

 ESE CARMEN EMILIA OSPINA Salud, bienestar y dignidad	MANUAL MANUAL DE TAMIZAJES METABOLICOS PARA EL RECIEN NACIDO			
PROCESO: GESTIÓN EN ATENCIÓN HOSPITALARIA	CODIGO: SH-S2-M1	VIGENCIA: 22/07/2025	V1	PÁGINA 1 de 13

MANUAL DE TAMIZAJES METABOLICOS PARA EL RECIEN NACIDO

COPIA CONTROLADA ESE CEO

Buscamos la excelencia por su salud, bienestar y dignidad

 **LÍNEA AMIGA**
863 2828

 **WHATSAPP**
304 384 99 92

 **ESE Carmen Emilia Ospina**

 CARMEN EMILIA OSPINA Salud, bienestar y dignidad	MANUAL MANUAL DE TAMIZAJES METABOLICOS PARA EL RECIEN NACIDO			
PROCESO: GESTIÓN EN ATENCIÓN HOSPITALARIA	CODIGO: SH-S2-M1	VIGENCIA: 22/07/2025	V1	PÁGINA 2 de 13

1. INTRODUCCION

El tamizaje del recién nacido es un procedimiento esencial en la atención neonatal que tiene como objetivo la detección temprana de trastornos metabólicos, genéticos y endocrinos que pueden afectar la salud y el desarrollo del bebé. Este proceso, que se realiza generalmente durante las primeras 48 a 72 horas de vida, se fundamenta en la premisa de que la intervención precoz puede prevenir complicaciones severas y mejorar el pronóstico a largo plazo del recién nacido.

A lo largo de los años, diversos estudios han demostrado que la detección temprana de condiciones como la fenilcetonuria, el hipotiroidismo congénito y la fibrosis quística, entre otros, permite a los profesionales de la salud implementar tratamientos oportunos que pueden evitar discapacidades, enfermedades crónicas y, en algunos casos, la muerte. Por ello, el tamizaje neonatal se ha establecido como una práctica estándar en muchos países, convirtiéndose en un componente crucial de los cuidados perinatales.

En este documento, se explorarán los diferentes tipos de tamizajes realizados en recién nacidos, su importancia, los métodos empleados, así como los desafíos y consideraciones éticas asociados a esta práctica. A través de esta revisión, se busca resaltar la relevancia del tamizaje neonatal como una herramienta vital para la promoción de la salud infantil desde el nacimiento y el bienestar a lo largo de su vida.

 CARMEN EMILIA OSPINA Salud, bienestar y dignidad	MANUAL MANUAL DE TAMIZAJES METABOLICOS PARA EL RECIEN NACIDO			
PROCESO: GESTIÓN EN ATENCIÓN HOSPITALARIA	CODIGO: SH-S2-M1	VIGENCIA: 22/07/2025	V1	PÁGINA 3 de 13

2. OBJETIVO GENERAL

Establecer un protocolo estandarizado para la detección temprana de enfermedades metabólicas y genéticas en recién nacidos, garantizando un diagnóstico oportuno, tratamiento adecuado y seguimiento médico, mejorando así la salud y calidad de vida de los neonatos y previniendo complicaciones a largo plazo.

2.1. OBJETIVOS ESPECIFICOS

- Identificar a los recién nacidos en riesgo mediante pruebas de tamizaje sistemáticas.
- Proporcionar capacitación a los profesionales de salud sobre la importancia y técnicas de tamizaje neonatal.
- Implementar un sistema de seguimiento para los casos positivos, asegurando la referencia a centros especializados.
- Realizar campañas de información para padres sobre la relevancia del tamizaje neonatal.
- Evaluar y actualizar periódicamente el protocolo de tamizaje en base a nuevas evidencias científicas y avances tecnológicos.

