás entidades que desarrollan procedimientos de gestión de la atención o de atención directa al recién nacido en el marco de la operación de las Rutas Integrales de Atención en Salud y de la Atención en Salud.

Artículo 3. Lineamientos técnicos y operativos. Adóptense los lineamientos técnicos y operativos del Programa de Tamizaje Neonatal, que hacen parte integral de la presente resolución. El Programa estará a cargo del Ministerio de Salud y Protección Social, entidad responsable de realizar los ajustes o modificaciones del mismo, en función de la progresividad, iniciando, como tamizaje básico, lo previsto en las Resoluciones 3280 de 2018 y 276 de 2019.

Parágrafo. Dado que algunas de las patologías que pueden ser incorporadas en el programa de Tamizaje Neonatal corresponden a enfermedades huérfanas o raras, el Programa define exclusivamente las atenciones asociadas a la detección y diagnóstico. Las atenciones requeridas luego del diagnóstico serán señaladas en el marco de lo definido para las enfermedades huérfanas.

Continuación de la resolución *“Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”*.

Artículo 4. Vigilancia y control. La Superintendencia Nacional de Salud, en el marco de sus competencias, inspeccionará, vigilará y controlará el cumplimiento de las disposiciones previstas en la presente resolución.

Las entidades departamentales, distritales y municipales de salud deberán generar y comunicar alertas en caso de incumplimientos a lo establecido en la presente resolución a la Superintendencia Nacional de Salud, con el fin de que esta proceda a realizar las acciones pertinentes, sin perjuicio de los informes que se emitan en el marco de las acciones de seguimiento y evaluación que realice el Ministerio de Salud y Protección Social.

Artículo 5. Vigencia. La presente resolución rige a partir de su publicación.

PUBLÍQUESE Y CÚMPLASE

Dada en Bogotá, D.C., a los

FERNANDO RUIZ GÓMEZ
Ministro de Salud y Protección Social

Continuación de la resolución “*Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones*”.

ANEXO 1. LINEAMIENTOS TÉCNICOS Y OPERATIVOS DEL PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL

Contenido

1. Generalidades5

2. Estructura del Programa7

 2.1 Programa de tamizaje neonatal.....7

 2.2 Objetivos del Programa.....8

 2.3. Población sujeto8

3. Aspectos de Gestión del Programa9

 3.1. Desarrollo de capacidades y competencias.9

 3.2. Ampliación del Programa9

 3.3. Consentimiento informado9

 3.4. Regulación de medicamentos y tecnologías en salud10

 3.5. Responsabilidad de los actores del sistema11

 3.6. Monitoreo y seguimiento12

4. Líneas de tamizaje15

 4.1. Tamizaje Endocrino metabólico16

 4.1.1. Tamizaje de hipotiroidismo congénito16

 4.2. Tamizaje neonatal auditivo.....30

 4.3. Tamizaje neonatal visual33

 4.4. Tamizaje de cardiopatía congénita.....38

Bibliografía48

Abreviaturas utilizadas

- BPN – Bajo peso al Nacer
- CAE – Canal Auditivo Externo
- DTS – Direcciones Territoriales de Salud
- EOA – Emisiones Otoacústicas
- EAPB – Entidades Administradoras de Planes de Beneficios
- INS – Instituto Nacional de Salud
- IPS – Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud
- PEAA – Potenciales Evocados Auditivos de corta latencia Automatizados
- RELAB – Registro de Laboratorios
- RIAMP – Ruta Integral de Atención Materno Perinatal
- RIAPMS – Ruta Integral de Atención para la Promoción y Mantenimiento de la Salud
- SIVIGILA – Sistema de Vigilancia en Salud Pública
- SGSSS – Sistema General de Seguridad Social en Salud
- UPC – Unidad de Pago por Capitación
- UPGD - Unidades Primarias Generadoras de Datos

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

1. Generalidades

El tamizaje neonatal ha sido considerado en el ámbito internacional y nacional como un mecanismo importante de identificación de enfermedades que se presentan en niños aparentemente sanos, con una frecuencia relativamente baja, con posibilidad de ser detectadas en los primeros días u horas de nacimiento con beneficios en la salud y desarrollo de los niños y niñas (Kyriakie Sarafoglou and Cols, 2017). Con este propósito, es indispensable garantizar el manejo integral y oportuno que parte de la detección temprana de casos probables, confirmación diagnóstica, inicio del tratamiento o abordaje terapéutico y seguimiento de la condición patológica diagnosticada.

Este Programa recoge los avances en el país del tamizaje de hipotiroidismo congénito y de manera especial lo definido en el marco de la Ruta de Atención Integral Materno Perinatal así como la Ruta de Promoción y Mantenimiento de la Salud (Resolución 3280 de 2018, modificada por la Resolución 276 de 2019) y otros desarrollos técnicos, normativos y pronunciamientos internacionales relacionados¹. El Programa contempla una plataforma estratégica, que permita garantizar el tamizaje neonatal, definiendo responsabilidades de los actores, valorando mecanismos para ampliación y progresividad, orientando técnica y operativamente en relación a las 4 líneas del tamizaje y avanzando en mecanismos de monitoreo y seguimiento.

La carga de enfermedad, discapacidad y mortalidad asociada a las patologías objeto de tamizaje ha sido ampliamente estudiada. El INS reporta en el informe de evento para Defectos Congénitos, que en términos de años de vida ajustados por discapacidad (AVAD), los defectos congénitos representan 25.3-38.8 millones de AVAD, lo que ubica este grupo como una de las causas asociadas a mayor carga de enfermedad a nivel mundial (posición 17); además de reportarse que Se calcula que las anomalías congénitas afectan a 1 de cada 33 niños, aproximadamente 3,3 millones de niños menores de 5 años fallecen debido a dichos defectos y 3,2 millones sobreviven, pero presentan discapacidad de por vida (INS, 2017). Se considera que el Hipotiroidismo Congénito es la causa más frecuente de discapacidad intelectual prevenible en todo el mundo, además de otros trastornos congénitos como la fenilcetonuria.

Los inicios del tamizaje en Colombia están referenciados en la detección de hipotiroidismo congénito (guía de atención del recién nacido donde se menciona la toma de sangre del segmento placentario del cordón para hemoclasificación, TSH y otras pruebas) y en el planteamiento más amplio definido en Guía de Práctica Clínica para la Detección de anomalías congénitas en el recién nacido (2013).

En esta última, se reseña la importancia de abordar al recién nacido, teniendo en cuenta sus antecedentes familiares y de exposición a teratógenos, examen físico (incluyendo la valoración de respuestas anómalas en la adaptación neonatal); así como la búsqueda de anomalías que no se detectan por examen físico o historia clínica (incluye cardiopatía, auditivo y Errores Innatos del Metabolismo (EIM) con una

¹ Declaración OPS – OMS (58 Sesión Comité Regional y 47 Consejo Directivo de Washington) en 2006 que insta a incorporar acciones de Promoción y Prevención en Recién Nacidos incluyendo acciones de Tamizaje Neonatal. Política de Cero a Siempre –Ley 1804 de 2016 para la garantía de la protección integral y el goce efectivo de los derechos de la mujer en estado de embarazo y de los niños y niñas desde los cero (0) hasta los 6 años de edad. Guías de Atención Integral del Recién Nacido (2012), Guía de Práctica Clínica de Detección de anomalías congénitas en el recién nacido (2013).

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

serie de patologías propuestas a ser tamizadas²) y finalmente se abordan aspectos relacionados con la comunicación de los resultados. La Resolución 3280 de 2018, modificada por la Resolución 276 de 2019, recoge el abordaje del recién nacido en la Ruta Integral de Atención Materno perinatal, en el marco de la mayoría de procedimientos de atención descritos (respondiendo a una lógica de abordaje del dúo materno fetal) partiendo del cuidado preconcepcional hasta el cuidado del recién nacido, así como la atención para el seguimiento del recién nacido y la valoración integral en la primera infancia (donde se retoma la verificación de realización y resultados del tamizaje neonatal).

El tamizaje neonatal tiene como objetivo último evitar la progresión, secuelas, discapacidad o modificar la calidad o expectativa de vida de los recién nacidos, razón por la cual se considera que debe integrar condiciones metabólicas, endocrinológicas, cardiológicas, auditivas y visuales, teniendo en cuenta la incidencia de las mismas. En Colombia, según estimaciones del Instituto Nacional de Salud INS en el informe de defectos congénitos de 2017, se considera que unas 3.8 millones de personas están afectadas con este tipo de enfermedades. La prevalencia de defectos congénitos en Colombia para el 2017 es de 113,6 casos por 10.000 nacidos vivos - NV³, donde se detectan, en su orden, malformaciones congénitas (107,9 casos por 10.000 NV – 95% de los casos⁴), metabólicos (5.4 casos por 10.000 NV - 4,7% de los casos⁵) y defectos congénitos sensoriales (0,3 casos por 10.000 NV – 0,3% de los casos). Se encuentra una tasa de mortalidad por defectos congénitos de 14,6% (para 2016 se encontró como una de las principales causas de mortalidad en menores de 1 año - 25,6% de los casos)⁶.

En 1968 Wilson y Junger definieron 10 criterios⁷ para incluir patologías en la práctica de tamizaje. Dichos criterios, así como otros, son referencia para la inclusión de patologías, por lo que a nivel mundial no existe un consenso único respecto a esto y regiones, países e incluso estados o zonas de un mismo país pueden tener esquemas diferentes de tamizaje⁸. Las recomendaciones del Colegio Americano de Medicina Genética (2000) en cuanto a los criterios de inclusión de patologías señala como esencial lo siguiente: disponibilidad de una prueba confiable de alta sensibilidad y especificidad y de bajo costo que permita la detección asintomática en los primeros días de vida, con unos beneficios de la detección temprana, la intervención oportuna y el tratamiento eficaz demostrados.

La definición de las patologías a incorporar en un Programa de tamizaje neonatal, debe valorar aspectos éticos relacionados con el tamizaje tales como consecuencias

² Los EIM propuestos a tamizar son: Hipotiroidismo congénito, Hiperplasia suprarrenal congénita, Deficiencia de Biotinidasa, Fenilketonuria, Galactosemia, Deficiencia de acilCoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) y Acidurias orgánicas (acidemia propiónica y acidemia metilmalónica). Para ello se propone toma a las 72 horas (o en caso que no sea posible, antes del egreso).

³ El 31,9% de los casos se identificaron en la etapa prenatal y el 68,1% se identificaron en la etapa postnatal. Los defectos congénitos se presentan en mayor proporción en recién nacidos de sexo masculino, con pertenencia étnica indígena, con madres de 40 o más años y no afiliados al SGSSS.

⁴ 25,9% de estas malformaciones corresponde al sistema osteomuscular, 21,5% del sistema circulatorio y 15,1% del Sistema Nervioso Central.

⁵ Se reporta una prevalencia de 3,7 casos por 10.000 NV para Hipotiroidismo sin bocio.

⁶ INS (2017). Informe de Evento Defectos Congénitos, Colombia. Disponible en: <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Informesdeevento/DEFECTOS%20CONG%C3%89NITOS%202017.pdf>

⁷ La condición buscada debe ser un problema de salud importante, debe existir un tratamiento aceptado para los pacientes con enfermedad reconocida, el diagnóstico y tratamiento deben estar disponibles, debe existir una etapa de latencia asintomática temprana reconocible, debe haber una prueba de tamizaje reconocida, la prueba debe ser aceptada por la población, la historia de la enfermedad conocida y tratamiento reconocido.

⁸ Esta definición de las patologías a incluir en el tamizaje pasa por la valoración de costos, de tal manera que la decisión del sistema de salud sea sustentable en el tiempo. La consideración debe sopesar el impacto en los individuos afectados contra la carga para los individuos no afectados.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

de falsos positivos (hospitalización con mayor frecuencia que en niños con resultados negativos, además de los riesgos de generar disfuncionalidad en la relación con los padres), así como las derivadas de detectar patologías que tienen significado clínico incierto o que no cuentan con un tratamiento efectivo a largo plazo⁹. Esto debe ser constantemente evaluado por los sistemas de salud de manera que pueda considerarse si se mantiene la detección de dichas patologías. En todo caso, el acompañamiento multidisciplinario a las familias es esencial, no solo por el abordaje de la patología sino también por los niveles de estrés y la reconfiguración de relaciones y redes de apoyo que puede implicar, requiriendo apoyo de psicología y trabajo social.

A un programa de tamizaje universal le corresponde valorar la tecnología de tamizaje, definir lo que se considera un resultado positivo, manejo de los casos positivos (es decir probables), definir la tecnología diagnóstica o confirmatoria, definir los casos en los que se hace necesario repetir la prueba y, para lo que corresponde a patologías endocrino metabólicas, definir los niveles del metabolito en el que se considera debe iniciarse tratamiento en tanto se aclara el diagnóstico, dado el riesgo de deterioro del recién nacido, entre otras.

Para muchos programas de tamizaje endocrino metabólico a nivel mundial, la definición de centralizar el procesamiento de las muestras para tamizaje está basado en consideraciones de costo y de mejoramiento de calidad, asociados al procesamiento de gran cantidad de muestras para condiciones relativamente raras.

Se parte de una práctica del tamizaje de Hipotiroidismo Congénito, con una cobertura según reporte del INS, del 80% con una tasa de rellamado para la toma de muestra para diagnóstico cercano al 50% y sin un seguimiento a los casos diagnosticados, frente a unos programas que en la región alcanzan coberturas de hasta el 99,5%, con inclusión de otras patologías y donde destacan experiencias como la de Uruguay, Costa Rica, Chile y Cuba (Therrell and Cols, 2015).

Para dar cumplimiento al objetivo de la Ley de tamizaje neonatal, se debe garantizar que la práctica del tamizaje neonatal se gestione desde la estructura de un programa, en el que cada niño o niña con un resultado alterado en el tamizaje, sea diagnosticado y se le brinde la atención que requiera de forma oportuna, en el que se encuentren claras las responsabilidades de los diferentes actores del sistema frente al tamizaje, el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento, y en el que se cuente con los mecanismos necesarios para garantizar la calidad del tamizaje y la información para su monitoreo y seguimiento.

2. Estructura del Programa

2.1 Programa de tamizaje neonatal

Es el conjunto de acciones de gestión y definiciones técnicas y operativas que permiten garantizar la organización, mantenimiento y seguimiento a la operatividad del Tamizaje Neonatal y a los resultados en salud. Define las orientaciones técnicas para los diferentes actores del sistema a nivel nacional involucrados en la atención de los niños y niñas recién nacidos, según sus competencias, acorde con las recomendaciones y lineamientos de los organismos internacionales sobre la materia.

⁹ Un análisis de programas de tamizaje Neonatal en Europa en 2010, mostró la gran variabilidad en términos de condiciones incluidas (de 2 hasta 30); educación a las familias, consentimiento informado; edad de recolección de la muestra, metodología de screening, almacenamiento de muestra; así como confirmación diagnóstica, tratamiento y seguimiento.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

La práctica del tamizaje neonatal en el país debe realizarse bajo la estructura de un Programa de Tamizaje Neonatal en los términos que se establecen en los lineamientos técnicos y operativos de la presente resolución.

2.2 Objetivos del Programa

Objetivo General

Definir lineamientos técnicos y operativos que permitan ubicar a los actores del sector salud en términos de sus responsabilidades, especificando las condiciones y consideraciones a tener en cuenta en la atención integral de los recién nacidos y sus familias en el marco del tamizaje neonatal.

Objetivos específicos

1. Fortalecer la detección precoz, diagnóstico temprano, tratamiento oportuno y seguimiento a defectos congénitos de condiciones detectables en las primeras horas o días de nacimiento, para disminuir la morbi – mortalidad evitable y la discapacidad asociada a estas alteraciones, en articulación con los diferentes actores del sector salud.
2. Gestionar y hacer seguimiento a la atención integral en salud asociadas al tamizaje neonatal y a los resultados en salud establecidos en el Programa, en el marco del Sistema General de Seguridad Social en Salud, generando mecanismos que garanticen la confirmación diagnóstica y el tratamiento oportuno.
3. Orientar, articular y fortalecer las Redes de Prestación de Servicios, Red de Laboratorios e Instituciones de Diagnóstico que brindan atenciones en el marco del programa de tamizaje neonatal en sus procesos de registro de información, seguimiento, calidad, desarrollo de capacidades y demás.
4. Fortalecer los procesos de vigilancia en salud pública de defectos congénitos en el marco del Programa.
5. Desarrollar las estrategias que permitan orientar a las familias y otros actores, en los contenidos y especificaciones de la atención relacionada con el tamizaje, para potenciar la acción del sector y mejorar el seguimiento a las condiciones tamizadas.

2.3. Población sujeto

El programa de tamizaje neonatal está dirigido a todos los recién nacidos en el territorio colombiano y a sus familias.

En el marco de la atención materno perinatal (al binomio madre – hijo durante la gestación), se retoma lo planteado en la Ruta de Atención Materno perinatal para la prevención y detección antenatal de defectos congénitos, así como las demás definiciones establecidas en las Resoluciones 3280 de 2018 y 276 de 2019 (y la normatividad que las modifique).

Resultados en salud

Son aquellos que evidencian el impacto de la gestión y atención integral en salud que se brinda de manera oportuna y con calidad, en desarrollo de las responsabilidades y competencias de los actores del sector salud y con participación activa de las familias de los niños y niñas recién nacidos.

Resultados de Impacto

- Niños y niñas con tratamiento oportuno de patologías objeto de tamizaje neonatal.
- Niños y niñas sin morbilidad evitable

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

- Niños y niñas sin mortalidad evitable

3. Aspectos de Gestión del Programa

3.1. Desarrollo de capacidades y competencias.

Además de lo establecido en la Ley 1164 de 2007, la Política Nacional de Talento Humano en Salud y demás normatividad vigente, en relación a las competencias del Talento Humano en Salud, el Ministerio de Salud y Protección Social fortalecerá la incorporación de competencias relacionadas con la Atención Integral en la Primera Infancia y el Programa de Tamizaje Neonatal. Así mismo, definirá mecanismos para favorecer y orientar el desarrollo de capacidades en articulación con los demás actores del sector salud.

3.2. Ampliación del Programa

Las intervenciones y atenciones definidas en los lineamientos técnicos y operativos del Programa, retoman lo establecido en las Resoluciones 3280 de 2018 y 276 de 2019 y las normas que las modifiquen, en cuanto a las atenciones vinculadas al tamizaje neonatal en las 4 líneas del Programa y están garantizadas a la totalidad de la población.

De acuerdo con esto, la progresividad, entendida como la incorporación de nuevas patologías en el Programa así como las atenciones asociadas a las mismas, se deriva de las definiciones de la Ruta Integral de Atención en Salud a condiciones endocrino metabólicas congénitas y la incorporación en el Plan de Beneficios con cargo a la UPC que se defina para dichas atenciones (lo que responde a criterios de sostenibilidad, así como a criterios de inclusión y aprendizajes de los programas de tamizaje a nivel mundial).

El Ministerio de Salud y Protección Social será el responsable de liderar la gestión nacional correspondiente al Programa, que permita avanzar en términos de integralidad y oportunidad de la atención, así como definir lo correspondiente a la progresividad de la misma; todo ello en articulación con el INS y, en los casos en que se requiera, con participación de las sociedades científicas y la academia.

