

XLII Curso de actualización

Pediatría

Saberes y argumentos compartidos **2026**

Creciendo juntos, cuidando el futuro



**UNIVERSIDAD
DE ANTIOQUIA**

Facultad de Medicina

Lo que deberíamos saber sobre el tamizaje neonatal ampliado

Ana Carolina Tamayo

Médica Especialista en Genética Médica
Universidad Nacional Autónoma de México.

Melisa Buriticá Agudelo

Residente de Pediatría
Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia.

Carolina Roldán Zapata

Residente de primer año de Pediatría
Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia.

La primera infancia es el periodo más importante del neurodesarrollo humano; por eso, el tamizaje neonatal no solo detecta enfermedades, sino que garantiza que cada niño inicie su vida con el potencial intacto.

Guía para el aprendizaje

¿Qué debería saber para comprender este capítulo?

En 1968 Wilson y Jungner establecen los criterios para definir a una enfermedad como susceptible a tener un programa de tamización poblacional; en 2008 son revisados por la OMS a la luz de los retos éticos y tecnológicos actuales, y establecen los siguientes:

- Importancia de la enfermedad y su carga social.
- Disponibilidad de un programa integral, no solo una prueba aislada.
- Garantía de equidad y acceso universal.
- Evaluación continua de beneficios, daños y costos.
- Respeto por los principios éticos como son: consentimiento informado, confidencialidad y justicia.
- Vinculación con servicios de tratamiento y rehabilitación (1).

Los errores innatos del metabolismo están definidos por el Instituto Nacional de Salud como un grupo de enfermedades genéticas, generalmente de herencia autosómica recesiva, causadas por la deficiencia o disfunción de una enzima, cofactor o transportador que interviene en una vía metabólica; como consecuencia, se presenta la acumulación de metabolitos tóxicos o la deficiencia de productos esenciales, que ocasionan alteraciones multisistémicas, discapacidades o incluso la muerte si no se detectan y tratan de forma temprana. En Colombia, su vigilancia está incluida en el evento 215 - Defectos Congénitos del sistema SIVIGILA (2).

Definición y marco normativo en Colombia

El tamizaje neonatal es una estrategia de salud pública que tiene como objetivo detectar de manera temprana a los recién nacidos aparentemente sanos, que cursan con enfermedades congénitas o metabólicas que, sin una detección oportuna, pueden generar discapacidad, secuelas irreversibles o muerte (3). El principio de “intervención antes del daño” constituye

la esencia del tamizaje neonatal ya que implica cualquier prueba que se aplique a los recién nacidos, y se pueda obtener un resultado en las primeras horas o días de vida, con el fin de identificar aquellos con posibilidad de desarrollar la enfermedad; requiere adicionalmente, establecer una ruta para confirmar o descartar la sospecha a través de pruebas diagnósticas posterior a un resultado determinado (4).

Fue reconocido en Colombia como un derecho fundamental del recién nacido mediante la Ley 1980 de 2019, la cual regula y amplía la práctica del tamizaje neonatal en el país. Esta ley establece que, como mínimo, el programa debe garantizar la realización de las pruebas básicas para la detección de hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de biotinidasa y hemoglobinopatías. Asimismo, la norma dispone que el Gobierno nacional deberá ampliar progresivamente el panel de tamizaje, de acuerdo con la disponibilidad de recursos, la capacidad técnica y la evidencia científica (4).

La Resolución 207 de 2024, posteriormente establece los lineamientos técnicos y operativos que van a determinar la implementación de este programa y reafirma la transición de forma progresiva para que a 2 años se establezca de forma normativa la realización del tamizaje a través de la muestra de talón, seguimiento al resultado y una atención oportuna de aquellos resultados positivos con obligatoriedad de reportar al Sistema de Vigilancia Epidemiológica (5).

En Colombia, existe un marco normativo compuesto por leyes, decretos, resoluciones y sentencias que en conjunto reconocen el derecho de los recién nacidos al tamizaje neonatal y establecen los instrumentos necesarios para hacer esta política una realidad (4).

¿Cuál es la situación en otros países del mundo?

Aunque el tamizaje neonatal se implementó en 1963 con las primeras pruebas obligatorias de fenilcetonuria en Estados Unidos, la implementación de este en todo el mundo es muy heterogénea (6).