Buscamos la excelencia por su salud, bienestar y dignidad

 **LÍNEA AMIGA**
863 2828

 **WHATSAPP**
304 384 99 92

 **ESE Carmen Emilia Ospina**

 CARMEN EMILIA OSPINA Salud, bienestar y dignidad	MANUAL MANUAL DE TAMIZAJES METABOLICOS PARA EL RECIEN NACIDO			
PROCESO: GESTIÓN EN ATENCIÓN HOSPITALARIA	CODIGO: SH-S2-M1	VIGENCIA: 22/07/2025	V1	PÁGINA 4 de 13

3. MARCO NORMATIVO DE TAMIZAJES METABOLICOS

En Colombia, el marco normativo para los tamizajes metabólicos del recién nacido está regulado principalmente por el Ministerio de Salud y Protección Social. El tamizaje neonatal básico se realiza incluye el análisis “visual, auditivo, cardiopatías congénitas y tiroides”.

El cumplimiento de las normativas relacionadas con el tamizaje metabólico no solo asegura la detección temprana de enfermedades que pueden afectar el desarrollo y la salud de los recién nacidos, sino que también establece un estándar de cuidado que protege a la población infantil.

La capacitación continua de los profesionales de la salud es crucial, ya que les permite estar actualizados sobre las mejores prácticas, nuevas tecnologías y métodos de tratamiento. Esto no solo mejora la calidad de la atención, sino que también fomenta la confianza de los padres en el sistema de salud.

Por otro lado, el acceso a tecnología adecuada es fundamental para llevar a cabo pruebas precisas y eficientes. Esto incluye desde la infraestructura necesaria para realizar los análisis hasta la disponibilidad de equipos modernos que faciliten un diagnóstico rápido y efectivo. Sin estas herramientas, el tamizaje metabólico podría verse comprometido, poniendo en riesgo la salud de los recién nacidos. En conjunto, estos factores son esenciales para implementar programas de tamizaje metabólico que sean efectivos y que realmente marquen la diferencia en la vida de los niños y sus familias.

Ley 100 de 1993: Esta ley establece el Sistema de Seguridad Social en Salud en Colombia y sienta las bases para el acceso a servicios de salud, incluyendo la atención a recién nacidos.

Resolución 412 de 2000: Esta resolución establece el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia, que tiene como objetivo detectar de manera temprana enfermedades metabólicas, endocrinas y genéticas en recién nacidos, permitiendo así una intervención oportuna.

Resolución 3280 de 2018: Actualiza y amplía las directrices sobre el tamizaje neonatal y establece un listado de enfermedades que deben ser detectadas a través de este programa. Incluye enfermedades como la fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito, tamizaje auditivo del recién nacido sin riesgo de hipoacusia entre otras.

Buscamos la excelencia por su salud, bienestar y dignidad

 **LÍNEA AMIGA**
863 2828

 **WHATSAPP**
304 384 99 92

 **ESE Carmen Emilia Ospina**

 CARMEN EMILIA OSPINA Salud, bienestar y dignidad	MANUAL MANUAL DE TAMIZAJES METABOLICOS PARA EL RECIEN NACIDO			
PROCESO: GESTIÓN EN ATENCIÓN HOSPITALARIA	CODIGO: SH-S2-M1	VIGENCIA: 22/07/2025	V1	PÁGINA 5 de 13

Guías de Práctica Clínica: El Ministerio de Salud emite guías que proporcionan orientaciones sobre la implementación de tamizajes metabólicos, los métodos de recolección de muestras, y los procedimientos a seguir en caso de resultados positivos.

Normativa de atención en salud: Existen lineamientos sobre el manejo y seguimiento de los recién nacidos que presentan resultados positivos en los tamizajes, asegurando que se brinde la atención necesaria para prevenir complicaciones.

Políticas de Salud Pública: El enfoque hacia la salud pública en Colombia también incluye estrategias para la prevención y control de enfermedades a través de tamizajes en poblaciones vulnerables, incluyendo los recién nacidos. El tamizaje neonatal, o prueba del talón, está ampliamente extendido y ayuda a detectar posibles problemas de salud del bebé.

Resolución 207 del 13 febrero de 2024 en su anexo técnico da a conocer los detalles del Programa de Tamizaje Neonatal, a través de los mecanismos que se pondrán en marcha con la estrategia de salud pública. Las EAPB tendrán la obligación de garantizar la realización del tamizaje neonatal a todos los recién nacidos hijos de las madres afiliadas, así como atenciones definidas y del monitoreo y seguimiento en el marco de la Ruta Integral de Atención en Salud Materno Perinatal.