En este sentido, este Ministerio convocará a reuniones de expertos para apoyar la formulación, implementación o análisis del funcionamiento del Programa de Tamizaje Neonatal para los casos en que sea necesario. Los expertos convocados, actuarán como instancia asesora para temas como la definición de patologías a ser incorporadas, tecnologías de tamizaje y diagnóstico, pautas de abordaje y de atención, entre otros.

3.3. Consentimiento informado

De conformidad con lo establecido en el artículo 12 de la Ley 1980 de 2019 que define la obligatoriedad del consentimiento informado escrito para el proceso de tamizaje neonatal, *el Consentimiento informado para tamizaje neonatal* es el documento por medio del cual el representante o representantes legales del niño o niña, acepta de manera libre, voluntaria y consciente, la realización del proceso de tamizaje neonatal por medio de examen físico o tecnologías diagnósticas, tras haber recibido información sobre los beneficios, riesgos y alternativas existentes frente al tamizaje y al diagnóstico de las condiciones a identificar.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

Para el tamizaje neonatal el consentimiento podrá ser de tres tipos:

1. Consentimiento informado para tamizaje neonatal por medio de examen físico para el tamizaje visual o de cardiopatía congénita compleja.
2. Consentimiento informado para tamizaje neonatal endocrino-metabólico
 - a. Toma de muestra de sangre seca en papel filtro para tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito (y las patologías que sean incorporadas en el programa de tamizaje neonatal en esta línea). En el caso de estas patologías, la toma de muestra de sangre de cordón umbilical debe ser realizada en todo caso, si el procedimiento así lo establece.
 - b. Toma de muestra de sangre periférica.
3. Consentimiento informado para tamizaje neonatal por medio de tecnologías diagnósticas diferentes a análisis de muestra de sangre.

Los consentimientos informados de los tipos 1 y 2a se podrán realizar dentro de cualquiera de las siguientes atenciones: (i) última cita de control prenatal, (ii) al ingreso de la hospitalización por atención del parto o cesárea, (iii) durante las primeras 24 horas de hospitalización post parto.

Los consentimientos informados de los tipos 2b y 3, se podrán realizar posterior al proceso de información sobre la indicación de la realización del tamizaje, y previo a la realización de la toma de la muestra de sangre periférica o del procedimiento de evaluación por medio de tecnología diagnóstica diferente al análisis de muestra de sangre.

El proceso de información para la cualificación del consentimiento y su firma, estará siempre a cargo del médico que da la información a la gestante, o al representante legal de niño o niña.

En el caso excepcional de que tras recibir la información de forma clara, objetiva y suficiente, y en comprensión de las implicaciones de la intervención de tamizaje se presente un rechazo a la realización del tamizaje, se deberá actuar en garantía al interés superior del niño o niña, y en reconocimiento a los límites del consentimiento sustituto; en consecuencia el médico o médica debe realizar el tamizaje, tras dejar registro en la historia clínica del proceso de información y de la decisión.

Es responsabilidad de las EAPB y de las IPS el desarrollo de escenarios y mecanismos de información continua durante la preconcepción, gestación y parto y puerperio, destinado a las familias en el marco del tamizaje. Como parte del proceso de educación e información sobre el tamizaje neonatal este Ministerio dispondrá de información relacionada en su página web (incluyendo una proforma del consentimiento informado teniendo en cuenta las consideraciones señaladas).

3.4. Regulación de medicamentos y tecnologías en salud

El Ministerio de Salud y Protección Social, en conjunto con el Instituto Nacional de Salud (INS) y el Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos (INVIMA), definirá los mecanismos que favorezcan el acceso equitativo a medicamentos y tecnologías en el marco del programa, especialmente en lo concerniente a las patologías del tamizaje endocrino metabólico.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

3.5. Responsabilidad de los actores del sistema

En el marco de sus competencias y funciones y para garantizar la implementación del Programa de Tamizaje Neonatal, son responsabilidades de los actores del sistema las siguientes:

- **Instituto Nacional de Salud**

El INS Actuará como Centro Nacional Coordinador del Tamizaje Neonatal para lo que corresponde al Tamizaje Endocrino Metabólico, desarrollando los lineamientos o las directrices necesarias para su funcionamiento y garantía relacionado con las funciones de los laboratorios y en el marco de sus competencias.

- **Entidades Territoriales**

Los Departamentos y Distritos deben realizar los procesos de gestión territorial a sus territorios lo cual incluye desarrollo de capacidades para fortalecer la implementación, vigilancia en salud pública; coordinación del seguimiento con las EAPB y desarrollo de sus funciones de inspección y vigilancia en articulación con la Superintendencia Nacional de Salud. Los municipios deben notificar los casos de probables defectos congénitos al departamento, realizar seguimiento y análisis de los mismos, apoyar la gestión de casos probables.

- **Entidades Administradoras de Planes de Beneficios**

Las EAPB deben garantizar, en primer lugar, la realización del tamizaje neonatal a todos sus recién nacidos afiliados; es decir garantizar la práctica del tamizaje neonatal bajo la estructura de Programa, a través de su red de prestación de servicios, vigilar los casos probables y el ajuste de caso correspondiente (especialmente en los casos en los que la UPGD no desarrolle la prueba diagnóstica); así como toda la gestión requerida en el marco del Programa (lo cual implica gestionar la confirmación de los casos probables, ajustes de red, gestión expedita para casos probables, entre otras). Las EAPB que incorporen otras patologías en el marco de sus programas de tamizaje neonatal deberán garantizar la atención integral relacionada con las mismas.

Así mismo, deben garantizar que se realice el rellamado o recitación de los recién nacidos considerados casos probables por tamizaje positivo y de aquellos casos en los que se considere se debe practicar retamizaje, para lo cual debe tener un seguimiento de cohortes que permita ubicar desde la base de sus recién nacidos, aquellos que son notificados como probables desde SIVIGILA, gestionar la realización de la prueba diagnóstica así como el reporte de su resultado, hacer seguimiento para garantizar el inicio temprano del tratamiento y, finalmente, gestionar el seguimiento pertinente. Para ello deberá activar los mecanismos que correspondan con su red de prestación de servicios (incluidos de manera especial los laboratorios e IPS que brindan las tecnologías de tamizaje y diagnóstico auditivo) y fortalecer el reporte a las fuentes establecidas por normatividad.

Finalmente, les corresponde garantizar, a través de su red, la integralidad, disponibilidad, suficiencia, modalidad de prestación que se requiere para la calidad y especialmente la oportunidad de la atención en relación con el tamizaje neonatal. Es necesario, específicamente para los casos de tamizaje endocrino metabólico, se garantice la aplicación de las pruebas diagnósticas o en caso de requerir tecnologías con baja disponibilidad en el área, se incorpore en la red lo necesario para gestionar de manera oportuna la realización de la prueba diagnóstica y su reporte; sin que

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

medien barreras administrativas y en los casos que corresponda incorporando esto en los mecanismos de contratación con los laboratorios.

Por último, las EAPB deben realizar monitoreo y seguimiento del programa y de sus resultados en salud e incorporar las orientaciones del programa en los procesos de desarrollo de capacidades al recurso humano en salud en articulación con su red de prestación de servicios.

- **Instituciones Prestadoras de Servicios Salud**

Las IPS deben garantizar a los usuarios el acceso efectivo a los servicios y tecnologías en salud definidas en el marco del Programa, con calidad. Cumplir las directrices y lineamientos vigentes para la atención de gestantes y recién nacidos, incluyendo la estancia hospitalaria de mínimo 24 horas posteriores al nacimiento, en el marco de lo establecido en Resolución 3280 de 2018 o la norma que la modifique o sustituya. Definir en el marco de la implementación del Programa de Tamizaje neonatal, la planeación y ejecución de procesos de desarrollo de capacidades, verificación de la adherencia del talento humano a los lineamientos y calidad del dato, seguimiento a la oportunidad de las atenciones, valoración de percepción de los usuarios y barreras de acceso; así como la revisión de lo relacionado con dotación, equipamiento y capacidad instalada. En su función como Unidades Primerias Generadoras de Datos (UPGD) deben realizar la detección y notificación de casos probables, registrando la información en el Sistema de Vigilancia en Salud Pública - SIVIGILA y generar las alertas que correspondan al asegurador.

- **Laboratorios**

Los laboratorios que realicen tamizaje neonatal endocrino metabólico deberán cumplir con los estándares de calidad en salud pública establecidos en la Resolución 1619 del 2015 o la norma vigente para tal fin, y con la inscripción en el Registro de Laboratorios RELAB establecido en la Resolución 561 de 2019 o el aplicativo que lo modifique o sustituya y con los procesos de habilitación como servicio de salud, según la normatividad vigente. Además, deberán participar en los procesos de evaluación del desempeño definidos por el INS y los relacionados con mejoramiento de procesos de calidad; que permitan avanzar a la acreditación de las pruebas de tamizaje según norma NTC IEC/ISO 15189, en un plazo máximo de 2 años a partir del momento en el que sea incluida la tecnología de tamizaje en el Programa. El INS definirá en el marco del programa, el acompañamiento y seguimiento a este proceso; en articulación con la Dirección de Epidemiología y Demografía de este Ministerio.

3.6. Monitoreo y seguimiento

Los obligados al cumplimiento de esta resolución realizarán, en el marco de sus competencias, el monitoreo de las intervenciones de las rutas a que alude el presente acto administrativo y la evaluación de los resultados en salud y reducción de las inequidades en salud en las personas, familias y comunidades, derivadas de su implementación.

Para el seguimiento y monitoreo del Programa de Tamizaje Neonatal se utilizan las fuentes e indicadores actualmente disponibles. La captura inicial de la toma de muestra (para el caso del tamizaje endocrino metabólico) y la realización del tamizaje (con tecnología dura para el caso de auditivo y por medio de examen físico para los tamizajes visual y cardiopatía congénita compleja) requerirá la adecuación de fuentes de información.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

Para la captación de casos probables detectados como casos positivos en alguna de las 4 líneas del tamizaje, se tendrá en cuenta el protocolo y ficha de notificación de Defectos Congénitos (Código de evento 215), definida por SIVIGILA (en su versión más actualizada). En dicho reporte, además de los datos básicos, se incorporan datos complementarios donde se reporta el tipo de defecto, estableciéndose 3 categorías: i) metabólicos (incluye hipotiroidismo congénito), ii) sensoriales (donde deben reportarse casos probables de hipoacusia o sordera congénita, así como ceguera o alteración visual congénita) y finalmente iii) malformaciones congénitas (donde deben reportarse los casos probables de cardiopatía congénita compleja). Las definiciones de caso probable para las líneas de tamizaje y las patologías incluidas en el Programa de Tamizaje Neonatal son descritas en el protocolo de vigilancia en salud pública del evento 215. Los casos probables podrán ser reportados con el código CIE-10 que se considere más adecuado y el ajuste (es decir las atenciones que permiten confirmar o descartar el caso) debe gestionarse en los plazos establecidos (en un máximo de 8 semanas) y de acuerdo al código CIE-10 que corresponda.

El SIVIGILA permite contar con seguimiento a los casos probables establecidos en el momento del tamizaje o en el momento en que se expide el resultado por parte del laboratorio y se cierra con el diagnóstico o el descarte del caso. Los laboratorios deben realizar el reporte mensual de los casos probables, así como de los casos diagnosticados según lo establecido por el Programa de Evaluación del Desempeño del INS.

El registro de las actividades de Protección Específica y Detección Temprana deben registrarse según lo definido en la Resolución 4505 de 2012 o la norma que la modifique o la sustituya. El seguimiento posterior de las atenciones asociadas a los casos diagnosticados se realizará de acuerdo a lo que se evidencie en RIPS; así como en el registro de enfermedades huérfanas (en tanto sean incluidas patologías que estén incluidas en el listado actualizado de enfermedades huérfanas).

Tanto el reporte de la realización del tamizaje, la confirmación diagnóstica, el inicio del tratamiento o la valoración por especialista y la definición de manejo; así como el seguimiento de la condición diagnosticada debe reportarse en el carné de salud infantil (según lo establecido por Resolución 3280 de 2018 o la norma que la modifique o la sustituya).

Resultados en Salud Intermedios e Indicadores

Desde el Programa de Tamizaje Neonatal, en las tablas siguientes se definen los siguientes resultados en salud, así como sus indicadores y fuentes:

Tabla 1. Resultados e Indicadores Tamizaje Endocrino metabólico

Línea de tamizaje	Resultado en Salud	Indicador	Fuente
Tamizaje Endocrino metabólico	Oportunidad en la Toma de muestra para tamizaje de Hipotiroidismo Congénito	Recién Nacido con toma oportuna de muestra para tamizaje de HC en papel filtro. (0 horas en cordón o 48 a 72 horas en talón) / RN total	Resolución 4505 de 2012
	Oportunidad en reporte de resultado de tamizaje para HC	Recién Nacido con reporte de resultado de tamizaje de HC en la primera semana de vida.	Por definir
Tamizaje Endocrino metabólico	Oportunidad en el diagnóstico de HC	Recién Nacido con probable HC con confirmación diagnóstica en la semana siguiente a resultado de tamizaje positivo.	SIVIGILA Programa de Evaluación

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

			Directa del Desempeño
	Oportunidad en el inicio del Tratamiento	Recién Nacido con inicio de tratamiento para HC en el primer mes de vida	Resolución 4505 de 2012
	Calidad de la muestra para tamizaje de HC	Numero de muestras que cumplen condiciones de calidad – no devueltas / Total de muestras reportadas.	Programa de Evaluación Indirecta del Desempeño
	Casos probables de Hipotiroidismo Congénito	Recién Nacidos con tamizaje positivo de HC	SIVIGILA
	Prevalencia de Hipotiroidismo Congénito	Recién Nacidos con diagnóstico de HC / RN total / 10.000	SIVIGILA DANE
	Proporción de casos de hipotiroidismo congénito con ajuste	Casos de hipotiroidismo congénito ajustados / total de casos de hipotiroidismo congénito notificados	SIVIGILA

Tabla 2. Resultados e Indicadores Tamizaje Auditivo

Línea de tamizaje	Resultado en Salud	Indicador	Fuente
Tamizaje Auditivo	Oportunidad en la realización del tamizaje auditivo en Recién Nacidos	Recién Nacido con tamizaje auditivo antes del mes de edad con PEAA o EOA o ambas	Resolución 4505 de 2012
	Casos probables de hipoacusia o sordera congénita	Recién Nacidos con tamizaje auditivo positivo	SIVIGILA
	Oportunidad en el diagnóstico de hipoacusia o sordera congénita	Recién Nacidos con tamizaje positivo a quienes se realiza la Potenciales Auditivos Clínicos en la semana siguiente a resultado de tamizaje positivo.	SIVIGILA RIPS
	Prevalencia de hipoacusia o sordera congénita	Recién Nacidos con diagnóstico de hipoacusia o sordera congénita / RN total / 10.000	SIVIGILA RUAFND

Tabla 3. Resultados e Indicadores Tamizaje Visual

Línea de tamizaje	Resultado en Salud	Indicador	Fuente
Tamizaje Visual	Oportunidad en la realización de tamizaje visual por examen físico	Recién Nacido con tamizaje visual antes del egreso hospitalario	Resolución 4505 de 2012
	Casos probables de alteración visual congénita	Recién Nacidos con tamizaje visual positivo	SIVIGILA
	Oportunidad en la valoración por oftalmología / oftalmología pediátrica	Recién Nacido con probable alteración visual congénita con valoración por especialista en el primer mes de vida.	RIPS
	Prevalencia de alteración visual congénita	Recién Nacidos con diagnóstico de alteración visual congénita / RN total / 10.000	SIVIGILA RUAFND

Tabla 4. Resultados e Indicadores Tamizaje de Cardiopatía Congénita Compleja

Línea de tamizaje	Resultado en Salud	Indicador	Fuente
-------------------	--------------------	-----------	--------

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

Tamizaje de Cardiopatía Congénita Compleja	Oportunidad en la realización del tamizaje de Cardiopatía Congénita Compleja por examen físico	Recién Nacido con tamizaje de Cardiopatía Congénita Compleja a las 24 horas de vida	Resolución 4505 de 2012
	Casos probables de Cardiopatía Congénita Compleja	Recién Nacidos con tamizaje de Cardiopatía Congénita Compleja positivo	SIVIGILA
	Oportunidad en la valoración por Cardiología pediátrica de recién nacidos con tamizaje positivo para Cardiopatía Congénita Compleja.	Recién Nacidos con tamizaje positivo que reciben valoración por cardiología pediátrica en la primera semana de vida.	RIPS
	Prevalencia de Cardiopatía Congénita Compleja.	Recién Nacidos con diagnóstico de Cardiopatía Congénita Compleja / RN total / 10.000	SIVIGILA RUAFND

4. Líneas de tamizaje

Líneas del Programa de Tamizaje Neonatal.

Partiendo de distintas consideraciones éticas, clínicas, epidemiológicas y económicas, en el marco del programa se reconocen las siguientes líneas de tamizaje: Endocrino Metabólico (incluye el tamizaje básico y ampliado), Visual, Auditivo y Cardiopatía Congénita Compleja.



Definiciones

- **Tamizaje neonatal.** Atención en salud dirigida a la detección temprana de recién nacidos con enfermedades que pueden producir mortalidad evitable, discapacidad, morbilidad significativa o grave afectación de la calidad de vida, susceptibles de ser identificadas a través de tecnologías de alta sensibilidad durante las primeras horas o días de nacimiento, con el objeto de ser confirmadas, brindarles tratamiento de manera oportuna y el seguimiento necesario para mejorar sus resultados en salud y desarrollo.
- **Tamizaje Endocrino metabólico.** Se define como la detección de casos probables de patologías endocrino metabólicas que se detectan por pruebas en sangre, con las consideraciones de tiempo, muestra y tecnología de tamizaje correspondiente.
- **Tamizaje neonatal auditivo.** Corresponde a la detección de recién nacidos con alteraciones auditivas que pueden llevar a hipoacusia, afectar su capacidad auditiva y de esta forma, amenazar el desarrollo integral del niño o la niña en el curso de la vida.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

- **Tamizaje neonatal visual.** Corresponde a la detección de recién nacidos con alteraciones al examen físico que permitan detectar posibles patologías oculares o visuales que pueden llevar a ceguera, afectar la capacidad visual y de esta forma, amenazar el desarrollo integral del niño o la niña en el curso de la vida.
- **Tamizaje de cardiopatía congénita.** Corresponde a la detección de cardiopatía congénita compleja asociada a altas tasas de mortalidad, por medio de la saturación de oxígeno (pulsioximetría - registro de oximetría cútanea) pre y postductal.

4.1. Tamizaje Endocrino metabólico

Esta línea de tamizaje incluye, progresivamente, las condiciones endocrino metabólicas: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de biotinidasa y defectos de la hemoglobina, así como las enfermedades de los aminoácidos, de los ácidos orgánicos y los desórdenes de la beta oxidación de los ácidos grasos. Incorpora el tamizaje Básico como el Ampliado, siguiendo lo planteado por la Ley 1980 de 2019, en términos de la progresividad.

