

Evaluación del programa de tamizaje metabólico neonatal en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo de Neiva

Evaluation of the neonatal metabolic screening program at Hernando Moncaleano Perdomo university Hospital in Neiva

Arlez Muñoz-Uribe¹, M.D.

Henry Barreto-Bermúdez¹, M.D

1. Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo - Universidad surcolombiana, Neiva, Colombia.

Información del artículo

Recibido: 08 de julio de 2025. **Evaluado:** 15 de septiembre de 2025. **Aceptado:** 24 de septiembre de 2025.

Cómo citar: Muñoz-Uribe A, Barreto-Bermúdez H. Evaluación del programa de tamizaje metabólico neonatal en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo de Neiva. Rev. Navar. Medica. 2025;11(2): 3 -15. <https://doi.org/10.61182/rnavmed.v11n2a1>

Resumen

Introducción: El tamizaje metabólico neonatal básico (TMNB) es una estrategia esencial de salud pública para la detección temprana de trastornos que pueden afectar el desarrollo del recién nacido si no son tratados oportunamente. Este estudio evaluó el programa de TMNB en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo de Neiva durante 2022-2023.

Materiales y Métodos: Estudio observacional y descriptivo en neonatos sometidos a TMNB. Se realizó un análisis univariado de los datos, obtenidos de historias clínicas y registros de laboratorio. Se incluyeron recién nacidos con menos de un mes de vida y se excluyeron aquellos fallecidos o nacidos fuera de la institución.

Resultados: Se analizaron 980 pacientes lo que representó el 20,12 % de los nacimientos en la institución. La mediana de edad en la toma de muestra fue de 2,7 días (RIC: 1-2 días), con el 62,45 % de las muestras recolectadas antes de los dos días de vida. No se detectaron casos positivos para fenilketonuria, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita ni déficit de biotinidasa, pero se identificaron tres casos de fibrosis quística (uno por cada 1.623 nacimientos) y un caso de rasgo falciforme (uno por cada 4.878 nacimientos).

Conclusión: La baja cobertura del TMNB resalta la necesidad de abordar barreras que limitan su acceso. Es esencial fortalecer la educación del personal de salud y las familias para garantizar una toma de muestras oportuna y reducir falsos resultados. Además, se requiere un seguimiento clínico eficaz para confirmar diagnósticos y asegurar el acceso a tratamientos especializados.

Palabras clave

Tamizaje neonatal, Errores innatos del metabolismo, Fenilketonuria, Galactosemia, Fibrosis quística, Hemoglobinopatías, Hiperplasia suprarrenal congénita, Déficit de biotinidasa

Accede a este artículo en línea:

Página web:
<https://journals.uninavarra.edu.co/doi:https://doi.org/10.61182/rnavmed.v11n2a1>

Autor de correspondencia:

Arlez Muñoz Uribe, M.D
E-mail: amunozu79@hotmail.com

Abstract

Introduction: Basic neonatal metabolic screening (NMS) is an essential public health strategy for the early detection of disorders that can affect newborn development if not promptly treated. This study evaluated the NMS program at the Hernando Moncaleano Perdomo University Hospital in Neiva during 2022-2023.

Materials and Methods: Observational and descriptive study conducted in neonates who underwent basic neonatal metabolic screening (BNMS). A univariate analysis of the data was performed, using information obtained from medical records and laboratory registries. Newborns under one month of age were included, while those who had died or were born outside the institution were excluded.

Results: A total of 980 patients were analyzed, representing 20.12 % of all births in the institution. The median age at the time of sample collection was 2.7 days (IQR: 1–2 days), with 62.45% of samples collected before two days of life. No positive cases were detected for phenylketonuria, galactosemia, congenital adrenal hyperplasia, or biotinidase deficiency. However, three cases of cystic fibrosis were identified (one per 1,623 births), along with one case of sickle cell trait (one per 4,878 births).

Conclusion: The low NMS coverage highlights the need to address barriers that limit access. Strengthening education for healthcare professionals and families is essential to ensure timely sample collection and reduce false results. Additionally, an effective clinical follow-up is required to confirm diagnoses and ensure access to specialized treatments.

Conflictos de interés: Los autores declaran no tener ningún tipo de conflicto de interés. La búsqueda bibliográfica, el desarrollo del estudio y la interpretación de los resultados fueron realizados de manera independiente y objetiva.

Fuentes de financiación: Recursos propios.

Introducción

Según datos de la Organización Mundial de la Salud (OMS), en el 2019 se registraron a nivel mundial 5,2 millones de muertes en menores de cinco años, generadas principalmente por causas evitables y tratables. De este registro, 1,5 millones correspondieron a infantes de entre 1 y 11 meses, y 1,3 millones a niños de entre 1 y 4 años, mientras que los recién nacidos representaron el grupo de edad más afectado con 2,4 millones de las defunciones. Las principales causas de estos decesos incluyen complicaciones del parto prematuro, asfixia perinatal, traumatismos durante el parto, anomalías congénitas, neumonía, diarrea y paludismo. Todas estas son causas prevenibles o tratables con medidas relativamente sencillas y accesibles, como las inmunizaciones, el tamizaje neonatal, la nutrición adecuada, el acceso a agua potable, los alimentos seguros y una atención médica de calidad por parte de profesionales capacitados(1).

Keywords

Neonatal Screening,
Inborn Errors
of Metabolism,
Phenylketonuria,
Galactosemias,
Cystic Fibrosis,
Hemoglobinopathies,
Adrenal Hyperplasia,
Congenital, Biotinidase
Deficiency.

Este es un artículo de acceso
abierto bajo la licencia
Creative Commons
Reconocimiento-
NoComercial 4.0
Internacional (CC BY-NC
4.0).



