



VI

CONGRESO LATINOAMERICANO DE BIOQUIMICA CLÍNICA

II

CONGRESO INTERNACIONAL DEL COLEGIO NACIONAL DE BACTERIOLOGÍA



¡El riesgo es que te quieras quedar!

Cartagena, Colombia 3 al 6 OCTUBRE 2024

CALIDAD CENTRADA EN LA GESTION CLINICA EN EL TAMIZAJE NEONATAL

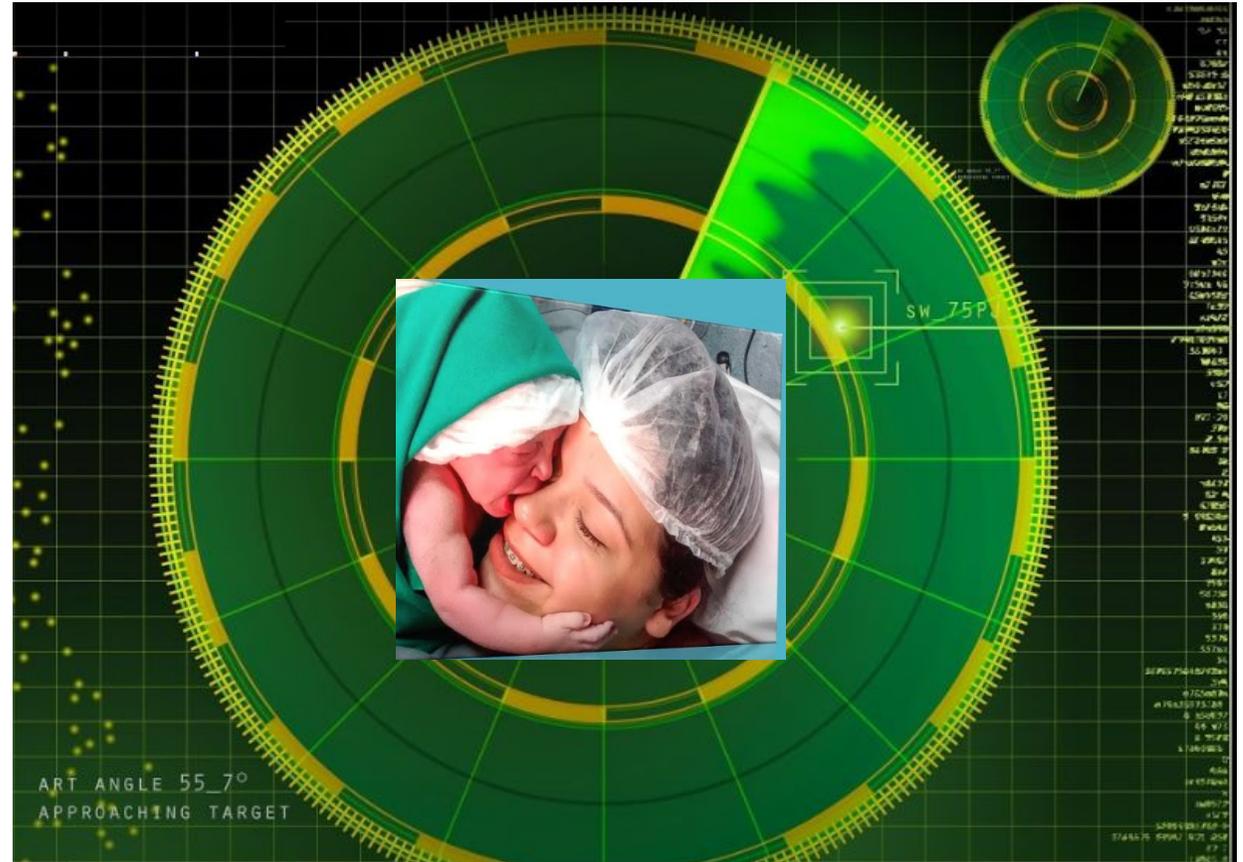


ALBA C GARZON GONZALEZ
BACTERIOLOGA CMC
MAGISTER DE SEGURIDAD CLINICA
ESPECIALISTA EN SISTEMAS DE GESTION DE CALIDAD Y AUDITORIA DE SERVICIOS DE SALUD
COLOMBIA 2024



CENTRADA....

CALIDAD
SEGURIDAD
HUMANIZACION



QUE ENTENDEMOS POR GESTIÓN CLÍNICA

Es el uso de los recursos intelectuales, humanos, tecnológicos, y organizativos, para el mejor cuidado de los pacientes.

Esencialmente un proceso de cambio organizativo y cultural



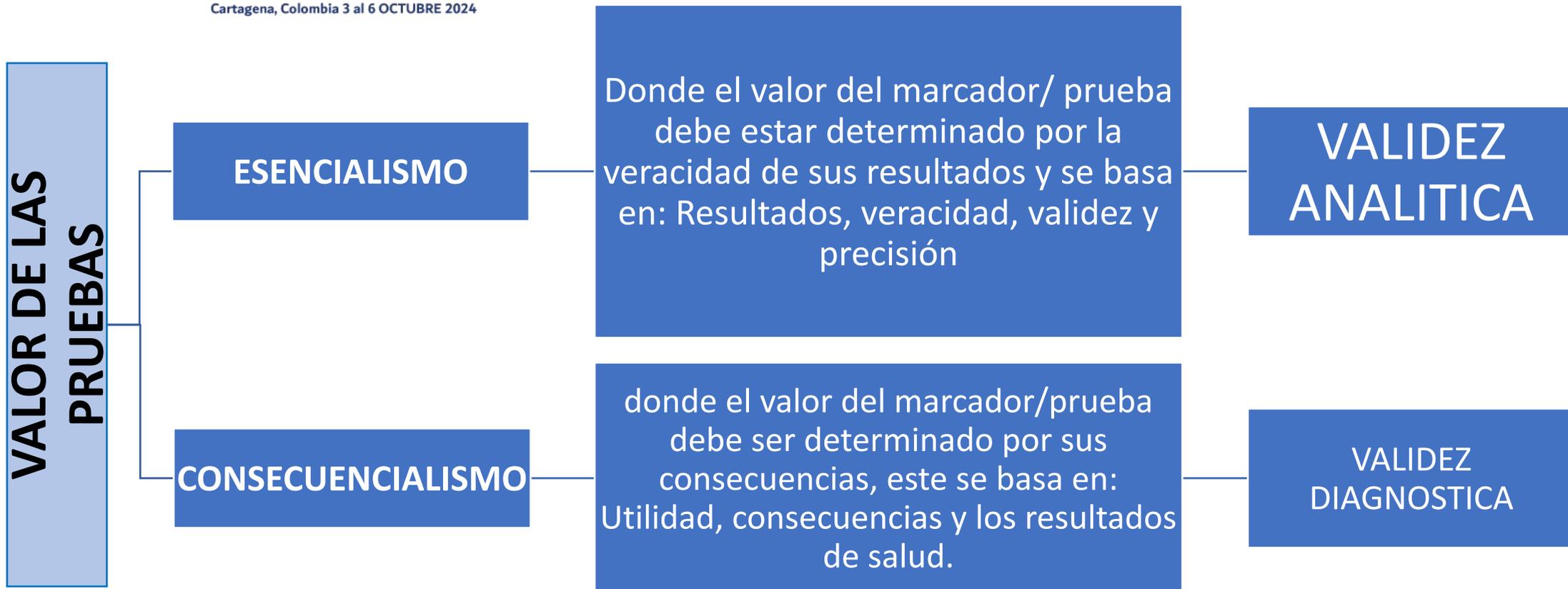
Marcado por la descentralización de las decisiones técnicas y administrativas



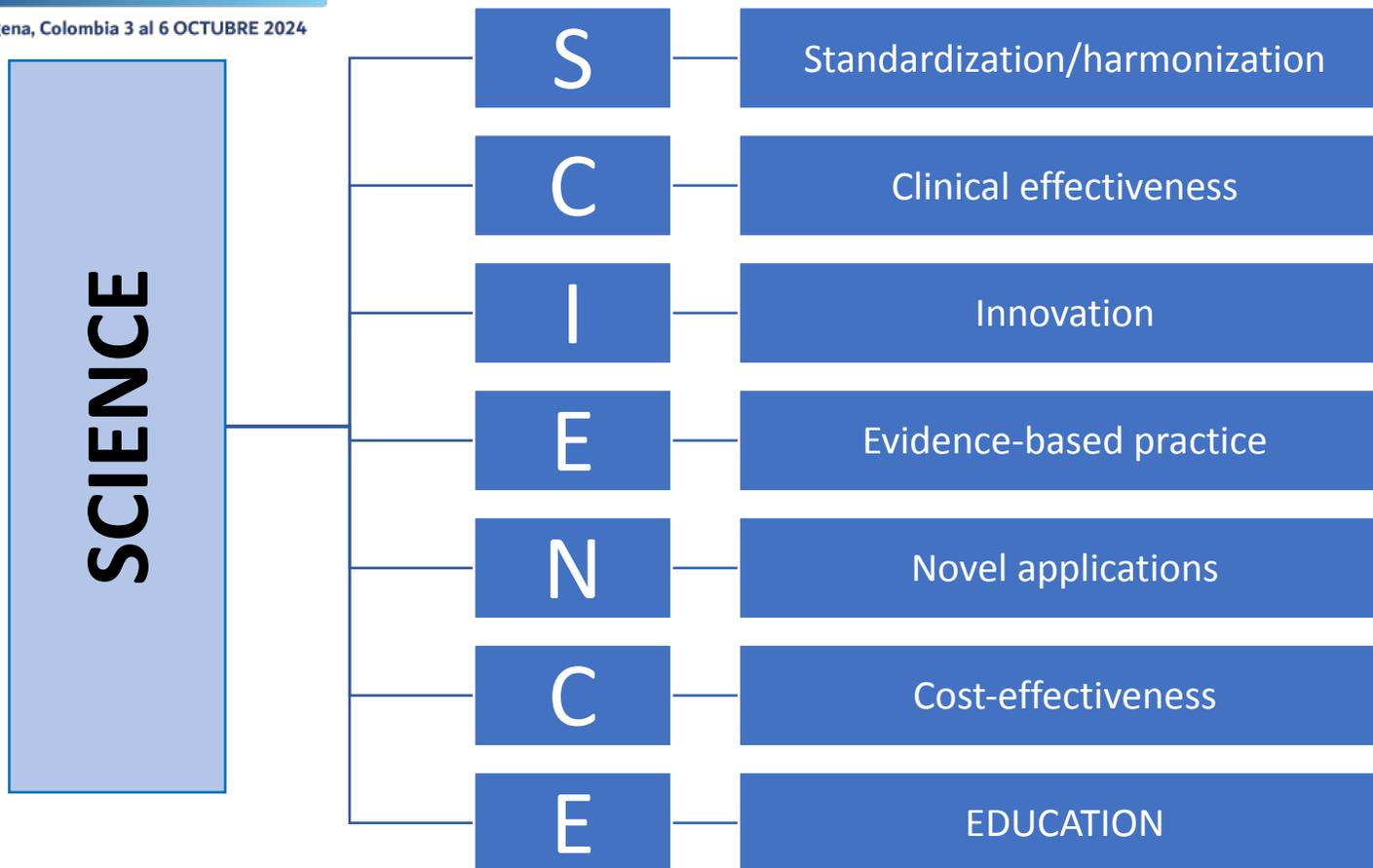
Que facilite la toma de decisiones, centradas en el paciente



