


# Tamización neonatal: prácticas y percepción de los pediatras en Colombia

## Neonatal screening: Practices and perception of pediatricians in Colombia

Jorge Alvarado-Socorras<sup>1\*</sup>  ; Luisa Parra Rodas<sup>2</sup>  ; Edgar Fabián Manrique-Hernández<sup>1</sup>  

\*luisamaria82@gmail.com

**Forma de citar:** Alvarado-Socorras J, Parra Rodas L, Manrique-Hernández EF. Tamización neonatal: prácticas y percepción de los pediatras en Colombia. Salud UIS. 2024; 56: e24046 doi: <https://doi.org/10.18273/saluduis.56.e:24046> 

### Resumen

**Introducción:** la tamización neonatal es una herramienta de salud pública para detectar precozmente enfermedades en periodos asintomáticos, con opciones de intervención. Esto busca impactar en morbilidad en la edad pediátrica. **Objetivo:** evaluar la percepción de pediatras en Colombia sobre la ampliación de tamización y prácticas de esta sobre las ya conocidas. **Métodos:** estudio analítico transversal mediante una encuesta online, con un total de 748 encuestados. Inicialmente se realizó un análisis univariado sobre prácticas habituales y percepción de la ampliación. Luego se llevó a cabo un análisis bivariado sobre la percepción individual por patologías a tamizar, prácticas de tamización conocida y conocimientos con patologías sugeridas de tamización. **Resultados:** el 96,3 % de los encuestados estuvieron de acuerdo sobre la implementación del tamizaje neonatal. El hipotiroidismo era la patología con el mayor contacto del personal médico y el tamizaje de cadera es la prueba de mayor realización. En relación con los costos y efectividad de estas pruebas, menos del 70 % las considera costoefectivas y hay una variación en la importancia de la tamización en relación con patologías de forma individual. Las cardiopatías, el tamizaje de ictericia y de reflejo rojo impresionan tener mayor importancia en relación con el conocimiento o contacto con algunas de estas enfermedades. **Conclusiones:** la gran mayoría de los médicos está de acuerdo en la implementación de ampliar el tamizaje neonatal y creen que podría tener un impacto en mejorar los resultados de salud infantil. Sin embargo, hay incertidumbre respecto al apoyo del sistema de salud para complementar la norma.

**Palabras clave:** Tamizaje neonatal; Tamizaje neonatal ampliado; Pediatras; Encuesta; Colombia.

<sup>1</sup>Fundación Cardiovascular de Colombia, Piedecuesta, Santander, Colombia.

<sup>2</sup>Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia.

## Abstract

**Introduction:** neonatal screening is a public health tool for early detection of diseases in asymptomatic periods, with intervention options. This aims to impact morbidity and mortality in pediatric age. **Objective:** To assess the perception of Colombian pediatricians regarding the expansion of neonatal screening and its practices beyond those currently known. **Methods:** A cross-sectional analytical study was conducted through an online survey involving 748 participants. Initially, a univariate analysis was performed on usual practices and the perception of expansion. Subsequently, a bivariate analysis was conducted on individual perception by diseases for screening, known screening practices, and familiarity with suggested screening pathologies. **Results:** Of all the surveyed physicians, 96.3% agreed on implementing neonatal screening. Hypothyroidism was the pathology with the highest physician contact, and hip screening was the most commonly performed test. Concerning the cost-effectiveness of these tests, less than 70% considered them cost-effective, and there was variability in the importance of screening concerning individual pathologies. Cardiac pathologies, jaundice screening, and red reflex assessment appeared to have greater importance in relation to knowledge or contact with these diseases. **Conclusions:** The vast majority of physicians support expanding neonatal screening, believing it could enhance pediatric health outcomes. However, uncertainty exists regarding the healthcare system's support to complement the norm.

**Keywords:** Newborn screening; Expanded newborn screening; Pediatricians; Survey; Colombia.

## Introducción

El tamizaje neonatal es considerado como un programa de salud pública cuyo objetivo es la identificación temprana de recién nacidos asintomáticos que podrían padecer una enfermedad con eventual compromiso en múltiples sistemas, y que sean potencialmente tratable. Algunas de ellas, si no se diagnostican de forma precoz, pueden tener consecuencias graves, desde alteraciones en la calidad de vida hasta la muerte<sup>1</sup>. Existen las pruebas hechas a través de sangre en papel filtro realizadas en las primeras 48 horas y pruebas en sitio de atención (*Point-of-care testing*). Estas pruebas no son diagnósticas y un resultado positivo requiere una prueba de confirmación diagnóstica para el posterior inicio del tratamiento<sup>2,3</sup>. Por lo anterior, se requiere de un sistema de salud robusto y eficiente capaz de garantizar que los individuos con pruebas positivas puedan ser referidos a pruebas diagnósticas confirmatorias, y así facilitar un diagnóstico certero de las enfermedades sospechadas de manera oportuna.