El tamizaje neonatal, como estrategia de salud pública, varía entre países y regiones. Puede incluir una o varias enfermedades y utilizar diferentes técnicas incluso para la misma patología. Su impacto en la población depende de

Lo que deberíamos saber sobre el tamizaje neonatal ampliado

factores como la frecuencia genética, los recursos disponibles y la capacidad del sistema de salud para garantizar el diagnóstico y tratamiento oportunos (4).

En América Latina, es particularmente desigual e inconsistente. Solo 16 de los 33 países de la región tienen actualmente un programa nacional de tamizaje neonatal y el número de afecciones incluidas varía ampliamente entre los

países (**Tabla 1**) (6).

El desarrollo de las tecnologías de espectrometría de masas en tándem permitió la detección de docenas de metabolitos en un solo ensayo, ampliando las capacidades del tamizaje neonatal bioquímico clásico, sin embargo, solo Costa Rica y Uruguay tienen programas nacionales de tamizaje neonatal ampliado en la región (6).

Tabla 1. Programas de tamizaje neonatal en países de América Latina

País	Año	Número actual de condiciones incluidas en el cribado	Acceso/implementación pública/privada
México	1974	La detección de 6 a 76 trastornos es variable dependiendo del sistema de salud. Las principales condiciones examinadas incluyen CHT, PKU, CAH, CF, GAL, BTB y G6PDD	Mandato público a nivel nacional; opciones ENBS públicas/privadas, un número variable de condiciones dependiendo de la institución o el estado
Argentina	1986	Detección de 6 trastornos (CHT, PKU, CAH, CF, GAL, BTB)	Mandato público a nivel nacional. Algunas ciudades examinan trastornos adicionales
Bolivia	2006	Detección de 4 trastornos (CHT, PKU, CAH y CF). Solo el CHT es obligatorio en todo el país	Público obligatorio a nivel nacional, pero variable por región
Brasil	2001	Detección para 2 condiciones (CHT y PKU)	Público en todo el país. ENBS para trastornos metabólicos disponible en algunos estados
Chile	1992	Detección para 2 condiciones (CHT y PKU)	Público. Piloto de ENBS en proceso de expansión a 26 condiciones
Costa Rica	1990	Detección de 29 afecciones, incluyendo CHT, PKU, CAH, CF, GAL, hemoglobinopatías, MSUD, otros trastornos de aminoácidos, trastornos de oxidación de ácidos grasos y acidurias orgánicas	Detección de 29 afecciones, incluidas CHT, PKU, CAH, CF, GAL, hemoglobinopatías, MSUD, otros trastornos de aminoácidos, trastornos de oxidación de ácidos grasos y acidurias orgánicas

Continúa en la siguiente página

Tabla 1. Programas de tamizaje neonatal en países de América Latina. (Continuación)

Uruguay	1994	Detección de 28 trastornos, incluyendo CHT, PKU, CAH, CF, hemoglobinopatías y 23 afecciones metabólicas adicionales, incluyendo MSUD, otros trastornos de aminoácidos, trastornos de oxidación de ácidos grasos y acidurias orgánicas	Público a nivel nacional Entre los programas públicos más completos de América Latina
---------	------	---	---

ENBS: tamizaje neonatal ampliado - CHT: hipotiroidismo congénito - PKU: fenilcetonuria - MCADD: deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media - CF: fibrosis quística - GAL: galactosemia - CAH: hiperplasia suprarrenal congénita - BTDD: deficiencia de biotinidasa - MSUD: enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce - G6PDD: deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa.

Adaptada de *Gonzaga-Jauregui y colaboradores (2024), "Newborn screening in Mexico and Latin America: present and future", publicado en Rare Disease and Orphan Drugs Journal*

¿Cuáles es el impacto de la implementación del tamizaje neonatal ampliado en Colombia?

En Colombia, según reporte preliminar del DANE para 2023, los defectos metabólicos congénitos tienen una prevalencia de 11 casos por cada 10.000 nacidos vivos; siendo el de mayor relevancia, el hipotiroidismo congénito con una prevalencia de 4,2 casos por 10.000 nacidos vivos (2).