UNA NUEVA VISIÓN DEL FUTURO) LABORATORIO CLINICO BASADO EN EL VALOR

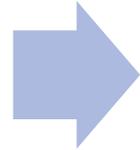


METODOLOGÍA “SCIENCE”



CLAROS LOS OBJETIVOS

El objetivo del cribado neonatal (NBS) es **detectar** a los recién nacidos con mayor riesgo de tener una enfermedad en particular.



la detección no es diagnóstica, se necesitan pruebas confirmatorias después de un resultado positivo en la detección



RISK: El tamizaje puede proporcionar resultados falsos positivos y / o falsos negativos, que los programas de NBS se esfuerzan por minimizar lo más posible.



EIM (PROPUESTOS A TAMIZAR)

| Prueba | Diagnostico |
|---|---|
| Prueba de la Hormona estimulante de la tiroides (TSH) | Hipotiroidismo Congénito |
| Prueba de detección de fenilalanina sérica | Fenilcetonuria |
| Medición de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa | Galactosemia |
| Prueba de detección de inmunorreactividad de tripsinógeno | Fibrosis quística |
| Medición de la cantidad de 17-hidroxiprogesterona (17 OHP) | Hiperplasia Suprarrenal congénita |
| Medición de la actividad de la biotinidasa en plasma | Deficit de Biotinidasa |
| , Deficiencia de acilCoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) | Alteración de la Oxidación de los Acidos Grasos |
| o Acidurias orgánicas({acidemia propiónica y acidemia metilmalónica) | Acidurias orgánicas EIM de base tóxica, donde el organismo produce una serie de sustancias tóxicas, como consecuencia de defectos en la correcta metabolización de ciertas sustancias, en su mayoría aminoácidos de la dieta. |
| Determinación de variantes de hemoglobina para defectos de la hemoglobina | Hemoglobinopatía |

Para ello se propone toma a las 72 horas (o en caso de que no sea posible, antes del egreso).

VARIABLES DESDE LO PRE-PREANATICO



Cada enfermedad tiene una **ventana de detección óptima**, en la que existe la mayor posibilidad de diagnóstico y tratamiento antes de que se presenten síntomas o daños permanentes (ventana de detección óptima, que es el período de tiempo entre el momento en que la concentración del analito marcador TAMIZAJE indica la enfermedad y cuando se desarrollan los síntomas en el bebé



La ventana de detección ideal es diferente para **recién nacidos prematuros y BPN** versus recién nacidos a término para varias enfermedades, particularmente fibrosis quística, hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, inmunodeficiencia combinada severa (SCID), algunos trastornos de almacenamiento lisosómico (LSD) y enfermedad cardíaca congénita crítica (CCHD).



el período de tiempo en el que la recolección de muestras es óptima para maximizar el valor predictivo positivo y la utilidad clínica de la prueba de detección



Los recién nacidos prematuros y en estado crítico tienen una función endocrina alterada que debe considerarse cuando se interpretan los resultados de la prueba TAMIZAJE NEONATAL. ESPECIAL ATENCIÓN EN PACIENTE DE UCIN –UCIN



IMPACTO EN LA GESTIÓN CLÍNICA

- PREMATUROS BAJO PESO AL NACER RN EN UCIN:
- ECMO NEONATAL: (Oxigenación por Membrana Extracorpórea)



| Tratamiento o intervención | Mejor ventana de selección (Mejor edad para volver a filtrar) |
|--|--|
| Muestra previa a la transferencia | Antes del traslado a otra institución. |
| Transfusión de glóbulos rojos ECMO NEONATAL Transfusión <i>en el útero</i> | 120 días después de la última transfusión ⁴⁵ |
| Post-PN | Algunos programas recomiendan esperar hasta 48–72 horas después de que se interrumpe la NP, pero un período de tiempo más corto podría ser suficiente y está bajo investigación. ⁴⁶ En algunos estudios, los recién nacidos se han vuelto a evaluar con éxito después de que se interrumpió la PN durante 3 horas. ³⁹ |
| Suplementos de carnitina | Aproximadamente 4 días después de la suspensión de la suplementación ⁴⁷ |
| Suplemento de aceite MCT | Aproximadamente 1 día después de suspender la suplementación ⁴⁸ |
| Medicamentos | Tres vidas medias de la medicación (depende de la cinética del fármaco) |

PRUEBAS DE TAMIZAJE AMPLIADO EN COLOMBIA

| PATOLOGIA | PRUEBA DE TAMIZAJE NEONATAL | TIEMPO DE DIAGNOSTICO | MANIFESTACIONES CLINICAS | TIPO DE TRATAMIENTO | TIPO DE DISCAPACIDAD | INICIO DE TRATAMIENTO |
|--------------------------|---|---|---|--|--|--|
| Hipotiroidismo congénito | <ul style="list-style-type: none"> TSH T4 | <ul style="list-style-type: none"> Tamizaje al momento del nacimiento, inicio del tratamiento al momento de la confirmación del caso. Pruebas confirmatorias detectadas antes del 1 mes de nacimiento | Cara hinchada, aspecto triste, macroglosia, dificultad en la succión, somnolencia, hipoactividad, hipotonía, piel seca, estreñimiento, retardo en el crecimiento, retardo en el desarrollo neurológico | <ul style="list-style-type: none"> Curativo (en la medida que se inicie a tiempo y se mantenga adherencia). Tratamiento de por vida | <ul style="list-style-type: none"> Cognitiva y Motora. 1 causa de retardo mental prevenible. | <ul style="list-style-type: none"> Antes de las 2 semanas de vida si se confirmó diagnóstico. Relación inversa entre el tiempo de inicio del tratamiento y el coeficiente intelectual. |
| Fenilcetonuria | Fenilalanina sérica | <ul style="list-style-type: none"> Tamizaje entre las 48 horas y los 10 primeros días de nacido. | Retardo en el neurodesarrollo, convulsiones, hipopigmentación, eccema, hiperactividad, autoagresión, hiperactividad, piel clara, ojos claros y pelo rubio; el olor de su piel es distintivo y el de la orina, se asemeja al de la orina de ratón. | <ul style="list-style-type: none"> Paliativo. (en la medida en que se realice una dieta baja en fenilalanina previene o disminuye el retardo mental). Tratamiento de por vida | <ul style="list-style-type: none"> Cognitiva 2 causa de retardo mental prevenible | <ul style="list-style-type: none"> Al momento de confirmación del diagnóstico. |

| PATOLOGIA | PRUEBA DE TAMIZAJE NEONATAL | TIEMPO DE DIAGNOSTICO | MANIFESTACIONES CLINICAS | TIPO DE TRATAMIENTO | TIPO DE DISCAPACIDAD | INICIO DE TRATAMIENTO |
|-------------------|---|---|--|--|--|---|
| Galactosemia | Galactosa-1-fosfato uridiltransferasa | <ul style="list-style-type: none"> Tamizaje entre los primeros 3 a 7 días de nacido. | <ul style="list-style-type: none"> AGUDA: ictericia, hepatomegalia, letargo, inadecuada alimentación, vómitos, diarrea y pérdida de peso. CRONICO: cataratas, cirrosis hepática y Retardo mental. | <ul style="list-style-type: none"> Paliativo. Tratamiento de por vida | <ul style="list-style-type: none"> Cognitiva | <ul style="list-style-type: none"> Ante el diagnóstico o sospecha clínica de galactosemia se deben retirar la leche materna y las fórmulas basadas en lactosa. Se recomienda sustituir las fórmulas lácteas por fórmulas sin lactosa y con las proteínas procedentes de la soja |
| Fibrosis Quística | <ul style="list-style-type: none"> IRT (Tripsinogeno inmunoreactivo). Medición de cloro en sudor (gold standard). | <ul style="list-style-type: none"> Tamizaje en muestra de talón obtenida entre 48 a 72 hrs de nacido vivo. Medición cloro en sudor tomarse al 3 día si hay positividad para IRT | <ul style="list-style-type: none"> Edad promedio de inicio de síntomas: 10 meses. Edad promedio de diagnóstico: 40 meses. Espectro de manifestaciones que varían desde síndrome de malabsorción intestinal con diarrea crónica, la malnutrición y la neumopatía crónica. Ileo meconial: principal manifestación de la enfermedad. | <ul style="list-style-type: none"> Paliativo. Tratamiento de por vida | <ul style="list-style-type: none"> Compromiso pulmonar, pancreático. infecciones a repetición No compromiso cognitivo ni motor | <ul style="list-style-type: none"> Al momento de confirmación del diagnóstico. Aumentada sobrevida. Preserva la función pulmonar. Mejora estado nutricional. Menor deterioro cognitivo. |