 ESE CARMEN EMILIA OSPINA Salud, bienestar y dignidad	MANUAL MANUAL DE TAMIZAJES METABOLICOS PARA EL RECIEN NACIDO			
PROCESO: GESTIÓN EN ATENCIÓN HOSPITALARIA	CODIGO: SH-S2-M1	VIGENCIA: 22/07/2025	V1	PÁGINA 6 de 13

4. MARCO CONCEPTUAL

Las pruebas de detección (tamizaje) para recién nacidos buscan trastornos metabólicos, genéticos y del desarrollo en bebés recién nacidos. Esto permite tomar medidas antes de que se presenten los síntomas. La mayoría de estas enfermedades son muy poco frecuentes, pero son tratables si se detectan a tiempo.



TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL:

- **BÁSICO:** Se toma muestra de sangre del talón para la detección de algunas enfermedades.
- **AMPLIADO:** Se toma muestra de sangre para detectar hasta 76 enfermedades.

TAMIZAJE CARDIOLÓGICO: Se mide la oxigenación en la mano derecha y pies.

TAMIZAJE AUDITIVO: Se realizan pruebas de audición.

TAMIZAJE VISUAL: Pruebas oftalmológicas para detectar problemas de la visión. (Rojo retiniano).

Buscamos la excelencia por su salud, bienestar y dignidad

LÍNEA AMIGA
863 2828

WHATSAPP
304 384 99 92



ESE Carmen Emilia Ospina

 CARMEN EMILIA OSPINA Salud, bienestar y dignidad	MANUAL MANUAL DE TAMIZAJES METABOLICOS PARA EL RECIEN NACIDO			
PROCESO: GESTIÓN EN ATENCIÓN HOSPITALARIA	CODIGO: SH-S2-M1	VIGENCIA: 22/07/2025	V1	PÁGINA 7 de 13

JUSTIFICACIÓN DEL TAMIZAJE NEONATAL

- **Prevención de Enfermedades:** Identificación temprana de enfermedades congénitas y metabólicas que pueden ser tratadas si se detectan a tiempo.
- **Mejora de la Salud Pública:** Disminución de la morbilidad y mortalidad infantil, así como mejoramiento en la calidad de vida a largo plazo.
- **Costos Económicos:** Reducción de gastos en tratamientos tardíos y hospitalizaciones prolongadas.

ENFERMEDADES A TAMIZAR

- **Hipotiroidismo Congénito:** Detección de niveles bajos de hormonas tiroideas. El hipotiroidismo congénito es una afección que se observa en bebés recién nacidos. Congénito significa que los bebés nacen con esa afección. Se hace una prueba a todos los bebés para detectar esta afección en la primera semana de vida, como parte del tamizaje para recién nacidos. La glándula tiroides produce la hormona tiroidea, que es importante para el crecimiento y el desarrollo. Esta hormona también es importante para la energía y para el corazón, el hígado, los riñones y la piel. Cuando un bebé tiene hipotiroidismo congénito, la glándula tiroides no produce suficientes hormonas para que el cerebro y el cuerpo crezcan y se desarrollen.
- **Fenilcetonuria (PKU):** Identificación de la incapacidad para metabolizar la fenilalanina.
- **Fibrosis Quística:** Prueba para detectar la presencia del gen CFTR.
- **Enfermedades Metabólicas Congénitas:** Otras condiciones como la galactosemia, deficiencias en la biotinidasa, entre otras.

METODOLOGÍA DEL TAMIZAJE

- **Pruebas de Laboratorio:** Recolección de muestras de sangre (punción en el talón) para análisis.
- **Exámenes Clínicos:** Evaluaciones físicas y neurológicas para detectar signos de enfermedades.

Buscamos la excelencia por su salud, bienestar y dignidad

LÍNEA AMIGA
863 2828

WHATSAPP
304 384 99 92



ESE Carmen Emilia Ospina

 CARMEN EMILIA OSPINA Salud, bienestar y dignidad	MANUAL MANUAL DE TAMIZAJES METABOLICOS PARA EL RECIEN NACIDO			
PROCESO: GESTIÓN EN ATENCIÓN HOSPITALARIA	CODIGO: SH-S2-M1	VIGENCIA: 22/07/2025	V1	PÁGINA 8 de 13

- Educación y Capacitación: Formación a profesionales de la salud sobre la importancia y el manejo de los resultados.