En Colombia, se hace tamización universal solo para hipotiroidismo congénito (HC) en sangre de cordón desde el año 2000, con la aplicación de tamizar, confirmar y tratar los casos detectados<sup>4</sup>. Sin embargo, ya desde la década de los 80 varios países en América Latina han iniciado programas nacionales de tamización, los cuales difieren mucho en cuanto a patologías a identificar y a coberturas<sup>5</sup>. Colombia decidió ampliar su cobertura y

en el año 2019 se aprobó la Ley de Tamizaje Neonatal, con el objetivo de ampliar el tamizaje mediante una prueba de espectrometría de masas para la detección de hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa, fenilcetonuria, galactosemia, deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) y acidurias orgánicas<sup>6</sup>. A pesar de la intención clara de diagnóstico precoz y un objetivo preventivo de complicaciones, donde se incluye la muerte, hay dudas sobre el real impacto costoefectivo en relación a su implementación, su extensión, y también problemas de cobertura, éticos, psicosociales e incluso educativos<sup>7,8</sup>. Es claro que puede existir una limitación en estos tamizajes, con claros efectos negativos según las condiciones a tamizar. Algunas enfermedades detectadas en los tamizajes pueden no tener opción de manejo o tratamiento e incluso un pronóstico reservado, a pesar de las intervenciones. Por otro lado, podrían generar ansiedad familiar, toma de decisiones familiares erróneas y compromisos con los principios básicos de la bioética como la no maleficencia y la beneficencia.

El objetivo de este trabajo fue evaluar la percepción de pediatras y especialidades afines sobre el beneficio de la implementación de la ley de tamizaje neonatal, otras prácticas rutinarias de tamización y conductas en la práctica diaria alrededor de la tamización neonatal en Colombia.

## Métodos

Realizamos un estudio analítico de corte transversal a partir de la aplicación de una encuesta electrónica anónima, realizada a través de la plataforma Google Forms y dirigida a pediatras, subespecialistas, genetistas y residentes de pediatría en Colombia adscritos a la Sociedad Colombiana de Pediatría y la Asociación Colombiana de Neonatología que trabajaran en Colombia. Invitamos aproximadamente a 3000 pediatras a participar en la encuesta.

La encuesta incluía preguntas sobre características demográficas de los pediatras, tales como, edad, tiempo desde su graduación, lugar de trabajo, entre otras. Luego habían preguntas sobre la frecuencia en la atención a recién nacidos, si conocían pacientes con algunas de las enfermedades que fueron aprobadas por la Ley de tamizaje y si estaban de acuerdo o en desacuerdo con que se aplicaran pruebas de tamización de estas enfermedades y si consideraban si eran o no costo-efectivas. También se indagó sobre qué otras pruebas de tamizaje aplicaban en su práctica diaria y si percibían apoyo por parte del programa de confirmación de las aseguradoras. La encuesta se repartió desde noviembre de 2020 hasta febrero de 2021, y se envió a través de correo electrónico por medio de las sociedades de pediatría regionales del país.

Para el análisis estadístico de los datos, primero realizamos un análisis univariado dado que las variables son categóricas se describieron con frecuencias absolutas y porcentajes. Asimismo, se construyó un análisis bivariado que fue realizado entre el grado de acuerdo con la aprobación de la ley de creación de programas de tamización y el conocimiento por parte de los profesionales de pacientes con alguna de las enfermedades: fenilcetonuria, hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia, deficiencia de biotinidasa, deficiencia de acil-COA, aciduria orgánica e hipotiroidismo. También se incluyeron las pruebas que rutinaria u ocasionalmente los profesionales realizan, como pruebas para displasia de cadera, cardiopatía congénita, catarata congénita por reflejo rojo, evaluación oftalmológica e hiperbilirrubinemia. Se usó la prueba chi cuadrado debido a que las variables eran continuas, se definió como punto de corte para significancia estadística  $p < 0,05$ . Los análisis estadísticos fueron realizados en el software STATA 16.

