



LINEAMIENTO NACIONAL PARA LA COORDINACIÓN E IMPLEMENTACIÓN DEL TAMIZAJE NEONATAL POR LABORATORIO EN COLOMBIA.

EN CUMPLIMIENTO DE LA LEY 1980 DE 2019.

INSTITUTO NACIONAL DE SALUD- INS

Elaborado por: Grupo Genética-crónicas

Laboratorio Nacional de Referencia

Dirección Redes en Salud Pública

Revisado por: Subdirección Laboratorio Nacional de Referencia

Dirección de Vigilancia y Análisis del Riesgo

Aprobado por: Astrid Carolina Flórez Sanchez

Directora técnica Redes en salud Pública



Elaborado por:

Dora Beatriz Robayo
Francia Patria Correa
Reggie García Robles
Liz Pardo Echeverría
María Isabel Bermúdez Forero
Antonio José Bermúdez Fernández
Nohora Elizabeth González
Subdirección Laboratorio Nacional de Referencia

Greace Alejandra Ávila Mellizo
Coordinadora Grupo de Vigilancia de Enfermedades No Transmisibles

Diana Marcela Walteros Acero
Subdirectora de Prevención, Vigilancia y Control en Salud Pública
Dirección de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública

NOMBRE DEL SUBDIRECTOR

Clara del Pilar Zambrano Hernández

El documento requirió revisión por la Oficina Asesora de Jurídica SI NO

El documento requirió revisión por una instancia externa asesora SI NO ¿Cuál?

© 2022

Instituto Nacional de Salud

Bogotá, Colombia

Av. Calle 26 No. 51-20

**LINEAMIENTO NACIONAL PARA LA COORDINACIÓN E IMPLEMENTACIÓN
DEL TAMIZAJE NEONATAL POR LABORATORIO EN COLOMBIA EN
CUMPLIMIENTO DE LA LEY 1980 DE 2019.**

TABLA DE CONTENIDO

1.	OBJETIVO.....	4
2.	ALCANCE	4
3.	ABREVIATURAS Y DEFINICIONES.....	4
4.	ANTECEDENTES.....	5
	<ul style="list-style-type: none">• Marco normativo: Ley 1980 de 2019• Estructura actual de la Red de laboratorios de tamizaje neonatal y programas de evaluación del desempeño• Herramienta tecnológica RELAB• Flujo de información• Programas de evaluación externa del desempeño	
5.	ACTIVIDADES PARA LA COORDINACIÓN DE LA RED NACIONAL DE TAMIZAJE NEONATAL.....	9
	<ul style="list-style-type: none">• Campos de acción• Fuentes de información y competencias	
6.	RESPONSABILIDADES	10
	<ul style="list-style-type: none">• Tablas de actividades de los laboratorios de tamizaje neonatal• Tablas de actividades de los laboratorios de enfermedades huérfanas y raras	
7.	REFERENCIAS	13

1. OBJETIVO

Coordinar la Red de Tamizaje Neonatal por laboratorio en el país con base en la estructura actual de las Instituciones Prestadoras de Servicio (IPS) y la red de laboratorios que están organizados regionalmente por los Laboratorios de Salud Pública Departamental (LSPD) que actúan de nodo y en conjunto cubren la totalidad del país.

2. ALCANCE

Este lineamiento aplica para el talento humano de las Entidades Administradoras del Plan de Beneficios (EAPB), de las IPS que atienden partos, y de los laboratorios que realizan las pruebas de tamizaje neonatal, según lo define la Ley 1980 de 2019. Se extiende al talento humano de los laboratorios que realizan las pruebas para enfermedades huérfanas y raras.

3. ABREVIATURAS Y DEFINICIONES

DRSP:	Dirección de Redes en Salud Pública
EAPB:	Entidad Administradora de Planes de Beneficio
IPS:	Instituciones Prestadoras de Servicio
ISO:	Organización Internacional de Normalización o Estandarización
LSPD:	Laboratorios de Salud Pública Departamental/Distrital
LNR:	Laboratorio Nacional de Referencia
MSPS:	Ministerio de Salud y Protección Social
ONAC:	Organismo Nacional de Acreditación de Colombia
PEEDD:	Programa de Evaluación Externa de Desempeño Directa
PEEDITZN:	Programa de Evaluación Externa de Desempeño Indirecta de TZN
PEEDTZN:	Programa de Evaluación de Desempeño Directo en TZN
PEEDDCARIO:	Programa de Evaluación Externa de desempeño directo en citogenética
RELAB:	Registro de laboratorios
REPOSITORIO – TZN:	Sistema de información que almacena resultados de las pruebas de tamizaje efectuadas en el territorio nacional
SIVIGILA:	Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública
TZN:	Tamizaje Neonatal
UPGD:	Unidad Primaria Generadora de Datos
UI:	Unidad informadora

Tamizaje neonatal básico: incluye pruebas de hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de biotinidasa o defectos de la hemoglobina.