| PATOLOGIA | PRUEBA DE TAMIZAJE NEONATAL | TIEMPO DE DIAGNOSTICO | MANIFESTACIONES CLINICAS | TIPO DE TRATAMIENTO | TIPO DE DISCAPACIDAD | INICIO DE TRATAMIENTO |
|-----------------------------------|-----------------------------|--|---|--|--|---|
| Hiperplasia Suprarrenal Congenita | 17 hidroxiprogesterona | <ul style="list-style-type: none"> Realizar tamizaje al 4 día de vida. Recien nacida femenina con genitales ambiguos requiere estudio. | <ul style="list-style-type: none"> CLASICA : (Perdedora sal) mas común: si afecta hombres aumento tamaño genitales, si afecta mujeres ambigüedad genital. Vomito, diarrea , letargo, deshidratacion. NO CLASICA:pubarquia precoz, crecimiento acelerado, edad osea avanzada, pubertad precoz, hirsutismo. | <ul style="list-style-type: none"> Curativo. Potencialmente fatal. Tratamiento de suplencia hormonal de por vida. | <ul style="list-style-type: none"> Causa más frecuente de alteraciones en la diferenciación sexual. Cognitiva | <ul style="list-style-type: none"> Al momento de confirmación del diagnostico. |
| Deficit Biotinidasa | Biotinidasa serica | <ul style="list-style-type: none"> Tamizaje entre los primeros 3 a 7 días de nacido. | <ul style="list-style-type: none"> Los Signos Clínicos Suelen Aparecer Entre El Primer Y El Octavo Mes De Nacido Hipotonía Muscular, Crisis Convulsivas Tónico-Clónicas Y Mioclónicas Pérdida De La Audicion,Ataxia Hipotonia, Dermatitis, Retraso Mental, Alopecia, Trastornos Oftalmológicos | <ul style="list-style-type: none"> Paliativo. Tratamiento de por vida | <ul style="list-style-type: none"> Cognitiva | <ul style="list-style-type: none"> Iniciar antes de presentar daño neurológico permanente. |
| Hemoglobinopatias | Defectos de la hemoglobina | <ul style="list-style-type: none"> Tamizaje entre los primeros 5 a 9 días de nacido. | <ul style="list-style-type: none"> Asintomaticos, anemias hemoliticas severas, politrasfusiones, infecciones | <ul style="list-style-type: none"> Paliativo. Tratamiento de por vida. Reducir morbimortalidad en los primeros 5 años de vida. | <ul style="list-style-type: none"> No compromiso cognitivo ni motor | <ul style="list-style-type: none"> Al momento de confirmación del diagnostico. |

ESTRATEGIAS DE CALIDAD

Uso eficiente de los recursos sanguíneos limitados del recién nacido

Recolectar suficiente muestra (pero no más de lo necesario) solo según sea necesario para minimizar el estrés de estos recién nacidos médicamente frágiles

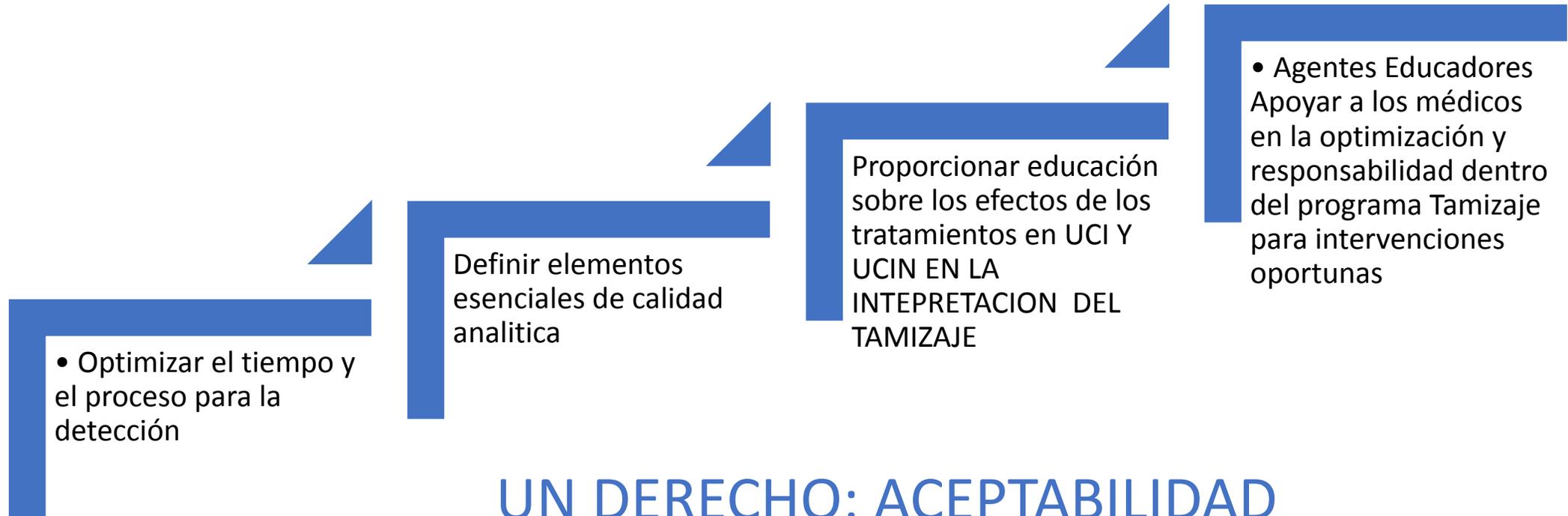
Minimizar el riesgo de un diagnóstico y tratamiento perdido o retrasado para todas las enfermedades examinadas

• Minimizar el número de resultados de Tamizaje falsos positivos y / o falsos negativos en esta población

• Optimizar el tiempo y minimizar el número de colecciones de muestras en Mancha seca.



ESTRATEGIAS DE CALIDAD



UN DERECHO: ACEPTABILIDAD
CONSENTIMIENTO INFORMADO



Outcome Clínico



RESULTADOS EN SALUD:
RESULTADOS DE IMPACTO

evidencian el impacto de la gestión y atención integral en salud que se brinda de manera oportuna y con calidad, en desarrollo de las responsabilidades y competencias de los actores del sector salud y con participación activa de las familias de los niños y niñas recién nacidos.

Niños y niñas con tratamiento oportuno de patologías objeto de tamizaje neonatal.

Niños y niñas sin morbilidad evitable

Niños y niñas sin mortalidad evitable

INDICADORES MINIMOS

TAMIZAJE ENDOCRINO METABOLICO

Cobertura

Oportunidad del tamizaje

Proporción de Niñas y niños con caso probable por tamizaje

DIAGNOSTICO

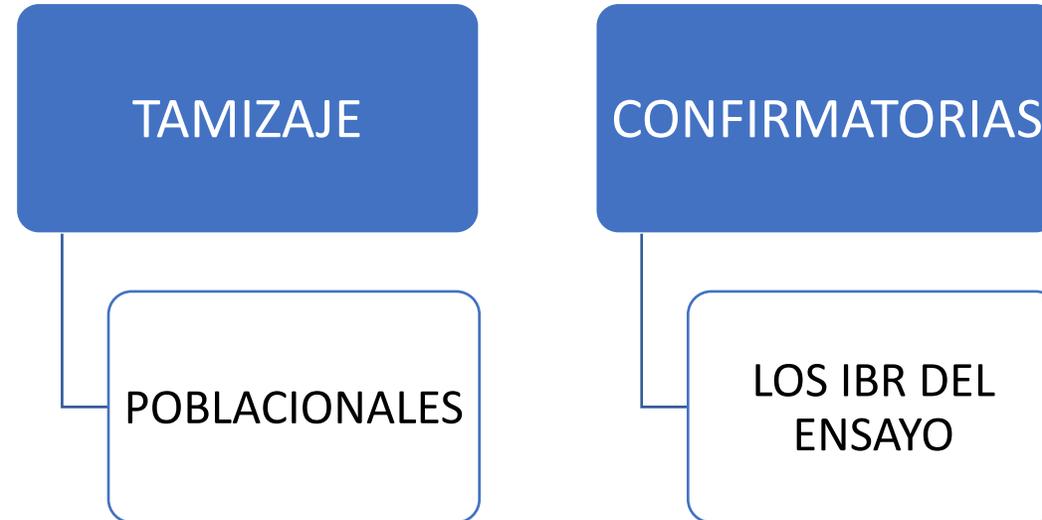
Proporción de Niñas y niños con Diagnostico