En la 58ª Sesión del Comité Regional y el 47º Consejo Directivo de la Organización Panamericana de la Salud y la OMS (OPS-OMS) en septiembre de 2006, se emitió un llamado de atención destacado. Mediante la resolución CD47.R19, la OPS-OMS instó a los gobiernos de los estados miembros a examinar la situación de la salud de los recién nacidos. Además, se enfatizó la necesidad de establecer políticas y normativas que conduzcan a la implementación de estrategias efectivas de promoción y prevención de la salud de esta población, incluyendo el tamizaje neonatal(2). A pesar de lo anterior, en Colombia no fue sino hasta 2019 cuando se estableció por ley el tamizaje neonatal como un derecho del recién nacido(3).

De igual forma, los Objetivos de Desarrollo Sostenible (ODS), establecidos por las Naciones Unidas en 2015, representan un compromiso global para abordar diversas problemáticas, incluyendo la salud y el bienestar infantil. En particular, el ODS 3.2.1 se centra en “reducir las muertes prevenibles de recién nacidos y niños menores de cinco años para el año 2030”(4). A medida que se logran avances en las coberturas de vacunación y se reduce la mortalidad infantil causada por enfermedades infecciosas, las anomalías congénitas surgen como un nuevo foco de prevención(4).

Según el informe de indicadores básicos de salud 2021, publicado por el Ministerio de Salud y Protección Social (MSPS) de Colombia, las anomalías genéticas representaron la principal causa de mortalidad en menores de un año y entre uno y cuatro años (5). Es fundamental destacar que muchas de estas muertes podrían evitarse con el acceso a intervenciones que salvan vidas, incluidos los cuidados postnatales como la realización del examen físico de todos los recién nacidos, y el tamizaje neonatal básico y ampliado, especialmente en el caso de condiciones metabólicas que responden positivamente a tratamientos específicos(6).

Las enfermedades genéticas asociadas a los errores innatos del metabolismo (EIM) afectan diversos procesos bioquímicos, pudiendo ocurrir en múltiples etapas de la síntesis o degradación de sustancias como proteínas, nucleótidos, azúcares y grasas. Estas condiciones pueden manifestarse en cualquier fase de la vida, desde el nacimiento hasta la vejez(5,7). Según datos descritos en población europea, aproximadamente uno de cada 800 recién nacidos vivos presenta un EIM, el 50 % desarrollando la enfermedad en etapa neonatal (8). Los programas de tamizaje neonatal tienen como objetivo la detección presintomática de los EIM a través de pruebas de laboratorio diseñadas específicamente para la población neonatal. Este enfoque permite la intervención y tratamiento oportuno en neonatos, previniendo potencialmente discapacidades físicas, cognitivas e incluso la muerte(9).

Los programas de tamizaje metabólico neonatal son ampliamente respaldados en las legislaciones de muchos países debido a su impacto positivo en la salud pública (9), por su parte Colombia ha tenido avances importantes. El tamizaje neonatal quedó definido como un derecho del recién nacido en la Ley 1801 de 2019 que tiene por objeto regular y ampliar la práctica del tamizaje neonatal en Colombia. Esta ley indica que de manera progresiva, y de acuerdo con la disponibilidad de recursos, el gobierno nacional definirá las pruebas que deben incluirse en el programa de tamizaje, el cual debe garantizar como mínimo las correspondientes al tamizaje neonatal básico el cual incluye las pruebas de hipotiroidismo congénito (ya realizada en Colombia desde el año 2000), fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de biotinidasa y defectos de la hemoglobina (3).

El tamizaje neonatal, al reducir la mortalidad infantil y prevenir la discapacidad, no solo impacta positivamente en la calidad de vida de los niños, sino que también reduce el costo social asociado a las afectaciones en el desarrollo físico o mental(9). Desde el año 2022 en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo de Neiva, se viene realizando de manera complementaria a la prueba de hormona estimulante de la tiroides (TSH neonatal), el resto del tamizaje metabólico neonatal básico (fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de biotinidasa y defectos de la hemoglobina). Hasta la fecha, no se han realizado estudios que evalúen los resultados de esta nueva estrategia a nivel regional. Por ello, el presente proyecto tuvo como objetivo analizar el programa de tamizaje metabólico neonatal básico en la institución.

Metodología

Diseño del estudio y participantes

Se realizó un estudio observacional y descriptivo para evaluar los resultados del tamizaje metabólico neonatal básico en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo de Neiva. Se incluyeron pacientes menores de un mes de vida, nacidos en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo de Neiva, a quienes se les realizó el tamizaje metabólico neonatal básico. Se excluyeron del estudio los pacientes con datos insuficientes para realizar una evaluación adecuada del programa, a los que fallecieron o a los nacidos fuera de la institución

Se llevó a cabo un muestreo por conveniencia, en donde se incluyó todos los datos de neonatos nacidos en la institución, en quienes se realizó el tamizaje metabólico neonatal, desde enero de 2022 hasta diciembre de 2023. Previa aprobación del comité de ética e investigación, se efectuó la recopilación de los datos mediante la revisión de los resultados de las pruebas de tamizaje metabólico neonatal efectuadas en el laboratorio clínico. Se creó un marco muestral teniendo en cuenta el Código Universal de Punto de Suministro (CUPS) para cada procedimiento (903047 Tripsina en suero, 908355 biotinidasa actividad, 908316 Fenilalanina cuantitativa, 908320 Galactosa uridiltransferasa actividad, 906858 Hemoglobinas cualitativa o cuantitativa, 904509 Hidroxiprogesterona 17 alfa). Posteriormente, se obtuvo información complementaria de las historias clínicas electrónicas del sistema Índigo, registradas durante la atención perinatal (nacimiento y control ambulatorio del recién nacido).