Tamizaje neonatal ampliado: incluye las anteriores pruebas más las pruebas diagnóstico de enfermedades de los aminoácidos, enfermedades de los ácidos orgánicos y desórdenes de la beta oxidación de los ácidos grasos (en total son 33 enfermedades que se detectan en el tamizaje ampliado).

Laboratorio de tamizaje: laboratorio clínico con capacidad de realizar mediciones de los mensurandos correspondientes a alguna de las enfermedades objeto de tamizaje.

Laboratorio de enfermedades huérfanas y raras: laboratorio que realiza pruebas para diagnóstico de cualquiera de las enfermedades definidas en el listado de enfermedades huérfanas y raras del MSPS (4).

4. ANTECEDENTES

- **Marco Normativo: Ley 1980 de 2019**

La promulgación de la Ley 1980 le impone al Instituto Nacional de Salud (INS) unas responsabilidades específicas con relación al programa de tamizaje neonatal en Colombia, al establecer que será el Centro Nacional Coordinador del Tamizaje Neonatal, y en consecuencia, de manera específica en lo que se refiere a la utilización, almacenamiento y disposición de la muestra de sangre del recién nacido para detectar tempranamente los errores congénitos del metabolismo y enfermedades que puedan deteriorar la calidad de vida de las personas y otras alteraciones congénitas objeto de tamizaje que generan enfermedades cuyo diagnóstico temprano permite evitar su progresión, secuelas y discapacidad o modificar la calidad o expectativa de vida (1).

En el artículo 4° de esta Ley, se establece que el INS, actuará como Centro Nacional Coordinador del Tamizaje Neonatal, a través de la Dirección de Redes o quien haga sus veces, dando los lineamientos técnicos para la toma de la muestra, transporte, almacenamiento, procesamiento, entrega de información y disposición de la misma.

En el artículo 7°, establece los deberes de los laboratorios de Tamizaje Neonatal. 1. Estar habilitado y acreditar ante el Organismo Nacional de Acreditación en Colombia (ONAC), los ensayos para realizar tamizaje neonatal. 2. Atender los lineamientos dados por la Coordinación Nacional de Laboratorios, incluidos los programas de evaluación del desempeño organizados por autoridades nacionales para la realización de pruebas de Tamizaje Neonatal INS. 3. Notificar los nuevos casos directamente al Sistema Nacional de Vigilancia Epidemiológica y proveer la información de interés en salud pública solicitada por las autoridades de salud. 4. Organizar y custodiar un archivo de muestras y resultados de tamizaje por el período de tiempo establecido en la normatividad para servir de contramuestra. 5. Disponer de los mecanismos necesarios para que los usuarios del Tamizaje y el público en general se puedan informar sobre los exámenes de tamizaje neonatal: 6. Contar con un sistema de referencia y contrarreferencia de muestras que incluya un transporte eficiente y oportuno.

En el párrafo del artículo 7, refiere que los laboratorios que realicen pruebas de tamizaje neonatal, pruebas diagnósticas con ADN y pruebas diagnósticas para las enfermedades raras, publicadas en el listado oficial del Ministerio de Salud y Protección Social (MSPS), deberán cumplir dos requisitos como condición para poderse inscribir en el Registro de laboratorios RELAB (Resolución 561 del 2019 MSPS). Primero: someterse anualmente a los programas de evaluación externa de desempeño, realizados por el INS. Segundo: acreditarse ante el ONAC bajo la norma ISO 15189 correspondiente a laboratorios clínicos.

También se resalta que según el artículo 8, el MSPS definirá los procesos de reporte de resultados desde las EAPB y en coordinación con el INS, definirá los indicadores que se establecerán de acuerdo con los intereses de salud pública nacionales, los cuales serán de acceso público.