## Resultados

Obtuvimos respuestas completas de 748 participantes, de los cuales 641 (85,6 %) eran pediatras o subespecialistas de alguna rama de la pediatría, el 87 (11,7 %) fueron residentes de pediatría y 20 (2,7 %) especialistas en genética. La tasa de respuesta de los miembros activos de la Sociedad Colombiana de Pediatría fue del 25 %. La **Tabla 1** muestra la información demográfica de los pediatras lugar de trabajo, años de experiencia, lugar de práctica, neonatos vistos por semana y momento del egreso según tipo de parto. De los encuestados, 741 (96,3 %) están de acuerdo con la ampliación de la tamización neonatal. En total fueron 27 (3,7%) que no estuvieron de acuerdo con la implementación y aquellos que tenían menos de 10 años de experiencia fueron menos receptivos a la implementación. Todos los médicos genetistas estuvieron de acuerdo con la implementación de la norma. Al evaluar la experiencia o conocimiento con algunas de las patologías a tamizar, el hipotiroidismo fue la más frecuente **Figura 1A**. Sin embargo, al evaluar las pruebas de tamizaje disponibles antes de la implementación de la norma, el tamizaje de displasia de caderas por ecografía o radiografía fue la de mayor implementación (76,8 %). Otras en menor frecuencia son referenciadas en la **Figura 1B**. El tamizaje metabólico era una opción en práctica privada. En cuanto a la percepción de costo efectividad, un 67,8 % considera que es muy importante para las nuevas pruebas de tamizaje y un 63,1 % opina lo mismo respecto a las pruebas que se venían tomando de forma regular. **Figura 2A-2B**.

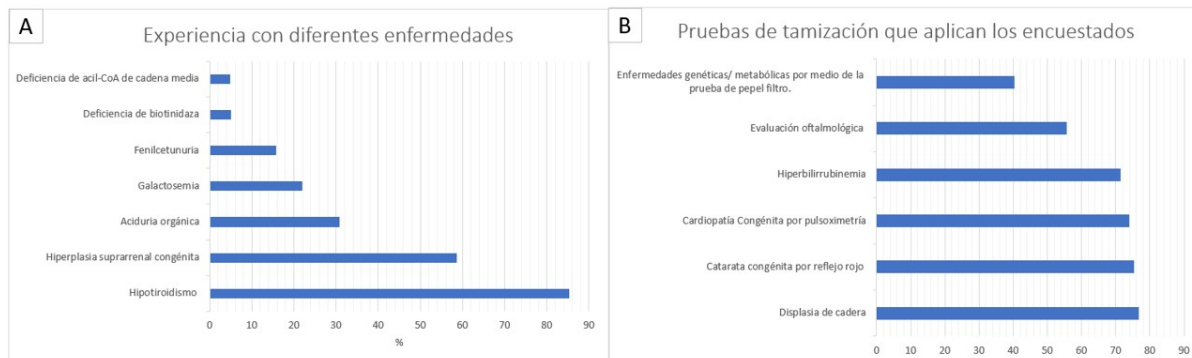
Al analizar la importancia por enfermedades a tamizar según la nueva norma y las que se hacen de forma regular, y su relación con el conocimiento de algunas de esas condiciones patológicas, observamos que la mayor importancia está en relación con la ictericia, cardiopatía y compromiso ocular. **Tabla 2**.

En cuanto a las preguntas relacionadas con la percepción acerca del impacto de la tamización sobre la morbimortalidad de los pacientes, 706 (94,3 %) de los participantes manifestaron que tendrá impacto en salud infantil. Por otro lado, sobre el apoyo del sistema de salud en el manejo de estos pacientes, solo 438 (58,5 %), creen que sí existe apoyo del sistema para manejo de estos pacientes.

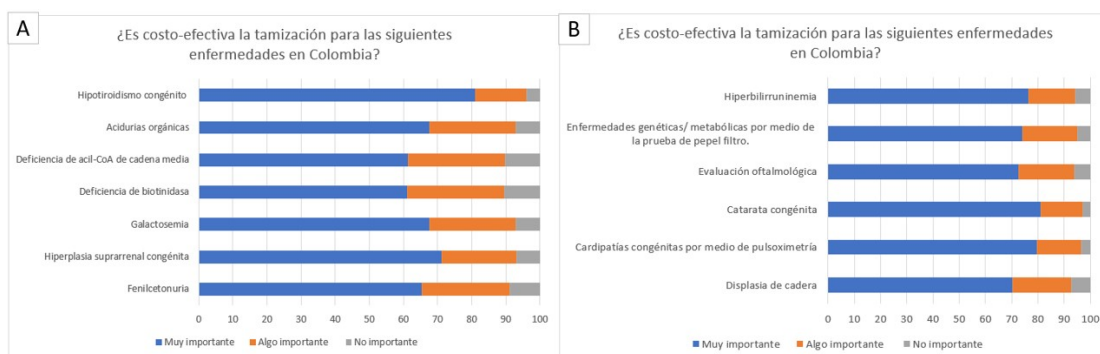
**Tabla 1.** Características demográficas y opiniones de pediatras sobre la Ley de tamizaje neonatal.