Oportunidad en el Diagnóstico

Oportunidad en el Inicio del tratamiento



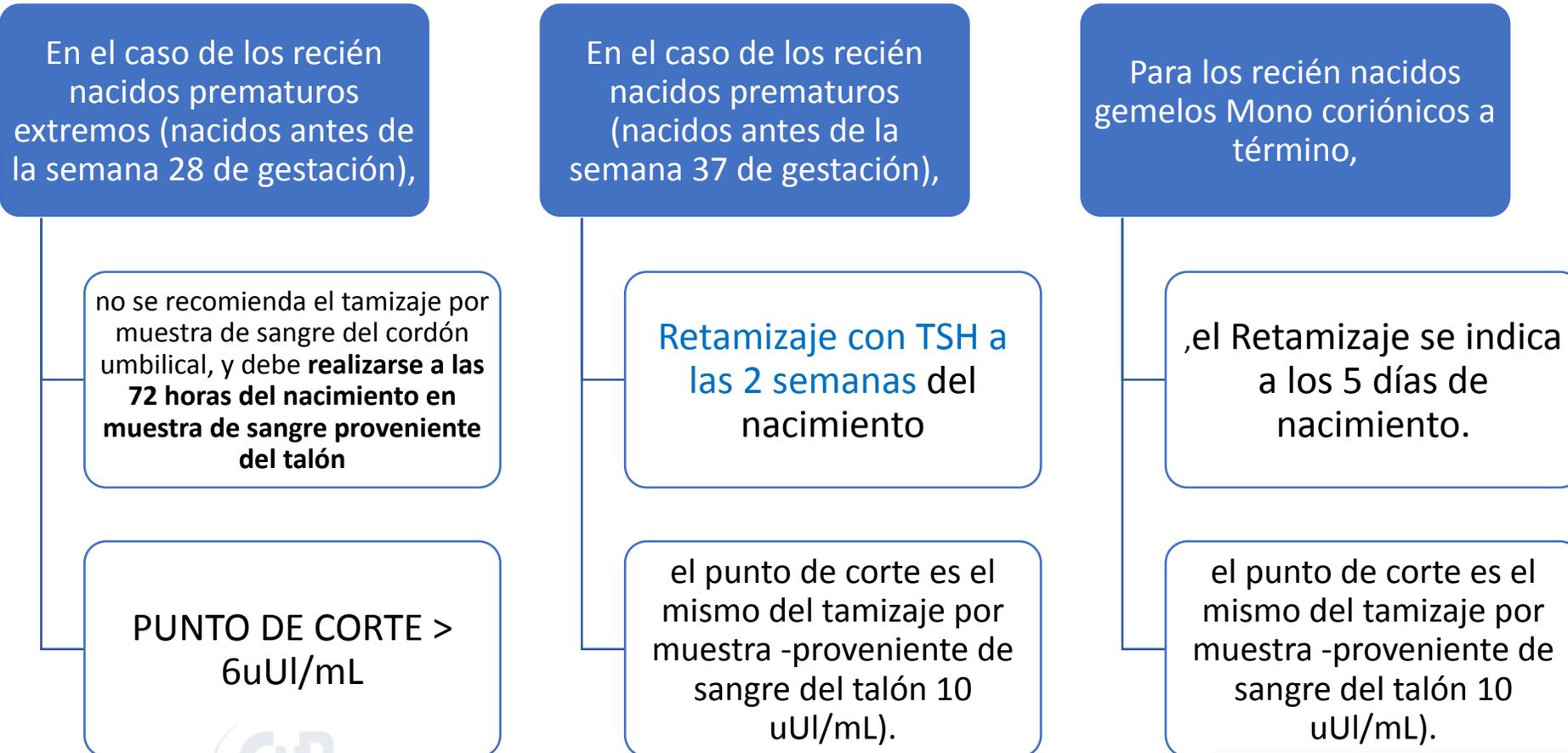
LA IMPORTANCIA DE LOS PUNTOS DE CORTE



Los valores de corte de Tamizaje y los protocolos de detección están optimizados para maximizar la sensibilidad y la especificidad (es decir, para encontrar **mas casos verdaderos positivos con la menor cantidad de resultados falsos positivos** en una población de recién nacidos en los que no existe un riesgo previo mayor (por ejemplo, detección prenatal , historia familiar, síntomas clínicos). Un resultado puede ser interpretado de manera diferente en el contexto de un mayor riesgo previo, ya sea por el laboratorio o por especialistas en atención terciaria.



LA IMPORTANCIA DE LOS PUNTOS DE CORTE



RIESGO CLINICO



Dar salida al recién nacido sano y sin factores de riesgo después de 24 horas post parto o de tratarse de nacimientos por cesárea o recién nacidos con factores de riesgo la salida debe ser luego de 48 horas de vida, siempre que se cumpla con criterios de egreso.

la Guía de Práctica Clínica para las anomalías congénitas,, la muestra debe ser tomada entre las 48 y las 72 horas de vida, puesto que, la recomendación es tomar la muestra de sangre de talón para realizar pruebas individuales de tamizaje de algunas enfermedades, tanto EIM, como endocrinopatías y monogénicas, incluido el hipotiroidismo congénito, cuyos resultados podrían verse afectados por el metabolismo del bebé antes de las 48 horas.

FALSOS POSITIVOS EN TAMIZAJE NOENATAL

Los resultados falsos positivos son más comunes en los bebés prematuros y de bajo peso al nacer que en los bebés nacidos a término.

Por ejemplo, hasta el 85% de los bebés prematuros tienen niveles transitoriamente bajos de tiroxina

Los aumentos transitorios de 17-OHP son otra anomalía común en los bebés prematuros o con bajo peso al nacer o que han experimentado estrés perinatal

, la tirosinemia transitoria se observa comúnmente en bebés prematuros y de bajo peso al nacer, aunque también puede ocurrir en bebés nacidos a término

los resultados falsos positivos no se pueden eliminar por completo, en particular entre los bebés de alto riesgo en las UCIN. Por lo tanto, es importante tranquilizar a los padres de que no todos los resultados anormales de la detección neonatal implican inevitablemente un trastorno.



FALSOS POSITIVOS EN TAMIZAJE GALACTOSEMIA

La exposición prolongada al calor puede reducir la actividad de GALT (galactosa-1-fosfatouridil transferasa) en la muestra y también producir una falsa impresión de galactosemia cuando se utiliza el ensayo enzimático de Beutler para detectar este trastorno

Este error es común en zonas cálidas, en el verano, especialmente cuando las muestras permanecen en un buzón durante un período de tiempo.



Tabla 1. Resultados comunes de detección de **FALSOS POSITIVOS** en muestras recolectadas a <24 horas

| Enfermedad | Analito (s) |
|--------------------------------------|---|
| CH HIPOTIROIDISMO | TSH, ³¹ T4 ³¹ |
| CAH HIPERPLASIA SUPRARENAL CONGENITA | 17-OHP ^{32,33} |
| CF f FIBROSIS QUISTICA | IRT-TRIIPSINOGENO INMUNOREACTIVO ^{34,35} |

Tabla 2. Resultados comunes de detección de **FALSOS NEGATIVOS** en muestras recolectadas a <24 horas

| Enfermedad | Analito (s) |
|--|--------------------------|
| Aminoacidemias (incluidas las acidemias orgánicas) | AA y OA (Acido orgánico) |
| CH (HIPOTIROIDISMO CONGENITO) | TSH ³⁷ |



Disfunción tiroidea materna

La mayoría de las mujeres con **hipotiroidismo** que reciben una terapia de reemplazo adecuada durante el embarazo dan a luz a recién nacidos con función tiroidea normal.

En una madre tratada **por hipertiroidismo**, el medicamento atraviesa la placenta. Por lo tanto, los resultados de TAMIZAJE NEONATAL para TSH y T4 pueden mostrar inicialmente **hipotiroidismo transitorio** seguido de un período de **hipertiroidismo** (tormenta tiroidea)

En un recién nacido de una madre con **hipotiroidismo no tratado**, los resultados de TAMIZAJE NEONATAL pueden mostrar TSH elevada y CH transitoria





MLBE

REPUBLICA DE COLOMBIA
COLCIENCIAS
Departamento Administrativo de Ciencia, Tecnología e Innovación

REPUBLICA DE COLOMBIA
MinSalud
Ministerio de Salud y Protección Social

PROSPERIDAD PARA TODOS

Guía de práctica clínica
.....
Detección de anomalías congénitas del recién nacido

INSTITUTO NACIONAL DE SALUD

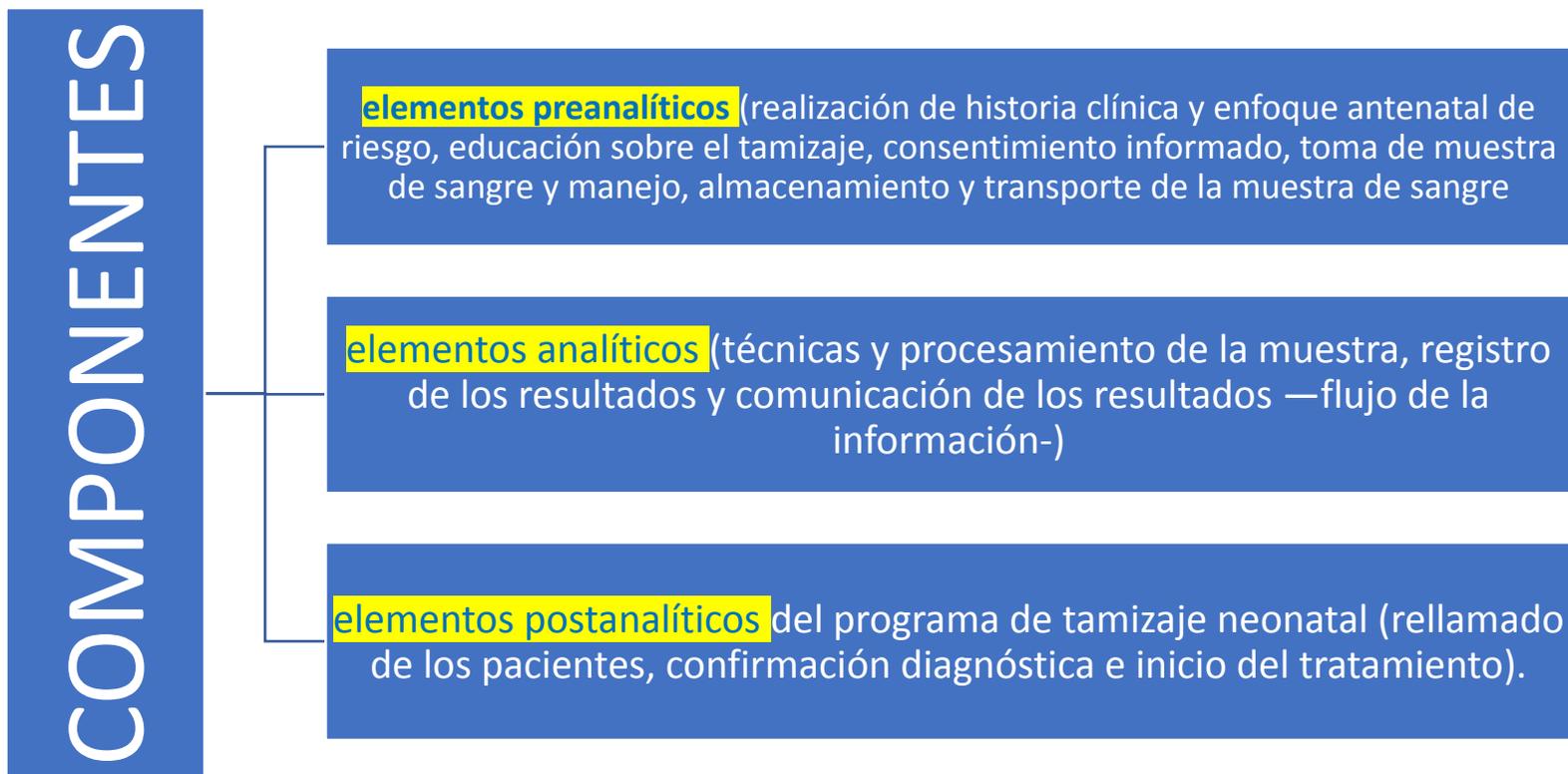
ACTUALIZACIÓN DE LAS RECOMENDACIONES
TÉCNICAS Y OPERATIVAS PARA
LABORATORIOS DE TAMIZAJE NEONATAL