- **Estructura actual de la Red de laboratorios de tamizaje neonatal y programas de evaluación del desempeño**

El tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito se implementó por medio de la Resolución 0412 de 2000 del MSPS y desde entonces se ha consolidado hasta lograr las tasas de cobertura actuales que superan el 80% según el informe epidemiológico del grupo de Genética y Crónicas (2). Un componente importante del tamizaje neonatal lo ha aportado la Red Nacional de Laboratorios con la ayuda de los dos programas de evaluación del desempeño, el Programa de Evaluación Externa del Desempeño Directa en TSH Neonatal (PEEDDTSH) para los laboratorios clínicos que realizan el tamizaje y el Programa de Evaluación Externa del Desempeño Indirecto en TSH Neonatal (PEEDITSH) para los Laboratorios de Salud Pública departamentales y del distrito capital (LSPD). En forma paralela también se cuenta con un programa de evaluación del desempeño para un espectro de las enfermedades raras que es el de citogenómica (PEEDDCARIO), con más de 10 años de implementado y con una amplia cobertura puesto que involucra a la mayoría de los laboratorios que hacen estas pruebas.

- **Herramienta tecnológica RELAB**

La Resolución 561 de 2019, cuyo objeto incluye regular la inscripción de los laboratorios públicos y privados que ofrezcan la realización de pruebas / parámetros de laboratorio para eventos de interés en salud aplica a los Laboratorios Nacionales de Referencia, LSPD, los laboratorios públicos y privados, incluidos los de los regímenes de excepción y especial. Para esto el MSPS dispuso la herramienta tecnológica RELAB, a través de la cual, los laboratorios pueden realizar su inscripción en el grupo de laboratorios de tamizaje neonatal (3).

- **Flujo de información – Repositorio TZN**

Notificación desde la Red de Laboratorios de Tamizaje

Con el fin de integrar la información proveniente de la Red de Laboratorios de Tamizaje Neonatal, se desarrolló un aplicativo en línea que permite la recolección de variables analíticas nominales, con el fin de monitorear de manera permanente la cobertura de tamizaje, así como la oportunidad en las pruebas confirmatorias para catalogar el evento que será notificado en Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA).

Por ello se cuenta con un repositorio nacional que permite, mediante accesos controlados, el cargue de resultados por parte de cada laboratorio y la consulta de información por parte de las EAPB. De otro lado se espera que dicho repositorio nutra a SIVIGILA y permita el monitoreo de indicadores definidos en la Ley 1980.

El Repositorio de Tamizaje es administrado por el INS como Coordinador de la Red de Tamizaje Neonatal citado en la Ley 1980.

De esta manera, y acorde con la competencia de cada nivel establecido en el sistema de salud colombiano, se entregará información que permita mejorar la toma de decisiones y de esta manera apoyar la prestación de servicios de calidad para la población objetivo del tamizaje neonatal.

- **Evento de Interés en Salud Pública – Notificación desde IPS (UPGD o UI)**

La vigilancia en salud pública es un proceso esencial en la seguridad sanitaria nacional e internacional, permitiendo la identificación y recolección de información que lleva al análisis y comprensión de las situaciones en salud definidas como prioritarias para el país. De acuerdo con el marco normativo del Decreto 3518 de 2006, compilado por el Decreto 780 de 2016, el INS es el responsable de la operación del Sistema de Vigilancia en Salud Pública.

El Sistema de Vigilancia en Salud Pública (Sivigila) es el conjunto de usuarios, normas, procedimientos, recursos técnicos, financieros y de talento humano, organizados entre sí para la recolección, análisis, interpretación, actualización, divulgación y evaluación sistemática oportuna de la información sobre eventos en salud, para la orientación de las acciones de prevención y control en salud pública. Desde su creación hasta la actualidad el Sivigila opera bajo un aplicativo de escritorio, sin embargo desde 2020, se trabaja en la puesta en marcha del sistema de información denominado Sivigila 4.0, que permitirá optimizar los tiempos y el uso de la información.

El Sivigila soporta la estrategia de notificación de casos de los eventos definidos como prioritarios en el país, definiendo los diferentes niveles del flujo de información y las responsabilidades de los actores. Así mismo, Sivigila se soporta conceptualmente en los lineamientos y protocolos de vigilancia que orientan la identificación de los eventos a través de la definición y tipo de caso, así como las acciones a desarrollar de acuerdo con la especificidad de cada evento, e incluye las ficha de notificación que garantizan la estructura de datos para el análisis de la información.

Dado el contexto, en el marco del programa de tamizaje neonatal, desde Sivigila se provee información a partir de dos eventos de interés en salud pública: 215 – Defectos congénitos y 342 – Enfermedades huérfanas / raras.

La vigilancia de los defectos congénitos inicia en el país en 2008 con el objetivo de describir el comportamiento epidemiológico del evento en el país para contribuir en la orientación de la toma oportuna de decisiones en salud pública. Las definiciones operativas de caso incluyen la definición de probable y confirmado por laboratorio o clínica. En 2022 se realizó la actualización del protocolo incluyendo las definiciones de caso enmarcadas en la Ley 1980 de 2019 (Tamizaje neonatal), encontrando las definiciones de caso para i) defectos congénitos (funcionales metabólicos, funcionales sensoriales o malformaciones congénitas), ii) hipotiroidismo congénito, iii) déficit auditivo congénito, iv) déficit visual congénito y v) cardiopatía congénita compleja.