Variables	Categorías	n (%)
Área de especialización	Médico genetista	20 (2,67)
	Pediatra o subespecialista	641 (85,7)
	Residente de pediatría o fellow/residentes	87 (11,63)
Servicios en los que labora	Consulta externa	485 (64,84)
	Administrativos	26 (3,48)
	Profesores e investigadores	174 (23,26)
	Unidad de cuidados intermedios o intensivos	145 (19,39)
	Hospitalización	348 (46,52)
	Unidad neonatología	334 (44,65)
¿Está de acuerdo con la aprobación de la Ley de creación del programa de tamizaje?	De acuerdo	721 (96,39)
	En desacuerdo	12 (1,6)
	No estoy seguro/a	15 (2,01)
¿Cree que la aprobación de la Ley de tamizaje neonatal tendrá un impacto sobre la morbilidad y/o mortalidad infantil en Colombia?	No	17 (2,27)
	No estoy seguro/a	25 (3,34)
	Sí	706 (94,39)
¿Cuál cree usted que es el momento ideal para el egreso de un parto por cesárea	Después de las 24 horas	713 (95,32)
	Entre las 12 y 24 horas	35 (4,68)
¿Cuál cree usted que es el momento ideal para el egreso de un parto vaginal	Después de las 24 horas	535 (71,91)
	Entre las 12 y 24 horas	180 (24,19)
	Primeras 12 horas	29 (3,9)

**Nota:** Las categorías presentadas en esta tabla reflejan las preguntas directamente formuladas a los participantes de la encuesta.



**Figura 1.** Experiencia o conocimiento con algunas de las patologías y pruebas de tamización. A) Experiencias con distintas enfermedades. B) Pruebas de tamización aplicadas por los encuestados.



**Figura 2.** Percepción de costo-efectividad de la tamización de algunas enfermedades en Colombia.

**Tabla 2.** Percepciones de pediatras sobre la aprobación de la ley de tamizaje neonatal para diversas enfermedades.

¿Está de acuerdo con la aprobación de la Ley de creación del programa de tamizaje?						
Pregunta	Enfermedad o prueba	Categorías	De acuerdo (n=721)	En desacuerdo (n=12)	No estoy seguro (n=15)	Valor p
	Fenilcetonuria	No	606 (84,05)	12 (100)	12 (80)	630 (84,22)
		Sí	115 (15,95)	-	3 (20)	118 (15,78)
	Hiperplasia suprarrenal congénita	No	297 (41,19)	7 (58,33)	5 (33,33)	309 (41,31)
		Sí	424 (58,81)	5 (41,67)	10 (66,67)	439 (58,69)
	Galactosemia	No	563 (78,09)	10 (83,33)	11 (73,33)	584 (78,07)
		Sí	158 (21,91)	2 (16,67)	4 (26,67)	164 (21,93)
¿Conoce algún paciente con una o más de las siguientes enfermedades?	Deficiencia de biotinidasa	No	684 (94,87)	11 (91,67)	15 (100)	710 (94,92)
		Sí	37 (5,13)	1 (8,33)	-	38 (5,08)
	Deficiencia de Acil-CoA	No	685 (95,01)	12 (100)	15 (100)	712 (95,19)
		Sí	36 (4,99)	-	-	36 (4,81)
	Acidurias orgánicas	No	497 (68,93)	9 (75)	12 (80)	518 (69,25)
		Sí	224 (31,07)	3 (25)	3 (20)	230 (30,75)
	Hipotiroidismo congénito	No	102 (14,15)	3 (25)	5 (33,33)	110 (14,71)
		Sí	619 (85,85)	9 (75)	10 (66,67)	638 (85,29)
	Displasia de cadera	No	165 (22,88)	5 (41,67)	3 (20)	173 (23,13)
		Sí	556 (77,12)	7 (58,33)	12 (80)	575 (76,87)
	Cardiopatía congénita	No	188 (26,07)	-	7 (46,67)	195 (26,07)
		Sí	533 (73,93)	12 (100)	8 (53,33)	553 (73,93)
De las siguientes pruebas o test de tamización, seleccione aquellas que usted rutinaria u ocasionalmente solicite a sus pacientes.	Catarata congénita por reflejo rojo	No	182 (25,24)	1 (8,33)	1 (6,67)	184 (24,6)
		Sí	539 (74,76)	11 (91,67)	14 (93,33)	564 (75,4)
	Evaluación oftalmológica	No	312 (43,27)	11 (91,67)	8 (53,33)	331 (44,25)
		Sí	409 (56,73)	1 (8,33)	7 (46,67)	417 (55,75)
	Hiperbilirrubinemia	No	201 (27,88)	8 (66,67)	5 (33,33)	214 (28,61)
		Sí	520 (72,12)	4 (33,33)	10 (66,67)	534 (71,39)

**Nota:** Las categorías presentadas en esta tabla reflejan las preguntas directamente formuladas a los participantes de la encuesta.