INSTITUTO NACIONAL DE SALUD. INS

Elaborado por:
Grupo Genética Crónicas – Dirección de Redes en Salud Pública



Componentes del tamizaje de hipotiroidismo congénito



Componentes del tamizaje de hipotiroidismo congénito

COMPONENTES

elementos preanalíticos (realización de historia clínica y enfoque prenatal de riesgo, educación sobre el tamizaje, consentimiento informado, toma de muestra de sangre y manejo, almacenamiento y transporte de la muestra de sangre)

Enfoque prenatal de riesgo y realización de la historia clínica: riesgos y **factores prenatales** (antecedentes maternos de enfermedad tiroidea, antecedente de hipotiroidismo congénito en hermano), **perinatales** (Prematuridad, Enfermedad neonatal grave y posibilidad de sobreexposición a yodo por múltiples procedimientos quirúrgicos); así como **postnatales** (Síndromes Genéticos -sospecha o diagnóstico-, Anomalías Congénitas -especialmente de línea media, Detección de bocio o de quiste sublingual -por ecografía prenatal o al examen físico-) los cuales deben ser tenidos en cuenta en la atención del neonato, el tamizaje neonatal y el seguimiento posterior. En el caso de una **mujer gestante con antecedente de hipotiroidismo**, se debe verificar si se **realizó ajuste a la dosis de la levotiroxina durante la gestación** y si tuvo valoración o seguimiento por endocrinología. En todo caso, estos aspectos refuerzan la necesidad de seguimiento de su función tiroidea; pero debe reiterarse que **el tamizaje es una medida universal y todos los recién nacidos deben recibir esta atención.**

Información, Educación y Comunicación sobre tamizaje neonatal: estrategias y/o procesos de información, educación y comunicación para promover el programa y la práctica del tamizaje neonatal en el país y deben ser dirigidos a todos los actores con responsabilidades en el programa.

Toma de muestra: A nivel de cada IPS, el prestador mismo y el laboratorio son los encargados de garantizar y hacer seguimiento al desarrollo de capacidades de los profesionales de la salud que toman la muestra de sangre para el tamizaje neonatal y de la calidad de la muestra (para el procesamiento analítico).

Manejo, almacenamiento y transporte de la muestra: tarjeta de papel filtro y permitirse secado completo a **temperatura ambiente 3 horas**, requerimientos de material, densidad, peso, pH, cenizas, resistencia y absorbancia. Las tarjetas de papel filtro deben ubicarse en soportes para secado y almacenamiento. Las tarjetas deben estar completa y adecuadamente diligenciadas, se deben cuidar las variables de temperatura ambiental, control de humedad y tiempo de secado (TARJETAS 903 WHATMAN) Standard specification for laboratory filter papers. American Society for Testing and Materials (ASTM). E832-81(2019).

Operatividad de estos elementos preanalíticos

(verificación de la identificación de factores de riesgo, información registrada por escrito que ha sido brindada a los padres, calidad de la toma de la muestra: así como manejo, embalaje y entrega, y finalmente el registro de la información) es responsabilidad y **será liderado por la IPS en articulación con su laboratorio o el laboratorio que realice el procesamiento de las muestras**. Las muestras deben ser transportadas por empresas certificadas para transporte de muestras biológicas

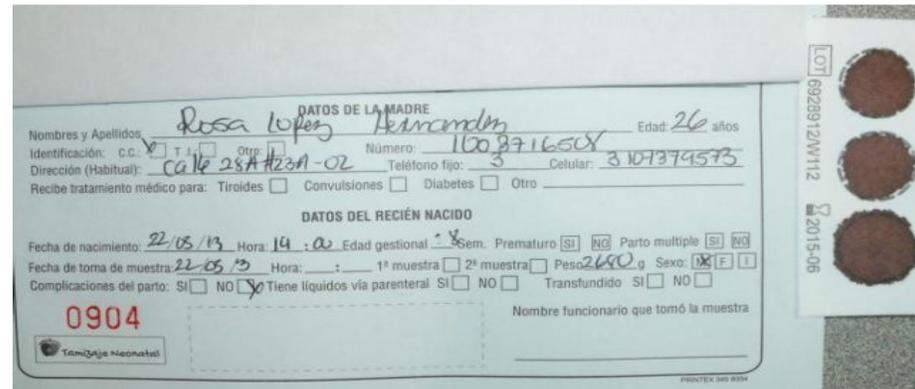
Capacitación para conductores que transportan mercancías peligrosas bajo el decreto 1609 del 2002 –
Ingreso en la plataforma del Ministerio de Transporte –
SISCONMP

Para sangre de talón del recién nacido, se recomienda tomar la muestra luego de las primeras 24 horas de nacido, **después de haber tenido lactancia**, tanto para estudio de tamizaje neonatal básico o ampliado por espectrometría de masas en tándem (MS/MS), y de acuerdo con la atención de los criterios de progresividad.

Preamanalítico



Manejo, almacenamiento y transporte de la muestra: tarjeta de papel filtro y permitirse secado completo a temperatura ambiente 3 horas



DATOS DE LA MADRE
 Nombres y Apellidos: Rosa Lopez Hernandez
 Edad: 26 años
 Identificación: C.C. T.I. Otro: Número: 11003716504
 Dirección (Habitual): Calle 25A #23A-02
 Teléfono fijo: 3 Celular: 3107374573
 Recibe tratamiento médico para: Tiroides Convulsiones Diabetes Otro

DATOS DEL RECIÉN NACIDO
 Fecha de nacimiento: 22/05/13 Hora: 14:00 Edad gestacional: 38 Sem. Prematuro SI NO Parto múltiple SI NO
 Fecha de toma de muestra: 22/05/13 Hora: : 1ª muestra 2ª muestra Peso: 2690 g Sexo: F M
 Complicaciones del parto: Si NO Tiene líquidos vía parenteral Si NO Transfundido: Si NO

0904
 Nombre funcionario que tomó la muestra:





Cartagena, Colombia 3 al 6 OCTUBRE 2024

(TARJETAS 903 WHATMAN) Standard specification for laboratory filter papers. American Society for Testing and Materials (ASTM). E832-81(2019).

Please fill out the form entirely with **LEGIBLE** and **ACCURATE** information
 FORM EXPIRATION DATE: 2026-09-30

UXXXXXX

| | | | | | | | | |
|--|--|--|-------------------------------|--|-----------------|--|--|-----------------|
| Submitter Use/Label | | Baby's Name (LAST / FIRST) | | Multiple births (Twin, etc.) | SEX | Baby's Birthdate | | Time (Military) |
| LAST FIRST | | # OF | F M | MM / DD / YY | : | | | |
| Baby's ID # (MRN/AIL ID) | | Baby's Primary Care Provider | | | NPI# | | | |
| Specimen Collection Date | | Time (Military) | | LAST FIRST | | | | |
| <input type="checkbox"/> Mother OR <input type="checkbox"/> Guardian Name (LAST / FIRST): | | PCP's Clinic Name | | City | | Phone # () | | |
| LAST FIRST | | LAST FIRST | | Ordering Physician | | NPI# | | |
| Weight at birth (grams) | Gestational age at birth | Baby's Race (Circle all that apply) | | Black | Native American | Hispanic? | | |
| g | wks days | White | Asian/Pacific Isle | N | Y | | | |
| Baby in ICU? | <input type="checkbox"/> Collection at Discharge | Repeat Specimen? | Transfusion(s)? (any product) | N | Y | Baby on TPN now? | | |
| N | Y | N | Y | Last Txn Date/Time: | N | Y | | |
| Place of Birth (required) | | Mother's Hepatitis B Surface Antigen: (HBsAg): | | Neg Pos | | | | |
| NAME | | CITY / STATE | | | | | | |
| Blood Not Submitted (mark reason) | | Pulse Ox Screen Date | | Time (Military) | | <input type="checkbox"/> Pass <input type="checkbox"/> Fail | | |
| <input type="checkbox"/> Declined <input type="checkbox"/> Transferred <input type="checkbox"/> Deceased | | MM / DD / YY | | : | | | | |
| <input type="checkbox"/> Other | | Not Screened (mark reason) | | <input type="checkbox"/> Declined <input type="checkbox"/> Transferred <input type="checkbox"/> Deceased | | | | |
| Hearing Screen Date | | <input type="checkbox"/> Echo normal <input type="checkbox"/> Confirmed heart disease <input type="checkbox"/> Other | | | | | | |
| Circle Hearing Screen Method | | Right Ear | | <input type="checkbox"/> Pass <input type="checkbox"/> Refer | | Hearing Not Screened (mark reason) | | |
| ABR OAE BOTH | | Left Ear | | <input type="checkbox"/> Pass <input type="checkbox"/> Refer | | <input type="checkbox"/> Transferred <input type="checkbox"/> NICU <input type="checkbox"/> Declined | | |
| | | | | | | <input type="checkbox"/> Deceased <input type="checkbox"/> Other | | |
| This box for Newborn Screening Laboratory USE ONLY | | | | | | | | |

PARENTS COPY

COMPLETELY FILL ONE CIRCLE AT A TIME

FILL ALL FIVE CIRCLES APPLY TO ONE SIDE ONLY





NAME _____

DATE _____

Eastern Business Forms LLC
530 Old Sulphur Springs Rd.
Greenville, SC 29607, USA

IVD
CE
2028-08-3

REF 10550433 Rev.AA LOT 7282123W221

TARJETA PARA TAMIZAJE NEONATAL BÁSICO

Ciudad o municipio: _____ Departamento: _____

Institución: _____ Teléfono: _____ Fecha de envío: DD / MM / AA

Régimen Contributivo: Subsidiado: No asegurado: Otro: EAPB: _____ IPS: _____

DATOS DE LA MADRE

Nombres y apellidos: _____ Edad: _____ años

Tipo de documento: C.C T.I Otro: Número: _____ Dirección: _____

Teléfono fijo: _____ Celular: _____ Correo electrónico: _____

Reciba tratamiento médico para: Tiroides Convulsiones Diabetes Otro Cuál: _____

DATOS DEL RECIEN NACIDO

Fecha de nacimiento: DD / MM / AA Hora: ____ h ____ min. Edad gestacional: _____ Semanas. Prematuro: si no Parto múltiple: si no Hijo número: _____