4.1.1. Tamizaje de hipotiroidismo congénito

Se define como hipotiroidismo congénito la producción insuficiente de las hormonas tiroideas en los primeros tres años de vida, detectada por la elevación del valor de la Hormona Estimulante de la Tiroides (TSH, por sus siglas en inglés) asociado o no con valores bajos de hormonas tiroideas; o a la disminución de los valores normales para la edad de las hormonas tiroideas no asociados con la elevación de la TSH (Lammoglia, 2009). Las hormonas tiroideas tienen un papel predominante en el neurodesarrollo durante la primera infancia; por este motivo, el hipotiroidismo congénito representa la principal causa de discapacidad intelectual prevenible (INS, 2019) y se presenta con una incidencia aproximada de entre 1:2.500 – 1:4.500 casos para hipotiroidismo primario (donde la causa es propia del tejido tiroideo), y de 1:100.000 para el hipotiroidismo central (de causa hipofisiaria o hipotalámica) (Lammoglia, 2009; Libro endocrino, 2017).

Teniendo en cuenta que los recién nacidos generalmente no presentan manifestaciones clínicas de hipotiroidismo congénito, así como la alta frecuencia de la patología, y el grave impacto de no detectarla e iniciar tratamiento oportunamente; el hipotiroidismo congénito se incluyó como una patología de tamizaje neonatal y, de hecho, representa la primera patología no metabólica en ser incluida en un panel de tamizaje neonatal.

A nivel internacional, se han dado distintas pautas o recomendaciones para el tamizaje de hipotiroidismo congénito. De esta forma, en algunos países se utiliza la medición de la TSH en sangre de cordón umbilical o en sangre de talón, en otros se evalúan los niveles de T4 Libre (T4L) y en otros se utiliza tanto la TSH como la T4L (tiroxina libre) de forma combinada. Incluso, en EEUU existen diferencias en la estrategia de tamizaje de hipotiroidismo congénito entre sus estados (AAP).

Según el INS, la cobertura del tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito es de aproximadamente 80-85% (INS, 2019). Sin embargo, por distintas dificultades, el llamado para la confirmación diagnóstica se realiza solamente en alrededor del 50% de los niños con resultado de tamizaje alterado (“rellamado” o “recitación”). No se cuenta con información sobre la oportunidad del inicio del tratamiento, la adherencia

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

al tratamiento, ni otros aspectos importantes del seguimiento de niños y niñas con diagnóstico confirmado. De esta forma, uno de los objetivos principales de la formulación de estos lineamientos, es brindar las directrices para la estructuración de un programa de tamizaje en el que sea posible contar con la información necesaria para comprender las coberturas de tamizaje y el cumplimiento de las metas de confirmación diagnóstica, inicio de tratamiento y adherencia al seguimiento de los niños y las niñas diagnosticadas, para mejorar así los resultados en salud y en desarrollo de los niños o niñas con hipotiroidismo congénito.

En el contexto del programa de tamizaje de hipotiroidismo congénito, el resultado del tamizaje puede ser positivo o negativo. Los niños y las niñas con tamizaje positivo, deben ser evaluados para la confirmación diagnóstica con un criterio de URGENCIA MÉDICA, puesto que el no iniciar el tratamiento lo más pronto posible cuando se tenga la confirmación diagnóstica no solo incumple el objetivo de la ley y del programa, sino que se asocia con mayor riesgo de afectación y de discapacidad por causa del hipotiroidismo congénito¹⁰. En tamizaje neonatal, cada hora y cada día cuentan para lograr los resultados en salud y efectos a largo plazo en el desarrollo integral de los sujetos.

Objetivos de la línea de tamizaje de hipotiroidismo congénito

- Identificar niños y niñas recién nacidos vivos con probable hipotiroidismo congénito por medio de la medición de los niveles de TSH.
- Enunciar las situaciones en las que se requiere el retamizaje como parte del proceso de tamizaje de hipotiroidismo congénito.
- Identificar niños y niñas con condiciones o factores de riesgo específicos relacionados con el hipotiroidismo congénito y que requieren un seguimiento particular de su función tiroidea, por la naturaleza de estas características.
- Definir los aspectos necesarios para el adecuado funcionamiento de los componentes pre analítico, analítico y pos analítico del tamizaje de hipotiroidismo congénito.
- Establecer los elementos mínimos de oportunidad y características del diagnóstico de hipotiroidismo congénito, del inicio del tratamiento y del seguimiento de los recién nacidos afectados y de aquellos con condiciones particulares de riesgo.

Definiciones de la línea de tamizaje de hipotiroidismo congénito

En el contexto del programa de tamizaje neonatal, frente a hipotiroidismo congénito se precisan las siguientes definiciones:

- **Recién nacido vivo:** teniendo en cuenta lo establecido en el artículo 90 del Código Civil, se define como recién nacido vivo al niño o niña que sobrevive siquiera un momento a la separación completa de la madre, esto es, que respira por su cuenta al menos una vez luego de su alumbramiento y del pinzamiento y corte del cordón umbilical. Esta definición no se relaciona con el peso al nacer ni con la edad gestacional.
- **Recién nacido prematuro:** niño o niña que nace antes de la semana 37 de gestación.
- **Recién nacido prematuro extremo:** niño o niña que nace antes de la semana 32 de gestación.
- **Tamizaje de HC:** evaluación de los niveles de TSH en muestra de sangre seca dispuesta en papel filtro, obtenida de fragmento del cordón umbilical en su lado

¹⁰ El retardo mental asociado al tiempo de hipotiroidismo congénito sin tratamiento muestra que el Recién nacido antes del mes, puede tener secuelas neurológicas; de 1 a 3 meses, las secuelas dependen del caso y la severidad (se estima que por cada día que pasa pierden un punto de coeficiente intelectual) y aquellos niños y niñas con más de 3 meses que no reciben tratamiento, tendrán secuelas neurológicas.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

neonatal (técnica de asa) o del talón del niño o niña recién nacido vivo para la detección de casos probables de HC primario.

- **Retamizaje de HC:** evaluación de los niveles de TSH en muestra de sangre seca dispuesta en papel filtro, obtenida del talón del niño o niña. Se comporta como un segundo paso o componente del tamizaje, no es una repetición del tamizaje, no es una medida universal y se indica exclusivamente en los casos en los que por inmadurez del eje hipotálamo-hipofisiario-tiroideo (como en la prematuridad) o por riesgo de mezcla de sangres de forma antenatal o perinatal (como en los gemelos mono coriónicos), no es suficiente realizar el tamizaje como se hace en los demás casos, puesto que puede tener una mayor cantidad de falsos negativos.
- **Diagnóstico de HC:** evaluación de los niveles de TSH (Hormona Estimulante del Tiroides) y de T4L (Tiroxina Libre) en muestra de suero (de sangre venosa o arterial).
- **Niño o niña perdido (a) del programa de tamizaje neonatal:** recién nacido vivo en quien no se realiza el tamizaje neonatal, no se realiza el retamizaje a pesar de estar indicado, o no se realizan las pruebas de confirmación diagnóstica a pesar de haber tenido un tamizaje o un retamizaje positivo. Debe tenerse en cuenta en qué punto se pierden los niños o las niñas con el objeto de tomar las medidas necesarias para evitar esta situación.
- **Niño o niña excluido (a) del programa de tamizaje neonatal:** recién nacido vivo a quien se realizó el tamizaje pero que fallece antes del retamizaje o del diagnóstico, en este último caso, habiendo tenido un tamizaje o retamizaje positivo. Se incluye también al recién nacido prematuro extremo que fallece antes de la realización del tamizaje en los términos indicados en el presente lineamiento (en el talón, después de 72 horas de nacido).

Respecto al resultado obtenido, el tamizaje puede definirse como:

- **Tamizaje positivo de HC:** recién nacido con niveles de TSH (Hormona Estimulante del Tiroides) por encima del punto de corte establecido (15 mUI/L en muestra de sangre de cordón umbilical o 10 mUI/L en muestra de sangre de talón)¹¹, los cuales son considerados casos probables de HC.
- **Tamizaje negativo de HC:** recién nacido con niveles de TSH (Hormona Estimulante del Tiroides) por debajo del punto de corte establecido.

En el caso del retamizaje, al ser considerado como un segundo paso del tamizaje en un grupo de niños y niñas, se aplican las mismas definiciones de los resultados del tamizaje, teniendo en cuenta que el punto de corte es el de la muestra de sangre que procede del talón.

Respecto a la realización del diagnóstico de hipotiroidismo congénito, se tendrán en cuenta las siguientes definiciones:

- **Reclamado:** procedimiento de llamado o citación de los pacientes y sus familias con resultado de tamizaje positivo, para la realización de pruebas de diagnóstico.
- **Diagnóstico confirmado de HC:** recién nacido con tamizaje (o retamizaje) positivo con niveles de TSH (Hormona Estimulante del Tiroides) por encima del valor de referencia del kit de ensayo y/o con niveles de T4L (Tiroxina Libre) por debajo del valor de referencia del kit de ensayo de las pruebas de diagnóstico.
- **Diagnóstico descartado de HC:** recién nacido con tamizaje (o retamizaje) positivo con niveles de TSH (Hormona Estimulante del Tiroides) y de T4L (Tiroxina Libre) dentro del rango de referencia del kit de ensayo de las pruebas de diagnóstico.

¹¹ Consideración de punto de corte de 6mUI/L en recién nacidos prematuros extremos.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

En relación con el tratamiento, se especifican las siguientes definiciones:

- **Niño o niña con tratamiento:** niño o niña con diagnóstico confirmado de hipotiroidismo congénito quien se encuentra en tratamiento con levotiroxina de forma continua o regular.
- **Niño o niña sin tratamiento:** niño o niña con diagnóstico confirmado de hipotiroidismo congénito quien se encuentra sin tratamiento con levotiroxina de forma continua o regular.
- **Niño o niña sin información de tratamiento:** niño o niña con diagnóstico confirmado de hipotiroidismo congénito en quien no se cuenta con información sobre el inicio y la continuidad del tratamiento con levotiroxina.

Para efectos del seguimiento del programa de tamizaje neonatal, se establecen las siguientes definiciones:

- **Niño o niña con seguimiento adecuado:** niño o niña con diagnóstico confirmado de hipotiroidismo congénito quien tiene un seguimiento regular de su condición, de acuerdo a lo indicado.
- **Niño o niña con seguimiento inadecuado:** niño o niña con diagnóstico confirmado de hipotiroidismo congénito que, aunque realiza el seguimiento de su condición, este no se hace de acuerdo a lo recomendado, con fallas en su cumplimiento o con interrupciones en el tratamiento.
- **Niño o niña sin seguimiento:** niño o niña con diagnóstico confirmado de hipotiroidismo congénito en quien no se realiza seguimiento de su condición, con gran probabilidad de interrupciones en el tratamiento.
- **Niño o niña sin información de seguimiento:** niño o niña con diagnóstico confirmado de hipotiroidismo congénito en quien no se cuenta con información sobre el seguimiento de su condición, sobre la realización de exámenes de control, y en general, sobre la continuidad de su tratamiento.

Debe tenerse en cuenta que todas estas definiciones serán empleadas en la formulación, la evaluación y el seguimiento del programa de tamizaje neonatal, en la línea específica de hipotiroidismo congénito, pero que no generan conflicto frente a las definiciones que puedan tenerse en el SIVIGLA, puesto que este sería solo un elemento del funcionamiento del programa de tamizaje neonatal y no lo abarca completa ni integralmente.

NOTA: Debe tenerse en cuenta que un niño o una niña puede tener hipotiroidismo congénito y manifestarlo posterior a haber tenido un tamizaje y/o un retamizaje negativo, o incluso, a pesar de haber tenido un tamizaje o un retamizaje positivo, pero con un resultado posterior de diagnóstico descartado. En este caso, puede tratarse de un hipotiroidismo congénito de inicio “tardío” (que no es captado en el programa de tamizaje neonatal) o de un caso no identificado en el programa de tamizaje neonatal (falso negativo en el tamizaje, el retamizaje o el diagnóstico). En todo caso, los niños y las niñas con probable hipotiroidismo congénito siempre deben ser reportados al SIVIGLA y debe gestionarse el cierre de caso para reportar el resultado del diagnóstico.

Tecnología del tamizaje de hipotiroidismo congénito

Como se indicó previamente, en Colombia, el tamizaje de hipotiroidismo congénito se debe realizar a través de la medición de los niveles de TSH (Hormona Estimulante del Tiroides) en muestra de sangre seca depositada en papel filtro. Esta muestra de sangre puede obtenerse de fragmento del cordón umbilical del lado neonatal según la “técnica del asa” o por medio de la punción del talón del niño o niña.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

Teniendo en cuenta que posterior al nacimiento se presenta un “estallido” fisiológico de liberación de la Hormona Estimulante de la Tirotropina desde el hipotálamo (TRH, por sus siglas en inglés), de la TSH (Hormona Estimulante del Tiroides) desde la adenohipófisis y de las hormonas tiroideas desde la tiroides, a nivel internacional se ha recomendado el tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito hacia el tercer o quinto día de vida. Sin embargo, frente a la inclusión de otras patologías a tamizar en el período neonatal, como estrategia de salud pública, se ha recomendado que el tiempo apropiado para el tamizaje esté entre las 24 y las 72 horas posteriores al nacimiento, lo que implica considerar un ajuste al punto de corte de la TSH (Hormona Estimulante del Tiroides) para el tamizaje.

En Colombia, se ha permitido la práctica del tamizaje de hipotiroidismo congénito con la toma de la muestra del cordón umbilical como una forma de garantizar la realización del procedimiento y ante la falta de directrices (o de garantía) frente al tiempo de estancia hospitalaria del recién nacido. Sin embargo, la Resolución 3280 de 2018 ya establece un criterio de tiempo de estancia hospitalaria para el recién nacido y la madre, así como reitera la obligatoriedad del tamizaje neonatal¹².

Teniendo en cuenta que de acuerdo a lo dispuesto en la Ley 1980 de 2019, el programa de tamizaje neonatal se deberá ampliar progresivamente de acuerdo con los recursos del SGSSS, se proyecta la inclusión a futuro del tamizaje de otras patologías endocrino metabólicas. En este sentido, se permitirá continuar tomando la muestra de sangre del cordón umbilical.

En procura de avanzar hacia el tamizaje de hipotiroidismo congénito (y luego de otras patologías) con muestra de sangre proveniente de manera exclusiva del talón del niño o niña, cada IPS del país que atiende recién nacidos debe trazar un plan para garantizar la toma de muestra de sangre del talón, con el objeto que, en un periodo no mayor a dos años posterior a la expedición del acto normativo, se haya realizado el cambio progresivo del origen de la muestra de sangre del cordón umbilical al talón. Posteriormente, se generarán directrices en relación a este criterio, así como la estandarización del tiempo de la toma de muestra de sangre.

En el caso en el que se tome la muestra de sangre del cordón umbilical, debe hacerse en un tiempo no mayor a 20 minutos posterior al nacimiento del niño o niña y por ningún motivo se debe tomar del lado placentario del cordón umbilical, mucho menos si no se ha producido el alumbramiento de la placenta.

En el caso en el que la muestra de sangre se tome del talón del niño o niña, podrá tomarse durante las primeras 24 horas de vida e incluso, antes del egreso hospitalario del recién nacido y debe realizarse con la lanceta adecuada, para garantizar la sangría necesaria para que no se afecte la disposición de la sangre en el papel filtro.

Si bien los niveles de TSH (Hormona Estimulante del Tiroides) son distintos a lo largo de los primeros días de vida, en Colombia se definió un punto de corte específico, independiente de la edad en la que se tome la muestra de sangre para el tamizaje con muestra del talón. Se decide continuar con este mismo punto de corte para la muestra obtenida por punción del talón ($> 10 \text{ mUI/L}$)¹³.

¹² Para avanzar en esto es fundamental tener en cuenta otros aspectos de la atención neonatal como la estancia hospitalaria, la cual deberá ser mínimo de 24 horas para el recién nacido sano, a término, sin complicaciones, nacido por vía vaginal; y de mínimo 48 horas para el recién nacido con riesgos o nacido por cesárea, en concordancia con lo definido en Resolución 3280 de 2018.

¹³ Este punto de corte fue establecido hace varios años y se ha ajustado a lo largo de la experiencia de los 19 años de funcionamiento de la práctica del tamizaje de hipotiroidismo congénito en el país. En algunos países, el punto

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

En el caso de los recién nacidos prematuros extremos (nacidos antes de la semana 32 de gestación), no se recomienda el tamizaje por muestra de sangre del cordón umbilical, y debe realizarse a las 72 horas del nacimiento en muestra de sangre proveniente del talón del niño o niña. En este contexto particular, el punto de corte del tamizaje es de 6 mUI/L, por lo que se considera positivo un tamizaje con un nivel de TSH mayor a este punto de corte.

En el caso del retamizaje, el cual realmente se trata del segundo paso del tamizaje para dos grupos específicos de recién nacidos (prematuros y gemelos mono coriónicos), se realizará –al igual que el tamizaje- con la medición de los niveles de TSH (Hormona Estimulante del Tiroides) en muestra de sangre seca proveniente del talón del niño o niña y depositada en papel filtro. En el caso de los recién nacidos prematuros (nacidos antes de la semana 37 de gestación), se indica el retamizaje con TSH (Hormona Estimulante del Tiroides) a las 2 semanas del nacimiento. Para los recién nacidos gemelos mono coriónicos a término, el retamizaje se indica a los 5 días de nacimiento. En ambos casos, el punto de corte es el mismo del tamizaje por muestra proveniente de sangre del talón (> 10 mUI/L).

Componentes del tamizaje de hipotiroidismo congénito

Por las características del tamizaje de hipotiroidismo congénito, al igual que el de otras patologías endocrino-metabólicas en las que se cuenta con la participación del laboratorio de tamizaje, se han definido elementos pre analíticos (realización de historia clínica y enfoque prenatal de riesgo, educación sobre el tamizaje, consentimiento informado, toma de muestra de sangre y manejo, almacenamiento y transporte de la muestra de sangre), elementos analíticos (técnicas y procesamiento de la muestra, registro de los resultados y comunicación de los resultados –flujo de la información-) y elementos post analíticos del programa de tamizaje neonatal (rellamado de los pacientes, confirmación diagnóstica, inicio del tratamiento y seguimiento de los pacientes). El laboratorio de cada IPS tiene importantes responsabilidades para el funcionamiento de la línea endocrino metabólica del tamizaje neonatal.