Para determinar un resultado positivo en el tamizaje, se utilizaron los puntos de corte establecidos por el laboratorio clínico para cada enfermedad (ver anexo 1). Los datos obtenidos fueron anonimizados y registrados en una base de datos organizada según las variables predefinidas en el estudio, desarrollada con Microsoft Office Excel 2013.

Para determinar un resultado positivo en el tamizaje, se utilizaron los puntos de corte establecidos por el laboratorio clínico para cada enfermedad (ver anexo 1). Los datos obtenidos fueron anonimizados y registrados en una base de datos organizada según las variables predefinidas en el estudio, desarrollada con Microsoft Office Excel 2013.

Análisis de los datos

Se empleó un enfoque univariado para el análisis de los datos. Para las variables cualitativas se usó distribución de frecuencia y porcentajes. En las variables cuantitativas se evaluó la normalidad de los datos con la prueba de Shapiro-Wilk. Los datos con distribución normal se presentaron con media y desviación estándar, y para aquellos sin distribución normal, se emplearon mediana, rango intercuartílico o percentiles. Los resultados fueron expresados en figuras o tablas según su nivel de relevancia. El análisis estadístico se realizó utilizando el software estadístico STATA en su versión 17.0.

Consideraciones éticas

El estudio fue clasificado como de sin riesgo, según la Resolución 8430 de 1993 del Ministerio de Salud y Protección Social de Colombia(10) y fue aprobado por el Comité de Ética, Bioética e Investigación del Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo de Neiva, bajo en número de acta 03-05 (Ver Anexo 2).

Resultados

Se analizaron los datos de 980 pacientes que cumplían con los criterios de selección. Se excluyeron cuarenta y ocho pacientes por diversas razones: veintiséis debido a la toma de muestra después de los treinta días de vida, ocho por nacimiento extrahospitalario, nueve por datos incompletos en la historia clínica y cinco debido a fallecimiento. Los pacientes incluidos en el estudio representaron el 20,12 % del total de nacimientos atendidos en la institución (4.869 nacimientos en el HUHMP) (11) y el 3,13 % del total de nacimientos registrados en el departamento del Huila (31.358 nacimientos)(12), durante el período 2022-2023. En cuanto a la distribución por sexo, el 51,48 % (n = 504) de los recién nacidos eran de sexo masculino.

La mediana de edad al momento de la toma de la muestra fue de 2,7 días de vida, con un rango intercuartílico (RIC) de uno a dos días, y valores mínimos y máximos de uno a treinta días, respectivamente. En el 62,45% (n = 514) de los casos, la muestra se tomó antes de los 2 días de vida, mientras que en el 23,94% (n = 197) se realizó entre dos y tres días, y en el 13,61% (n = 112) después de los 3 días. En relación con la afiliación al Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS), la mayoría de los pacientes pertenecían al régimen subsidiado (77,32%, n=757), seguido del régimen especial (13,18%, n=129), el régimen contributivo (8,38%, n=82) y, en menor proporción, los vinculados (1,12%, n=11). En cuanto a la procedencia, el 58,43% (n = 572) de las madres de los recién nacidos tamizados eran de la ciudad de Neiva, seguida por los municipios de Algeciras (7,25%, n = 71), Campoalegre (5,82%, n = 57) y Rivera (3,58%, n = 35).

La Tabla 1 muestra las características al nacimiento de los pacientes tamizados. La mayoría de los nacimientos ocurrieron por parto vaginal (58,12%), mientras que el 41,88% fueron por cesárea. Respecto a la adaptación neonatal, el 92,73% de los recién nacidos presentaron una adaptación espontánea, mientras que un 5,73% requirió adaptación conducida y un 1,54% adaptación inducida. Por otro lado, se encontró que el 45,40% de los pacientes tenía algún antecedente perinatal registrado. La mediana de la edad gestacional, estimada mediante la escala de Ballard, fue de 38,3 semanas (RIC: 37,4–39,3 semanas). La mediana del peso al nacer fue de 3160 g (RIC: 2880–3457 g).

Tabla 1. Características al nacimiento de los pacientes tamizados.

Variable	
Edad gestacional, semanas (Mediana, RIC)	38.3 (37.4 -39.3)
Peso al nacer, g (Mediana, RIC)	3160 (2880 – 3457)
Vía del parto (n, %)	
Parto Vaginal	569 (58.12)
Cesárea	410 (41.88)
Adaptación neonatal (n, %)	
Espontanea	906 (92.73)
Inducida	15 (1.54)
Conducida	56 (5.73)
Antecedentes perinatales (n, %)	
Si	444 (45.40)
No	534 (54.60)

El tamizaje para déficit de biotinidasa se realizó en 824 neonatos (84,08%). La mediana de los niveles de biotinidasa fue de 209,7 umol/dL, (RIC :75,15 a 250,85 umol/dL), con valores mínimos y máximos de 68,3 a 492,1 umol/dL (Ver Figura 5). En todos los casos, el resultado fue negativo.

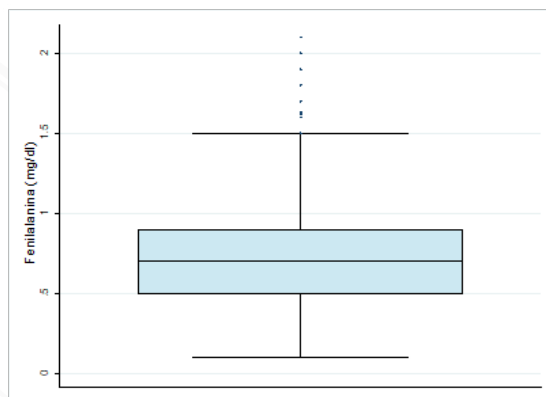


Figura 1. Resultados tamizaje metabólico neonatal- Fenilcetonuria.