Fecha de toma de muestra: DD / MM / AA Hora: ____ h ____ min. Peso: ____ g. Transfundido: si no Sexo: m f indeterminado

Tiene líquidos via parental: si no Complicaciones parto: si no Cuál? _____

PRUEBAS SOLICITADAS:

TSH Biotinidasa Hemoglobinas

IRT Fenilalanina Otras: _____

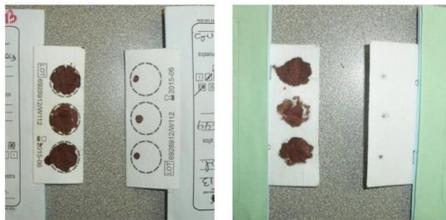
GALT 17-OH-Progesterona

Nombre de quien tomó la muestra: _____

Nº 25009



MUESTRA COAGULADA/INSUFICIENTE



FRENTE

DETRAS

DILUIDAS



MUESTRAS INSUFICIENTE
20ul o menos



DETRAS

FRENTE

MÚLTIPLES GOTAS



FRENTE

DETRAS

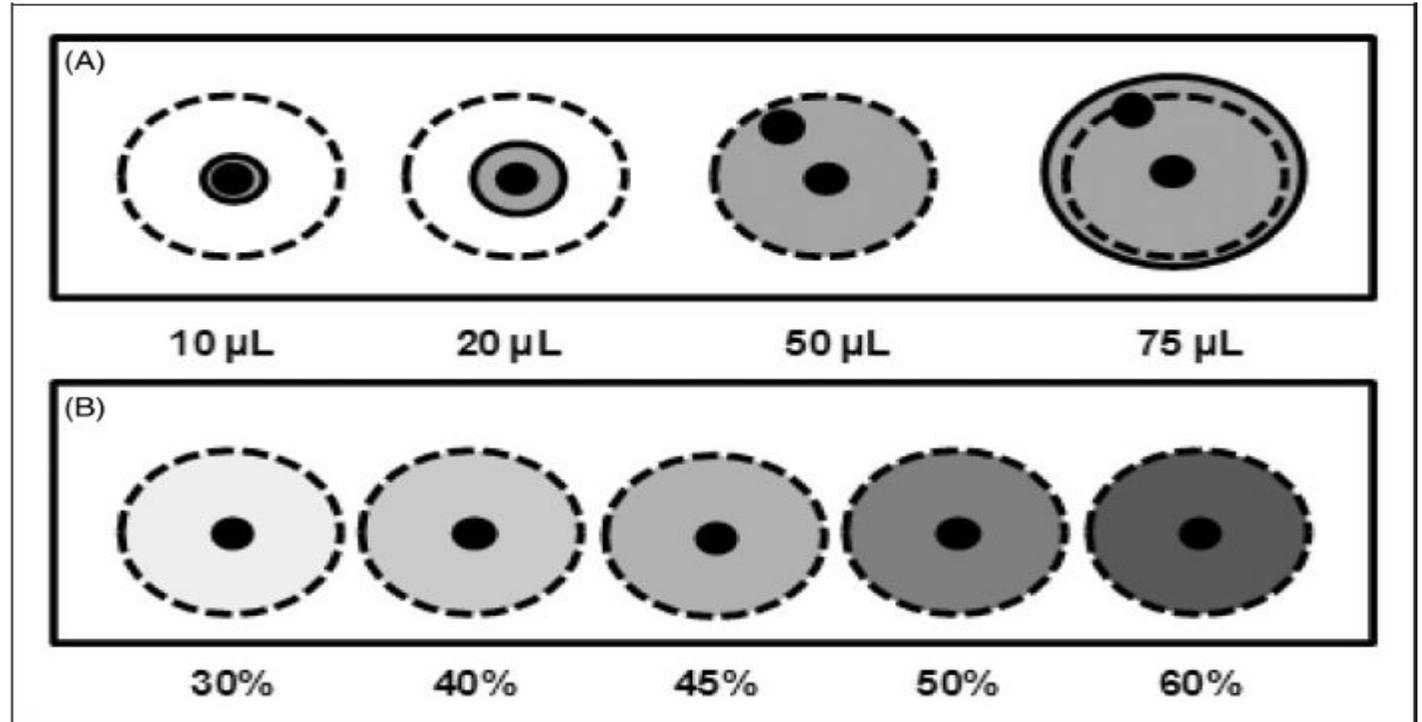
CLSI: La cantidad de muestra típicamente es 75 a 100 uL para círculos de 12.5 mm, o 35 a 50uL para círculos de 10 mm Lanceta de talón 1.0x2.5mm. Punch 3-3,2 mm



WHATMAN 903 con caracterización de desempeño. y Ahlstrom Grade 226

el efecto del volumen de la mancha, la ubicación de la punch (A) cambio de volúmenes ; HTO constante 50%

el efecto del HTO (B) Volumen constantes 50ul cambios de HTO



Se confirmó que los valores obtenidos de discos de la **periferia** son con **frecuencia más altos** que los del centro. Las diferencia no fueron estadísticamente significativas para todos los analitos.

Área circular de 3,2 mm (equivalente al tamaño de un punch estándar) círculos de 10 mm de diámetro en la tarjeta de muestras de sangre. Esto equivale aproximadamente a 35–50 ul de sangre,

Componentes del tamizaje de hipotiroidismo congénito

COMPONENTES

elementos analíticos (técnicas y procesamiento de la muestra, registro de los resultados y comunicación de los resultados —flujo de la información—)

Procesamiento analítico de la muestra: ELISA, micro-ELISA o Radioenzimoinmunoensayo, fluorometría. Cuando la muestra de análisis es de mala calidad, se debe procesar de todas maneras para evitar el riesgo de dejar pasar un caso positivo, pero se debe informar al laboratorio de la IPS para repetir la toma de la muestra la cual debe proceder del talón del niño o niña. En caso de que se haya dado egreso hospitalario, se debe informar también al referente o líder de tamizaje neonatal de la EAPB del recién nacido (o de la Secretaría de Salud, en el caso de que se trate de un niño sin aseguramiento"), y se debe llamar a los números de contacto anotados en la tarjeta de papel filtro

Calidad del análisis de la muestra: Requisitos habilitación, control de calidad interno y externo, cumplimiento de estándares de calidad en salud pública y de acreditación, participar del Programa de evaluación externa de desempeño de TSH neonatal del INS. los procesos relacionados con la toma, manejo, almacenamiento, procesamiento y reporte y notificación de resultados, se debe cumplir con las directrices y lineamientos emitidos desde el INS

Registro y notificación de los resultados La fecha de realización del tamizaje y el resultado debe ser reportado para el 100 % de los recién nacidos conforme con lo establecido en la Resolución 202 de 2021. Los resultados positivos del tamizaje y/o del retamizaje, deben ser notificados al SIVIGI LA

Cuando se logre la confirmación diagnóstica, se debe realizar el ajuste de la ficha. Adicionalmente, considerar lo descrito para el reclamo de los pacientes y la confirmación diagnóstica. Garantizar la entrega de los resultados de la prueba de tamizaje (incluso en los casos negativos) y se debe indicar a los padres familiares que deben llevar este resultado a la consulta de seguimiento del recién nacido, realizar el registro de toda la información correspondiente en el carné de salud infantil para que se tenga en consideración en los escenarios de valoración integral definidos en la RIAPMS.

Sí el laboratorio que hace el tamizaje NO realiza las pruebas confirmatorias



Las IPS que atendieron están atendiendo a los recién nacidos, y las EAPB de los pacientes, deben definir de común acuerdo (y hacerlo constar por escrito) cómo van a garantizar la confirmación diagnóstica dentro de las 24 horas siguientes a la obtención del resultado positivo del tamizaje (o del retamizaje), así como la consulta por profesional de pediatría o profesional de medicina para la lectura e interpretación de los resultados de las pruebas diagnósticas dentro de las 24 horas siguientes al reporte de resultados de las pruebas de diagnóstico.

VARIABLES ANALITICAS ENFOQUE DE RIESGO

| ENSAYO | TIPO DE ENSAYO | | funcion de calibracion | | # de calibradores | RESPUESTA | | longitud de Onda | | |
|-------------|----------------------------|--|---------------------------|---|-----------------------------|------------------------|---------------------------|------------------|------------------------|--|
| | inmuno enzimatico | Enzima utilizada | lineal | No lineal | | directamente prop | inversamente proporcional | de lectura | de referencia | |
| BIOTINIDASA | colorimetrico cuantitativo | Biotinidasa extraida de la muestra | x | | 6 | X | | 550 | NO REFIERE | |
| PKU | colorimetrico cuantitativo | Fenilalanina deshidrogenasa | X | | 6 | x | | 550 | NO REFIERE | |
| TGAL | colorimetrico cuantitativo | Fosfatasa Alcalina, galactosa deshidrogenasa | x | | 6 | x | | 550 | NO REFIERE | |
| | | | | | | | | | | |
| | TIPO DE ENSAYO | | | | | | FORMATO | | | |
| ENSAYO | Inmunoensayo Enzimatico | Enzima utilizada | Inmunoensayo Fluorescente | Fluoroforo utilizado | Inmunoensayo Quimioluminisc | Precursor luminescente | NO COMPETITIVO | COMPETITIVO | Numero de calibradores | |
| IRT | ULTRAMICROELISA | FOSFATASA ALCALINA | | 4-metilumbeliferil fosfato (SUSTRATO ENZIMATICO FLUOROGENICO) | NA | NA | X | | 6 | |
| 17 OH | ELISA | PEROXIDASA DE RABANO PICANTE | | NA | NA | NA | | X | 6 | |
| TSH | ELISA | PEROXIDASA | | NA | NA | NA | X | | 6 | |