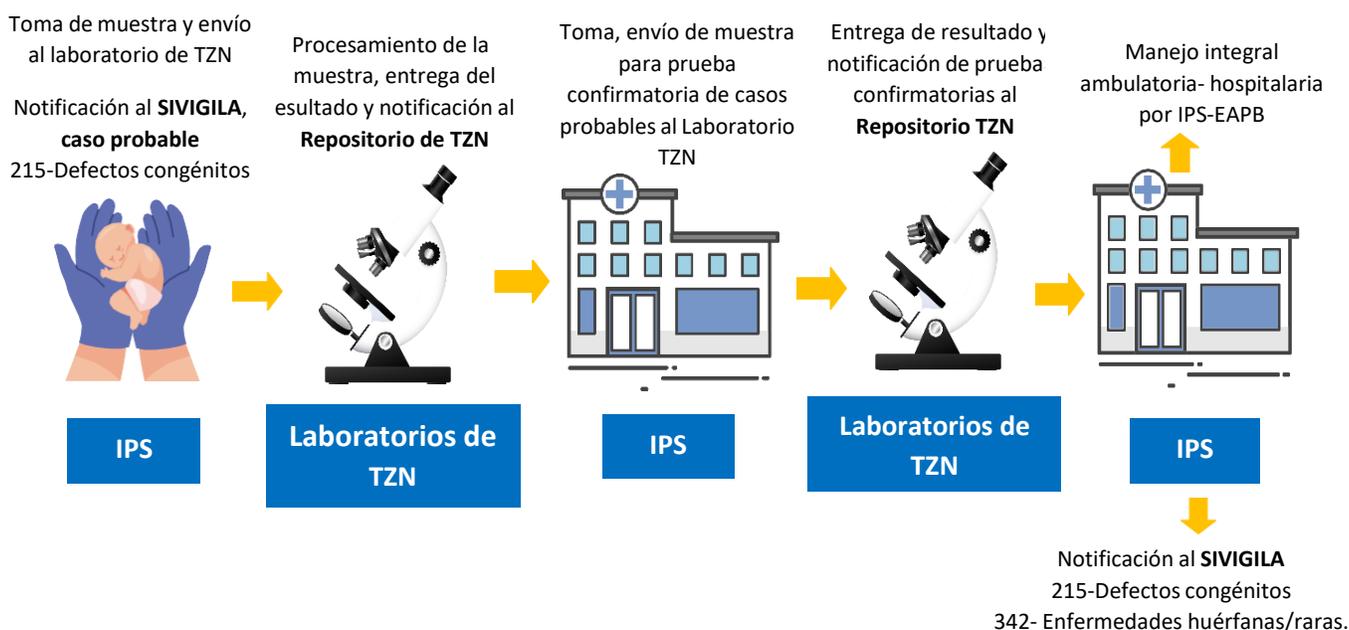
Así mismo desde el INS, en las direcciones de Vigilancia y Análisis de Riesgo en Salud Pública y de Redes en Salud Pública, se realizó la revisión de la definición de los puntos de corte para las enfermedades del tamizaje básico, con la contribución de un grupo de expertos para establecer un consenso al respecto, los cuales se encuentran incluidos en la lista de defectos congénitos funcionales metabólicos.

Por otra parte, la notificación de las enfermedades huérfanas o raras se hace conforme al listado de enfermedades emitido por el Ministerio de Salud y Protección Social (Resolución 5265 de 2018), e incluye únicamente los casos confirmados. Es importante aclarar que la fuente oficial

de información de enfermedades huérfanas en Colombia es el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas que consolida los datos de todas las fuentes de información del tema en el país incluyendo los casos notificados a través de SIVIGILA, dicho registro es administrado por el MSPS.

La notificación de los casos se realizará por las UPGD y UI de acuerdo con las definiciones, fuentes y flujos de la información. Para ampliar la información con respecto a la vigilancia de los defectos congénitos y enfermedades huérfanas, tanto los protocolos como las fichas de notificación se encuentran disponibles en la página web del Instituto Nacional de Salud a través del siguiente enlace: <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Paginas/Fichas-y-Protocolos.aspx>.

Figura No 1. Flujo de información



- Programas de evaluación externa del desempeño**

El INS ofrece los siguientes programas para la evaluación externa del desempeño que aplican para los laboratorios a los que se refiere la Ley 1980 (Tabla 1).