En 2019 se publicó un estudio realizado en Bogotá, que recogió evidencia del primer programa neonatal que inició de forma privada en 1988, denominado Prevención y Genética (PREGEN); en este se evidenció que 1 de cada 164 tamizados recién nacidos, presentó una variante anormal de la hemoglobina, adicionalmente que la deficiencia de glucosa 6 fosfato y el hipotiroidismo congénito fueron los trastornos detectados con mayor frecuencia (7).

Desde la implementación de las definiciones de caso para defectos congénitos en la Ley de Tamizaje Neonatal, se aumentó en un 20,8 % la notificación de defectos congénitos metabólicos, sensoriales y las cardiopatías congénitas entre 2022 y 2024. A la semana epidemiológica 52 en 2024, se notificaron 11.140 casos confirmados y probables de defectos congénitos, encontrando una prevalencia de defectos metabólicos de 15,1/10.000 nacidos vivos, representando el 6 % de los defectos reportados (8).

Respecto a la cobertura, poco se conoce de la nueva implementación del tamizaje ampliado, esto debido a que la Resolución se emitió en el año 2024 y los indicadores de adherencia del Instituto Nacional de Salud, evalúan únicamente determinación de TSH (Hormona estimulante de la tiroides), no las demás anomalías metabólicas. Para el año 2024, se identificó que el 66 % de los departamentos registraron una cobertura inferior al 80 % para TSH, y es la región Caribe la de menor cobertura en todo el país (9).

¿Cuáles son los componentes del tamizaje neonatal ampliado en Colombia?

Para el tamizaje neonatal, la metodología analítica varía de acuerdo con la enfermedad, pero en general deben cumplir criterios de factibilidad, las pruebas deben tener una sensibilidad alta y deben ser lo suficientemente específicas para no permitir un número elevado de falsos positivos (4).

La tamización neonatal debe realizarse entre las 48 y 72 horas de vida, una vez el neonato haya recibido alimentación se tomará la muestra para la tamización metabólica de sangre del talón, previa toma de consentimiento informado del padre, madre o representante del recién nacido; aunque debe destacarse que en caso de el consentimiento ser negado por el tutor legal, prima el interés superior del niño y el personal de salud debería proceder con su realización.

Lo que deberíamos saber sobre el tamizaje neonatal ampliado

Se debe programar y proveer información a los padres para que regrese con el recién nacido, si esto no es efectivo se requiere un plan para toma de muestra domiciliaria. La toma de muestra es responsabilidad conjunta de los aseguradores y de las IPS donde nace el niño. Históricamente se adoptó la muestra de sangre a partir del cordón umbilical que por su facilidad y otras razones logró altos niveles de coberturas sin embargo la guía recomienda la muestra de sangre del talón (4).

¿Cómo se interpretan los resultados según puntos de corte?

Los puntos de corte para las enfermedades incluidas en el tamizaje neonatal básico fueron plasmados en el anexo del acta del consenso de expertos de las pruebas del tamizaje neonatal básico en Colombia (2).

Tabla 2. Puntos de corte recomendados para Tamizaje Neonatal Básico

Enfermedad Metabólica	Parámetro medido	Punto de corte
Hipotiroidismo congénito	Hormona estimulante de la tiroides (TSH)	≥10 mUI/L Talón ≥15 mUI/L cordón ≥6 mUI/L talón en prematuros
Fenilcetonuria	Fenilalanina en sangre	≥2mg/dL
Galactosemia	Galactosa total en sangre	>10mg/dL
	Galactosa 1- fosfato eritrocitaria	> 10mg/dL
Fibrosis quística	Tripsinógeno inmunorreactivo (IRT)	>60 ng/mL
Hiperplasia suprarrenal congénita	17-Hidroxiprogesterona (17-OHP)	250 nmol/L en <1.500 g 180 nmol/L en 1.500-2.499 g 80 nmol/L en >2.500 g
Déficit de biotinidasa	Actividad enzimática de la biotinidasa	<10 % déficit grave o ≤58 U 10-30 % déficit leve
Hemoglobinopatías	Hemoglobina S, coexistencia de hemoglobina S y variante para B-Talasemia	Presencia

En base a recomendaciones técnicas y operativas para laboratorios de tamizaje neonatal - Instituto Nacional de Salud – Colombia.