Componente pre analítico

- Enfoque prenatal de riesgo y realización de la historia clínica: en relación con la línea de tamizaje de hipotiroidismo congénito, los siguientes son los riesgos y factores prenatales (antecedentes maternos de enfermedad tiroidea, antecedente de hipotiroidismo congénito en hermano), perinatales (Prematuridad, Enfermedad neonatal grave y posibilidad de sobreexposición a yodo por múltiples procedimientos quirúrgicos); así como postnatales (Síndromes Genéticos -sospecha o diagnóstico-, Anomalías Congénitas -especialmente de línea media, Detección de bocio o de quiste sublingual -por ecografía prenatal o al examen físico) los cuales deben ser tenidos en cuenta en la atención del neonato, el tamizaje neonatal y el seguimiento posterior. En el caso de una mujer gestante con antecedente de hipotiroidismo, se debe verificar si se realizó ajuste a la dosis de la levotiroxina durante la gestación y si tuvo valoración o seguimiento por endocrinología. En todo caso, estos aspectos refuerzan la necesidad de seguimiento de su función tiroidea; pero debe reiterarse que **el tamizaje es una medida universal y todos los recién nacidos deben recibir esta atención.**

de corte puede llegar a ser hasta de 40mUI/L. Ajustar el punto de corte implica tener un seguimiento como se espera realizar en el Programa y realizar estudios específicos para ello.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

- Información, Educación y Comunicación sobre tamizaje neonatal: se deben desarrollar diferentes estrategias y/o procesos de información, educación y comunicación para promover el programa y la práctica del tamizaje neonatal en el país y deben ser dirigidos a todos los actores con responsabilidades en el programa, incluyendo madres, padres, familias y comunidad en general. Se deben brindar teniendo en cuenta las intervenciones poblacionales, colectivas e individuales que han sido contempladas y que se desarrollan a partir de lo dispuesto en la Resolución 3280 de 2018 o la norma que la modifique o la sustituya. Esto quiere decir que se pueden desarrollar piezas comunicativas o audiovisuales sobre la práctica y el programa de tamizaje neonatal, promover y brindar educación sobre el tamizaje neonatal durante la atención para el cuidado prenatal y la atención del parto, verificar los resultados del tamizaje neonatal durante la consulta de seguimiento del recién nacido y las consultas de valoración integral en salud de la primera infancia, entre otros procesos. La información brindada a la familia respecto al tamizaje debe ser registrada (puede ser directamente en la historia clínica) como un momento de la atención en el marco del tamizaje.
- Toma de la muestra de sangre: se debe realizar según las consideraciones definidas en el apartado de “Tecnología del tamizaje de hipotiroidismo congénito” de este lineamiento. A nivel de cada IPS, el laboratorio es el encargado de garantizar el desarrollo de capacidades de los profesionales de la salud que toman la muestra de sangre para el tamizaje neonatal¹⁴ y de la calidad de la muestra (cumpliendo lo establecido) que se dispondrá para el procesamiento analítico. Es decir, los profesionales del laboratorio deben capacitar a los profesionales en la sala de nacimientos, alojamiento conjunto y de las demás unidades donde se atiendan recién nacidos, en la toma, manejo, almacenamiento y entrega de la muestra.

Así mismo, se debe programar la realización de reentrenamientos para el personal antiguo que está teniendo dificultades en estos procesos, así como garantizar el entrenamiento del personal nuevo de la institución (como parte de los procesos de inducción). Se deben disponer los mecanismos para registro de la información relacionada con el tamizaje neonatal en sala de nacimientos o en sala de alojamiento conjunto, incluyendo la toma de la muestra, los datos de la tarjeta del papel filtro con los datos de cada paciente, laboratorio que procesa la muestra y fecha de entrega de la misma a dicho laboratorio, lo cual será fundamental para la trazabilidad en el programa de tamizaje neonatal.

- Manejo, almacenamiento y transporte de la muestra: la muestra de sangre debe disponerse en la tarjeta de papel filtro y permitirse su secado completo a temperatura ambiente por un tiempo aproximado de 3 horas. Estas tarjetas de papel filtro deben cumplir con los requerimientos de material, densidad, peso, pH, cenizas, resistencia y absorbancia, tal y como se define en los lineamientos emitidos por el INS¹⁵. Las tarjetas de papel filtro deben ubicarse en soportes para su secado y almacenamiento, impidiendo el contacto y la mezcla de sangre no seca de diferentes tarjetas de papel filtro. Las tarjetas deben estar completa y adecuadamente diligenciadas y se deben cuidar las variables de temperatura ambiental, control de humedad y tiempo de secado para garantizar la calidad del

¹⁴ En articulación con los demás actores que tienen responsabilidad en este proceso de gestión (EAPB y DTS)

¹⁵ Las directrices, conceptos o disposiciones relacionados con la toma, manejo, almacenamiento y transporte de la muestra; su procesamiento analítico; así como todos los aspectos que considere necesarios para avanzar en la calidad del tamizaje neonatal, serán definidos por el INS.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

proceso. El funcionamiento de estos elementos pre analíticos (verificación de la identificación de factores de riesgo, información registrada por escrito que ha sido brindada a los padres, calidad de la toma de la muestra: así como manejo, embalaje y entrega, y finalmente el registro de la información) es responsabilidad y será liderado por la IPS en articulación con su laboratorio o el laboratorio que realice el procesamiento de las muestras.

Componente analítico

- Procesamiento analítico de la muestra: El procesamiento analítico de la TSH (Hormona Estimulante del Tiroides) generalmente se realiza mediante técnicas de ELISA, micro-ELISA o Radio Inmuno Ensayo. Se debe realizar el proceso analítico de acuerdo a las especificaciones dadas por las casas productoras de los equipos de análisis y de los kits de TSH neonatal (Hormona Estimulante del Tiroides), cuidando todos y cada uno de los pasos hasta obtener el resultado final. Se deben atender todas las indicaciones dadas por el INS y por este Ministerio para garantizar la calidad y la oportunidad de los resultados de tamizaje neonatal. Cuando la muestra que ha sido recibida en el laboratorio de análisis es de mala calidad, se debe procesar de todas maneras para evitar el riesgo de dejar pasar un caso positivo, pero se debe informar al laboratorio de la IPS para repetir la toma de la muestra, teniendo en cuenta que una muestra que se tome después de 20 minutos de nacimiento debe proceder del talón del niño o niña. En caso de que se haya dado egreso hospitalario, se debe informar también al referente o líder de tamizaje neonatal de la EAPB del recién nacido (o de la Secretaría de Salud, en el caso de que se trate de un niño sin aseguramiento¹⁶), y se debe llamar a los números de contacto anotados en la tarjeta de papel filtro.
- Calidad del tamizaje: los laboratorios deben cumplir todos aquellos requerimientos dirigidos a garantizar la calidad de sus procesos. Por este motivo, debe cumplirse con la normatividad vigente en materia de habilitación, control de calidad en el marco de programa de evaluación de desempeño interno y externo, cumplimiento de estándares de calidad en salud pública y de acreditación, en los términos establecidos en este lineamiento, en la resolución de reglamentación, en la normatividad subsecuente, y deben participar del Programa de evaluación externa de desempeño de TSH neonatal del INS. Al igual que con todos los procesos relacionados con la toma, manejo, almacenamiento, procesamiento y reporte y notificación de resultados, se debe cumplir con las directrices y lineamientos emitidos desde el INS.
- Registro y notificación de los resultados positivos del tamizaje (y del retamizaje): todos los resultados positivos del tamizaje y/o del retamizaje, deben ser notificados al SIVIGILA de acuerdo a las indicaciones y orientaciones que emita el INS. Cuando se logre la confirmación diagnóstica, se debe realizar el ajuste de la ficha. Adicionalmente, se debe tener en cuenta todo lo descrito para el reclamo de los pacientes y la confirmación diagnóstica. Así mismo, se debe garantizar la entrega de los resultados de la prueba de tamizaje (incluso en los casos negativos) y se debe indicar a los padres o familiares que deben llevar este resultado a la consulta de seguimiento del recién nacido, realizar el registro de toda la información correspondiente en el carné de salud infantil para que se tenga en consideración en los escenarios de valoración integral definidos en la RPMS.

Componente post analítico

¹⁶ Para además gestionar el aseguramiento en el caso de recién nacidos de padres no afiliados.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

- Rellamado de los pacientes: cada IPS, laboratorio de procesamiento analítico y EAPB deben contar con un protocolo por escrito sobre cómo proceder ante casos de tamizaje o retamizaje positivo. Este protocolo debe incluir los datos de contacto (nombre, teléfono, email y dirección) de los líderes, referentes o responsables del tamizaje neonatal o en caso dado de la atención neonatal o materno infantil de las IPS de las que reciben y procesan muestras para tamizaje, de las EAPB a las que están afiliados los pacientes y de los laboratorios que realizan el procesamiento analítico (tanto de tamizaje como de confirmación diagnóstica). Esta información debe ser de conocimiento para la entidad territorial, para favorecer el seguimiento y gestión de los procesos en el marco de la atención materno perinatal. Los laboratorios que procesan muestras para tamizaje de hipotiroidismo congénito, deben garantizar también la toma y el procesamiento de las muestras para la confirmación diagnóstica. En caso de que esto no sea así, los laboratorios, las IPS que atendieron o están atendiendo a los recién nacidos, y las EAPB de los pacientes, deben definir de común acuerdo (y hacerlo constar por escrito) cómo van a garantizar la confirmación diagnóstica dentro de las 24 horas siguientes a la obtención del resultado positivo del tamizaje (y/o del retamizaje), así como la consulta por médico pediatra o profesional de medicina para la lectura e interpretación de los resultados de las pruebas diagnósticas dentro de las 24 horas siguientes al reporte de resultados de las pruebas de diagnóstico. En todo caso, siempre que un tamizaje o retamizaje resulte positivo, se debe llamar al paciente para la confirmación diagnóstica (“rellamado” o “recitación”). Este llamado debe ser realizado por la persona que procesó la muestra en el laboratorio de procesamiento analítico (o por una persona encargada formalmente de esta función en el laboratorio) y realizarse vía telefónica a los datos de contacto de los padres (padre, madre u otro familiar) que están descritos en la tarjeta de papel filtro. Se debe programar la toma de muestra de sangre periférica máximo al día siguiente del resultado positivo del tamizaje (o del retamizaje), para la confirmación diagnóstica.

La información brindada a los padres antes de la realización del tamizaje y de manera especial, el momento del rellamado es esencial, en tanto debe garantizar la sensibilización y adecuada comprensión respecto a la oportunidad que implica realizar un diagnóstico oportuno. Así mismo, el laboratorio debe informar telefónicamente al líder (o referente) de tamizaje neonatal de la IPS de la que procede la muestra, del resultado positivo del tamizaje o retamizaje, para que en caso de que el niño o niña se encuentre allí todavía, pueda tomarse la muestra de sangre para la confirmación diagnóstica; y también para que se registre esta información en el mecanismo establecido para el programa (libro, base de datos u otro). Adicionalmente, el laboratorio debe reportar por vía telefónica o por email al líder o referente de tamizaje neonatal de la EAPB del paciente. En todo caso, como se ha señalado, la contratación debe garantizar que el mismo laboratorio o un laboratorio preestablecido desarrolle este procedimiento diagnóstico. La EAPB, en articulación con su red, dispondrá la información respecto a los laboratorios donde se tome la muestra para la prueba diagnóstica, e informará directamente a los padres del recién nacido el lugar para la atención por pediatría o medicina general (solamente en los casos en los que no exista pediatra) para la lectura e interpretación de los resultados de las pruebas confirmatorias, así como para el inicio del tratamiento de forma oportuna en caso de tratarse de un diagnóstico confirmado.

En caso de tratarse de un niño o niña perteneciente a una familia sin aseguramiento, se debe notificar al encargado o responsable del tema de tamizaje

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

neonatal, atención neonatal o materno infantil en la entidad territorial de salud correspondiente, para gestionar su afiliación al SGSSS y de esta forma garantizar la atención integral de estos niños y niñas.

- Confirmación diagnóstica: se realiza mediante la medición de los niveles de TSH (Hormona Estimulante del Tiroides) y de T4L (Tiroxina Libre) en sangre periférica. El hipotiroidismo congénito se diagnostica cuando el nivel de la TSH se encuentra por encima del rango de referencia para la técnica de análisis y la edad del paciente y/o cuando el nivel de la T4L (Tiroxina Libre) se encuentra por debajo del rango de referencia para la técnica de análisis y la edad del paciente. El laboratorio debe reportar el nivel de la TSH en mUI/L y el de la T4L en ng/dL, así como el valor del rango de referencia para cada una de las pruebas. Teniendo en cuenta que el diagnóstico y el inicio del tratamiento en hipotiroidismo congénito se considera una URGENCIA MÉDICA, los laboratorios en los que se realiza el procesamiento analítico de las muestras de sangre para la confirmación diagnóstica deben funcionar las 24 horas del día, todos los días del año.
- Inicio del tratamiento: teniendo en cuenta la importancia de las hormonas tiroideas para el neurodesarrollo y la elevada tasa de formación de conexiones neuronales (sinaptogénesis) durante las primeras semanas de vida, el diagnóstico y el inicio del tratamiento del hipotiroidismo congénito debe ser considerado una URGENCIA MÉDICA. En hipotiroidismo congénito, el tiempo es oro. Por este motivo, el inicio del tratamiento debe ser inmediato a la confirmación diagnóstica, máximo a la mañana siguiente de esta. Así mismo, podrá ser iniciado cuando el resultado del tamizaje (o del retamizaje) sea > 40 mUI/L con previa toma de muestra de sangre para la confirmación diagnóstica, momento en el cual se ajustará el abordaje de acuerdo a la prueba diagnóstica. Para efectos del Programa de Tamizaje Neonatal, no se considerará el término de hipotiroidismo subclínico (TSH elevada con T4L en rango normal), puesto que ante la elevación del nivel de TSH (Hormona Estimulante del Tiroides) es impredecible saber en qué momento se pueden reducir los niveles de T4 Libre (Tiroxina Libre). Entonces, ante el riesgo de no garantizar oportunamente el tratamiento a un niño o niña con hipotiroidismo subclínico en proceso de descompensación, es preferible iniciar el tratamiento con la elevación aislada de los niveles de TSH. De otro lado, en el contexto del Programa de Tamizaje Neonatal tampoco se debe emplear el término de hipotiroidismo congénito transitorio, puesto que es dominio del especialista en endocrinología pediátrica establecer la transitoriedad o la permanencia del hipotiroidismo congénito, y las indicaciones que aquí se dan aplican para garantizar el tratamiento de los niños y las niñas en quienes se diagnostica hipotiroidismo congénito a partir de un resultado positivo en una prueba de tamizaje.

El tratamiento se debe iniciar con levotiroxina 50 mcg cada día. Para esto, se debe triturar la tableta de 50 mcg del medicamento y administrarse en máximo dos centímetros de agua en las mañanas. El medicamento no debe ser administrado en otro líquido diferente (por ejemplo, jugos) y debe ser administrado todos los días en el mismo horario. Es recomendable que en las piezas comunicativas que se usen para promover el programa y la práctica del tamizaje neonatal, se deje explícito que el tratamiento es gratuito y debe ser continuo y regular. En ningún caso, la realización de una imagen diagnóstica, la evaluación de transitoriedad o la búsqueda de etiología se considerarán factores indispensables para el inicio del tratamiento y por lo tanto no debe retrasarse por ningún motivo.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

- Seguimiento de los pacientes: el seguimiento de los pacientes con hipotiroidismo congénito diagnosticados en el contexto del programa de tamizaje neonatal debe realizarse así:
 - *Consultas médicas*: todos los niños y las niñas que sean diagnosticados con hipotiroidismo congénito deben ser valorados por endocrinología pediátrica durante los primeros 3 meses de edad. Después del diagnóstico, la primera consulta médica por endocrinología pediátrica o por pediatra (solo en caso en el que definitivamente no se cuente con endocrinología pediátrica), debe realizarse a las 2-4 semanas del diagnóstico. Es muy importante que se realice la gestión necesaria por parte de la EAPB, para garantizar que la familia asista a la cita de control con los resultados de exámenes de laboratorio de control; sin embargo, esto no puede considerarse un elemento indispensable que pueda convertirse en una barrera. Posteriormente, debe hacerse de forma mensual durante el primer año de vida; cada 2 meses, entre el año y hasta los dos años; cada 3 meses, entre los 2 y los 3 años; cada 6 meses, entre los 3 y los 10 años; y según criterio médico, en mayores de 10 años. En cada consulta, se deben valorar signos y síntomas que puedan sugerir hipotiroidismo congénito, y se debe evaluar la adherencia al tratamiento (por ejemplo, preguntando al familiar cuántos días a la semana olvida o no le administra el medicamento al niño o niña). Todos los niños y niñas con hipotiroidismo congénito deben ser valorados por genética en algún momento durante el primer año de vida, al igual que por neuropediatría.

Los niños y las niñas con hipotiroidismo congénito así como aquellos con alguna condición de riesgo, son considerados niños o niñas con criterios de mayor riesgo para la supervivencia, la salud y el desarrollo para el contexto de la Ruta Integral de Atención para la Promoción y el Mantenimiento de la Salud (RIAPMS). En consecuencia, las consultas de valoración integral en salud de la RIAPMS deben ser realizadas por médico pediatra y en cada una de estas consultas se debe hacer una adecuada vigilancia y tamizaje del desarrollo infantil (aplicando la Escala Abreviada de Desarrollo-3, tal como se indica en la RIAPMS). Estas consultas deben realizarse con la periodicidad indicada en la Resolución 3280 de 2018 o la norma que la sustituya o la modifique.

- *Exámenes de laboratorio*: debe realizarse con TSH (Hormona Estimulante del Tiroides) y T4L en sangre periférica (Tiroxina Libre). El primer control debe efectuarse a las 2-4 semanas de haber iniciado el medicamento (y de haberse realizado el diagnóstico) y luego, debe hacerse de forma mensual durante el primer año de vida. Posteriormente, entre el año y hasta los dos años, el control de laboratorio debe hacerse cada 2 meses; entre los 2 y los 3 años, debe hacerse cada 3 meses; entre los 3 y los 10 años, debe hacerse cada 6 meses; y en mayores de 10 años, según criterio médico. El objetivo del tratamiento es mantener la TSH (Hormona Estimulante del Tiroides) dentro del rango de referencia para la técnica de laboratorio y la edad del paciente, y la T4L (Tiroxina Libre) en la mitad superior de su rango de referencia para la técnica y la edad del niño o niña (por encima del percentil 50). Es importante tener en cuenta que la velocidad con la que se logran los niveles adecuados de las hormonas tiroideas se asocian con mejores resultados en desarrollo. Cuando no se logran las metas durante el tratamiento y el seguimiento, se deben realizar ajustes a la dosis de tratamiento y se deben medir la TSH (Hormona Estimulante del Tiroides) y la T4L (Tiroxina Libre) cuatro semanas después del ajuste del medicamento.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

- *Imágenes diagnósticas:* en todo niño o niña con hipotiroidismo congénito se debe realizar al menos una ecografía de tiroides durante los primeros tres años de vida. Se debe evaluar su presencia o ausencia, tamaño, textura ecogénica, ubicación, estructura, entre otras variables. La decisión de realizar gammagrafía tiroidea (con Tc ^{99m} o con I¹²³) y el momento de realizarla es exclusiva de endocrinología pediátrica. Así mismo, la necesidad de repetir la ecografía tiroidea, como estrategia de (re) evaluación del eje tiroideo, debe ser determinada por endocrinología pediátrica (excepto ante consideraciones tecnológicas o de confiabilidad de la prueba, caso en el que puede ser ordenada su repetición por parte del pediatra o médico tratante).

A continuación, se presenta en la tabla 5, la síntesis de recomendaciones frente al tamizaje y diagnóstico de hipotiroidismo congénito, incorporando algunas observaciones a tenerse en cuenta. Así mismo, en la tabla 6 se indican los aspectos a tener en cuenta para el seguimiento de grupos de niños con condiciones particulares, en el contexto del programa de tamizaje neonatal.