Tabla N° 1 Programas de evaluación externa del desempeño

EVENTO	PROGRAMA	OBJETO	INFORMACIÓN
DEFECTOS CONGÉNITOS código: 215	PEEDDTZN	Evaluación externa del desempeño directo en tamizaje neonatal	https://www.ins.gov.co/TyS/programas-de-calidad/Paginas/TSH-Neonatal.aspx
	PEEDITZN	Evaluación externa del desempeño indirecta en tamizaje neonatal	https://www.ins.gov.co/TyS/programas-de-calidad/Paginas/TSH%20Neonatal%20Indirecto.aspx
HUÉRFANAS-RARAS código: 342	PEEDDCARIO	Evaluación externa del desempeño directa en citogenómica	https://www.ins.gov.co/TyS/programas-de-calidad/Paginas/EEDDCARIO.aspx

5. ACTIVIDADES PARA LA COORDINACIÓN DE LA RED NACIONAL DE TAMIZAJE NEONATAL

Con la consideración de que ya se están realizando actividades de tamizaje neonatal tanto en laboratorios clínicos como en los LSPD, se presentan las actividades para cumplir con la normatividad vigente, especialmente las obligaciones descritas en la Ley 1980.

- **Campos de acción**

Para la coordinación de la red de tamizaje se utilizará la estructura de la red de laboratorios y para centralizar los datos de la vigilancia, se seguirá la estrategia de establecer el repositorio nacional de resultados de tamizaje neonatal, que permita la consolidación, monitoreo, seguimiento y acciones relacionadas con las pruebas de tamizaje que le corresponde realizar a los laboratorios, y que deben estar garantizadas por las EAPB, en el marco de sus competencias descritas en el Sistema General de Seguridad Social en Salud.

El propósito, por tanto, es que una vez los laboratorios carguen la información nominal por cada recién nacido vivo tamizado, las variables de aseguramiento en el sistema, permitirán disponer para cada EAPB la información de su población tamizada y confirmada ante la sospecha de un caso confirmado de defecto congénito. Por lo tanto, se podrán monitorear y presentar de manera transparente a la población general indicadores como:

- Cobertura de tamizaje
- Oportunidad de tamizaje y confirmación de casos
- Gestión de las EAPB frente a su población cubierta, en relación con el tamizaje

- **Fuentes de información y competencias**

Dado que la Coordinación de la Red de Tamizaje que debe ejercer el INS implica la articulación con los laboratorios clínicos que oferten el servicio de tamizaje neonatal, y que la ruta de atención debe ser establecida por las EAPB, serán estas dos entidades las principales fuentes. Por ello es necesario que:

- Las EAPB verifiquen que la red de laboratorios contratados para efectuar las pruebas de tamizaje se encuentren registrados en RELAB.
- Los laboratorios que oferten pruebas de tamizaje deberán estar registrados en RELAB, y participar en programas de evaluación externa del desempeño para las pruebas que haya notificado en RELAB. Adicionalmente, y en concordancia con la Ley 1980, deberán gestionar e implementar los requisitos para obtener la acreditación en ISO 15189, ante el ONAC.
- Las direcciones territoriales deberán monitorear los indicadores relacionados con tamizaje neonatal en el área de su jurisdicción, además de velar por el registro oportuno de resultados de la red de laboratorios que oferten las pruebas para su población.
- El INS estará a cargo de la administración del sistema de información, para lograr los accesos controlados al aplicativo; así mismo presentará informes de interés nacional relacionados con el monitoreo de indicadores que den cuenta de la implementación de la Ley 1980 en relación con el componente de la red de laboratorios

6. RESPONSABILIDADES

En las tablas a continuación, se describen las actividades correspondientes a cada uno de los actores participantes en el proceso de tamizaje neonatal (Tabla N° 2) y las pruebas que deben realizar los laboratorios para las enfermedades incluidas en el tamizaje neonatal (Tabla 3, Tabla 4).