## Discusión

Encontramos que la mayoría de la población encuestada (pediatras, subespecialidades, residentes y genetistas) aplican diferentes pruebas de tamización en su práctica diaria, tales como hipotiroidismo, displasia de cadera, cataratas, entre otros, y reportaron estar de acuerdo con la nueva estrategia de tamización neonatal en Colombia. Hay pocos estudios que evalúan la percepción de los pediatras en aceptar estas nuevas intervenciones, sin embargo, sí hay una tendencia a la implementación de forma global de múltiples estrategias de tamización como evaluación de errores innatos del metabolismo. Sin embargo, otras como el tamizaje auditivo y las cardiopatías congénitas a través de pulsoximetría actualmente están siendo generalizadas<sup>10</sup>. Aunque al principio de la tamización hubo rechazo inicial por parte de pediatras, estudios posteriores muestran consenso en su implementación, siempre que se mantengan los principios de esta mediante los criterios de Wilson y Jungner<sup>11</sup>. Es probable que la conciencia y la importancia de la implementación de la tamización sea baja entre las familias de los neonatos, lo que podría cuestionar la información sobre esta y su importancia en la población. Pero esto no es razón para no aceptar la implementación<sup>12,13</sup>. Si bien este punto no fue explorado en nuestro trabajo, se sugiere evaluar la percepción de la comunidad.

Para la implementación exitosa de estas estrategias se debe garantizar una estancia hospitalaria que permita la aplicación de estas. Al evaluar el tiempo de egreso posparto vaginal, aproximadamente una cuarta parte de los encuestados consideraron que los recién nacidos pueden egresar antes de 24 horas. Esto presenta una discordancia entre el acuerdo con la tamización, y la preferencia por altas tempranas. Aunque los tiempos de estancia hospitalaria han disminuido en las últimas décadas, la evidencia sugiere que debe existir un mínimo de vigilancia intrahospitalaria de los recién nacidos para favorecer el bienestar binomio madre e hijo y prevención de reingresos. Esta estancia estará determinada por la vía del parto, pero debe oscilar entre 24 horas para partos vaginales y 48 horas para cesáreas<sup>14</sup>.

El hipotiroidismo fue la enfermedad con la que los encuestados estaban más familiarizados, lo cual era esperable, dado que es la única que se había tamizado en Colombia hasta antes de la nueva reglamentación. Las otras condiciones fueron reportadas mucho menos frecuentemente, en relación con menor incidencia de estas. Sin embargo, existen algunas limitaciones con

la tamización de hipotiroidismo, la primera es que no se logra cobertura del 100 %, además de que tiene una tasa de asistencia para confirmación inferior al 50 %<sup>4</sup>. Lo anterior denota un serio problema en la única prueba que a la fecha se realiza en el país. Esto claramente demuestra dificultades en hacer cumplir la única normatividad de tamización vigente en la actualidad. A pesar de esto, existen otras condiciones poco evaluadas como, por ejemplo, la deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa que denotan una incidencia en nuestro medio, similar a hipotiroidismo<sup>15</sup>.

Por otro lado, las pruebas de tamización más reportadas en la práctica diaria fueron reflejo rojo, detección de hiperbilirrubinemia y de cardiopatías congénitas por oximetría de pulso. El reflejo rojo ha sido establecido como una herramienta en prácticas internacionales y debe ser una herramienta importante en la rutina pediátrica. La detección de cataratas y otras patologías podría ser una razón más que suficiente para su implementación rutinaria<sup>16,17</sup>. El tamizaje de cardiopatía, igualmente, ha mostrado una disminución en la mortalidad, pero demanda un mínimo de estancia hospitalaria para su aplicación<sup>18</sup>. El otro punto está en la tamización para ictericia, para la cual existe controversia sobre la medición rutinaria de bilirrubinas. La Organización Mundial de la Salud (OMS) recomienda usar el bilirrubinómetro transcutáneo antes del egreso. Sin embargo, no hay evidencia suficiente a favor o en contra para su realización<sup>19</sup> y varias asociaciones científicas no respaldan la implementación del tamizaje para ictericia, debido al potencial daño reportado con la exposición a fototerapia excesiva innecesaria, y la falta de evidencia de que la detección temprana reduzca el riesgo neurológico<sup>20</sup>.