Tabla 5. Recomendaciones de tamizaje y diagnóstico del hipotiroidismo congénito en el contexto del Programa de Tamizaje Neonatal.

Grupo Poblacional	Tamizaje	Retamizaje	Diagnóstico	Observaciones
Recién nacido (RN) a término	Punto de corte cordón: >15 mUI/L Punto corte talón: >10 mUI/L.	NO	Nivel de TSH (Hormona Estimulante del Tiroides) mayor al punto de corte de la referencia de cada laboratorio, especificado para la técnica de análisis y según la edad del paciente. Debe ser expresado en mUI/L. Nivel de T4L (Tiroxina Libre) menor al punto de corte de la referencia de cada laboratorio, especificado para la técnica de análisis y según la edad del paciente. Debe ser expresado en ng/dL.	Se debe disponer y comunicar el resultado del tamizaje durante la primera semana de vida como máximo. Si el tamizaje resulta positivo, se debe garantizar la toma de TSH y T4L máximo al día siguiente de tener el resultado de la TSH. Se debe manejar y procesar en laboratorio como una URGENCIA MÉDICA. Si se confirma el diagnóstico, se debe iniciar el tratamiento inmediatamente, máximo al día siguiente en el que se confirma el diagnóstico. Desde una perspectiva poblacional, el tratamiento debe haberse iniciado en la primera semana o máximo durante la segunda semana de nacimiento.
RN Prematuro (menor de 37 semanas)	En menores de 32 semanas debe realizarse a las 72 horas con muestra de sangre procedente del talón y su Punto corte es: >6 mUI/L.	A los 15 días del nacimiento, con muestra de talón con Punto de corte: >10 mUI/L.	Igual que lo descrito para el RN a término	Igual que lo descrito para el RN a término

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

Grupo Poblacional	Tamizaje	Retamizaje	Diagnóstico	Observaciones
	En RN prematuros con 32 semanas o más de gestación, se tienen los mismos puntos de corte del RN sano a término para el cordón y para el talón.			
Gemelos mono coriónicos.	Igual que para el RN a término o el RN prematuro, según el caso.	En RN a término, se retamizarán a los 5 días del nacimiento con muestra de talón y Punto de corte: >10 mUI/L. Si son RN prematuros, se retamizarán a los 15 días de nacido con el mismo punto de corte del retamizaje.	Igual que lo descrito para el RN a término.	Igual que lo descrito para el RN a término

Tabla 6. Recomendaciones de tamizaje de hipotiroidismo congénito y seguimiento en niños con condiciones particulares

Grupo Poblacional	Tamizaje	Retamizaje	Diagnóstico	Observaciones
Niño o niña con bajo peso al nacer, restricción de crecimiento intrauterino o Pequeño para la Edad gestacional.	Igual que para el RN a término, excepto si es prematuro, caso en el que se procede según lo indicado en esta situación.	NO. Excepto si es prematuro o gemelo mono coriónico.	Igual que lo descrito para el RN a término.	Realizar seguimiento por datos de historia clínica y examen físico. No indicación de retamizaje. Se debe atender
Niño o niña a término críticamente enfermo y/o con sospecha o riesgo de lesión neurológica aguda	Igual que para el RN a término, excepto si es prematuro, caso en el que se procede según lo indicado en esta situación.	NO. Excepto si es prematuro o gemelo mono coriónico.	Igual que lo descrito para el RN a término	Seguimiento por datos de historia clínica y examen físico. Indicación de evaluación con TSH y T4L dentro de los procedimientos de atención integral de su patología.
Niño o niña hijo o hija de madre con hipotiroidismo.	Igual que para el RN a término, excepto si es	NO. Excepto si es prematuro o gemelo mono coriónico.	Igual que lo descrito para el RN a término	Sin recomendación de retamizaje o de seguimiento especial

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

Grupo Poblacional	Tamizaje	Retamizaje	Diagnóstico	Observaciones
	premature, caso en el que se procede según lo indicado en esta situación.			de laboratorios de función tiroidea.
Niño o niña hijo de madre con hipertiroidismo tiroidectomizada o con tratamiento farmacológico.	Igual que para el RN a término, excepto si es premature, caso en el que se procede según lo indicado en esta situación. Requiere hospitalización en unidad neonatal.	NO. Excepto si es premature o gemelo mono coriónico.	Igual que lo descrito para el RN a término	Remisión para nacimiento en institución de mayor complejidad que cuente con endocrinología pediátrica. Se recomienda hospitalización para atención en unidad neonatal. Tiene indicación para la toma de anticuerpos contra el receptor de TSH en sangre de cordón umbilical. Debe ser valorado por endocrinología pediátrica.
Niño o niña con antecedente de hipotiroidismo congénito en hermano.	Igual que para el RN a término, excepto si es premature, caso en el que se procede según lo indicado en esta situación.	NO. Excepto si es premature o gemelo mono coriónico.	Igual que lo descrito para el RN a término	Sin recomendación de retamizaje o de seguimiento especial de laboratorios de función tiroidea. Recomendación de remitir a genética.
Niño o niña con Síndrome de Down.	Igual que para el RN a término, excepto si es premature, caso en el que se procede según lo indicado en esta situación.	NO. Excepto si es premature o gemelo mono coriónico.	Igual que lo descrito para el RN a término	Sin recomendación de retamizaje, pero con recomendación de remisión a endocrinología pediátrica incluso si tamizaje neonatal de TSH es normal y no tiene clínica de hipotiroidismo congénito. Recomendación de remitirá a genética.
Niño o niña con defectos de línea media u otros defectos congénitos.	Igual que para el RN a término, excepto si es premature, caso en el que se procede según lo indicado en esta situación.	NO. Excepto si es premature o gemelo mono coriónico.	Igual que lo descrito para el RN a término	Seguimiento por datos de historia clínica y examen físico. Sin recomendación de retamizaje pero con recomendación de remitir a genética y seguimiento interdisciplinario.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

Grupo Poblacional	Tamizaje	Retamizaje	Diagnóstico	Observaciones
Niño o niña con sobreexposición a yodo (3 o más procedimientos con preparación extensa con yodopovidona o alcohol yodado).	Igual que para el RN a término, excepto si es prematuro, caso en el que se procede según lo indicado en esta situación.	NO. Excepto si es prematuro o gemelo mono coriónico.	Igual que lo descrito para el RN a término	Seguimiento por datos de historia clínica y examen físico. Sin recomendación de retamizaje pero con recomendación de seguimiento de función tiroidea con TSH y T4 dentro de la atención integral en salud que requiera.
Niño o niña con bocio (detección antenatal por ecografía o postnatal por examen físico).	Igual que para el RN a término, excepto si es prematuro, caso en el que se procede según lo indicado en esta situación.	NO. Excepto si es prematuro o gemelo mono coriónico.	Igual que lo descrito para el RN a término	Sin recomendación de retamizaje, pero con recomendación de remisión a y seguimiento por endocrinología pediátrica incluso si tamizaje neonatal de TSH es normal. Debe tenerse prestarse atención al riesgo de obstrucción de vía aérea.

4.2. Tamizaje neonatal auditivo

Corresponde a la detección de recién nacidos con alteraciones auditivas que pueden llevar a hipoacusia, afectar su capacidad auditiva y de esta forma, amenazar el desarrollo integral del niño o la niña en el curso de la vida.

Objetivos

1. Identificar niños y niñas recién nacidos con posibles alteraciones auditivas temporales o permanentes.
2. Definir las condiciones de re-tamizaje de los recién nacidos con resultado positivo para alguna de las pruebas definidas.
3. Identificar niños y niñas recién nacidos con condiciones de riesgo que requieren un seguimiento particular ante la posibilidad de padecer de hipoacusia, por la naturaleza de sus características de riesgo.
4. Establecer los aspectos mínimos de oportunidad y características del diagnóstico de alteraciones auditivas, del inicio del tratamiento y su seguimiento.

Definiciones

- **Caso probable:** recién nacido que no pasa la prueba con alguno de los métodos de tamización definidos Emisiones Otoacústicas (EOA) o con Potenciales Evocados Auditivos de corta latencia Automatizados (PEAA).
- **Caso con tamizaje negativo sin antecedente de riesgo:** recién nacido el cual pasa la prueba realizada en el tamizaje auditivo sin antecedentes de riesgo.
- **Caso con tamizaje negativo, pero con antecedente de riesgo¹⁷:** recién nacido el cual pasa la prueba realizada en el tamizaje auditivo pero que tiene antecedente de riesgo.

¹⁷ Se determinaron como factores de riesgo para hipoacusia: antecedente familiares de sordera, Recién nacidos con Bajo peso al nacer (BPN): <2500 gr, Recién nacido prematuro: <37 semanas; estigmas asociados a un síndrome (Espectro Oculo-Aurículo-Vertebral o Síndrome de Goldenhar, Labio y/o paladar Hendido, Malformación anatómica auricular y/o CAE, Síndrome de Down, Malformaciones congénitas de cabeza y cuello y Síndromes

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

- **Caso confirmado:** caso probable en el cual se confirma por tecnología dura alteración auditiva.

Tecnologías de tamizaje

- **Emisiones Otoacústicas (EOA):**

Las Emisiones Otoacústicas son sonidos producidos por la actividad de las células ciliadas externas en la cóclea que se registran en el Canal Auditivo Externo - CAE; proporcionan una medida de la audición y su registro e interpretación no requiere mucho tiempo ni un equipo muy costoso, son de fácil implementación lo que la hace útil en el programa de tamizaje universal.

Las células ciliadas externas del oído interno tienen la característica de contraerse por la presencia de actina generando energía mecánica que se transmite en forma de sonido hacia el conducto auditivo externo donde es registrado por un micrófono. También tiene como característica transformar el sonido que reciben del exterior en impulsos eléctricos, los cuales serán transmitidos al cerebro a través del nervio Auditivo.

Las EOA reflejan el buen funcionamiento periférico de la vía auditiva ya que son el resultado de la actividad fisiológica de las células ciliadas externas, por lo que su presencia se relaciona con un buen funcionamiento de los mecanismos cocleares activos. Las EOA no determinan el umbral auditivo ni el grado de hipoacusia que presente la persona examinada. Están presentes en el 96-100% de las personas con audición normal, y desaparecen en pérdidas auditivas mayores a 35db; pero pueden estar ausentes cuando hay tapón de cerumen, líquido en el conducto auditivo externo o líquido en oído medio. Tienen una sensibilidad de 50% y una especificidad del 84%.(Ordóñez et al., 2018)

Las EOA son rápidas de realizar y entregan una medición específica, pero se ven alteradas por la presencia de ruido ambiental, por patologías a nivel del oído medio y no evalúan la fisiología de la vía auditiva retrococlear.(Nazar, Goycoolea, Godoy, Ried, & Sierra, 2009a).

- **Potenciales Evocados Auditivos de corta latencia Automatizados (PEAA).**

También conocida como B.E.R.A. (Brainstem Evoked Responses Audiometry), es la prueba objetiva más utilizada en la actualidad; se puede aplicar a niños o niñas de edades muy tempranas. Son una poderosa herramienta para valoración objetiva de la audición. Permite determinar presencia o ausencia de hipoacusia evaluando la actividad periférica de la vía auditiva, ubicando el sitio de la lesión para realizar diagnóstico diferencial.

Se obtienen a partir de electrodos de superficie que registran la actividad neuronal generada en la cóclea, nervio auditivo, y tronco cerebral en respuesta a los estímulos acústicos tipo click entregados a través de un auricular por conducción

relacionados con desordenes auditivo-vestibulares); meningitis o neuroinfección (Infecciones del oído, Secuelas de meningitis); hiperbilirrubinemia (aún sin incompatibilidad de RH) que requiere manejo con fototerapia o exanguinotransfusión; antecedentes maternos de exposición a ototóxicos; examen neurológico anormal (Reflejos auditivos alterados, Retraso del desarrollo motor); traumas prenatales que puedan afectar al feto; Trastorno respiratorio; Traumas perinatales; Infecciones maternas de Rubéola, Citomegalovirus, sífilis, herpes, toxoplasma, VIH, o sospecha de Zika o Chikungunya (mientras se disponga de prueba serológica) u otras infecciones intrauterinas que pueden generar riesgo de hipoacusia; Hipoxia perinatal – criterios por clínica o gases arteriales, incluye estado fetal insatisfactorio, hipoxia prenatal y RN que requiere maniobras; RN en UCI neonatal con requerimiento de oxígeno; Hipotiroidismo o errores congénitos del metabolismo.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

aérea, que produce información en las frecuencias de 2000–4000Hz. Aparecen a los 10 milisegundos una serie de ondas (cinco), como respuesta neurológica a la señal auditiva, que coinciden con el paso por los diferentes núcleos nerviosos, donde se encuentran las sinapsis.

Los parámetros más importantes a valorar son las latencias de las ondas I, III y V, especialmente la V, dado que su desaparición nos permite reconocer el umbral de audición del sujeto explorado. Los BERA tienen una sensibilidad del 100% y una especificidad del 98%.(Ordóñez et al., 2018)

Por ser una versión automatizada puede realizarse en ambientes ruidosos, tiene una muy alta especificidad, no se afecta por la presencia de líquido en el oído medio y permite identificar patología retrococlear (p ej: neuropatía auditiva) (Nazar, Goycoolea, Godoy, Ried, & Sierra, 2009b).

Procedimientos a seguir según los resultados del tamizaje

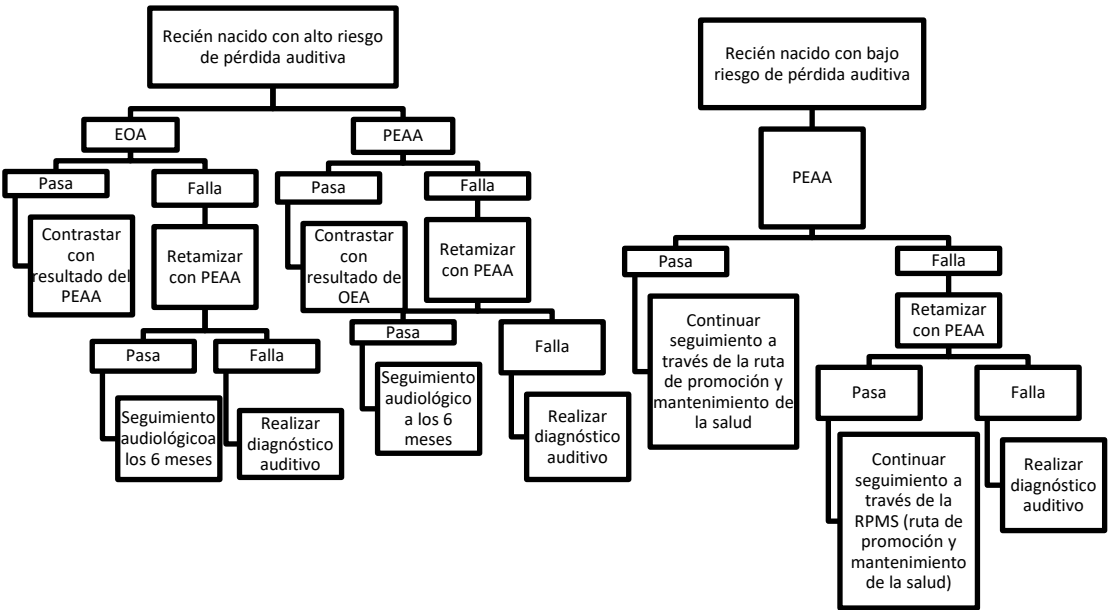
Según el Comité Conjunto de Audición Infantil (JCIH), la audición de todos los neonatos se debe evaluar a más tardar al mes de edad, en caso de alguna alteración en las pruebas iniciales realizar el retamizaje máximo al mes de edad y aquellos que no pasan la evaluación deben tener una evaluación audiológica integral a más tardar a los 3 meses de edad. Los bebés con pérdida auditiva confirmada deben recibir la intervención adecuada a más tardar a los 6 meses de edad por parte de profesionales de la salud y con experiencia en pérdida auditiva y sordera en la educación en primera infancia. (Busa et al., 2007)

Por lo anterior, para Colombia a partir de la Ruta Integral de Atención Materno Perinatal (RIAMP), se definió en los neonatos que: *“dadas las limitaciones del uso exclusivo de EOA en la evaluación de la vía auditiva a nivel retrococlear, se debe preferir el uso de PEAA de rutina en todos los niños. En el caso de los recién nacidos y niños con alto riesgo de pérdida auditiva deben utilizarse de forma combinada las EOA y la PEAA. Estas pruebas deben realizarse idealmente a las 24 horas de nacido o antes de la salida de la institución de salud. En caso en que no se logre garantizar su realización integral en los primeros siete días de vida, debe garantizarse en el marco de las atenciones de la Ruta para la Promoción y el Mantenimiento de la Salud para la primera infancia. Debe registrarse siempre en la historia clínica neonatal su realización y su resultado. Su implementación atenderá los criterios de progresividad y adaptabilidad que se requieran a nivel territorial para garantizar su realización”* (Ministerio de Salud y Protección Social, 2018).

El Comité Conjunto de Audición Infantil (JCIH); definió que el tamizaje puede ser realizado por equipos multidisciplinarios de profesionales, incluidos médicos y personal de enfermería y en las instituciones donde se tenga disponibilidad el audiólogo. Todos los miembros del equipo trabajan juntos para garantizar que el programa de tamizaje sea exitoso,(Busa et al., 2007). En la figura 1, se muestra el esquema de atenciones en el marco del tamizaje auditivo.

Figura 1. Esquema de atenciones para tamizaje auditivo

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.



4.3. Tamizaje neonatal visual

Corresponde a la detección de recién nacidos con alteraciones al examen físico que permitan detectar posibles patologías oculares o visuales que pueden llevar a ceguera, afectar la capacidad visual y, de esta forma, amenazar el desarrollo integral del niño o la niña en el curso de la vida.

Objetivos

- 1. Identificar niños y niñas recién nacidos con alteraciones oculares por medio del examen físico.
- 2. Definir las condiciones en las que se requiere remitir de manera inmediata a la valoración por oftalmología.
- 3. Identificar niños y niñas recién nacidos con condiciones de riesgo que requieren un seguimiento particular ante la posibilidad de padecer de alteraciones visuales /oculares, por la naturaleza de sus características de riesgo.
- 4. Establecer los aspectos mínimos de oportunidad y características del diagnóstico de alteraciones visuales, del inicio del tratamiento y su seguimiento.

Definiciones

- **Caso probable:** recién nacido con alteración visual/ocular identificada con los métodos de tamización (prueba del reflejo rojo, inspección externa y examen pupilar) a través de los hallazgos clínicos del examen físico.
- **Caso con tamizaje negativo sin antecedente de riesgo:** recién nacido en el cual no se evidencian alteraciones oculares en el tamizaje sin antecedentes de riesgo.
- **Caso con tamizaje negativo, pero con antecedente de riesgo:** recién nacido en el cual no se evidencian alteraciones oculares en el tamizaje pero que por antecedentes de riesgo requiere de seguimiento especial.
- **Caso confirmado:** caso sospechoso en el cual se confirma por oftalmología la alteración visual/ocular.
- **Caso con valoración negativa:** recién nacido en el cual se descarta por oftalmología la alteración visual/ocular.