El tamizaje para galactosemia se realizó en 825 pacientes (84,18%), de los cuales el 97,45% fueron evaluados mediante la actividad enzimática, mientras que el porcentaje restante se analizó a través de la cuantificación de galactosa total. La mediana de la actividad enzimática fue de 13,4 U/gr (RIC de 11 a 16.2 U/gr) (Ver Figura 2A). Por su parte, la mediana de los niveles de galactosa total fue de 1,4 mg/dL, (RIC de 0,85 a 3 mg/dL) (Ver Figura 2B). En todos los casos, el resultado fue negativo.

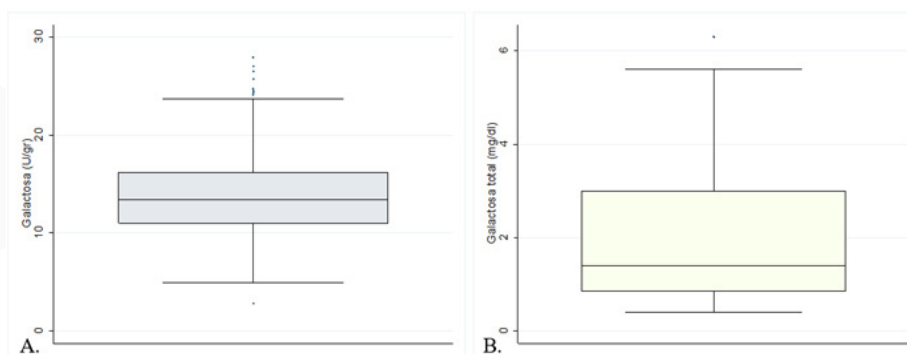


Figura 2. Resultados tamizaje metabólico neonatal- Galactosemia.

El tamizaje para fibrosis quística fue llevado a cabo en 824 neonatos (84,08%). La mediana del nivel de tripsinógeno fue de 20,69 ng/ml, (RIC de 14 a 28.65 ng/ml) con valores mínimos y máximos de 1 a 30 ng/ml (Ver Figura 3). Se identificaron 3 casos positivos, lo que representa una incidencia acumulada de un caso por cada 1.623 nacimientos.

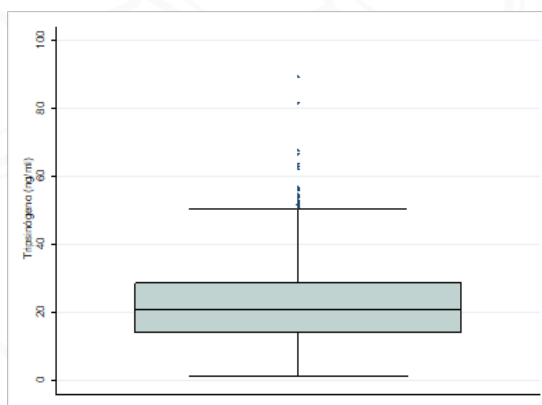


Figura 3. Resultados tamizaje metabólico neonatal- Fibrosis quística.

El tamizaje para HSC (Hiperplasia Suprarrenal Congénita) se realizó en 822 neonatos (83,87%), utilizando dos puntos de corte diferente debido a un cambio en la tecnología. La mediana de los niveles de 17-hidroxiprogesterona fue de 6,4 nmol/L (RIC: 4,3 a 9 nmol/L) y de 15,08 ng/mL (RIC: 9,7 a 22,6 ng/mL) (Ver Figuras 4A y 4B). No se identificaron casos positivos.

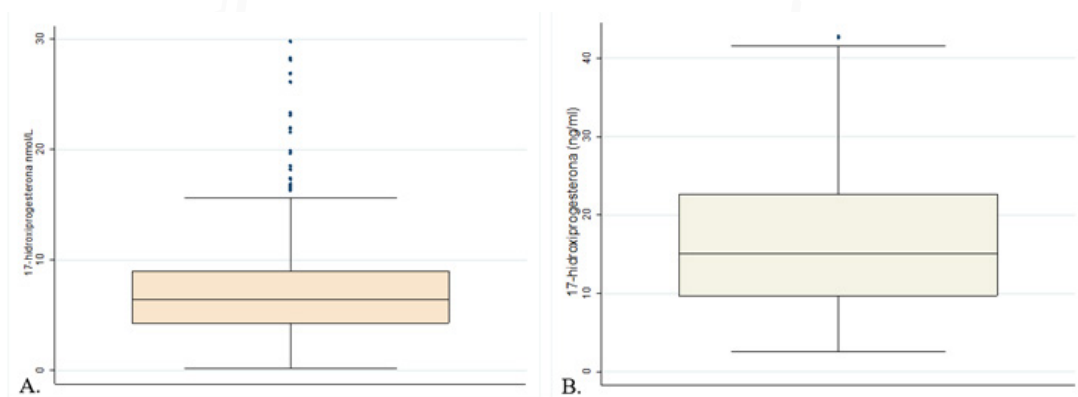


Figura 4. Resultados tamizaje metabólico neonatal- Hiperplasia Suprarrenal Congénita.

El tamizaje para déficit de biotinidasa se realizó en 824 neonatos (84,08%). La mediana de los niveles de biotinidasa fue de 209,7 umol/dL, (RIC :75,15 a 250,85 umol/dL), con valores mínimos y máximos de 68,3 a 492,1 umol/dL (Ver Figura 5). En todos los casos, el resultado fue negativo.