Tabla 2. Responsabilidades de los actores

RESPONSABLE	ACTIVIDAD
<p>Laboratorio de Tamizaje</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Contar con habilitación vigente otorgada por la Secretaría de Salud de la jurisdicción. • Estar registrado en RELAB • Gestionar su acreditación ante el ONAC en ISO 15189 • Realizar las pruebas de tamizaje que incluyen la lista descrita en la tabla N°3 • Notificar oportunamente los resultados de la totalidad de pruebas de tamizaje efectuadas, en el Repositorio Nacional de Tamizaje dispuesto por el INS (https://apps.ins.gov.co/Tamizaje-TZN/forms/seguridad/frmLogin) • Participar en programas de evaluación externa del desempeño

	<ul style="list-style-type: none"> • Garantizar la calidad de la información registrada en el Repositorio Nacional de Tamizaje Neonatal - TZN • Organizar y custodiar un archivo de muestras y resultados de tamizaje por el período de tiempo establecido en la normatividad para servir de contramuestra.
<p style="text-align: center;">EAPB</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Garantizar la prestación del tamizaje neonatal completo para su población afiliada, proporcionando las condiciones para la realización de la toma de muestra, transporte y entrega de resultados a los usuarios de manera oportuna. • Hacer seguimiento de las coberturas de tamizaje de su población mediante el acceso (con frecuencia como mínimo semanal) al Repositorio Nacional de Tamizaje - TZN dispuesto por el INS. • Hacer seguimiento de la oportunidad del tamizaje y de la confirmación de los eventos enmarcados en la Ley 1980. • Garantizar el tratamiento oportuno para su población objetivo, cuando se identifiquen defectos congénitos, acorde con la Ley 1980. • Garantizar la calidad de la información registrada en el repositorio nacional de tamizaje neonatal.
<p style="text-align: center;">LSPD</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Identificar la red de laboratorios que oferta el servicio de pruebas de tamizaje neonatal en su jurisdicción. • Garantizar la notificación oportuna y de calidad de la información en el Repositorio Nacional de Tamizaje - TZN. • Hacer seguimiento por lo menos semanalmente a los reportes realizados por los laboratorios de su jurisdicción en el Repositorio Nacional de Tamizaje - TZN. • Hacer seguimiento del cumplimiento de los estándares de habilitación y requisitos de inscripción RELAB de los prestadores en su jurisdicción.
<p style="text-align: center;">INS</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Generar lineamientos técnicos para la Red de Laboratorios de Tamizaje Neonatal, para orientar las acciones que fortalezcan la calidad analítica de las pruebas efectuadas, que incluyen, la toma de muestra, almacenamiento, procesamiento y emisión de resultados, así como el control de calidad. • Administrar y mantener el sistema de información “Repositorio Nacional de Tamizaje – TZN” que sirve como repositorio nacional de resultados de laboratorio de tamizaje neonatal, acorde con lo dispuesto en la Ley 1980. • Disponer de la información que permita la toma de decisiones oportunas en cada nivel de acción del Sistema General de Seguridad Social en Salud, a través de la medición de los indicadores • Ofertar programas de evaluación de desempeño como parte del fortalecimiento de la calidad de los resultados emitidos por los laboratorios.

Fuente: INS-DRSP-SLNR

Tabla 3. Pruebas disponibles para el tamizaje neonatal básico, por parte de la Red de laboratorios.

PATOLOGÍA	DESCRIPCIÓN DE PRUEBA / PARÁMETRO	MATRIZ	METODOLOGIA RECOMENDADA	PRUEBA DE TAMIZAJE	PRUEBA CONFIRMATORIA	
HIPOTIROIDISMO CONGENITO	DETERMINACIÓN DE LA HORMONA ESTIMULANTE DE LA TIROIDES - TSH NEONATAL	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ELISA	X		
		SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	IRMA	X		
		SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	QUIMIOLUMINISCENCIA	X		
		SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ELECTROQUIMIOLUMINISCENCIA	X		
		SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	FLUOROINMUNOENSAYO	X		
	DETERMINACIÓN DE LA HORMONA TIROIDEA LIBRE (L-T4 I)	SANGRE	ELISA			X
		SANGRE	IRMA			X
		SANGRE	ELECTROQUIMIOLUMINISCENCIA			X
		SANGRE	FLUOROINMUNOENSAYO			X
	DETERMINACION DE HORMONA ESTIMULANTE DE LA TIROIDES (TSH)	SUERO	ELISA			X
		SUERO	IRMA			X
		SUERO	QUIMIOLUMINISCENCIA			X
		SUERO	FLUOROINMUNOENSAYO			X
FENILCETONURIA	DETERMINACIÓN DE FENILALANINA	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ELISA	X		
		SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	IRMA	X		
		SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	QUIMIOLUMINISCENCIA	X		
		SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	FLUOROMETRIA	X		
		SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ESPECTOMETRIA DE MASAS EN TANDEM	X		
		PLASMA	ESPECTOMETRIA DE MASAS EN TANDEM			X
	DETERMINACION DE RAZON FENILALANINA /TIROSINA	SANGRE SECA DE TALON EN PAPEL DE FILTRO	ESPECTOMETRIA DE MASAS EN TANDEM			X
	ACTIVIDAD ENZIMATICA GTP CICLOHIDROLASA I	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	FLUOROMETRIA			X