La tamización neonatal ha sido una herramienta usada a nivel mundial, pero Latinoamérica está claramente en desventaja, en relación con la cobertura de esta en países de altos ingresos económicos. Es claro que el hipotiroidismo sigue siendo la patología que más se tamiza, mas existen diferencias claras entre países no solo respecto a las patologías a tamizar sino en el porcentaje de esta<sup>1</sup>. Esta diferencia puede estar influenciada por problemas de financiación, implementación y sostenibilidad<sup>5</sup>.

A pesar de todas estas diferencias, la tamización neonatal es considerada por el CDC (del inglés, *Center for Diseases and Control*) como uno de los grandes logros del siglo XXI. No obstante, la OMS no hace mención a esta intervención como recomendación; además, estima que las entidades de salud pública encargadas del gasto e

inversión de salud deben priorizar sus intervenciones<sup>21</sup>. Los encuestados consideran relevante la tamización de todas las enfermedades incluidas en la nueva norma, sin embargo, hay dudas en relación a su costoefectividad y establecer este en intervenciones en salud es más complejo que simplemente tener en cuenta el número de casos nuevos identificados tempranamente. Es importante que los programas sean viables, factibles y sostenibles en tiempo. Cada región o país debe realizar evaluaciones de costoefectividad por enfermedades contextualizadas teniendo en cuenta las particularidades, la financiación de sus sistemas de salud y sus prioridades<sup>21,22</sup>.

Un trabajo reciente de evaluación de costoefectividad del tamizaje a través de espectrometría de masas demostraron claros beneficios de la intervención en Estados Unidos<sup>23</sup>. La prueba de tamizaje que confirma el impacto de esta ha sido el hipotiroidismo congénito, no solo en relación con la costoefectividad sino en el impacto clínico; aunque esto no ha podido ser homologado en todas las patologías. Un ejemplo de ellas podría ser fenilcetonuria, que no logró demostrar su impacto por el alto costo del tratamiento y sus bajos resultados<sup>24</sup>.

Rosselli et al. hicieron una evaluación hipotética sobre la costoefectividad de la implementación del tamizaje, y encontraron un beneficio en la inversión a partir del cuarto año de la implementación. No obstante, se plantean algunas dificultades, desde lo ético en el acceso al tamizaje, y de personal calificado en el análisis de pruebas<sup>16</sup>. Adicionalmente, hacen falta trabajos de costoefectividad del tamizaje para enfermedades específicas o grupos de enfermedades<sup>25</sup>. Determinar la calidad de vida en la población pediátrica plantea retos metodológicos para realizar análisis económicos<sup>26</sup>.

A pesar de que la mayoría de los participantes estuvieron de acuerdo con la nueva ley de tamización y los encuestados creen en el impacto en salud infantil, hay dudas sobre el apoyo del sistema de salud en la aplicación de la norma.

Si bien parece una buena práctica en salud pública, preocupa la inequidad que pueda existir a nivel país en la implementación de la norma. Incluso por dificultades de acceso en tamización, retrasos en confirmación diagnóstica entre otros; esto ya ha sido explorado en otros países como Brasil<sup>27</sup>. Adicional a la equidad pueden existir potenciales daños relacionados con el tamizaje como ansiedad a los padres, aumento de hospitalizaciones en los niños con resultados positivos,

entre otros. Sin embargo, cabe aclarar que los beneficios deberían ser para el neonato y no para la familia ni para la sociedad. De ahí que se deben tamizar condiciones que tenga manejo confirmado y prevención de daños tempranos<sup>9</sup>.

Esta investigación tuvo un buen tamaño de muestra y abarcó un número importante de pediatras y subespecialistas de diferentes regiones del país. Existen algunas limitaciones en este trabajo, como fue no evaluar la tamización auditiva, ya que datos recientes de la OMS mencionan que para el año 2050 habrán 2500 millones de personas con alguna discapacidad auditiva<sup>28</sup>. Teniendo en cuenta el eventual compromiso en la edad infantil, y su impacto en el desarrollo intelectual y cognitivo, es sin duda un problema que se debe evaluar a nivel local<sup>29</sup>. Otra debilidad fue no poder evaluar de forma más amplia el egreso poscesárea. Por otro lado, no fueron encuestados especialistas por fuera de las sociedades involucradas en el trabajo.