El Instituto Nacional de Salud desarrolló un sistema de información que inició su operación en 2022 - "El repositorio de tamizaje neonatal" - una herramienta que permite el registro y seguimiento de los datos generados por los laboratorios que procesan las pruebas de tamizaje neonatal representando una fuente de información en tiempo real lo que le da fuerza al programa y aumenta su cobertura; además permite evaluar la eficacia del programa de tamizaje (3).

¿Cuáles son las implicaciones clínicas?

Hipotiroidismo congénito

Se define como la producción insuficiente de hormonas tiroideas en los primeros 3 años de vida, ya sea detectado por la elevación del valor de la TSH asociado o no a valores disminuidos de hormonas tiroideas, o a la disminución de los valores normales para la edad de hormonas tiroideas no asociado a la elevación de TSH. Su incidencia en el mundo

es de 1:2.500 - 1.4.500 casos para hipotiroidismo primario (por trastornos de la glándula tiroidea) y 1:100.000 para hipotiroidismo central (por alteración del eje hipotálamo - hipófisis - tiroides) (5).

Representa la principal causa de discapacidad intelectual prevenible en el país. Se trata de un trastorno metabólico congénito que es tratable, cuya detección y tratamiento temprano evitan daños neurológicos irreversibles, teniendo en cuenta que el retraso en el tratamiento mayor a 30 días se asocia a una disminución del coeficiente intelectual en 10-15 puntos por cada mes sin tratamiento (5).

Adicionalmente del impacto neurológico, puede tener desenlaces morfológicos como talla baja, macroglosia, hipotonía y ascitis; además de la representación socioeconómica familiar por relación con años de productividad perdidos y poblacional por uso de los recursos sanitarios y servicios de salud (1).