	ACTIVIDAD ENZIMÁTICA 6 PIRUVATOIL TETRAHIDROPTERINA SINTASA	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	FLUOROMETRIA		X
	ACTIVIDAD ENZIMÁTICA DIHIDROPTERIDINA REDUCTASA	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	FLUOROMETRIA		X
	ACTIVIDAD ENZIMÁTICA PTERINA-4-ALFA CARBINOLAMINA DESHIDRASA	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	FLUOROMETRIA		X
	DETERMINACIÓN DE PTERINAS	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	HPLC		X
GALACTOSEMIA	DETERMINACION DE LA ACTIVIDAD GALACTOSA-1-FOSFATO URIDILTRANSFERASA	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ESPECTROFOTOMETRIA	X	X
	DETERMINACION DE LA ACTIVIDAD GALACTOSA-1-FOSFATO URIDILTRANSFERASA	Sangre/SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	FLUOROMETRIA	X	X
	DETERMINACIÓN DE GALACTOSA TOTAL	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ESPECTOMETRIA DE MASAS EN TANDEM	X	X
	DETERMINACIÓN DE GALACTOSA TOTAL	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	FLUOROMETRIA	X	
	DETERMINACIÓN DE GALACTOSA 1 FOSFATO ERITROCITARIA	/SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ESPECTOMETRIA DE MASAS EN TANDEM	X	X
	DETERMINACIÓN DE GALACTOSA 1 FOSFATO ERITROCITARIA	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ESPECTROFOTOMETRIA	X	X
	DETERMINACIÓN DE GALACTOSA 1 FOSFATO ERITROCITARIA	/SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	FLUOROMETRIA	X	X
	GALACTOQUINASA	SANGRE	FLUOROMETRIA		X
	GALACTOQUINASA	SANGRE	ESPECTROFOTOMETRIA		X
FIBROSIS QUISTICA	DETERMINACION DE INMUNOTRIPSINOGENO NO REACTIVO	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ELISA	X	
		SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	IRMA	X	
		SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	QUIMIOLUMINISCENCIA	X	
		SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	FLUOROINMUNOENSAYO	X	
	ELECTROLITOS EN SUDOR (IONTOFORISIS)	SUDOR	CONDUCTIVIDAD ELECTRICA		

HIPERPLASIA SUPRARENAL CONGENITA	DETERMINACION DE 17- α -HIDROXIPROGESTERONA	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ELISA	X	
		SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	IRMA	X	
		SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	QUIMIOLUMINISCENCIA	X	
		SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	FLUOROINMUNOENSAYO	X	
	17- α -HIDROXIPROGESTERONA	SANGRE	ESPECTROMETRIA DE MASAS EN TANDEM	X	X
	ANDROSTENEDIONA	SANGRE	INNUNOENSAYO	X	X
	TESTOSTERONA	SANGRE	INNUNOENSAYO	X	X
	ACTIVIDAD DE RENINA PLASMATICA	SANGRE	RIA		X
DEFICIT DE BIOTINIDASA	DETERMINACIÓN DE LA ACTIVIDAD DE LA BIOTINIDASA	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ELISA	X	
		SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	IRMA	X	
		SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	QUIMIOLUMINISCENCIA	X	
		SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	FLUOROMETRÍA	X	
	DETERMINACIÓN DE LA ACTIVIDAD DE LA BIOTINIDASA	SANGRE	COLORIMETRIA		X
HEMOGLOBINOPATIAS	ELECTROFORESIS DE HEMOGLOBINA EN MEDIO ACIDO	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ELECTROFORESIS	X	
	ELECTROFORESIS DE HEMOGLOBINA EN MEDIO ALCALINO	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ELECTROFORESIS	X	
	DETERMINACION DE HEMOGLOBINAS	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	HPLC	X	X
	DETERMINACION DE HEMOGLOBINAS	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ISOELECTROENFOQUE	X	X
	DETERMINACION DE HEMOGLOBINAS	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ELECTROFORESIS CAPILAR	X	X

Fuente: LNR Genética y Crónicas –INS

Tabla 4. Pruebas disponibles para estudio de alteraciones de origen genético y tamizaje neonatal ampliado, por parte de la Red de laboratorios.