### Conclusiones

La mayoría de los participantes consideran que la tamización es importante, están de acuerdo con su implementación en Colombia, consideran que habrán beneficios en la salud infantil y que es costoefectividad en la mayoría de las patologías, pero con variabilidad entre ellas. Sin embargo, hay dudas sobre el soporte del sistema de salud a esta norma. Además, se debe evaluar la aplicación de la norma, acompañada de indicadores que determinen el impacto de esta.

### Contribución de autores

JLAS, LPR y EFMH participaron en la concepción, diseño, recolección de datos, análisis e interpretación de datos, revisión, escritura y revisión crítica final del presente estudio.

### Agradecimientos

Los autores agradecemos a cada uno de los médicos que contribuyeron para la realización del presente estudio, a partir del diligenciamiento de la encuesta.

### Consideraciones éticas

Este estudio se realizó teniendo en cuenta las consideraciones éticas nacionales e internacionales. Así mismo, fue aprobado por el comité de ética de la Fundación Cardiovascular de Colombia el 19 de junio de 2020 con código Red: CEI-2020-01209.

### Conflicto de interés

Los autores declaramos que para esta investigación no existen conflictos de interés.

### Financiación

Este trabajo no recibió financiación para su desarrollo.

### Apoyo tecnológico de IA

Los autores informamos que no usamos inteligencia artificial, modelo de lenguaje, aprendizaje automático o tecnologías similares para crear o ayudar con la elaboración o edición de cualquiera de los contenidos de este documento.

### Referencias

1. Therrell BL, Padilla CD, Loeber JG, Kneisser I, Saadallah A, Borrajo GJC, et al. Current status of newborn screening worldwide: 2015. *Semin Perinatol.* 2015; 39(3): 171–187. <https://doi.org/10.1053/j.semperi.2015.03.002>
2. El-Hattab AW, Almannai M, Scaglia F. Newborn screening: History, current status, and future directions. *Pediatr Clin North Am.* 2018; 65(2): 389–405. doi: <https://doi.org/10.1016/j.pcl.2017.11.014>
3. Almannai M, Marom R, Sutton VR. Newborn screening: a review of history, recent advancements, and future perspectives in the era of next generation sequencing. *Curr Opin Pediatr.* 2016; 28(6): 694–699. doi: <https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000000416>
4. Bermúdez AJ, Valera D de los Á, Robayo DB, Ascencio A, Ching RB. Desarrollo de la tamización neonatal en Colombia: espectrometría de masas en tándem. *Pediatría (Santiago).* 2015; 48(2): 47–54.
5. Valera Antequera D, Montealegre Páez AL, Bermúdez A, García Robles R. Importancia de una propuesta para la implementación de un programa de tamizaje neonatal expandido en Colombia. *Rev Med.* 2020; 27(2): 21–33. <https://doi.org/10.18359/rmed.4416>
6. Congreso de la República de Colombia. Ley 1980 de 2019: Por medio de la cual se crea el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia. Bogotá: Congreso de la República; 2019.
7. Castilla-Rodríguez I, Vallejo-Torres L, Couce ML, Valcárcel-Nazco C, Mar J, Serrano-Aguilar P. Cost-effectiveness methods and newborn screening assessment. *Adv Exp Med Biol.* 2017; 1031: 267–281. doi: [https://doi.org/10.1007/978-3-319-69535-4\\_14](https://doi.org/10.1007/978-3-319-69535-4_14)
8. Autti-Rämö I, Mäkelä M, Sintonen H, Koskinen H, Lanning P, Lindholm P. Expanding screening for rare metabolic disease in the newborn: an analysis of costs, effect and ethical consequences for decision-making in Finland. *Acta Paediatr.* 2005; 94(8): 1126–1136. doi: <https://doi.org/10.1111/j.1651-2227.2005.tb02053.x>
9. Cifuentes RA. Consideraciones bioéticas del tamizaje neonatal: pautas para su regulación integral. *Rev Latinoam Bioética.* 2016; 16(1): 154–173. doi: <https://doi.org/10.18359/rlbi.1802>
10. Johnson KA, Catanzarite V. The term newborn: Postnatal screening and testing. *Clin Perinatol.* 2021; 48(3): 555–572. doi: <https://doi.org/10.1016/j.clp.2021.06.002>
11. Acharya K, Ackerman PD, Ross LF. Pediatricians' attitudes toward expanding newborn screening. *Pediatrics.* 2005; 116(4): e474–484. doi: <https://doi.org/10.1542/peds.2004-2415>
12. Franková V, Dohnalová A, Pešková K, Hermánková R, O'Driscoll R, Ješina P, et al. Factors influencing parental awareness about newborn screening. *Int J Neonatal Screen.* 2019; 5(3): 35. doi: <https://doi.org/10.3390/ijns5030035>
13. Amalakanti S, Raman Arepalli KV, Suvvari TK, Jillella JP. Perception towards newborn screening. *J Med Evid.* 2023; 4(1): 34–36. doi: [https://doi.org/10.4103/JME.JME\\_21\\_23](https://doi.org/10.4103/JME.JME_21_23)
14. Jones E, Taylor B, MacArthur C, Bradshaw S, Hope L, Cummins C. Early postnatal discharge for infants: A meta-analysis. *Pediatrics.* 2020; 146(3). doi: <https://doi.org/10.1542/peds.2020-0316>
15. Bernal JE, Tamayo ML, Briceño I, Benavides E. Newborn screening in Colombia: The experience of a private program in Bogotá. *Biomedica.* 2024; 44(1): 102–107. doi: <https://doi.org/10.7705/biomedica.6520>
16. Rosselli D, Rueda JD, Ruiz-Patiño A. Análisis de costos de la tamización neonatal universal mediante espectrometría de masas en tándem para errores innatos del metabolismo en Colombia. *Pediatría (Santiago).* 2014; 47(3): 68–73.
17. Toli A, Perente A, Labiris G. Evaluation of the red reflex: An overview for the pediatrician. *World J Methodol.* 2021; 11(5): 263–277. doi: <https://doi.org/10.5662/wjm.v11.i5.263>
18. Abouk R, Grosse SD, Ailes EC, Oster ME. Association of US State Implementation of newborn screening policies for critical congenital heart disease with early infant cardiac deaths. *JAMA.* 2017; 318(21): 2111–2118. doi: <https://doi.org/10.1001/jama.2017.17638>