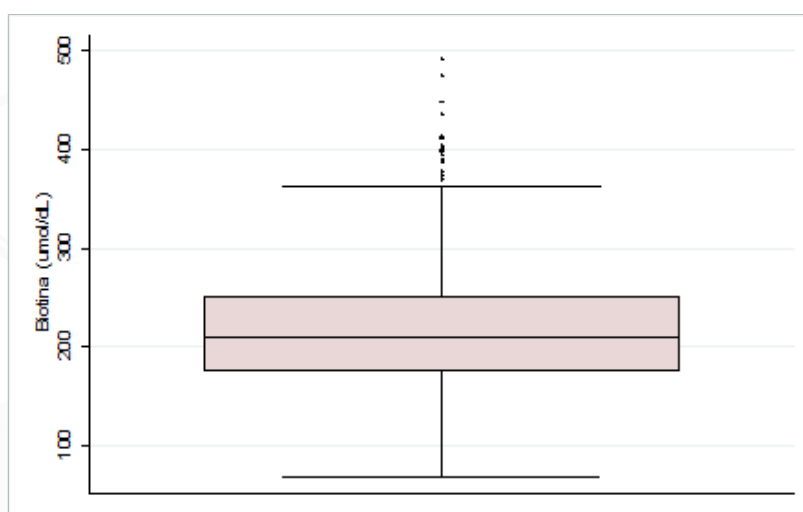


Figura 5. Resultados tamizaje metabólico neonatal- Déficit de biotinidasa.

El tamizaje de los defectos de la hemoglobina fue realizado en 823 neonatos (83,97%). Se identificó un paciente con rasgo falciforme (HbFAS), lo que representa una incidencia de 1 caso por cada 4.878 nacimientos. No se identificó HbA2, ni tampoco otras hemoglobinas anormales (C y E). La mediana del porcentaje de HbF fue de 86,1% (RIC: 82,2 a 89.5 %) y de HbA 13,9% (RIC: 10,4 a 17,8) (Ver Figuras 6A y 6B).

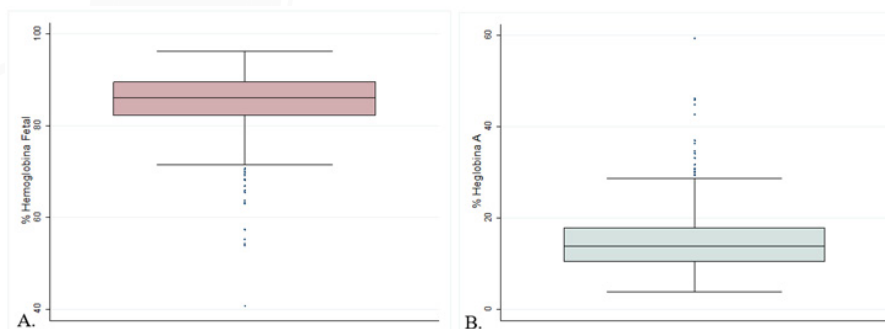


Figura 6. Resultados tamizaje metabólico neonatal- Defectos de la hemoglobina.

Discusión

Los programas de tamizaje neonatal se constituyen como una estrategia de salud pública destacada, ya que contribuyen a mitigar la carga asistencial derivada de las enfermedades detectadas. Desde la década de 1960, numerosos países han implementado programas de cribado neonatal que, en las naciones desarrolladas, se han consolidado como universales, bien estructurados y con resultados destacados. No obstante, aún queda un largo camino por recorrer, especialmente en los países en desarrollo(13). El presente estudio analizó el programa de tamizaje metabólico neonatal del Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo de la ciudad de Neiva.

La cobertura del tamizaje metabólico neonatal en nuestro estudio fue del 20,12% del total de nacimientos atendidos en el HUHMP y del 3,13 % del total de nacimientos registrados en el departamento del Huila, entre enero de 2022 y diciembre de 2023. Esto pudo deberse a diferentes factores como el hecho de que el programa se encontraba en fase inicial de implementación al momento de la evaluación, lo que implica desafíos propios de su puesta en marcha, como la organización de procesos administrativos, logísticos y asistenciales, así como su articulación con las Rutas Integrales de Atención en Salud. Además, la baja sensibilización del personal de salud y de las familias sobre la importancia del tamizaje pudo haber influido negativamente en su aplicación, especialmente considerando que, en la mayoría de los casos, la prueba debe realizarse luego del alta hospitalaria, lo que exige un retorno voluntario por parte de los cuidadores. Para abordar esta situación, se recomienda fortalecer la educación y sensibilización de profesionales y cuidadores, establecer protocolos claros que aseguren la programación y seguimiento oportuno del tamizaje e integrar el programa en las actividades rutinarias de puericultura y promoción de la salud, garantizando su sostenibilidad.

Al comparar con los datos de la literatura, nuestro porcentaje de cobertura es considerablemente inferior al reportado en otros programas de tamizaje neonatal tanto a nivel nacional como en América Latina. El estudio de Lince Rivera et al.(14), realizado en una institución de cuarto nivel en Bogotá, evidenció una cobertura del 43,9 %, mientras que, en Ecuador, Ortiz Rubio et al. (2015) informaron una cobertura del 64,92 %(15). En contraste, países como Estados Unidos y Alemania han reportado coberturas superiores al 95 %, gracias a la implementación de sistemas de tamizaje obligatorios y estructurados(16,17). Esta diferencia pone de manifiesto los desafíos que enfrentan los países latinoamericanos, donde las limitaciones en infraestructura y acceso dificultan la expansión y efectividad de los programas de tamizaje neonatal.

El momento de la toma de la muestra de sangre es un parámetro clave para interpretar con precisión los resultados de las pruebas de tamizaje metabólico en recién nacidos(18). Este estudio encontró que el 62,45% de las muestras fueron obtenidas entre las 24 y 48 horas, según las recomendaciones actuales(19). La recolección dentro de este intervalo de tiempo es fundamental. Estudios han demostrado que la toma de muestra antes de las 24 horas puede generar falsos positivos, mientras que retrasos más allá de las 48 horas pueden comprometer el inicio oportuno del tratamiento(20,21). Asimismo, la adherencia a este periodo óptimo de recolección refleja la capacitación del personal de salud y la efectividad de los protocolos de tamizaje neonatal implementados en la institución.