NORMATIVA Y PROTOCOLOS

- Lineamientos del Ministerio de Salud: Alineación con las políticas nacionales y protocolos establecidos para el tamizaje neonatal.
- Guías de Práctica Clínica: Desarrollo e implementación de guías que orienten a los profesionales sobre el proceso de tamizaje y el manejo de resultados positivos.

IMPLEMENTACIÓN Y SEGUIMIENTO

- Accesibilidad y Cobertura: Asegurar que todos los recién nacidos en el país tengan acceso al tamizaje neonatal, independientemente de su ubicación geográfica.
- Sistema de Referencia y Contrarreferencia: Establecer un protocolo para la atención de casos positivos y seguimiento a largo plazo.
- Registro y Monitoreo: Creación de bases de datos para el seguimiento de casos y evaluación de la efectividad del programa de tamizaje.

EDUCACIÓN Y CONCIENCIA

- Campañas de Sensibilización: Informar a padres y cuidadores sobre la importancia del tamizaje neonatal.
- Participación Comunitaria: Involucrar a la comunidad en el proceso de educación y concienciación sobre la salud neonatal.

EVALUACIÓN Y MEJORA CONTINUA

- Monitoreo de Resultados: Evaluación periódica de la efectividad del tamizaje y ajuste de estrategias según sea necesario.

TAMIZAJE NEONATAL VISUAL

Buscamos la excelencia por su salud, bienestar y dignidad

 **LÍNEA AMIGA**
863 2828

 **WHATSAPP**
304 384 99 92

 **ESE Carmen Emilia Ospina**

 CARMEN EMILIA OSPINA Salud, bienestar y dignidad	MANUAL MANUAL DE TAMIZAJES METABOLICOS PARA EL RECIEN NACIDO			
PROCESO: GESTIÓN EN ATENCIÓN HOSPITALARIA	CODIGO: SH-S2-M1	VIGENCIA: 22/07/2025	V1	PÁGINA 9 de 13

El tamizaje neonatal visual es un procedimiento que se lleva a cabo en recién nacidos para detectar de manera temprana problemas de visión o enfermedades oculares. Este tipo de tamizaje es importante porque muchas condiciones visuales pueden ser tratadas más eficazmente si se identifican en las primeras etapas de la vida.

- **ROJO RETINIANO:**

Se refiere a un hallazgo clínico realizado por médico – pediatra con un oftalmoscopio observa el fondo de ojo. El "rojo retiniano" se refiere a la apariencia normal de la retina, que tiene un color rojizo debido a la vascularización y la presencia de estructuras como los vasos sanguíneos y el tejido retinal. La observación del rojo retiniano es crucial en la evaluación de diversas condiciones oculares. Por ejemplo, un rojo retiniano normal puede ser un indicativo de una retina saludable, mientras que la ausencia de este color o la presencia de alteraciones en el mismo pueden sugerir patologías como hemorragias, exudados o degeneraciones retinianas.

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 (30 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. 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.

- **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 epicanto), 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

Buscamos la excelencia por su salud, bienestar y dignidad

 **LÍNEA AMIGA**
863 2828

 **WHATSAPP**
304 384 99 92

 **ESE Carmen Emilia Ospina**

 CARMEN EMILIA OSPINA Salud, bienestar y dignidad	MANUAL MANUAL DE TAMIZAJES METABOLICOS PARA EL RECIEN NACIDO			
PROCESO: GESTIÓN EN ATENCIÓN HOSPITALARIA	CODIGO: SH-S2-M1	VIGENCIA: 22/07/2025	V1	PÁGINA 10 de 13

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 anormalidades físicas en el Recién Nacido.