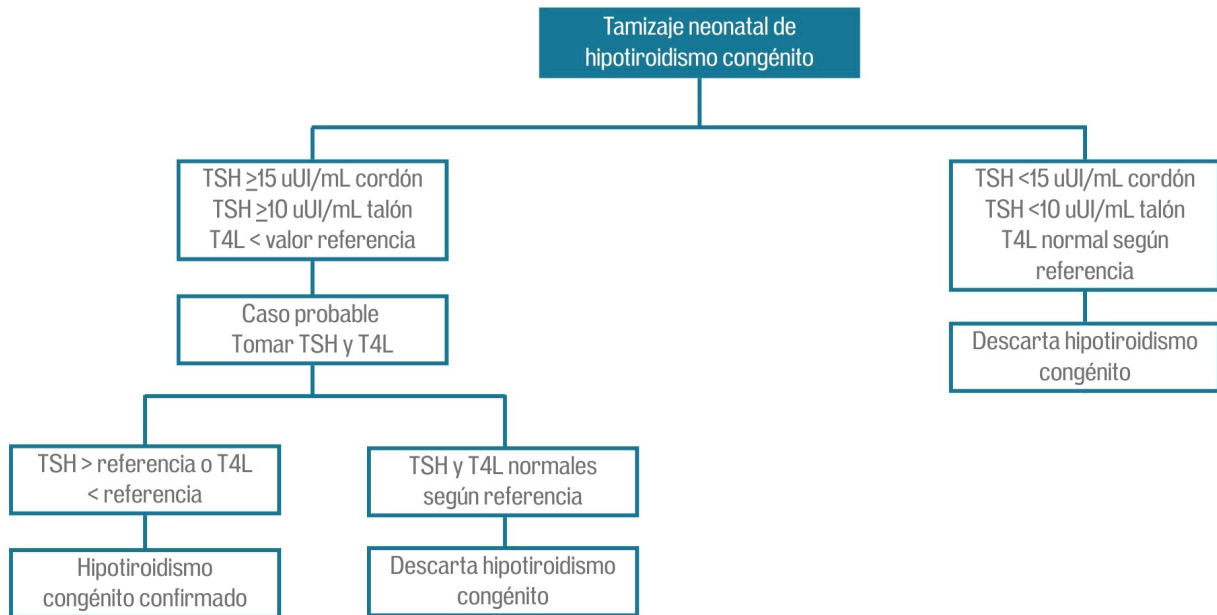


Figura 1. Algoritmo de tamizaje para hipotiroidismo congénito

Adaptada a partir de Resolución 207 de 2024

Fenilcetonuria

La fenilcetonuria es un error innato del metabolismo causado por el déficit de la enzima fenilalanina hidroxilasa, que impide transformar la fenilalanina en tirosina; debido a esto la acumulación de fenilalanina resulta tóxica para el sistema nervioso central, generando daño cerebral progresivo, discapacidad intelectual y alteraciones conductuales si no se diagnostica y trata precozmente. El daño neurológico establecido es irreversible si el tratamiento, a base de dieta restringida en fenilalanina y fórmulas especiales, no se inicia antes de las 2–3 semanas de vida. Sus principales manifestaciones son neurológicas y psiquiátricas, destacan la discapacidad intelectual severa, microcefalia, trastornos convulsivos, trastornos de la conducta, trastornos del espectro autista, espasticidad, retraso global del desarrollo, trastornos psicoafectivos (5).

Galactosemia

Ocurre por un déficit de la enzima galactosa-1-fosfato uridiltransferasa, encargada de transformar la galactosa, proveniente de la lactosa, en glucosa. Debido al déficit enzimático, se acumula la galactosa y sus metabolitos en sangre y tejidos, causando toxicidad hepática, renal y cerebral, especialmente en los primeros días de vida. Los síntomas suelen ser graves y de aparición temprana al iniciar la lactancia, como ictericia, emesis, letargia, hepatomegalia e insuficiencia hepática, sepsis por E.coli. El pronóstico mejora marcadamente si el tratamiento de restricción se inicia en la primera semana de vida, en caso de no instaurarse el manejo, existe alto riesgo de mortalidad y secuelas neurológicas graves (2).

Fibrosis quística

La fibrosis quística es una enfermedad genética autosómica recesiva causada por mutaciones que afectan la proteína reguladora de la conductancia transmembrana. Esta proteína funciona como un canal de cloro y sodio en las células epiteliales, y su alteración produce secreciones anormales en las glándulas exocrinas del organismo. Como resultado, se genera un compromiso progresivo de múltiples órganos, en especial de los pulmones y el páncreas, lo que conduce a deterioro de la función respiratoria, malabsorción intestinal y desnutrición.

Estas manifestaciones tienen un impacto significativo en la calidad y la expectativa de vida de las personas afectadas. (10)

Hiperplasia suprarrenal congénita

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) comprende un espectro de trastornos enzimáticos de herencia autosómica recesiva, caracterizados por la ausencia o deficiencia de una de las enzimas necesarias para la síntesis de cortisol y aldosterona. Estas alteraciones tienen un impacto significativo en la morbimortalidad infantil, debido a las manifestaciones clínicas que pueden conducir a una crisis adrenal potencialmente fatal. Por ello, resulta imperativo implementar el tamizaje neonatal para HSC en Colombia, con el propósito de garantizar un diagnóstico oportuno y un tratamiento temprano y dirigido, que permitan prevenir complicaciones y mejorar la calidad de vida de los recién nacidos afectados (11).

Déficit de biotinidasa

El déficit de biotinidasa es una enfermedad genética autosómica recesiva que produce un error congénito del metabolismo de la biotina, caracterizado por una disminución de los niveles séricos de esta vitamina. La biotina actúa como coenzima de cuatro carboxilasas esenciales, implicadas en procesos metabólicos clave como la gluconeogénesis, la síntesis de ácidos grasos y el catabolismo de aminoácidos de cadena ramificada. Las manifestaciones clínicas son predominantemente neurológicas y cutáneas, y los síntomas suelen aparecer en los primeros meses de vida, por lo que su detección temprana mediante el tamizaje neonatal resulta fundamental para prevenir secuelas neurológicas irreversibles (12).

Hemoglobinopatías

Las hemoglobinopatías estructurales junto con las talasemias constituyen las alteraciones monogénicas más frecuentes en el mundo y se producen por mutaciones puntuales. Se estima que alrededor de 250 millones de personas en el mundo son portadores de un gen de la hemoglobina potencialmente patológico y que cada año nacen unos 3.000 niños afectados. En las últimas décadas, algunos países donde la incidencia de estas enfermedades comienza a ser un problema de salud pública, han incorporado la detección precoz de las hemoglobinopatías a sus programas de cribado neonatal (2).