Factores como el desconocimiento materno sobre la importancia del tamizaje metabólico neonatal influyen significativamente en el acceso oportuno de los recién nacidos a estas pruebas. El estudio realizado por Bautista Atiaja et al. (22), revela que un alto porcentaje de gestantes (87,5%) posee un conocimiento medio o bajo sobre estas pruebas. Esta falta de información puede generar una baja percepción de la necesidad del tamizaje, lo que podría derivar en diagnósticos tardíos y en la ausencia de intervenciones oportunas. Igualmente, el conocimiento del personal de salud en estos programas es fundamental para asegurar la realización oportuna y adecuada de las pruebas (23).

La incidencia de enfermedades metabólicas detectadas mediante el tamizaje neonatal varía entre regiones y puede estar influenciada por múltiples factores como los antecedentes genéticos de la población, la consanguinidad, la capacidad de detección de las tecnologías y las estrategias de diagnóstico de cada país. En nuestro análisis se identificaron tres resultados anormales de IRT, los cuales no corresponden a un diagnóstico confirmado de FQ. Esto representa una incidencia de un caso sospechoso por cada 1.623 recién nacidos. Es importante destacar que un valor elevado de IRT (>60 ng/mL) puede estar asociado a diversas causas, por lo que se recomienda realizar una segunda determinación o pruebas confirmatorias, como el test del sudor o el análisis del gen CFTR. En caso de confirmarse el diagnóstico, el paciente debe ser remitido para un abordaje multidisciplinario (que incluya genética, pediatría, neumología, gastroenterología y nutrición), idealmente en centros especializados en fibrosis quística (24).

En contraste con los resultados locales, a nivel mundial la incidencia de FQ varía entre uno en 2.913 y uno en 8.403 recién nacidos (25–27). En Latinoamérica, un estudio publicado en Brasil por Zanini et al.(28) reportó un caso por cada 6.665 recién nacidos, mientras que, en Colombia, Bernal et al.(29) no detectaron casos en una muestra de 10.074 recién nacidos tamizados. Por otro lado, Lince Rivera et al.(14) encontraron que 0,4 % de 543 neonatos, presentaron resultados anormales en la prueba de tripsinógeno inmunorreactivo.

En cuanto a las hemoglobinopatías, se identificó un caso de rasgo falciforme, que representa una incidencia de uno por cada 4.878 recién nacidos tamizados. En contraste, el estudio de Velasco-Aznar et al. (30), en una muestra de 10.442 neonatos, detectó 47 casos de heterocigotos para hemoglobinopatías, con una incidencia de 1 por cada 230 recién nacidos. En nuestro análisis no se detectaron casos positivos para fenilcetonuria, galactosemia, HSC, ni déficit de biotinidasa.

Una de las principales limitaciones de este estudio fue que únicamente se incluyeron los pacientes nacidos en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo de Neiva. No obstante, es importante destacar que el laboratorio clínico del hospital, al ser un laboratorio de referencia, también procesa muestras de tamizaje de neonatos nacidos en otros centros asistenciales. Según el informe de gestión 2024, entre los años 2022 y 2023 se realizaron en promedio 3.497 tamizajes metabólicos, de los cuales solo el 28,02 % correspondieron a pacientes nacidos en la institución, mientras que el 71,98 % fueron de origen extrainstitucional(31). Por tanto, la exclusión de estos últimos podría haber llevado a una subestimación en la cantidad total de resultados positivos detectados.

A su vez, se identificó que al menos el 15,96 % de los neonatos tamizados no completaron el cribado básico para las seis enfermedades establecidas, lo que podría afectar la detección temprana y el manejo oportuno de estas patologías. Otra limitación fue la imposibilidad de verificar si los pacientes con resultados positivos en el tamizaje accedieron a los exámenes complementarios necesarios para confirmar el diagnóstico. La ausencia de protocolos uniformes para la derivación y seguimiento de neonatos con resultados alterados puede conllevar a retrasos en el diagnóstico definitivo y en la instauración de terapias específicas. Esto es importante, ya que la eficacia del tamizaje metabólico no solo depende de la detección temprana, sino también de un manejo integral post diagnóstico(32).

A pesar de lo anterior, es importante destacar que este estudio representa la primera investigación de su tipo en la región. Hasta el momento, no se han publicado datos sobre el tamizaje metabólico neonatal a nivel local. Asimismo, la información disponible sobre esta temática en Colombia y Latinoamérica es limitada, lo que resalta la importancia de este trabajo como un aporte significativo al conocimiento en esta área. Además, nos brinda información clave para la toma de decisiones, destacando la necesidad de mejorar la accesibilidad, equidad y eficacia de estas intervenciones.

Discusión

El presente estudio demuestra que la implementación del tamizaje metabólico neonatal aún presenta bajos niveles de cobertura para los neonatos nacidos en nuestra institución. La identificación de barreras administrativas, logísticas y de acceso, debe ser una prioridad en futuras investigaciones para comprender las causas de esta baja cobertura, y plantear soluciones efectivas que garanticen la universalidad en el acceso a esta intervención de alto impacto en salud pública. Además, se requiere fortalecer la sensibilización y educación de familias y personal de salud para asegurar la toma oportuna de muestras, minimizando errores diagnósticos. Por último, es importante destacar que el tamizaje metabólico neonatal debe ir acompañado de mecanismos de seguimiento clínico multidisciplinario para pacientes con resultados positivos, que permitan una confirmación diagnóstica oportuna y el acceso a tratamientos especializados tempranos, que contribuyan a mejorar su calidad de vida y la de sus familias.