Tecnologías de tamizaje

La Guía de Práctica Clínica para la detección temprana, el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento de los defectos refractivos en menores de 18 años, indica que la

Continuación de la resolución "Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones".

búsqueda activa de alteraciones visuales en la población pediátrica sana, se debe iniciar con una evaluación en el periodo neonatal y continuar durante cada visita de crecimiento y desarrollo. Teniendo en cuenta, que existen una serie de pruebas que se utilizan para identificar los defectos visuales en niños y niñas y su elección dependerá principalmente de la edad del niño o niña (Sánchez Vanegas et al., 2017)

De acuerdo a la misma guía, con una recomendación fuerte a favor, se recomienda que el tamizaje visual al momento del nacimiento sea realizado por un profesional de la salud entrenado en las estrategias de detección y se establecen los siguientes aspectos que deben ser valorados para el tamizaje en neonatos:

1. Prueba del reflejo rojo

Para realizar la prueba del reflejo rojo adecuadamente, el examinador sostiene un oftalmoscopio directo cerca de su ojo con la potencia de la lente del oftalmoscopio en "0". En una habitación oscura, la luz del oftalmoscopio debe dirigirse hacia ambos ojos del niño simultáneamente desde una distancia de aproximadamente 18 a 30 pulgadas (45 a 75 centímetros). La potencia del lente del oftalmoscopio debe ser ajustado para garantizar la precisión del enfoque del examinador.

Se debe observar un reflejo rojo simétrico de ambos ojos para que pueda ser considerado normal. El reflejo rojo varía según la pigmentación de la retina y, por lo tanto, varía según raza / etnia. Opacidades en el reflejo rojo, un reflejo notablemente disminuido, la presencia de un reflejo blanco o amarillo, o asimetría de los reflejos (reflejo de Brückner) son todas indicaciones para derivación a un oftalmólogo con experiencia en el examen de niños. La excepción a esta regla es una opacidad transitoria de una película opaca en la película lagrimal que es móvil y desaparece por completo con el parpadeo, (Wallace et al., 2018).

Normal: El niño o la niña mira la luz. En ambos ojos el reflejo es igual.



Posibles diferencias en defectos refractivos: un reflejo rojo es más brillante que el otro.



Cuerpo extraño / abrasión (cornea izquierda): el reflejo rojo de la pupila retroiluminará defectos corneales o cuerpos extraños. El movimiento de la cabeza del examinador en una dirección parecerá mover la opacidad corneal en la dirección opuesta.



Estrabismo: el reflejo de luz corneal se desplaza temporalmente en el ojo derecho desviado, lo que indica endotropia.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.



2. Inspección externa

La inspección externa involucra la evaluación de los párpados, pestañas, el sistema lagrimal y la órbita. Debe ser evaluada en la anatomía de la cara (incluidos los párpados, la distancia interocular y la presencia o ausencia de pliegues de epicanto¹⁸), los bordes de la órbita y la presencia de anomalías oculofaciales deben ser evaluados.

También debe tenerse en cuenta la posición de la cabeza y la cara (incluyendo la inclinación, posiciones compensatorias, o la postura de la cabeza hacia arriba o hacia abajo). Características distintivas inusuales de la familia pueden sugerir la presencia de una anomalía congénita y merecen una evaluación de otras anomalías físicas en el niño (p. Ej., Orejas, manos).

Niños o niñas que tienen pliegues epicantales prominentes y/o un puente nasal plano y ancho y una alineación binocular normal a menudo tienen la ilusión de una endotropía¹⁹ (pseudoendotropía)(Wallace et al., 2018).

3. Examen pupilar

Se debe evaluar el tamaño, la forma, la simetría y la respuesta a la luz de las pupilas. Para establecer diferencias en el tamaño de la pupila estas deben observarse con poca luz. Una diferencia de más de un milímetro puede ser clínicamente significativa. La reactividad pupilar se observa al iluminar con la luz directamente cada ojo. La prueba de luz con intercambios entre luz y penumbra se utiliza para evaluar la presencia de un defecto pupilar aferente.

En una habitación oscura se ubica la luz de la linterna en el ojo derecho durante menos de 5 segundos, con el niño o niña fijando en un lugar distante, la pupila, debe contraerse. A continuación, la luz se lleva rápidamente por el puente nasal hacia el ojo izquierdo y la respuesta pupilar se observa sobre el ojo derecho. La linterna se balancea hacia atrás y adelante varias veces.

Una respuesta normal es la constricción pupilar. La respuesta anormal es la dilatación pupilar cuando la luz brilla en el ojo lo que es indicativo de un defecto pupilar aferente. Un defecto pupilar aferente suele ser un signo de un problema unilateral con el nervio óptico o de otras áreas en la vía visual anterior. La evaluación pupilar en neonatos puede ser un desafío debido a los frecuentes cambios en el paciente fijación y enfoque.(Wallace et al., 2018)

4. Reflejo luminoso corneal

Esta prueba compara la posición del reflejo de la luz sobre la córnea en los dos ojos. El examinador debe alinearse al niño o niña y fijar la luz de la linterna desde una distancia de 12 pulgadas (30 centímetros). Se deben observar las posiciones de los

¹⁸ El pliegue del epicanto es un pliegue del párpado superior que cubre la esquina interna del ojo. Por lo general, los niños muy pequeños lo tienen, lo cual es normal, y también es común en las personas de descendencia asiática. El pliegue del epicanto puede ser un rasgo diagnóstico importante en algunas condiciones tales como el síndrome de Down.

¹⁹ Estrabismo convergente.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

dos reflejos corneales. Con la reflexión normal de la luz corneal, los reflejos simétricos son centrados o ligeramente desplazados nasalmente.

Si los ojos están desalineados, los reflejos serán simétricos. Si hay endotropia, un reflejo se desplazará temporalmente. Si la exotropia está presente, un reflejo será desplazado nasal. Si hay una desalineación vertical, un reflejo se desplazará hacia arriba o hacia abajo.(Wallace et al., 2018).

Procedimientos a seguir según los resultados del tamizaje

Los métodos incluidos en la tabla 7, son los que se consideraron en la guía de práctica clínica en Colombia, pueden ser practicados en neonatos por los profesionales de la salud.

Tabla 7. Métodos de tamización en neonatos

Método	Signos indicadores de remisión
Prueba del reflejo rojo	Ausente, blanco, opaco o asimétrico
Inspección externa	Anormalidad estructural, por ejemplo: ptosis.
Examen pupilar	Forma irregular, tamaño desigual, pobre o inadecuada reacción a la luz
Reflejo luminoso corneal	Asimétrico o desplazado

Adoptada de la Guía AAO Pediatric Ophthalmology/Strabismus Panel. PPP. Pediatric eye evaluations. San Francisco CA. AAO. 2012 y ajustada al contexto local por el Grupo Desarrollador de la Guía de Práctica Clínica para la detección temprana, el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento de los defectos refractivos en menores de 18 años.

- Ante cualquiera de los signos indicadores de remisión se considera como un hallazgo positivo al examen físico y debe ser remitido de manera inmediata a valoración por oftalmología o por oftalmología pediátrica según la disponibilidad.
- Los recién nacidos prematuros por el riesgo de ROP serán diagnosticados y tratados de acuerdo a los lineamientos vigentes del programa canguro.
- Para el caso de diagnóstico de lesiones obstructivas del eje visual, el inicio del tratamiento no deberá superar los 45 días,
- Para las patologías infecciosas, ROP y retinoblastoma el inicio del tratamiento debe ser inmediato.
- En ningún caso el inicio del tratamiento superará los 3 meses del nacimiento del niño o niña.

En la figura 2 se condensan las atenciones y conductas en el marco del tamizaje visual. Además de esto, se han documentado factores de riesgo que ameritan un seguimiento especial por pediatría (todos ellos considerados niños o niñas con mayor riesgo²⁰) con remisión durante el primer mes a oftalmología, aun cuando el resultado del tamizaje sea negativo²¹.

- *Síndrome dismórfico / genético o sospecha* - Anomalía craneofacial
Las alteraciones funcionales y estructurales de la vía visual aparecen desde el desarrollo embrionario y fetal, evidenciándose así desde el nacimiento, por lo que para el clínico esto representa un reto para realizar el diagnóstico preciso y así otorgar un

²⁰ A excepción de los casos de antecedente de enfermedades visuales / oculares genéticas o congénitas
²¹ También se consideran factores de riesgo para alteraciones oculares: Hipoxia perinatal, Riesgo o sospecha de lesión neurológica aguda (hipoglicemia severa, convulsiones, ictericia severa no tratada, sepsis con afectación de SNC o candidemia)

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

asesoramiento adecuado, situación que se complica cuando se presentan anomalías múltiples o también los llamados síndromes polimalformativos.

Los defectos de la visión que suelen originar estas anomalías pueden producir ceguera total o parcial. Según su patogenia, las anomalías oculares pueden ser resultado de una anomalía anatómica o de un defecto bioquímico. Las alteraciones de la visión pueden ser de origen prenatal y presentarse en el periodo neonatal, además de producirse mediante una pérdida progresiva de la visión o ser tardías (Reyes-Morales & Salgado-Valladares, 2013).

- *Hijo de madre con infección gestacional o perinatal con alto riesgo de malformaciones, problemas del desarrollo o necesidad de atención especial en salud en el niño (Por ejemplo, exposición a Sífilis, Toxoplasmosis, Rubéola, Citomegalovirus, Herpes virus, VIH, Zika virus):*

En el recién nacido existen características clínicas que sugieren TORCH o infección congénita tales como retardo del crecimiento intrauterino, rash, petequias, púrpura, ictericia, hepatomegalia, esplenomegalia, linfadenopatía, hidrocefalia, calcificaciones intracraneales, sordera, anormalidades cardíacas, neumonía y anormalidades esqueléticas. Oculares como coriorretinitis (Toxoplasma, rubeola, citomegalovirus, herpes simple, sífilis); cataratas (rubeola, citomegalovirus); glaucoma (rubeola); microftalmia (toxoplasma, rubeola, citomegalovirus); conjuntivitis (herpes simple) y miopía (rubeola congénita). (Ambou Frutos et al., 2018)

En 2015, el mundo se vio afectado por un brote de infección por virus del Zika (ZIKV, por sus siglas en inglés), que comenzó en las islas del Pacífico sur y se propagó a Brasil y otros países de las zonas tropicales de América Latina. Aunque el comportamiento clínico de la enfermedad es el de un síndrome febril agudo, la mayor preocupación fue la confirmación de su efecto neurotrópico y la relación causal directa con microcefalia en RN de las zonas con una mayor incidencia por el brote en Brasil. (Mendivelso Duarte, Robayo García, Rodríguez Bedoya, & Suárez Rangel, 2019).

En Colombia, según la información reportada al Sistema de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA), se evidencia la relación positiva entre infección por ZIKV en gestantes y aparición de microcefalia durante el brote hasta cuarenta semanas posteriores al pico de notificación por ZIKV. (Mendivelso Duarte et al., 2019). Por el riesgo de la detección de patologías infecciosas de manera tardía, a todo recién nacido sin control prenatal o con menos de 4 controles prenatales se le debe garantizar el tamizaje por oftalmología y la realización de las pruebas de detección de acuerdo a los protocolos establecidos para cada patología.

- *Síndrome de Down:*

Según el estudio de Zarante et al, en la evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas, el síndrome de Down ocupó el cuarto lugar en frecuencia con una tasa de 17,8 por 10.000 nacimientos en las ciudades estudiadas. (Zarante, Franco, López, & Fernández, 2010). Las alteraciones visuales y oculares en los pacientes con síndrome de Down son las mismas que aquejan a la población infantil en general, pero en estos pacientes ocurren con mayor frecuencia y en un grado más marcado. (Molina M., Paez, & Cordovez Wandurraga, 2008)

Las anomalías oculares y visuales más frecuentes en pacientes con síndrome de Down son: defectos refractivos, de los cuales la hipermetropía es el más frecuente, seguido de la miopía y el astigmatismo; trastornos de acomodación, ambliopía,

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

estrabismo; nistagmos, cataratas, obstrucción del conducto naso-lagrimal, blefaritis, conjuntivitis, queratocono, entre otros. (Molina M. et al., 2008)

- *Antecedente familiar hasta tercer grado de consanguineidad de enfermedades visuales / oculares genéticas o congénitas: retinoblastoma, glaucoma congénito, catarata congénita o ceguera congénita.*

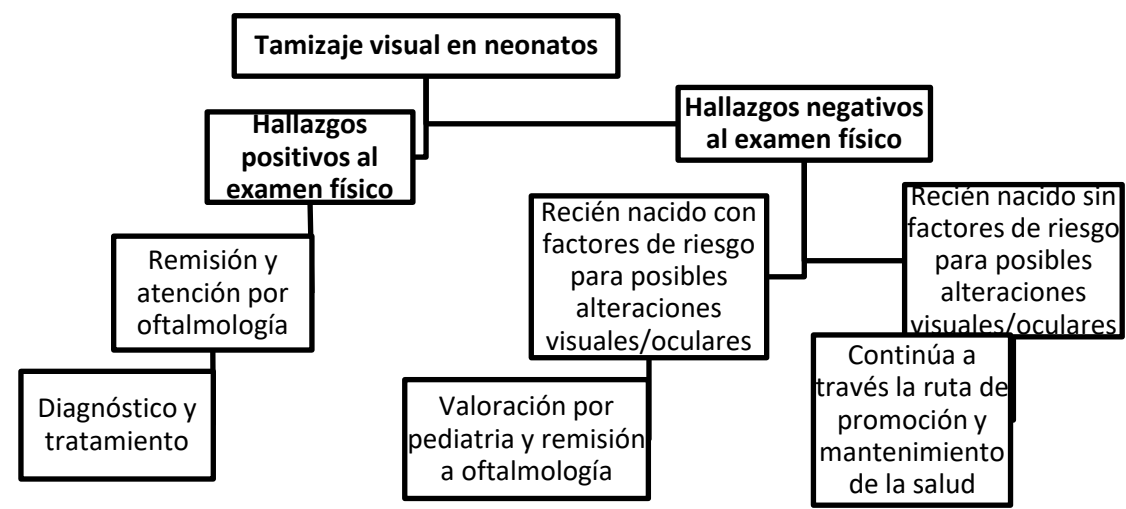
El retinoblastoma es la primera enfermedad para la cual se ha descrito una etiología genética. En aproximadamente el 55% de los casos se ha determinado su origen hereditario en su mayoría generando la forma bilateral de retinoblastoma, así como el 15% de las formas unilaterales. (Gamm, Kulkarni, & Albert, 2007).

En glaucoma congénito la mayoría de los casos son esporádicos, es decir sin agregación familiar; cuando se hereda se transmite como un rasgo autosómico recesivo, el cual es más común en ciertas poblaciones consanguíneas.(Cortés-González & Villanueva-Mendoza, 2015). Sin embargo, el antecedente es relevante para la valoración oftalmológica antes del primer mes.

Aunque tradicionalmente se ha descrito que aproximadamente un tercio de las cataratas infantiles se heredan, un tercio está asociado con otras enfermedades o síndromes, y el tercio restante es idiopático. La clasificación etiológica de la catarata infantil no es tan simple y directa. Diferentes estudios dan resultados variables. Las causas importantes de catarata infantil en niños más pequeños incluyen aberraciones genéticas, trastornos metabólicos, prematuridad, e infecciones intrauterinas. (Khokhar et al., 2017)

En todas las regiones del mundo la catarata, algunas enfermedades de la retina (principalmente distrofias retinianas hereditarias) y las anomalías congénitas que afectan el ojo son causas importantes de ceguera, siendo la etiología genética una causa importante en todo el mundo. (Gilbert & Foster, 2001). Por eso, se debe indagar siempre por antecedentes familiares de ceguera congénita y deben ser valorados por oftalmología durante el primer mes de vida.

Figura 2. Resultados del tamizaje visual en el neonato.



4.4. Tamizaje de cardiopatía congénita

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

Corresponde a la detección de cardiopatía congénita compleja por medio de la saturación de oxígeno (pulsooximetría²² – Registro de oximetría cutánea) pre y postductal. Las cardiopatías congénitas son las malformaciones (anomalías o defectos) congénitas más frecuentes y las que causan mayor mortalidad por este motivo, en niños menores de cinco años en Colombia. Se estima que 8 de cada 1000 recién nacidos nace con una cardiopatía congénita y que aproximadamente 2-3 de cada 1000 nacidos vivos tiene una cardiopatía congénita compleja (Circulation, 2014). Sin embargo, se considera que la verdadera incidencia puede llegar a ser más alta teniendo en cuenta que muchos óbitos fetales se pueden producir asociados a cardiopatías incompatibles con la vida (García & Peddi, 2018).

Se define como cardiopatía congénita toda anomalía estructural del corazón, o de los grandes vasos intratorácicos, que real o potencialmente tiene significado funcional y que se origina durante el desarrollo embrionario cardiovascular, está presente al nacimiento y puede ser incluso diagnosticada en el período prenatal. Sin embargo, al hablar de cardiopatías congénitas complejas, el tamizaje neonatal se ha orientado a la identificación de las siguientes patologías: Síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico, Atresia pulmonar, Tetralogía de Fallot, Drenaje venoso pulmonar anómalo total, Transposición de grandes arterias, Atresia tricuspídea y Tronco arterioso (Circulation, 2018).

Frente a los defectos congénitos, uno de los mayores adelantos científicos ha sido el diagnóstico antenatal, lo que permite anticipar el plan de atención del recién nacido y organizar el lugar del parto con un nivel adecuado de atención y equipos multidisciplinarios, así como brindar información y acompañar a las familias. En el caso de las cardiopatías congénitas, la situación no es diferente.

En general, el 80% de las cardiopatías congénitas se detectan por ultrasonido prenatal, o son evidentes clínicamente al nacimiento. Del 20% que habitualmente no se detectan, el registro de oximetría cutánea puede identificar un 15%, quedando tan solo un 5% aproximado sin pauta de detección temprana (Cullen & Guzman, 2013).

El tamizaje de cardiopatía congénita compleja fue uno de los procedimientos incluidos en la atención para el cuidado del recién nacido de los Lineamientos Técnicos y Operativos de la RIAMP de la Resolución 3280 de 2018, por lo que, si bien no fue descrita de forma explícita en la Ley 1980 de 2019, por el antecedente normativo, pero sobre todo por la carga de morbilidad que representa, se incluye dentro del Programa de Tamizaje Neonatal.

Es fundamental tener en cuenta que el tamizaje neonatal de cardiopatía congénita compleja debe ser evaluado de forma articulada con la información que pueda obtenerse de la atención para el cuidado prenatal de la madre gestante, especialmente en relación con la identificación de aneuploidías y la realización de las ecografías prenatales, teniendo en cuenta que la evaluación antenatal no es suficiente para la identificación temprana de cardiopatías congénitas.

En el contexto del programa de tamizaje neonatal, todo niño o niña con un tamizaje positivo debe ser atendido integralmente con un criterio de URGENCIA VITAL, puesto que la cardiopatía congénita compleja tiene una alta probabilidad de mortalidad en el período neonatal.