- **EXAMEN PUPILAR:**

Se debe evaluar el tamaño, la forma, la diferencias en el tamaño de la pupila estas un milímetro puede ser clínicamente significativa. directamente cada ojo. La prueba evaluar la presencia de un defecto pupilar En una habitación oscura se ubica la luz con el niño o niña fijando en un lugar distante, rápidamente por el puente nasal hacia derecho. La linterna se balancea hacia simetría y la respuesta a la luz de las pupilas. Para establecer deben observarse con poca luz. Una diferencia de más de La reactividad pupilar se observa al iluminar con la de luz con intercambios entre luz y penumbra se utiliza para aferente. de la linterna en el ojo derecho durante menos de 5 segundos, la pupila, debe contraerse. A continuación, la luz se lleva el ojo izquierdo y la respuesta pupilar se observa sobre el ojo atrás y adelante varias veces.

- **REFLEJO LUMINOSO CORNEAL:**

El reflejo luminoso corneal, también conocido como el reflejo corneal o el reflejo de la luz en la córnea, es un fenómeno óptico que se observa cuando se ilumina la superficie de la córnea. Este reflejo se produce debido a la forma y las propiedades ópticas de la córnea, que actúa como un espejo, reflejando la luz que incide sobre ella. El reflejo luminoso corneal se utiliza para evaluar la alineación de los ojos y detectar problemas como el estrabismo. Al observar la posición del reflejo de la luz en relación con la pupila, se pueden determinar si los ojos están correctamente alineados o si hay algún tipo de desvío.

METODO	REMISION
Prueba del reflejo rojo	Ausente Blanco Opaco Asimetría
Inspección externa	Anormalidad estructural
Examen pupilar	Forma irregular Tamaño desigual Pobre o inadecuada reacción a la luz

Buscamos la excelencia por su salud, bienestar y dignidad

 **LÍNEA AMIGA**
863 2828

 **WHATSAPP**
304 384 99 92

 **ESE Carmen Emilia Ospina**

 CARMEN EMILIA OSPINA Salud, bienestar y dignidad	MANUAL MANUAL DE TAMIZAJES METABOLICOS PARA EL RECIEN NACIDO			
PROCESO: GESTIÓN EN ATENCIÓN HOSPITALARIA	CODIGO: SH-S2-M1	VIGENCIA: 22/07/2025	V1	PÁGINA 11 de 13

Reflejo luminoso corneal	Asimétrico o desplazado
--------------------------	-------------------------

- 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 con 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 30 días. Se debe realizar la búsqueda directa de antecedentes familiares de retinoblastoma, considerando el alto porcentaje asociado a componente hereditario.
- 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.

TAMIZAJE DE CARDIOPATÍA CONGÉNITA

El tamizaje de cardiopatía congénita se refiere a la detección temprana de malformaciones cardíacas en recién nacidos. Estas afecciones pueden ser críticas y en algunos casos, potencialmente mortales si no se diagnostican y tratan a tiempo. La importancia del tamizaje radica en la posibilidad de iniciar intervenciones tempranas que mejoren el pronóstico, la detección de cardiopatía congénita compleja por medio de la saturación de oxígeno (pulsooximetría) pre y postductal. Las cardiopatías congénitas son las malformaciones (anomalías o defectos) congénitas más frecuentes y las que causan mayor mortalidad en niños menores de cinco años.

- **PULSOOXIMETRÍA:** Es una técnica no invasiva, que mide la saturación de oxígeno en la hemoglobina de los eritrocitos.
- **PULSOOXIMETRÍA PREDUCTAL:** El registro del pulso oximetría realizada en la mano derecha del recién nacido con el transductor adecuado (para población neonatal).