Referencias

1. Organización Mundial de la Salud. Mejorar la supervivencia y el bienestar de los niños 2020 [Internet]. Ginebra: OMS;2020 [Citado 12 de febrero de 2023]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/children-reducing-mortality>
2. Organización mundial de la salud. 58a asamblea mundial de la salud: resoluciones y decisiones [Internet]. Ginebra: OMS; 2005 [citado 9 de diciembre de 2023]. Disponible en: http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA58-REC1/A58_2005_REC1-sp.pdf
3. Colombia. Congreso de la República. Ley 1980 de 2019, 26 de Julio, por medio de la cual se crea el programa de tamizaje neonatal en Colombia [Internet]. Bogotá D.C.: Congreso de la República; 2019 [citado 9 de diciembre de 2023]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/INEC/IGUB/ley-1980-de-2019.pdf>
4. Naciones Unidas. Objetivos de Desarrollo Sostenible [Internet]. Nueva York: Naciones Unidas; 2015. [citado 9 de diciembre de 2023]. Disponible en: <https://www.un.org/sustainabledevelopment/es/health/>
5. Ministerio de Salud y Protección Social. Indicadores básicos de salud 2021: situación de salud en Colombia. [Internet]. Bogotá D.C.: Ministerio de Salud y Protección Social; 2021 [citado 9 de diciembre de 2023]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/VS/ED/GCFI/indicadores-basicos-salud-2021.pdf>
6. Instituto Nacional de Salud. Actualización de las recomendaciones técnicas y operativas para laboratorios de tamizaje neonatal. Junio de 2022. [Internet]. Bogotá D.C.: Instituto Nacional de Salud; 2022 [citado 9 de diciembre de 2023]. Disponible en: <https://www.ins.gov.co/BibliotecaDigital/Actualizacion-tecnica-operativa-tamizaje-neonatal.pdf>
7. Cabello A. JF, Giugliani R. Errores innatos del metabolismo. Rev. Med. Clin. Condes. 2015;26(4):483–6. doi: <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2015.06.022>
8. Couce Pico ML, Fernández Lorenzo JR, Fraga Bermúdez JM. Enfermedades congénitas del metabolismo en el período neonatal [Internet]. Santiago de Compostela: Asociación Española de Pediatría; 2008 Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/45.pdf>

9. Rodríguez S, Silva JS, Velasco L, Zuluaga A. Panorama mundial del tamizaje neonatal, ¿cuál es la situación en Colombia? Semilleros Med. 2019;13(1):105–18.
10. Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 8430 de 1993, por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud [Internet]. Bogotá: Ministerio de Salud; 1993. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-8430-de-1993.pdf>
11. Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. Informe de gestión vigencia 2023 [Internet]. Neiva: Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo; 2023 [citado 4 de febrero de 2025]. Disponible en: <https://hospitalneiva.gov.co/atencion-al-ciudadano/transparencia-y-acceso-a-informacion-publica/informes-ejecutivos-de-gestion-2/>
12. Observatorio de Salud del Huila (OSHU). Nacimientos departamento del Huila y Municipios 2005-2024 [Internet]. Gobernación del Huila; 2024. [citado 4 de abril de 2025]. Disponible en: <https://www.huila.gov.co/observatoriosalud/publicaciones/13485/nacimientos/>
13. Castiñeras DE, Couce ML, Marin JL, González-Lamuño D, Rocha H. Situación actual del cribado neonatal de enfermedades metabólicas en España y en el mundo. An Pediatr. 2019;91(2): 128.e1-128.e14. doi: <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2019.05.007>
14. Lince-Rivera C, Lince-Rivera I, Mogollón-Portilla V, Suárez Obando F, Bertolotto Cepeda AM, Navarro Marroquín SM, et al. Resultados del tamizaje neonatal en una institución de cuarto nivel en Bogotá (Colombia). Univ Med. 2023;64(1). doi: <https://doi.org/10.11144/Javeriana.umed64-1.tami>
15. Ortiz Rubio A, Villacís Guerrero B, Jara Muñoz E, Narváez Olalla A, Prócel Egúez P. Evaluación del desempeño del Programa Nacional de Tamizaje Metabólico Neonatal del Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Rev Ecu Med Eugenio Espejo. 2015;4(5):27–34.
16. Lüders A, Blankenstein O, Brockow I, Ensenauer R, Lindner M, Schulze A, et al. Neonatal screening for congenital metabolic and endocrine disorders: Results from Germany for the years 2006–2018. Dtsch Arztebl Int. 2021;118(7):101.108. doi: <https://doi.org/10.3238/arztebl.m2021.0009>
17. Powell CM. Newborn screening and long-term outcomes. Pediatrics. 2020;146(5): e2020023663. doi: <https://doi.org/10.1542/peds.2020-023663>
18. Peng G, Tang Y, Cowan TM, Zhao H, Scharfe C. Timing of newborn blood collection alters metabolic disease screening performance. Front Pediatr. 2021;8:623184. doi: <https://doi.org/10.3389/fped.2020.623184>
19. Clinical and Laboratory Standards Institute (CLSI). Blood collection on filter paper for newborn screening programs. 5th ed. CLSI document LA4-A5 (PA): CLSI; 2007.
20. Peng G, Tang Y, Cowan TM, Zhao H, Scharfe C. Timing of Newborn Blood Collection Alters Metabolic Disease Screening Performance. Front Pediatr. 2021;8. doi: <https://doi.org/10.3389/fped.2020.623184>
21. Therrell BL, Padilla CD, Loeber JG, Kneisser I, Saadallah A, Borrajo GJ, et al. Current status of newborn screening worldwide: 2015. Semin Perinatol. 2015;39(3):171-87. doi: <https://doi.org/10.1053/j.semperi.2015.03.002>
22. Bautista Atiaja NE, Fernández Nieto MI. Conocimiento del tamizaje metabólico neonatal en mujeres embarazadas. Salud Cien. Tecnol. 2022;2:74.2023; doi: <https://doi.org/10.56294/saludcyt202274>
23. Lozano Borja AM, Gaibor Chávez JA. Importancia de la capacitación en lo toma adecuada del tamizaje metabólico neonatal por parte del personal de enfermería. Anat. Digit. 2024;7(3):6–19. doi: <https://doi.org/10.33262/anatomiadigital.v7i3.3091>