²² El procedimiento está denominado específicamente Registro de oximetría cutánea

Continuación de la resolución "Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones".

Objetivos de la línea de tamizaje de cardiopatía congénita compleja

- Identificar niños y niñas recién nacidos vivos con sospecha de cardiopatía congénita compleja por medio de la evaluación de la pulsooximetría - registro de oximetría cutánea pre y postductal, que no hayan tenido diagnóstico prenatal.
- Describir el procedimiento del tamizaje de cardiopatía congénita compleja y definir las pautas de actuación ante el tamizaje positivo.
- Establecer los elementos mínimos de oportunidad e interrelación del tamizaje de cardiopatía congénita compleja, con su evaluación diagnóstica e inicio de tratamiento.
- Identificar niños y niñas con condiciones o factores de riesgo específicos relacionados con cardiopatía congénita y que requieren un seguimiento particular por la naturaleza de estas características.

Definiciones de la línea de tamizaje de cardiopatía congénita compleja

En el contexto del programa de tamizaje neonatal, frente a la cardiopatía congénita compleja se precisan las siguientes definiciones:

- **Pulsooximetría:** es una técnica no invasiva, que mide la saturación de oxígeno en la hemoglobina de los eritrocitos a través del registro de oximetría cutánea.
- **Pulsooximetría preductal:** registro de oximetría cutánea realizada en la mano derecha del recién nacido con el transductor adecuado (para población neonatal).
- **Pulso - postductal:** registro de oximetría cutánea realizada en el pie derecho o el pie izquierdo del recién nacido con el transductor adecuado (para población neonatal).
- **Niño o niña perdido del programa de tamizaje neonatal:** recién nacido vivo en quien no se realiza el tamizaje neonatal o en quien no se realizan las pruebas de confirmación diagnóstica a pesar de haber tenido un tamizaje positivo. Debe tenerse en cuenta en qué punto se pierden los niños o las niñas con el objeto de tomar las medidas necesarias para evitar esta situación.
- **Niño o niña excluido del programa de tamizaje neonatal:** recién nacido vivo a quien se realizó el tamizaje pero que fallece antes del diagnóstico habiendo tenido un tamizaje positivo. Se incluyen también los niños y las niñas con diagnóstico prenatal de cardiopatía.

Respecto al resultado obtenido, el tamizaje puede definirse como:

- **Tamizaje positivo:** recién nacido con registro de oximetría cutánea a las 24 horas del nacimiento por debajo del punto de corte o con una diferencia mayor a 3% entre la pulsooximetría pre y post ductal (registro de oximetría cutánea), según el procedimiento de tamizaje.
- **Tamizaje negativo:** recién nacido con pulsooximetría - registro de oximetría cutánea a las 24 horas del nacimiento por encima del punto de corte y con una diferencia menor a 3% entre la pulsooximetría pre y post ductal (Registro de oximetría cutánea) según el procedimiento de tamizaje.

Respecto al diagnóstico de cardiopatía congénita compleja dentro del Programa de Tamizaje Neonatal, se tendrán en cuenta las siguientes definiciones:

- **Diagnóstico confirmado de cardiopatía congénita:** recién nacido con tamizaje de cardiopatía congénita positivo a quien se le realiza diagnóstico de cualquier cardiopatía congénita.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

- **Diagnóstico descartado de cardiopatía congénita:** recién nacido con tamizaje positivo para cardiopatía congénita en quien no se identifican alteraciones cardiovasculares estructurales durante la evaluación diagnóstica.

En relación con el tratamiento dentro del Programa de Tamizaje Neonatal, se especifican las siguientes definiciones:

- **Niño o niña con tratamiento:** niño o niña con diagnóstico confirmado de cardiopatía congénita quien se encuentra en tratamiento médico o ha recibido tratamiento quirúrgico o intervencionista, se encuentra en programación de cirugía u otra intervención, o está en manejo expectante por indicación médica.
- **Niño o niña sin tratamiento:** Niño o niña con diagnóstico confirmado de cardiopatía congénita quien se encuentra sin tratamiento ni seguimiento por cardiología pediátrica a pesar de estar indicado por causa de su diagnóstico.
- **Niño o niña sin información de tratamiento:** Niño o niña con diagnóstico confirmado de cardiopatía congénita en quien no se cuenta con información sobre tratamiento médico, quirúrgico o intervencionista por causa de su patología.

Para efectos del seguimiento del programa de tamizaje neonatal, se establecen las siguientes definiciones:

- **Niño o niña con seguimiento adecuado:** Niño o niña con diagnóstico confirmado de cardiopatía congénita quien tiene un seguimiento regular de su condición, de acuerdo a lo indicado.
- **Niño o niña sin seguimiento:** Niño o niña con diagnóstico confirmado de cardiopatía congénita en quien no se realiza seguimiento de su condición de acuerdo a lo indicado, o se hace de forma irregular, con fallas en su cumplimiento y/o con interrupciones en el tratamiento.
- **Niño o niña sin información de seguimiento:** Niño o niña con diagnóstico confirmado de cardiopatía congénita en quien no se cuenta con información sobre el seguimiento de su condición.

Debe tenerse en cuenta que todas estas definiciones serán empleadas en la formulación, la evaluación y el seguimiento del programa de tamizaje neonatal, en la línea específica de cardiopatía congénita, pero que no generan conflicto frente a las definiciones que puedan tenerse en el SIVIGILA, puesto que este es solo un elemento del funcionamiento del programa de tamizaje neonatal y no lo abarca completa ni integralmente.

NOTA: debe considerarse que un niño o una niña puede tener cardiopatía congénita y manifestarla posterior a haber tenido un tamizaje negativo, lo que debe comunicarse también a las familias. De otro lado, todos los casos de cardiopatía congénita deben reportarse al SIVIGILA, incluso aquellos que tienen diagnóstico prenatal y que por este motivo fueron excluidos del programa de tamizaje neonatal.

Procedimiento de tamizaje de cardiopatía congénita compleja.

El tamizaje de cardiopatía congénita compleja se realiza a través de la medición de la saturación de oxígeno en la hemoglobina de los eritrocitos por medio de la pulsooximetría - registro de oximetría cutánea. Esta pulsooximetría o registro de oximetría cutánea, debe hacerse en la palma de la mano derecha (preductal) y en la región distal de cualquiera de los pies, (postductal) a todo recién nacido a término, aparentemente sano. Puede hacerse en serie (uno seguido del otro, es decir, de forma secuencial) o en paralelo (pre y postductal simultáneamente), hasta obtener una lectura confiable (se alcanza cuando hay regularidad y/o estabilidad de la onda registrada en el pulsooxímetro o si existe alguna indicación de que el dispositivo está monitoreando adecuadamente la frecuencia cardíaca del recién nacido) (AAP, 2011).

Continuación de la resolución *“Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”*.

Este tamizaje podrá ser realizado por profesionales de enfermería, profesionales de medicina general, especialistas en pediatría o en neonatología y debe hacerse entre las 24 y las 48 horas del nacimiento o lo más cercano a esta ventana de tiempo antes del egreso hospitalario del recién nacido, en el caso en el que sea dado de alta antes del tiempo establecido en la Resolución 3280 de 2018 o la norma que la sustituya o la modifique. A este respecto, la IPS que atiende al recién nacido debe garantizar la estancia hospitalaria de mínimo 24 horas para todos los recién nacidos a término, sin riesgos ni complicaciones. Igualmente, la IPS debe garantizar el desarrollo de capacidades de los profesionales encargados de realizar el tamizaje neonatal de cardiopatía congénita. El líder o referente de tamizaje neonatal de la IPS debe verificar regularmente la forma como los profesionales practican el tamizaje de cardiopatía congénita compleja y debe adoptar las medidas a las que haya lugar para garantizar su adecuada realización. Debe quedar por escrito esta verificación, la formulación del plan de mejora necesario y su implementación.

El tamizaje se hace mediante un proceso que puede ser de un solo paso, o repetido en hasta tres pasos, según los hallazgos que se vayan presentando. Se recomienda realizar el tamizaje durante el estado de alerta del niño o niña para reducir la posibilidad de que se presente una hipoxemia relacionada con hipoventilación durante el sueño profundo. Sin embargo, no existe un criterio de incondicionalidad respecto al estado de sueño-vigilia del recién nacido para realizar el tamizaje. De otro lado, el recién nacido debe estar respirando el aire ambiente (no tener oxígeno suplementario), estar tranquilo y en un ambiente térmicamente adecuado.

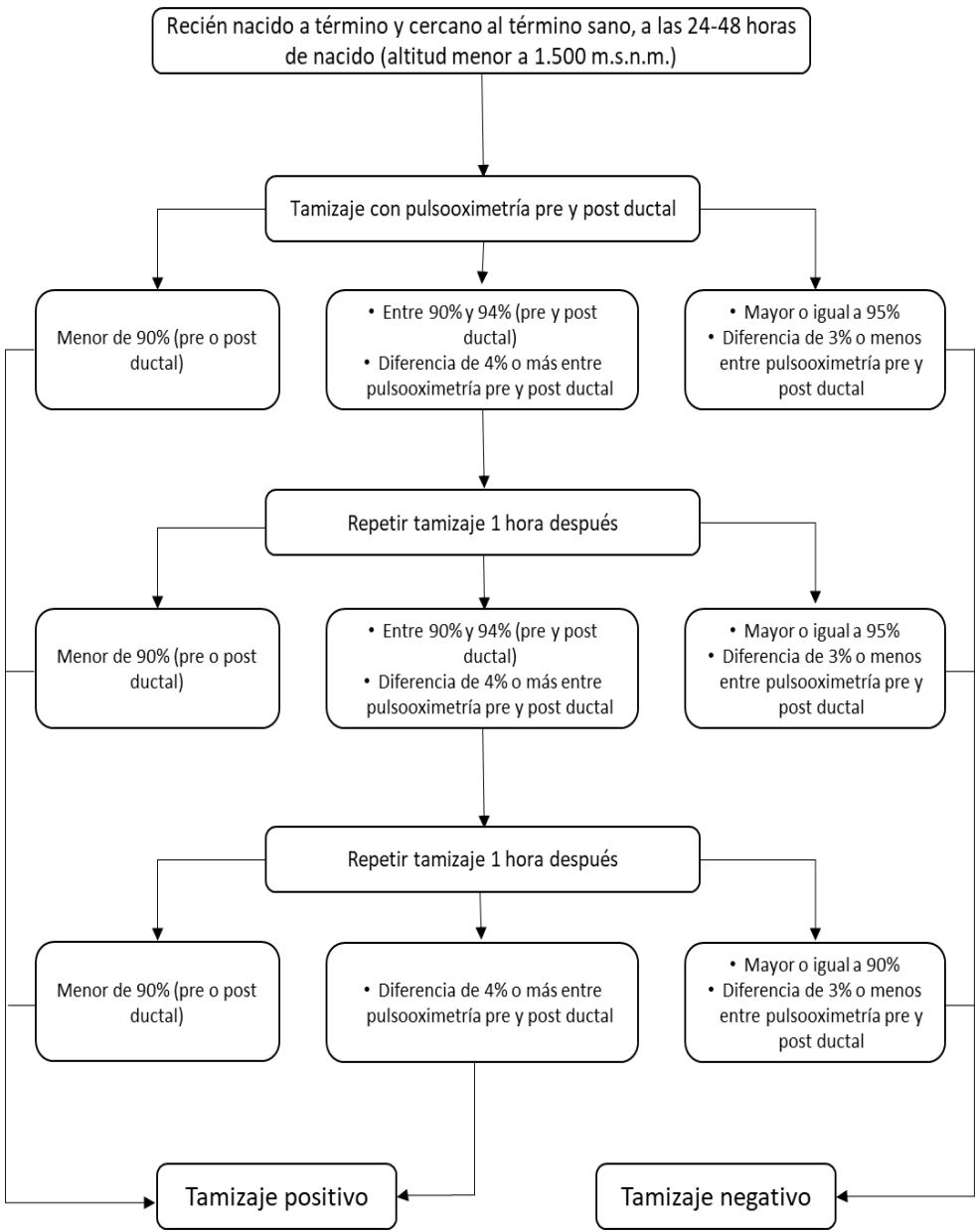
Existen estudios que demuestran que pueden presentarse diferencias significativas de forma normal en la pulsooximetría o registro de oximetría cutánea según la altitud en la que viven los recién nacidos, pero también dependiendo de la edad de los niños en el momento del registro de la oximetría cutánea y del tipo de pulsooxímetro que se utilice para la medición. Esto quiere decir que la práctica (y también el programa) de tamizaje neonatal de cardiopatía congénita compleja de un país debe considerar variables y características propias de la población, de la altitud en la que nacen los niños y de las prácticas de atención de los recién nacidos, lo que podrá verse reflejado en tasas de falsos positivos en mayor o menor grado, que pueden tener como consecuencias la ansiedad parental ante la posibilidad de que sus hijos tengan una cardiopatía congénita (con la posible afectación secundaria del vínculo, el relacionamiento de los padres con sus hijos y las prácticas de cuidado de los niños) y el mayor costo del programa de tamizaje neonatal (Diferencias de pulsooximetría por altitud, 2008; 2013).

Adicionalmente, debe tenerse en cuenta que el Programa de Tamizaje Neonatal de Colombia frente a la línea de cardiopatía congénita compleja, incluye elementos adicionales de valoración del recién nacido complementarios a la toma de la pulsooximetría, lo que representa una medida complementaria para detectar niños con posible cardiopatía congénita que hayan sido posibles falsos negativos en el tamizaje. De esta forma, a partir del protocolo recomendado por la Academia Americana de Pediatría, el Colegio Americano del Corazón y la Asociación Americana del Corazón para el tamizaje de cardiopatía congénita compleja, en el contexto del Programa de Tamizaje Neonatal de Colombia, se considera ajustar los puntos de corte y adaptar el protocolo de tamizaje según la altitud y previendo también los distintos resultados que pueden presentarse como consecuencia de la progresiva adherencia a la indicación de estancia hospitalaria de mínimo 24 horas para los recién nacidos sanos, a término.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

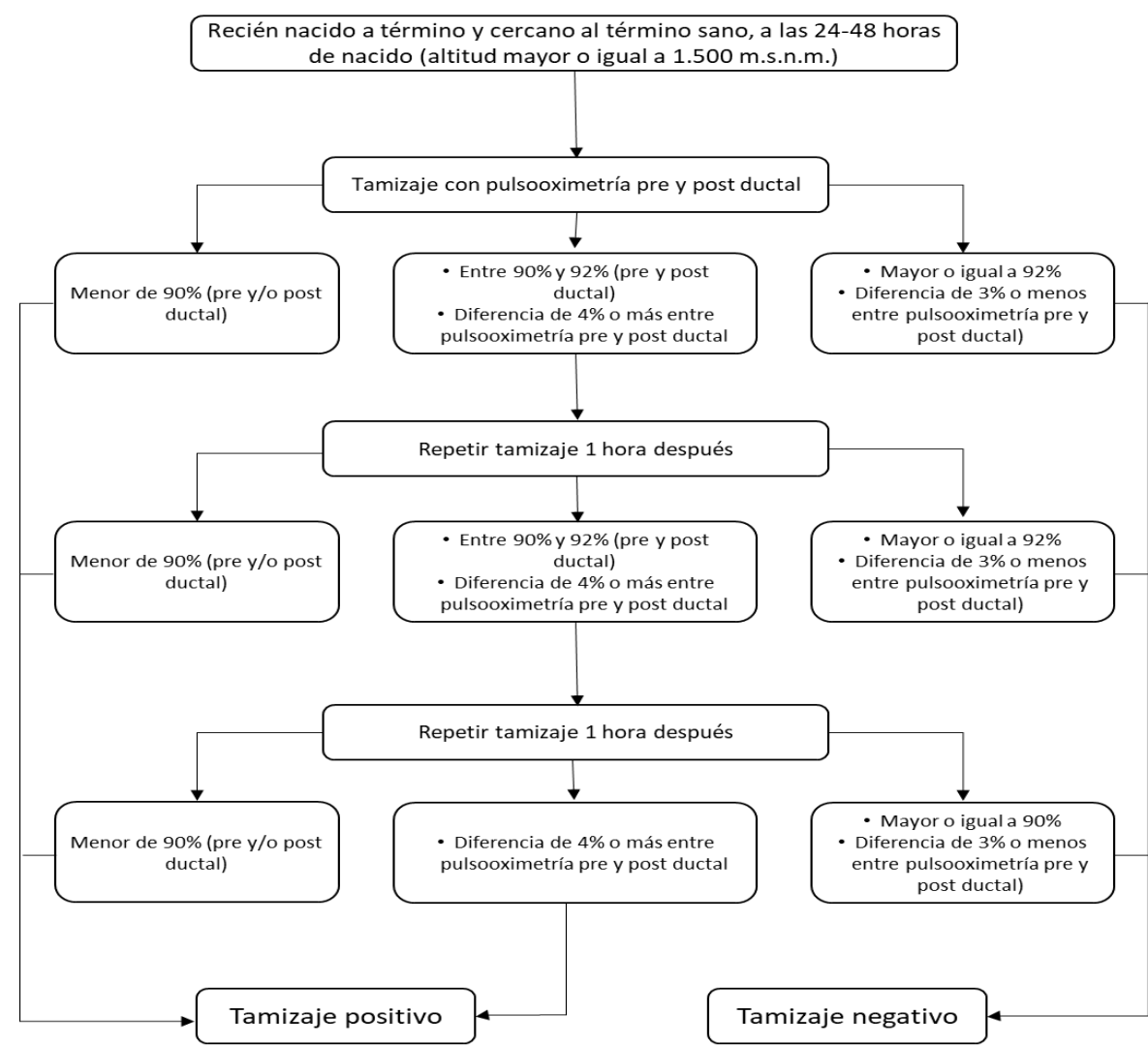
Sin embargo, se aclara que esta adaptación del protocolo y de los puntos de corte del programa de tamizaje neonatal de cardiopatía congénita compleja de Colombia podrá ser revisada y ajustada posteriormente a partir del análisis que se haga del funcionamiento del programa y considerando las generalidades y las particularidades de la prestación de los servicios de salud en el país. Teniendo en cuenta lo anteriormente mencionado, el tamizaje neonatal de cardiopatía congénita para recién nacidos de lugares con una altitud menor a 1.500 m.s.n.m, se debe realizar según lo descrito en la figura 3. Así mismo, el tamizaje neonatal de cardiopatía congénita para recién nacidos de lugares con una altitud mayor o igual a 1.500 m.s.n.m., se deberá hacer según lo definido en la figura 4.

Figura 3. Esquema tamizaje neonatal de cardiopatía congénita en recién nacidos en lugares con altitud menor a 1.500 m.s.n.m. (MSPS. Adaptado de AAP, 2011)



Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

Figura 4. Flujoograma de tamizaje neonatal de cardiopatía congénita en recién nacidos en lugares con altitud mayor o igual a 1.500 m.s.n.m. (MSPS. Adaptado de AAP, 2011)



Interpretación del tamizaje de cardiopatía congénita

El tamizaje neonatal de cardiopatía congénita (como práctica de tamizaje dirigida a identificar grupos de niños con riesgo de presentar una cardiopatía congénita) se realizará al universo de recién nacidos a término y cercanos al término (con prematuridad leve de 35 semanas o más), y que se encuentren aparentemente sanos. Se excluyen del tamizaje los recién nacidos prematuros puesto que ellos ya se consideran población de riesgo y requieren una atención integral que implica monitorización invasiva o no invasiva (según el estado clínico del paciente) y a que pueden presentar hipoxemia por inmadurez orgánica relacionada con la prematuridad, lo cual va a producir inmediatamente un resultado positivo del tamizaje.