Tabla 3. Aspectos clínicos de las enfermedades incluidas en el tamizaje neonatal ampliado

Enfermedad tamizada	Genes implicados	Pruebas confirmatorias	Manifestaciones clínicas	Tratamiento disponible en Colombia
Hipotiroidismo congénito	Desarrollo tiroideo: <i>TSHR, PAX8, FOXE1, NKX2-1</i> Síntesis hormonal: <i>DUOX2, TG, TPO</i>	TSH y T4L sérica	Hipotonía, letargia, ictericia prolongada, estreñimiento, déficit cognitivo	Levotiroxina oral de inicio precoz (10-15 mcg/kg/día)
Fenilcetonuria	<i>PAH</i> (fenilalanina hidroxilasa); en menor frecuencia <i>PTS, GCH1, QDPR</i>	Cuantificación de fenilalanina plasmática, perfil de aminoácidos, medición de BH4 (forma no clásica)	Emesis, irritabilidad, retraso del desarrollo, convulsiones, hipopigmentación generalizada	Dieta estricta baja en fenilalanina con fórmulas médicas, suplementación de tirosina, sapropterina (en respondedores a BH4)
Galactosemia	<i>GALT</i> (clásica), <i>GALE, GALK1</i> (variantes)	Actividad GALT en eritrocitos; galactosa-1-fosfato; mutación en GALT	Ictericia, emesis, hepatomegalia, cataratas, falla del medro	Dieta sin galactosa/lactosa (fórmulas de soya o aminoácidos)
Fibrosis quística	<i>CFTR</i> (>200 mutaciones) regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística	Test del sudor (cloro ≥ 60 mmol/L en 2 muestras), panel genético CFTR y evaluación funcional	Tos crónica, esteatorrea, infecciones respiratorias recurrentes, íleo meconial, desnutrición	Terapia enzimática pancreática, vitaminas liposolubles, profilaxis antibiótica, soporte nutricional, moduladores CFTR según la mutación encontrada
Hiperplasia suprarrenal congénita	<i>CYP21A2</i> (95 % de los casos); poco frecuente <i>CYP11B1, STAR, HSD3B2</i>	17-hidroxiprogesterona sérica; electrolitos séricos; prueba de ACTH; secuenciación <i>CYP21A2</i> y MLPA	Deshidratación, emesis, hiponatremia, hiperkalemia, crisis perdedora de sal, virilización de genitales femeninos	Hidrocortisona oral o IV, fludrocortisona y suplemento de sodio en formas perdedoras de sal

Continúa en la siguiente página.

Tabla 3. Aspectos clínicos de las enfermedades incluidas en el tamizaje neonatal ampliado. (Continuación)

Déficit de biotinidasa	<i>BTD</i>	Actividad de la biotinidasa sérica; Secuenciación de Nueva Generación del gen	Convulsiones, hipotonía, dermatitis, alopecia, acidosis metabólica	Biotina oral de por vida (5-20 mg/día)
Hemoglobinopatías	<i>HBB, HBA1/HBA2</i>	Electroforesis de hemoglobina, cromatografía líquida de alta resolución	Anemia hemolítica, ictericia, esplenomegalia, retraso en el crecimiento, dolor (óseo, abdominal o torácico), infecciones graves	Manejo específico según variante (transfusiones, hidroxiurea, quelación o trasplante); profilaxis antibiótica, vacunación para neumococo

MLPA: *Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification* (PCR con análisis de deleciones genéticas) (2,4,5).