24. Ministerio de Salud y Protección Social; Colciencias. Guía de Práctica Clínica para la prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de Fibrosis Quística. Guía No. 38 [Internet]. Bogotá: Ministerio de Salud y Protección Social; 2014.
25. Luo H, Wang J, Chen J, Yi H, Yang X, Peng Y, et al. Prevalence of inherited metabolic disorders among newborns in Zhuzhou, a southern city in China. *Front Genet.* 2024;15:1197151. doi: <https://doi.org/10.3389/fgene.2024.1197151>
26. Alonso-Ramos MJ, Tellería JJ, Izquierdo I, Samaniego R, Fernández I. ePS01.4 Cystic fibrosis neonatal screening in Castilla-León (Spain), a fifteen years experience. *J Cyst Fibros.* 2015;14(Suppl 1):S42. doi: [https://doi.org/10.1016/S1569-1993\(15\)30134-X](https://doi.org/10.1016/S1569-1993(15)30134-X)
27. Scotet V, De Braekeleer M, Roussey M, Rault G, Parent P, Dagorne M, et al. Neonatal screening for cystic fibrosis in Brittany, France: assessment of 10 years' experience and impact on prenatal diagnosis. *Lancet.* 2000;356(9232):789–94. doi: [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(00\)02652-0](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(00)02652-0)
28. Zanini Maciel LM, Ribeiro Magalhães PK, Lopes del Ciampo IR, Barato de Sousa ML, Machado Fernandes MI, Sawamura R, et al. The first five-year evaluation of cystic fibrosis neonatal screening program in São Paulo State, Brazil. *Cad Saude Publica.* 2020;36(10):e00049719. doi: <https://doi.org/10.1590/0102-311X00049719>
29. Luo H, Wang J, Chen J, Yi H, Yang X, Peng Y, et al. Prevalence of inherited metabolic disorders among newborns in Zhuzhou, a southern city in China. *Front Genet.* 2024;15:1197151. doi: <https://doi.org/10.3389/fgene.2024.1197151>
30. Velasco-Aznar A, Rendón-Macías ME, Silva-Ramírez H, Gerardo-Del Hoyo MN, Cruz-Camino H, Cantú-Reyna C, et al. Resultados del programa de tamiz metabólico en un hospital privado de la Ciudad de México. *Revista Mex Pediatr.* 2023;90(6):221–6. doi: <https://dx.doi.org/10.35366/117389>
31. Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. Informe de gestión vigencia 2024 [Internet]. Neiva: Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo; 2024 [citado 4 de febrero de 2025]. Disponible en: <https://hospitalneiva.gov.co/atencion-al-ciudadano/transparencia-y-acceso-a-informacion-publica/informes-ejecutivos-de-gestion-2/>
32. Mütze U, Garbade SF, Gramer G, Lindner M, Freisinger P, Grünert SC, et al. Long-term outcomes of individuals with metabolic diseases identified through newborn screening. *Pediatrics.* 2020;146(5):e20200444. doi: <https://doi.org/10.1542/peds.2020-0444>

Anexo

Anexo 1. Puntos de corte establecidos por el laboratorio clínico para cada enfermedad.

Resultado cuantitativo de biotinidasa	Determinación semicuantitativa de actividad enzimática de biotinidasa Presuntivo de positivo < 74UI
Resultado Electroforesis de hemoglobina	Cuantificación de hemoglobinas: Fetal (HbF), Adulto (HbA), A2 (HbA2), S (HbS), C (HbC), E (HbE).
Resultado cuantitativo de fenilalanina	Niveles de Fenilalanina en sangre Presuntivo de positivo > 3mg/dL
Resultado cuantitativo de galactosa	Actividad enzimática galactosa 1 fosfato uridiltrasferasa. Presuntivo de positivo: < 2.4 U/gr Niveles de galactosa total Presuntivo de positivo: >10mg/dL
Resultado cuantitativo de 17-alfa hidroxiprogesterona	Niveles de 17-alfa hidroxiprogesterona Puntos de corte por edad gestacional (ng/ml), según técnica ELISA: 36 semanas: 111.6 37 semanas: 108.1 38 semanas: 105.4 39 semanas: 103.5 40 semanas: 102.4 41 semanas: 102.1
Resultado cuantitativo de tripsina	Niveles de Tripsinógeno inmunoreactivo Presuntivo de positivo: >70 ng/dl
Resultado cualitativo de biotinidasa	Actividad enzimática de biotinidasa
Resultado cualitativo Electroforesis de hemoglobina	Presencia de hemoglobina S, coexistencia de hemoglobina S y variante para β – talasemia
Resultado cualitativo de fenilalanina	Niveles de Fenilalanina
Resultado cualitativo de galactosa	Niveles de galactosa 1 fosfato uridiltrasferasa y de galactosa total.
Resultado cualitativo de 17 alfa hidroxiprogesterona	Niveles de 17-alfa hidroxiprogesterona
Resultado cualitativo de tripsina	Niveles de Tripsinógeno inmunoreactivo Punto de corte: >70 ng/mL