Así mismo, se excluyen los recién nacidos enfermos, puesto que la hipoxemia es un indicador frecuente de enfermedad en los neonatos, que inmediatamente va a resultar en un tamizaje positivo, pero que además por causa de su enfermedad en particular, van a recibir distintas medidas de atención integral en salud en la fase aguda y en su seguimiento. No obstante, debe tenerse en cuenta que la cardiopatía congénita compleja puede llevar a deterioro clínico del neonato en las primeras 24 horas de vida, antes de la realización del tamizaje neonatal, por lo que la historia clínica y el examen

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

físico son indispensables en la posible detección de una patología de este tipo como responsable del deterioro.

En todo caso, el resultado final del procedimiento de tamizaje neonatal de cardiopatía congénita compleja podrá ser solamente positivo o negativo.

El resultado del tamizaje será positivo cuando: 1) El niño o la niña presente una saturación menor a 90% en cualquier momento del tamizaje y a cualquier altitud, y 2) Cuando presente una diferencia de 4% o más entre la pulsooximetría pre y postductal (independiente de cuál sea la mayor) en la medición repetida y a cualquier altitud.

El resultado del tamizaje será negativo cuando: 1) El niño o la niña presente una saturación mayor o igual al punto de corte según la altitud en la primera o en la segunda medición (95% por debajo de los 1.500 m.s.n.m. y 92% por encima de los 1.500 m.s.n.m.) y no tenga una diferencia de 4% o más entre la pulsooximetría pre y postductal en ninguna de las mediciones; y 2) Cuando tenga una saturación mayor o igual a 90% en la tercera medición de pulsooximetría, en el caso en el que haya estado indicada la repetición, y no tenga una diferencia significativa entre las saturación pre y postductal (mayor al 3%).

La pulsooximetría preductal puede ser mayor que la post ductal en casos de corto circuito de derecha a izquierda con ductus abierto, como en la hipertensión pulmonar suprasistémica. A su vez, la pulsooximetría post ductal puede ser mayor que la preductal en casos de corto circuito de izquierda a derecha con ductus abierto, como en la Transposición de grandes arterias. Por este motivo, se valora la diferencia entre pulsooximetrías pre y postductales y no la predominancia de una de ellas sobre la otra.

NOTA: debe tenerse en cuenta que un resultado de tamizaje negativo NO descarta del todo, una cardiopatía congénita (ni siquiera una cardiopatía congénita compleja), especialmente aquellas que no son dependientes del ductus, por lo que deben analizarse siempre los demás datos que puedan ser recuperados en la anamnesis y en el examen físico general y en el examen cardiovascular, incluyendo la toma de tensión arterial en las cuatro extremidades, ya establecida en la Resolución 3280 de 2018 o la norma que la modifique o sustituya.

Claves para un correcto tamizaje.

Debe garantizarse que todos los equipos, dispositivos e insumos para la realización tanto del tamizaje, como de la evaluación diagnóstica, sean adecuados para la evaluación de recién nacidos, lo que incluye el pulsooxímetro, el electrocardiógrafo y el ecocardiógrafo.

A nivel del tamizaje, el oxímetro de pulso consta de tres partes: 1) El monitor (donde se encuentra la pantalla con los valores y la onda pletismográfica de la saturación de oxígeno o un equivalente), 2) el cable, y 3) el sensor (con la fuente de luz y el detector). Se recomienda emplear el pulsooxímetro con sensor de cinta adhesiva y no uno de pinza, puesto que este último plantea mayores riesgos de alteraciones en el registro.

En la figura 5, se presenta como modelo un procedimiento de tamizaje neonatal con un sensor de cinta adhesiva.

Figura 5. Modelo de realización de tamizaje neonatal de cardiopatía congénita con pulsooxímetro con sensor de cinta adhesiva.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.



(Tomado de Circulation, 2018)

Para el correcto tamizaje, se debe emplear solamente un sensor neonatal, y asegurarse que el sensor esté en contacto con la piel, sin lesionarla. Asimismo, la fuente de luz y el detector del sensor deben estar alineados. Debe cubrirse el sensor para evitar la interferencia con la luz, y durante la medición, se debe evaluar la correlación adecuada entre la onda de pulso y la frecuencia cardíaca del niño.

Actuación frente a un tamizaje positivo para cardiopatía congénita

Todo recién nacido con tamizaje positivo para cardiopatía congénita debe ser hospitalizado y atendido con criterio de URGENCIA, puesto que las cardiopatías congénitas susceptibles de tamizaje tienen una alta probabilidad de generar mortalidad neonatal a corto plazo. En este sentido, ante un tamizaje positivo para cardiopatía congénita se debe garantizar la valoración completa del estado físico del niño inmediata (para considerar causas adicionales de hipoxemia e incluyendo la toma de tensión arterial), la estabilización que el niño pueda requerir según su estado clínico, la valoración por cardiología pediátrica y la toma de Ecocardiograma transtorácico con Doppler a color (realizado por cardiólogo pediatra). Teniendo en cuenta lo anterior, los niños y las niñas con tamizaje positivo deben ser hospitalizados en una Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales y deben permanecer monitoreados.

En caso de no contar con cardiólogo pediatra ni con ecocardiograma en la institución en la que nació el niño, la EAPB debe garantizar el traslado URGENTE a institución en la que se pueda realizar la confirmación diagnóstica e iniciar el tratamiento que el niño requiera según su patología y su estado clínico. En todo caso, la valoración por cardiología pediátrica y la realización del ecocardiograma debe ser garantizado dentro de las 24 horas siguientes a obtener el resultado positivo del tamizaje neonatal.

Se recomienda que antes de la valoración por cardiología pediátrica y la realización del ecocardiograma, al recién nacido con tamizaje positivo para cardiopatía congénita se le realice un electrocardiograma (EKG) completo (que incluya las derivaciones derechas V3R y V4R) y una radiografía de tórax (en proyecciones anteroposterior y lateral). Sin embargo, la realización del EKG y de la radiografía de tórax no debe considerarse un requisito (y, por lo tanto, una potencial barrera) para acceder a la valoración por cardiología pediátrica ni para la realización del ecocardiograma con Doppler.

Identificación y valoración de niños con riesgo y/o sospecha de cardiopatía congénita susceptibles de no ser detectados por el tamizaje neonatal

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

La elaboración de la historia clínica con enfoque antenatal de riesgo, valorando adecuadamente los antecedentes familiares y obstétricos, y la realización del examen físico completo, y también el específico cardiovascular, son fundamentales para identificar grupos de niños con riesgo y/o sospecha de cardiopatía congénita, que, en algunos casos, pueden tener tamizaje negativo.

A continuación, se describen los elementos más importantes a tener en cuenta tanto en la anamnesis como en el examen físico para la detección de riesgo o de una posible cardiopatía congénita en un recién nacido (independiente del resultado del tamizaje neonatal):

Datos de anamnesis:

- Datos de evaluación antenatal de cromosomopatías o de defectos congénitos por ecografía prenatal de detalle anatómico.
- Prematuridad.
- Recién nacidos macrosómicos.
- Sospecha de síndromes genéticos como el Síndrome de Down (se asocia con Canal AV, CIA, CIV, Tetralogía de Fallot, Ductus Arteriosus Persistente-DAP), Trisomía 13 y 18 (CIV, Coartación de Aorta, Displasias polivalvulares y Cardiopatías complejas), Síndrome de Noonan (Estenosis pulmonar, CIA y Miocardiopatía), Síndrome de Williams, (Estenosis aórtica supravalvular), Síndrome de DiGeorge (Interrupción del arco aórtico, Tronco arterioso).
- Defectos congénitos como los asociados a rubeola congénita (se asocian con DAP y estenosis pulmonar periférica), Asociación CHARGE (CIA, CIV, DAP), Asociación VACTERL (CIV, Tetralogía de Fallot).
- Hijo o hija de madre con enfermedades maternas como la Diabetes (se asocia con hipertrofia septal asimétrica y con transposición de grandes arterias) o el Lupus Eritematoso Sistémico (se asocia con Bloqueo Aurículo Ventricular Completo, requiere EKG y ecocardiograma).
- Hijos o hijas de madres con exposición a agentes físicos o químicos como el alcohol (Comunicación InterAuricular – CIA o Comunicación InterVentricular – CIV), Litio (Anomalía de Ebstein), fármacos o drogas como el ácido retinoico (Cardiopatías troncoconales), Ácido Valproico (CIA, CIV, Estenosis aórtica, Coartación aórtica, Atresia pulmonar sin CIV), la talidomida, anfetaminas y AINES (alteran los procesos de maduración de la musculatura lisa a nivel arteriolar pulmonar y ductal en el tercer trimestre del embarazo con posible Hipertensión Pulmonar).

Datos del examen físico:

Adicional a los demás elementos fundamentales del examen físico general completo que puedan sugerir una patología aguda o una comorbilidad, en el contexto de la atención neonatal y del programa de tamizaje neonatal, siempre deben tenerse en cuenta los siguientes aspectos en relación al examen cardiovascular:

- Frecuencia cardíaca: taquicardia o bradicardia.
- Cianosis: aunque debe tenerse en cuenta que no todas las cardiopatías congénitas producen cianosis.
- Hiperdinamia precordial: siempre es considerada anormal y sugestiva de cardiopatía congénita. Indica sobreesfuerzo cardíaco.
- Punto de Máximo Impulso: permite valorar la posibilidad de sobrecarga de trabajo de segmentos anatómicos específicos del corazón y puede sugerir crecimiento de cavidades cardíacas.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

- Presencia de hepatomegalia: es un indicador de congestión venosa central asociada a falla cardíaca retrógrada.
- Palpación de pulsos braquiales y femorales: se valora su intensidad y simetría, permite valorar diferencias que pueden presentarse en patologías como la Coartación de Aorta.
- Soplos cardíacos: siempre son considerados patológicos en los recién nacidos.
- Tensión arterial en las 4 extremidades: debe presentar mediciones similares entre las 4 extremidades, con diferencias entre miembros inferiores y superiores que no sean mayores a 10 mmHg. Deben registrarse estas mediciones en la historia clínica y hace parte del examen físico neonatal completo exigido en la Resolución 3280 de 2018 o la norma que la modifique o sustituya.

Relación con los demás componentes de la Atención Integral en Salud y las Rutas Integrales de Atención en Salud.

Reconociendo que la cardiopatía congénita compleja es una agrupación de patologías distintas que pueden llegar a requerir un manejo diferente, el objetivo principal de esta línea de tamizaje dentro del Programa de Tamizaje Neonatal consiste en la identificación de los niños con sospecha de cardiopatía congénita compleja y la garantía de su evaluación diagnóstica urgente. La evaluación diagnóstica, el tratamiento y el seguimiento debe hacerse en el marco de la atención resolutoria que se necesite, sin barreras de ningún tipo.

Todo niño o niña, independiente del resultado del tamizaje neonatal con pulsooximetría o de la presencia de factores o antecedentes de riesgo o de alteraciones al examen físico, tiene derecho a la atención resolutoria particular a su condición, pero también al resto de los procedimientos y atenciones enunciados en los Lineamientos técnicos y Operativos de la RIAMP y la RIAPMS de la Resolución 3280 de 2018 o la norma que la modifique o sustituya. En el caso de tener un tamizaje positivo o de cumplir algunos de los criterios de mayor riesgo para la salud, la supervivencia y del desarrollo de la mencionada Resolución, deben ser considerados como niños de mayor riesgo y recibir la valoración integral en salud acorde a su condición de riesgo.

Bibliografía

1. Ambou Frutos, I., Liana Lastra Pérez, I., Deysi Vilches Lescaille, I., Lisis Osorio Illas, I., Meysi Ramos López, I., Nasibis Rodríguez Ahuar I Instituto Cubano de Oftalmología, I. I., ... Habana, L. (2018). Manifestaciones clínicas asociadas al síndrome de TORCH Clinical manifestations associated to the TORCH syndrome. Revista Cubana de Oftalmología.
2. Busa, J., Harrison, J., Chappell, J., Yoshinaga-Itano, C., Grimes, A., Brookhouser, P. E., ... Mason, P. (2007). Year 2007 position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. Pediatrics. <https://doi.org/10.1542/peds.2007-2333>
3. Cortés-González, V., & Villanueva-Mendoza, C. (2015). Epidemiología del glaucoma congénito en la Asociación para Evitar la Ceguera en México, revisión de 5 años. Revista Mexicana de Oftalmología. <https://doi.org/10.1016/j.mexoft.2015.01.003>
4. Cullen, P., Guzman, B. (2014). Tamiz de cardiopatías congénitas críticas Recomendaciones actuales. Acta Médica Grupo Ángeles, 12(1), 24-29.
5. Gamm, D. M., Kulkarni, A. D., & Albert, D. M. (2007). Retinoblastoma. In Garner and Klintworth's Pathobiology of Ocular Disease Part B, Third Edition. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-374984-0.01319-X>
6. García, R., Peddy, S., (2018). Heart Disease in Children. Prim Care Clin Office Pract, 45 (2018): 143–154. DOI: 10.1016/j.pop.2017.10.005.
7. Gilbert, C., & Foster, A. (2001). Childhood blindness in the context of VISION 2020 - The right to sight. Bulletin of the World Health Organization. <https://doi.org/10.1590/S0042-96862001000300011>
8. Harold, J (2014). Screening for critical congenital heart disease in newborns. Circulation,130(9):e79–81.

Continuación de la resolución “Por la cual se reglamenta el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, se adoptan sus Lineamientos Técnicos y Operativos y se dictan otras disposiciones”.

9. Instituto Nacional de Salud (2017). Informe del evento Defectos Congenitos en Colombia. Disponible en: <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Informesdeevento/DEFECTOS%20CONG%C3%89NITOS%202017.pdf>
10. Instituto Nacional de Salud (2017). Protocolo de Vigilancia en Salud Pública Defectos Congénitos. Disponible en: https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/PRO_Defectos_congenitos.pdf#search=defectos%20congénitos
11. Kemper, A., Mahle, W., Martin, G. & cols. (2011). Strategies for Implementing Screening for Critical Congenital Heart Disease. *Pediatrics*, 128:e1259. DOI: 10.1542/peds.2011-1317.
12. Khokhar, S., Pillay, G., Dhull, C., Agarwal, E., Mahabir, M., & Aggarwal, P. (2017). Pediatric cataract. *Indian Journal of Ophthalmology*. https://doi.org/10.4103/ijo.IJO_1023_17
13. Kyriakie Sarafoglou and cols (2017). *Pediatric Endocrinology and Inborn Errors of Metabolism Second Edition*. Capítulo 1. Newborn Screening, Emergency treatment and Molecular testing. McGraw Hill Ed.
14. Londoño Trujillo et al (2019) Cost-effectiveness analysis of newborn pulse oximetry screening to detect critical congenital heart disease in Colombia. *Resour Alloc* (2019) 17:11. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12962-019-0179-2Cost>
15. Mendivelso Duarte, F. O., Robayo García, A., Rodríguez Bedoya, M., & Suárez Rángel, G. (2019). Notificación de defectos congénitos por brote del virus del Zika en Colombia, 2015-2017. *Revista Panamericana de Salud Pública*. <https://doi.org/10.26633/rpsp.2019.38>
16. Ministerio de Salud y Protección Social. (2013). Guía de práctica clínica del recién nacido prematuro. Colciencias.
17. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución número 603280 de 2018, Resolución 3280 (2018)
18. Molina M., N., Paez, P., & Cordovez Wandurraga, C. (2008). Alteraciones visuales y oculares en pacientes con síndrome de Down. *Ciencia y Tecnología Para La Salud Visual y Ocular*. <https://doi.org/10.19052/sv.1371>
19. Nazar, G., Goycoolea, M., Godoy, J. M., Ried, E., & Sierra, M. (2009a). Universal newborn hearing screening: Review of 10,000 evaluations. *Revista de Otorrinolaringología y Cirugía de Cabeza y Cuello*.
20. Nazar, G., Goycoolea, M., Godoy, J. M., Ried, E., & Sierra, M. (2009b). Universal newborn hearing screening: Review of 10,000 evaluations. *Revista de Otorrinolaringología y Cirugía de Cabeza y Cuello*, 69(2), 93–102. Retrieved from <https://scielo.conicyt.cl/pdf/orl/v69n2/art03.pdf>
21. Ordóñez, L., Díaz, D., González-Marín, N., Rueda, R., Silva, R., Ramírez, C., ... Rodríguez, S. (2018). Tamizaje auditivo neonatal en pacientes de alto riesgo con otoemisiones acústicas: evaluación de resultados. *ACTA DE OTORRINOLARINGOLOGÍA & CIRUGÍA DE CABEZA Y CUELLO*, 45(2), 112–120. Retrieved from <http://acorl.org/index.php/acorl/article/view/109/53>
22. . Reyes-Morales, D., & Salgado-Valladares, M. B. (2013). Diagnóstico de alteraciones oculares anatómicas y funcionales en neonatos TT - Anatomic and functional diagnosis of ocular abnormalities in neonates. *Perinatol Reprod Hum*.
23. Salas, A. (2008). Pulse oximetry values in healthy term newborns at high altitude. *Annals of Tropical Paediatrics*, 28, 275-278.
24. Samuel, T., Bromiker, R., Mimouni, F. & cols. (2013). Newborn oxygen saturation at mild altitude versus sea level: implications for neonatal screening for critical congenital heart disease. *Acta Pædiatrica*, 102, 379–384.
25. Sanchez Vanegas, G., Buitrago García, D. C., Moreno, C., Segura, M. M., Fernández Jaramillo, J., Solano Franco, A. A., ... Angulo, S. (2017). Guía de práctica clínica para la detección temprana, el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento de los defectos refractivos en menores de 18 años. *Pediatría*. <https://doi.org/10.14295/pediatr.v50i1.77>
26. Sola, A., Chow, L., & Rogido, M. (2005). Retinopatía de la prematuridad y oxigenoterapia: una relación cambiante. *Anales de Pediatría*. <https://doi.org/10.1157/13070182>
27. Therrell, B., David Padilla, Loeber J., Kneisser I., Saadallah A., Borrajo G., Adams J. (2015). Current status of newborn screening worldwide: 2015. *Seminars in perinatology* 39 (2015)171-187.
28. Wallace, D. K., Morse, C. L., Melia, M., Sprunger, D. T., Repka, M. X., Lee, K. A., & Christiansen, S. P. (2018). Pediatric Eye Evaluations Preferred Practice Pattern®. *Ophthalmology*. <https://doi.org/10.1016/j.optha.2017.09.032>
29. Zarante, I., Franco, L., López, C., & Fernández, N. (2010). Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. *Biomédica*. <https://doi.org/10.7705/biomedica.v30i1.154>.