Buscamos la excelencia por su salud, bienestar y dignidad

LÍNEA AMIGA
863 2828

WHATSAPP
304 384 99 92



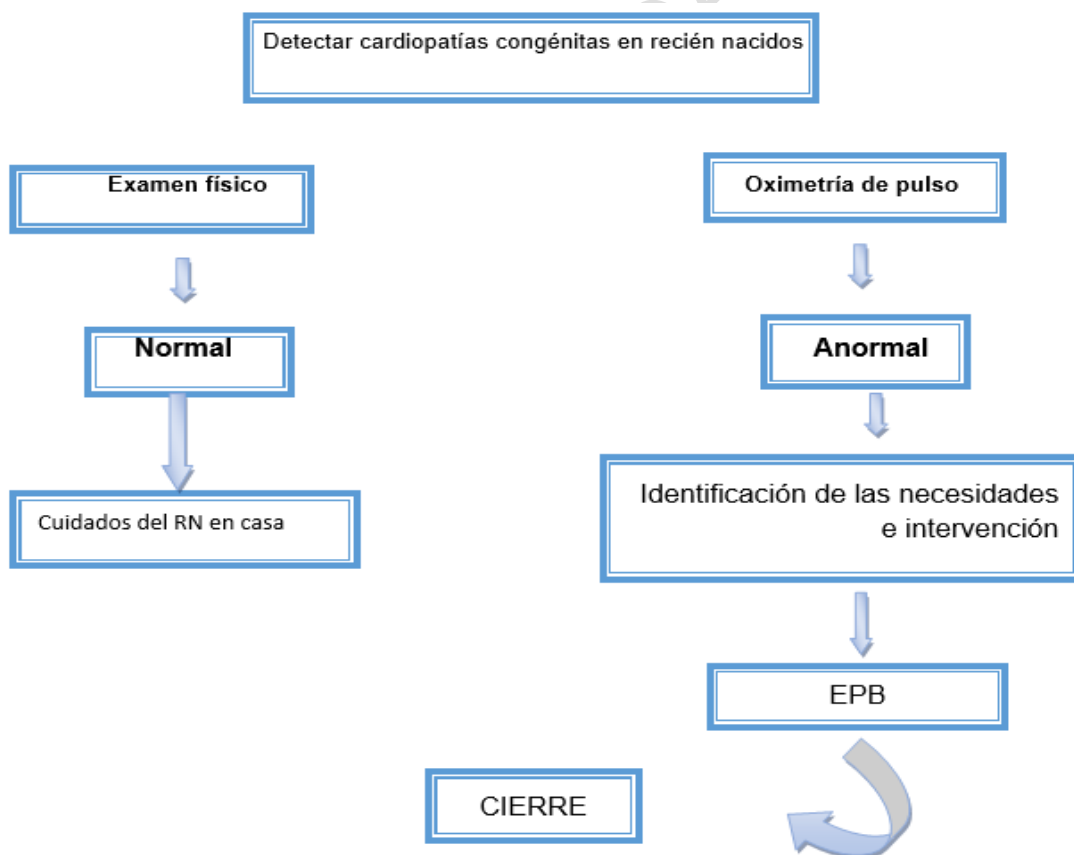


 ESE Carmen Emilia Ospina

 CARMEN EMILIA OSPINA Salud, bienestar y dignidad	MANUAL MANUAL DE TAMIZAJES METABOLICOS PARA EL RECIEN NACIDO			
PROCESO: GESTIÓN EN ATENCIÓN HOSPITALARIA	CODIGO: SH-S2-M1	VIGENCIA: 22/07/2025	V1	PÁGINA 12 de 13

- **PULSOOXIMETRÍA POSTDUCTAL:** El registro de la pulsooximetría realizada en el pie derecho o el pie izquierdo del recién nacido con el transductor adecuado (para población neonatal).
- **TAMIZAJE POSITIVO:** El recién nacido con pulsooximetría 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, según el procedimiento de tamizaje.
- **TAMIZAJE NEGATIVO:** Recién nacido con pulsooximetría 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 según el procedimiento de tamizaje.

FLUJOGRAMA CARDIOPATÍA CONGÉNITA EN RECIÉN NACIDOS



Buscamos la excelencia por su salud, bienestar y dignidad

LÍNEA AMIGA
863 2828

WHATSAPP
304 384 99 92


 ESE Carmen Emilia Ospina

CONTROL DE CAMBIOS

Versión	Descripción del Cambio	Fecha de aprobación
1	Elaboración del documento: Se elabora el documento con el fin de establecer un protocolo estandarizado para la detección temprana de enfermedades metabólicas y genéticas en recién nacidos.	22/07/2025
Nombre: Marly Daniela Muñoz Bolaños Profesional Ruta Materno Perinatal Nombre: Paula Clareth Garnica Quintero Contratista área de planeación	Nombre: Lina María Vásquez Díaz Cargo: Subgerente de servicios de Salud	Nombre: Lina María Vásquez Díaz Cargo: Gerente (E)
Elaboró	Revisó	Aprobó