19. Organización Mundial de la Salud (OMS). Recomendaciones de la OMS sobre cuidados maternos y neonatales para una experiencia posnatal positiva. *Hum Reprod Program*. 2022; 1–12. doi: <https://doi.org/10.1002/n/a>
20. Iskander I, Gamaleldin R. Acute bilirubin encephalopathy: Some lessons learned. *Semin Perinatol*. 2021; 45(1): 151353. doi: <https://doi.org/10.1016/j.semperi.2020.151353>
21. Therrell BL, Padilla CD. Newborn screening in the developing countries. *Curr Opin Pediatr*. 2018; 30(6): 734–739. doi: <https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000000686>
22. Castiñeras DE, Couce ML, Marin JL, González-Lamuño D, Rocha H. Newborn screening for metabolic disorders in Spain and worldwide. *An Pediatr (Engl Ed)*. 2019; 91(2): 128.e1-128.e14. doi: <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2019.03.012>
23. Carroll AE, Downs SM. Comprehensive cost-utility analysis of newborn screening strategies. *Pediatrics*. 2006; 117(5). doi: <https://doi.org/10.1542/peds.2005-2633R>
24. Grosse SD. Does newborn screening save money? The difference between cost-effective and cost-saving interventions. *J Pediatr*. 2005; 146(2): 168–170. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2004.10.004>
25. Castilla-Rodríguez I, Vallejo-Torres L, Couce ML, Valcárcel-Nazco C, Mar J, Serrano-Aguilar P. Cost-effectiveness methods and newborn screening assessment. *Adv Exp Med Biol*. 2017; 1031: 267–281. doi: [https://doi.org/10.1007/978-3-319-69535-4\\_14](https://doi.org/10.1007/978-3-319-69535-4_14)
26. Nazco CV, Pérez LG, Linertová R, Castilla I, Vallejo L, Serrano-Aguilar P. Cost-effectiveness methods of newborn screening assessment. *Rev Esp Salud Publica*. 2021; 95. doi: <https://doi.org/10.4158/2021/01>
27. Mallmann MB, Tomasi YT, Boing AF. Neonatal screening tests in Brazil: prevalence rates and regional and socioeconomic inequalities. *J Pediatr (Rio J)*. 2020; 96(4): 487–494. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jpmed.2019.10.002>
28. Tamizaje auditivo: consideraciones para su implementación. Washington, D.C.: Organización Panamericana de la Salud; 2021. doi: <https://doi.org/10.37774/9789275324912>
29. Macías-Tolosa C, Guzmán L, Gómez Ávila N, Paredes Aguirre D, Martínez H. Caracterización de los pacientes con tamizaje auditivo neonatal anormal en el Hospital Universitario Clínica San Rafael, durante los años 2018-2020. *Acta Otorrinolaringol Cir Cabeza Cuello*. 2022; 50(1): 51–57. doi: <https://doi.org/10.29104/AOCCC.V50I1.453>