Mensajes indispensables

1. El tamizaje neonatal en Colombia es una estrategia esencial de salud pública, reconocida como derecho fundamental del recién nacido mediante la Ley 1980 de 2019, y operacionalizada por la Resolución 207 de 2024, que define lineamientos técnicos, fases de implementación y criterios de cobertura universal.
2. La transición hacia un tamizaje neonatal ampliado representa un avance histórico en la detección temprana de enfermedades metabólicas, endocrinas, genéticas y hematológicas, con potencial para reducir significativamente la morbilidad, la discapacidad y la mortalidad infantil.
3. Las enfermedades incluidas, hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de biotinidasa y hemoglobinopatías, son tratables, y su diagnóstico temprano cambia el curso clínico, mejorando la calidad de vida y el pronóstico neurológico de los niños afectados.
4. El impacto del tamizaje neonatal ampliado trasciende el ámbito clínico: contribuye al desarrollo integral de la primera infancia, reduce costos asociados a discapacidad y promueve equidad en salud al garantizar acceso a detección y tratamiento en todas las regiones del país.

5. Finalmente, la consolidación del tamizaje neonatal ampliado exige un compromiso interinstitucional permanente, entre el Ministerio de Salud, el Instituto Nacional de Salud, las EPS, las IPS y los entes territoriales, para garantizar que cada recién nacido sea tamizado, diagnosticado y tratado a tiempo, cumpliendo con el principio de prevención de discapacidad y protección del desarrollo infantil.

Bibliografía

1. Andermann A, Blancquaert I, Beauchamp S, Déry V. Revisiting Wilson and Jungner in the genomic age: a review of screening criteria over the past 40 years. *Bull World Health Organ.* 2008;86(4):317–319. doi:10.2471/BLT.07.050112
2. Colombia. Instituto Nacional de Salud. Protocolo de vigilancia en salud pública: Defectos congénitos. Versión 7 [Internet]. Bogotá: Instituto Nacional de Salud; 2024 [citado 2025 nov 2]. Disponible en: <https://doi.org/10.33610/BAQX9645>
3. Hidalgo AM, Fuya OP, Martínez DP. Repositorio de tamizaje neonatal, una herramienta para la toma de decisiones en salud pública. *Biomédica* [Internet]. 2025;45:599-611.

- Disponible en: <https://doi.org/10.7705/biomedica.7819>
4. Colombia. Instituto Nacional de Salud. Actualización de las recomendaciones técnicas y operativas para laboratorios de tamizaje neonatal [Internet]. Bogotá: Instituto Nacional de Salud; 2023 [citado 2025 nov 5]. Disponible en: <https://www.ins.gov.co>
 5. Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 207 de 2024 [Internet]. Bogotá D.C.: Ministerio de Salud; 2024 Feb 13 [cited 2025 Nov 5]. Available from: <https://www.minsalud.gov.co>
 6. Gonzaga-Jauregui C, Moreno-Salgado R, Tovar-Casas J, Navarrete-Martínez JI. Newborn screening in Mexico and Latin America: present and future [Internet]. Rare Dis Orphan Drugs J. 2024;3:16. doi:10.20517/rdodj.2024.02. Disponible en: <https://www.oaepublish.com/articles/rdodj.2024.02>
 7. Páez F, Latorre F, Alzate J, Gómez L, Cárdenas C. Tamizaje neonatal: experiencia de un programa privado en Bogotá. Biomédica [Internet]. 2022;42(3):555-563. Disponible
 8. Colombia. Instituto Nacional de Salud. Boletín epidemiológico semanal: semana 9, año 2025 [Internet]. Bogotá: Instituto Nacional de Salud; 2025 [citado 2025 nov 2]. Disponible
 9. Colombia. Instituto Nacional de Salud. Informe técnico: repositorio de tamizaje neonatal 2024 [Internet]. Bogotá: Instituto Nacional de Salud; 2024 [citado 2025 nov 5]. Disponible en: <https://www.ins.gov.co>
 10. Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Guía de práctica clínica para la prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de fibrosis quística [Internet]. Bogotá: Ministerio de Salud y Protección Social; 2014. (Guía No. 38). Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co>
 11. Del Gordo Caballero D, Sposito S. *Más allá de los genitales ambiguos: diagnóstico y manejo integral en la hiperplasia suprarrenal congénita* [Internet]. *Endocrinología y Nutrición Clínica y Reproductiva*. 2025;12(1). doi:10.53853/encr.12.1.919
 12. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (AETS). Cribado neonatal del déficit de biotinidasa [Internet]. Madrid: Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Ciencia e Innovación; 2010. (Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias). Disponible en: <https://www.isciii.es>