PATOLOGÍA	DESCRIPCIÓN DE PRUEBA / PARÁMETRO	MATRIZ	METODOLOGIA RECOMENDADA	PRUEBA DE TAMIZAJE	PRUEBA CONFIRMATORIA
ERRORES DE BETAOXIDACIÓN DE ACIDOS GRASOS	DETERMINACION DE CARNITINAS	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ESPECTROMETRIA DE MASAS EN TANDEM	X	X
	DETERMINACION DE CARNITINA LIBRE	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ESPECTROMETRIA DE MASAS EN TANDEM	X	X
ENFERMEDADES DE LOS AMINOACIDOS	DETERMINACION DE AMINOACIDOS	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ESPECTROMETRIA DE MASAS EN TANDEM	X	X
ALTERACION RESPIRATORIA (HIPOXEMIA, HIPERCAPNIA) DESEQUILIBRIO ACIDO-BASE	DETERMINACION DE AMINOACIDOS	SANGRE SECA EN PAPEL DE FILTRO	ESPECTROMETRIA DE MASAS EN TANDEM	X	X
	DETERMINACION DE ACIDOS ORGANICOS	ORINA	GC-MS	X	X
ENFERMEDAD DE ORIGEN GENÉTICO	ANALISIS DE SECUENCIA DE ADN GEN ESPECIFICO (EXONES Y LIMITES EXON-INTRON)	SANGRE	SECUENCIACION SANGER		X
	DETECCION DELECCIONES/DUPLICACIONES DE ADN GEN ESPECIFICO	SANGRE	MLPA		X
DESORDEN HIDROELECTROLITICO	ELECTROLITOS (SODIO Y POTASIO)	SANGRE	ION SELECTIVO		X
CROMOSOMOPATIA	CARIOTIPO DE ALTA RESOLUCION CON BANDEO G	RESTOS OVULARES	MICROSCOPIA ALTA RESOLUCION BANDEO G		X
		LIQUIDO AMNIOTICO	MICROSCOPIA ALTA RESOLUCION BANDEO G		X
		VELLOSIDADES CORIONICAS	MICROSCOPIA ALTA RESOLUCION BANDEO G		X
		SANGRE	MICROSCOPIA ALTA RESOLUCION BANDEO G		X
ALTERACION RESPIRATORIA (HIPOXEMIA,	GASES SANGUINEOS	SANGRE	ESPECTROFOTOMETRIA		X
	GASES SANGUINEOS	SANGRE	COOSIMETRIA		X

HIPERCAPNIA) DESEQUILIBRIO ACIDO-BASE	GASES SANGUINEOS	SANGRE	MEDICION POTENCIOMETRICA DE LA VARIACION DE pH		X
TRASTORNO DEL METABOLISMO ENERGÉTICO	LACTATO	SANGRE	ESPECTROFOTOMETRI A		X
	PIRUVATO	SANGRE	ESPECTROFOTOMETRI A		X

Nota: La información de la tabla 4 es adicional, se aclara que conforme a la ley 1980 de 2019 el país está en la implementación del tamizaje neonatal básico.

7. REFERENCIAS

1.- Ley 1980 de 2019 por la cual se organiza el tamizaje neonatal en el país.

<https://dapre.presidencia.gov.co/normativa/normativa/LEY%201980%20DEL%2026%20DE%20JULIO%20DE%202019.pdf>

2.- Informe epidemiológico 2020. Grupo Genética crónicas. SLNR. DRSP. Documento técnico 2020.

3.- RELAB. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 561 de 2019. RELAB. Regulación de inscripción a los laboratorios públicos y privados que ofrezcan la realización de pruebas/ parámetros de laboratorio para eventos de interés en salud pública.

<https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/VS/ED/VSP/presentacion-resolucion-561-2019-msps.pdf>

4.- Resolución 5265 de 2018. Ministerio de Salud, Colombia.

https://asicolombia.org.co/web/images/pdf/RESOLUCION_5265_DE_2018_LISTADO_ENFERMEDADES_HUERFANAS_ACTUALIZADA.pdf

Para citar:

Instituto Nacional de Salud, Dirección Redes en Salud Pública. Lineamiento para la coordinación del tamizaje neonatal en las regiones con la participación de los LSP y la Red Nacional de Laboratorios en cumplimiento de la ley 1980; Bogotá, D.C., Mayo 2022.

Todos los derechos reservados. La Dirección Redes en Salud Pública (DRSP) autoriza la reproducción y difusión del material contenido en esta publicación para fines educativos y otros fines NO comerciales, sin previa autorización escrita del titular / de los titulares de los derechos de autor, especificando claramente la fuente.

Dirección Redes en Salud Pública, Avenida calle 26 No.51-20, Bloque B oficina 253 al correo electrónico: contactenos_drsp@ins.gov.co. Todos los derechos reservados © Colombia, Febrero 2022. Disponible en: <http://www.ins.gov.co>

FIN DEL LINEAMIENTO