Tabla 2

| Alteraciones del metabolismo de los Acidos Orgánicos | Nombre abreviado |
|--|------------------|
| Acidemia Isovalérica | IVA |
| Aciduria Glutárica tipo I | GA I |
| Aciduria 3-Hidroxi-3-Metilglutarica | HMG |
| Déficit múltiple de carboxilasas | MCD |
| Acidemia metilmalónica (def. mutasa) | MMA-mut |
| Def. de 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilasa | MCC |
| Acidemia Metilmalónica (def Cbl A y B) | MMA-Cbl A,B |
| Acidemia Propiónica | PA |
| Def. Betacetotilasa | BKT |
| Alteraciones Metabolismo Acidos Grasos | |
| Def. Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media | MCAD |
| Def. Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga | VLCAD |
| Def. Hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga | LCHAD |
| Def. Proteína Trifuncional | TFP |
| Def. primario de Carnitina | TUD |
| Alteraciones del metabolismo de los Aminoácidos | |
| Fenilcetonuria | PKU |
| Enf. Orina con olor a Jarabe de Arce | MSUD |
| Homocistinuria | HCY |
| Citruinemia | CIT |
| Academia Argininosucínica | ASA |
| Tirosinemia tipo I | TYR I |
| Hemoglobinopatias | |
| Drepanocitosis | Hb SS |
| S beta Talasemia | Hb S/βTh |
| Hemoglobinopatía tipo SC | Hb S/C |
| Otras Alteraciones | |
| Hipotiroidismo Congénito | HC |
| Deficiencia de Biotinidasa | BIOT |
| Hiperplasia Adrenal Congénita | CAH |
| Galactosemia | GALT |
| Defectos de audición | HEAR |
| Fibrosis Quística | CF |
| Deficiencia Inmunodeficiencia Combinada Severa | SCID |
| Cardiopatía Congénita Crítica | CCHD |

Tabla 5. Directrices de tamizaje y diagnóstico del hipotiroidismo congénito en el contexto del Programa de Tamizaje Neonatal.

| Grupo Poblacional | Tamizaje | Retamizaje | Diagnóstico | Observaciones |
|------------------------------------|--|---|---|---|
| Recién nacido (RN) a término | Punto de corte cordón: ≥ 15 $\mu\text{UI/mL}$ Punto corte talón: ≥ 10 $\mu\text{UI/mL}$. | NO | Nivel de TSH mayor al punto de corte de la referencia de cada laboratorio, especificado para la técnica de análisis y según la edad del paciente. Debe ser expresado en $\mu\text{UI/mL}$. | Se debe disponer y comunicar el resultado del tamizaje durante la primera semana de vida como máximo. Si el tamizaje resulta positivo, se debe garantizar la toma de |
| Grupo Poblacional | Tamizaje | Retamizaje | Diagnóstico | Observaciones |
| | | | Nivel de T4L menor al punto de corte de la referencia de cada laboratorio, especificado para la técnica de análisis y según la edad del paciente. Debe ser expresado en ng/dL . | TSH y T4L máximo al día siguiente de tener el resultado de la TSH. Se debe manejar y procesar en laboratorio como una urgencia médica. Si se confirma el diagnóstico, se debe iniciar el tratamiento inmediatamente, máximo al día siguiente en el que se confirma el diagnóstico. Desde una perspectiva poblacional, el tratamiento debe haberse iniciado en la primera semana o máximo durante la segunda semana de nacimiento. |
| RN Prematuro (menor de 37 semanas) | En menores de 32 semanas debe realizarse a las 72 horas con muestra de sangre procedente del talón y su punto de corte es ≥ 6 $\mu\text{UI/mL}$. En RN prematuros con 32 semanas o más de gestación, se tienen los mismos puntos de corte del RN sano a término para el cordón y para el talón. | A los 15 días del nacimiento, con muestra de talón con punto de corte ≥ 10 $\mu\text{UI/mL}$. | Igual que lo descrito para el RN a término | Igual que lo descrito para el RN a término |



| | Mensurando | Cut-Off Punto de corte |
|-----------------------------------|---|--|
| | Hormona estimulante de la tiroides (TSH) | > 10m UI/L talón > 15 m UI/L cordó |
| Fenilcetonuria | Fenilalanina en sangre | > 2 mg/dl (120 µ mol/L) |
| | Galactosa total en sangre | > 10mg/dL |
| Galactosemia | Galactosa 1- fosfato eritrocitaria | > 10mg/dL |
| Fibrosis quística | Tripsinógeno inmunorreactivo (IRT o TIR) | >60 ng/mL |
| Hiperplasia Suprarrenal congénita | Determinación de 17 OHP | 250 nmol/L en RN <1 de peso 180 nmol/L en RN e 1500 g y 2499 de peso 80 nmol/L para RN con mayor a 2500g |
| Déficit de biotinidasa | Actividad enzimática de la biotinidasa | > 10% déficit grave 10 - 30% déficit parcial leve |
| Hemoglobinopatía | Hemoglobina S, coexistencia de hemoglobina S y variante para Beta - talasemia | Presencia |

ESPECIFICACIONES DE CALIDAD ANALÍTICA APS

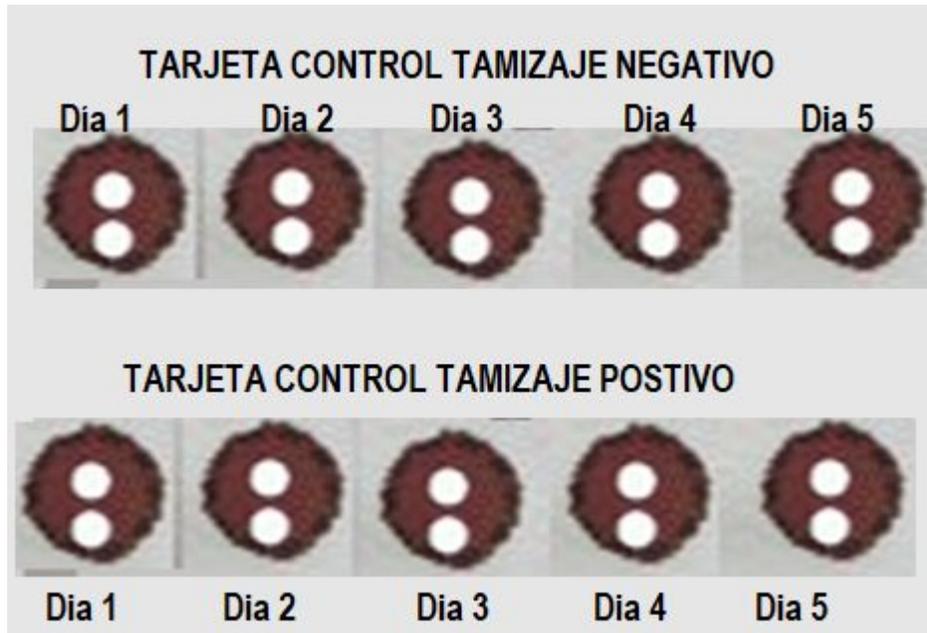
| HEMOGLOBINOPATIAS | SANGRE SECA DE TALÓN EN PAPEL DE FILTRO | ISOELECTROFOQUE HPLC ELECTROFORESIS DE HB ELECTROFORESIS CAPILAR CROMATOGRAFÍA EN MICRO COLUMNA | <table border="1"> <thead> <tr> <th>HBA Edad</th> <th>TONKS ET meta</th> <th>ASPEN ET%</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>recién nacido</td> <td>22,73</td> <td>11,36</td> </tr> <tr> <td>1 a 3 (Meses)</td> <td>14,81</td> <td>7,41</td> </tr> <tr> <td>3 a 5 (Meses)</td> <td>8,06</td> <td>4,03</td> </tr> <tr> <td>5a 8 (Meses)</td> <td>3,37</td> <td>1,69</td> </tr> <tr> <td>8a12 (Meses)</td> <td>1,89</td> <td>0,95</td> </tr> <tr> <td>12 a 24 (Meses)</td> <td>0,79</td> <td>0,39</td> </tr> <tr> <td>> 24 (Meses)</td> <td>0,78</td> <td>0,39</td> </tr> </tbody> </table> | HBA Edad | TONKS ET meta | ASPEN ET% | recién nacido | 22,73 | 11,36 | 1 a 3 (Meses) | 14,81 | 7,41 | 3 a 5 (Meses) | 8,06 | 4,03 | 5a 8 (Meses) | 3,37 | 1,69 | 8a12 (Meses) | 1,89 | 0,95 | 12 a 24 (Meses) | 0,79 | 0,39 | > 24 (Meses) | 0,78 | 0,39 |
|-------------------|---|---|--|---------------|---------------|-----------|---------------|-------|-------|---------------|-------|-------|---------------|-------|-------|--------------|-------|-------|--------------|--------|-------|-----------------|-------|-------|--------------|-------|-------|
| | | | HBA Edad | TONKS ET meta | ASPEN ET% | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | recién nacido | 22,73 | 11,36 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | 1 a 3 (Meses) | 14,81 | 7,41 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | 3 a 5 (Meses) | 8,06 | 4,03 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | 5a 8 (Meses) | 3,37 | 1,69 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | 8a12 (Meses) | 1,89 | 0,95 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | 12 a 24 (Meses) | 0,79 | 0,39 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | > 24 (Meses) | 0,78 | 0,39 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | <table border="1"> <thead> <tr> <th>HB A2 Edad</th> <th>TONKS ET meta</th> <th>ASPEN ET%</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>recién nacido</td> <td>25,00</td> <td>12,50</td> </tr> <tr> <td>1 a3 (Meses)</td> <td>14,71</td> <td>7,35</td> </tr> <tr> <td>3a5 (Meses)</td> <td>9,52</td> <td>4,76</td> </tr> <tr> <td>5a 8(Meses)</td> <td>10,64</td> <td>5,32</td> </tr> <tr> <td>8a12 (Meses)</td> <td>11,22</td> <td>5,61</td> </tr> <tr> <td>12 a 24 (Meses)</td> <td>10,38</td> <td>5,19</td> </tr> <tr> <td>> 24 (Meses)</td> <td>12,26</td> <td>6,13</td> </tr> </tbody> </table> | HB A2 Edad | TONKS ET meta | ASPEN ET% | recién nacido | 25,00 | 12,50 | 1 a3 (Meses) | 14,71 | 7,35 | 3a5 (Meses) | 9,52 | 4,76 | 5a 8(Meses) | 10,64 | 5,32 | 8a12 (Meses) | 11,22 | 5,61 | 12 a 24 (Meses) | 10,38 | 5,19 | > 24 (Meses) | 12,26 | 6,13 |
| | | | HB A2 Edad | TONKS ET meta | ASPEN ET% | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | recién nacido | 25,00 | 12,50 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | 1 a3 (Meses) | 14,71 | 7,35 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | 3a5 (Meses) | 9,52 | 4,76 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | 5a 8(Meses) | 10,64 | 5,32 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | 8a12 (Meses) | 11,22 | 5,61 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | 12 a 24 (Meses) | 10,38 | 5,19 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | > 24 (Meses) | 12,26 | 6,13 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | <table border="1"> <thead> <tr> <th>HB F Edad</th> <th>TONKS ET meta</th> <th>ASPEN ET%</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>recién nacido</td> <td>14,44</td> <td>7,22</td> </tr> <tr> <td>1 a3 (Meses)</td> <td>32,65</td> <td>16,33</td> </tr> <tr> <td>3a5 (Meses)</td> <td>86,11</td> <td>43,06</td> </tr> <tr> <td>5a 8 (Meses)</td> <td>54,55</td> <td>27,27</td> </tr> <tr> <td>8a12 (Meses)</td> <td>128,57</td> <td>64,29</td> </tr> <tr> <td>12 a 24 (Meses)</td> <td>96,15</td> <td>48,08</td> </tr> <tr> <td>> 24 (Meses)</td> <td>42,31</td> <td>21,15</td> </tr> </tbody> </table> | HB F Edad | TONKS ET meta | ASPEN ET% | recién nacido | 14,44 | 7,22 | 1 a3 (Meses) | 32,65 | 16,33 | 3a5 (Meses) | 86,11 | 43,06 | 5a 8 (Meses) | 54,55 | 27,27 | 8a12 (Meses) | 128,57 | 64,29 | 12 a 24 (Meses) | 96,15 | 48,08 | > 24 (Meses) | 42,31 | 21,15 |
| HB F Edad | TONKS ET meta | ASPEN ET% | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| recién nacido | 14,44 | 7,22 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 1 a3 (Meses) | 32,65 | 16,33 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 3a5 (Meses) | 86,11 | 43,06 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 5a 8 (Meses) | 54,55 | 27,27 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 8a12 (Meses) | 128,57 | 64,29 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 12 a 24 (Meses) | 96,15 | 48,08 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| > 24 (Meses) | 42,31 | 21,15 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |

| | | | | | | | | |
|----------------------------------|---|---|---------------------|-------------------------------|-------------------|-------------|-----|-----------------|
| HIPERPLASIA SUPRARENAL CONGENITA | DETERMINACION DE 17- α HIDROXIPROGESTERONA | SANGRE SECA DE TALÓN EN PAPEL DE FILTRO | ELISA | Especificación Biológica EFLM | Imprecisión (CVa) | INCLINACIÓN | MAU | errores totales |
| | | | IRMA | | | | | |
| | | | QUIMIOLUMINISCENCIA | | | | | |
| | | | FLUOROINMUNOENSAYO | | | | | |
| Mínimo | 21.2 | 17.9 | 42,5 | 53.0 | | | | |
| Deseable | 14.2 | 12.0 | 28.3 | 35.3 | | | | |
| Óptimo | 7.1 | 6.0 | 14.2 | 17.7 | | | | |

TSH

| Specification | Imprecisión (CVa) | BIAS | MAU | Total Error |
|---------------|-------------------|------|------|-------------|
| Minimum | 13.4 | 15.1 | 26.8 | 37.3 |
| Desirable | 8.9 | 10.1 | 17.9 | 24.8 |
| Optimal | 4.5 | 5.0 | 8.9 | 12.4 |

VERIFICACION DE LA PRECISION BAJO CONDICIONES DE REPETIBILIDAD Y DE PRECISION INTERMEDIA CON TARJETAS DE CONTROL SUMINISTRADAS POR EL FABRICANTE



| Materiales de Referencia | Tarjeta de control del fabricante . Una tarjeta de control Positivo (TSH>10MUI/ml) |
|---|--|
| | Una tarjeta de control Negativo (TSH<10MUI/ml) |
| Duración del estudio | 5 días |
| Replicas por mancha por día | Realizar 2 replicas de cada mancha por día. |
| N por Nivel Negativo | 10 |
| N por Nivle Positivo | 10 |
| APLIQUE ANOVA DE UN FACTOR PARA CADA NIVEL DE TARJETA DE CONTROL | |



REPRODUCIBILIDAD INTRALAB (Sr_{wlab}) CONDICIONES DE REPETIBILIDAD Y PRECISION INTERMEDIA

TARJETAS MR (CONTROL INTERNO)

TSH NEONATAL mUI/ml

| TARJETA CONTROL TAMIZAJE NEGATIVO | DIA 1-MANCHA 1 | DIA DOS MANCHA 2 | DIA 3 MANCHA 3 | DIA 4 MANCHA 4 | DIA 5 MANCHA 5 |
|-----------------------------------|----------------|------------------|----------------|----------------|----------------|
| REPLICA 1 ponch del centro | | | | | |
| REPLICA 2 Ponch lateral | | | | | |
| TARJETA CONTROL TAMIZAJE POSITIVO | MANCHA 1 | MANCHA 2 | MANCHA 3 | MANCHA 4 | MANCHA 5 |
| REPLICA 1 ponch del centro | | | | | |
| REPLICA 2 Ponch lateral | | | | | |

Aplicar ANOVA DE UN FACTOR PARA LOS DATOS OBTENIDOS EN CADA NIVEL DE TARJETA DE CONTROL

TARJETA CONTROL TAMIZAJE NEGATIVO



TARJETA CONTROL TAMIZAJE POSTIVO



REPRODUCIBILIDAD INTRALAB (Sr_{wlab}) CONDICIONES DE REPETIBILIDAD Y PRECISION INTERMEDIA

| TARJETAS MR (CONTROL INTERNO) | TSH NEONATAL mUI/ml | | | | |
|-----------------------------------|---------------------|------------------|----------------|----------------|----------------|
| | DIA 1-MANCHA 1 | DIA DOS MANCHA 2 | DIA 3 MANCHA 3 | DIA 4 MANCHA 4 | DIA 5 MANCHA 5 |
| TARJETA CONTROL TAMIZAJE NEGATIVO | | | | | |
| REPLICA 1 ponch del centro | 4,5 | 4,9 | 4,8 | 4,5 | 5,1 |
| REPLICA 2 Ponch lateral | 4,3 | 4,2 | 4,6 | 4,0 | 4,8 |

Análisis de varianza de un factor

RESUMEN TARJETA CONTROL NEGATIVO < 10 mUI/ml

| Grupos | Cuenta | Suma | Promedio | Varianza |
|--------------------------|--------|------|----------|----------|
| Columna 1 DIA 1 MANCHA 1 | 2 | 8,8 | 4,4 | 0,02 |
| Columna 2 DIA 2 MANCHA 2 | 2 | 9,1 | 4,55 | 0,245 |
| Columna 3 DIA 3 MANCHA 3 | 2 | 9,4 | 4,7 | 0,02 |
| Columna 4 DIA 4 MANCHA 4 | 2 | 8,5 | 4,25 | 0,125 |
| Columna 5 DIA 5 MANCHA 5 | 2 | 9,9 | 4,95 | 0,045 |
| GRAN MEDIA | | | 4,57 | |

ANÁLISIS DE VARIANZA

| Origen de las variaciones | Suma de cuadrados | Grados de libertad | Promedio de los cuadrados | F | Probabilidad | Valor crítico para F |
|--|-------------------|--------------------|---------------------------|------------|--------------|----------------------|
| Entre grupos ENTRE DIAS -Precision intermedia | 0,586 | 4 | 0,1465 | 1,60989011 | 0,304040897 | 5,192 |
| Dentro de los grupos REPETIBILIDAD | 0,455 | 5 | 0,091 | | | |
| Total | 1,041 | 9 | | | | |

| | DESVEST | GRAN MEDIA | CV% |
|---|---------|------------|--------|
| Entre grupos ENTRE DIAS (Precis Intermedia) | 0,38 | 4,57 | 8,38% |
| Dentro de los grupos (REPETIBILIDAD) EN EL DIA | 0,30 | 4,57 | 6,60% |
| Precision TOTAL PRECISION INTRALLAB O REPRODUCIBILIDAD INTRALAB | 0,49 | 4,57 | 10,66% |



PARTICIPACION EN ENSAYO DE APTITUD EQA-PEA ISO 17043 Y EEID

| PARAMETROS EVALUADOS | CRITERIOS |
|--|---|
| OPORTUNIDAD | FECHA DE ENVIO 1-5 DIAS |
| | ALMACENAMIENTO DE LAS MUESTRAS |
| | CUMPLE CON LOS FORMATOS REQUERIDOS |
| CALIDAD DE LA INFORMACION | TOTAL DE TARJETAS ENVIADAS |
| | TARJETA CONTIENE INFORMACION DE INTERES EN SALUD  |
| | DILIGENCIAMIENTO CORRECTO DE LA INFORMACION |
| CALIDAD DE LA MUESTRA EN SANGRE SECA EN PAPEL FILTRO | TOMA DE MUESTRA |
| | CALIDAD DE LA MUESTRA |
| | SECADO DE LA MUESTRA |
| | CANTIDAD DE LA MUESTRA |
| FORMATOS | DILIGENCIA EN SU TOTALIDAD LOS FORMATOS REQUERIDOS |
| | INFORMACION COMPLETA DE INTERES PARA SALUD PUBLICA |
| | ENVIA FORMATOS PARA SEGUIMIENTO DE CASOS POSITIVOS |
| RESULTADOS DEL LABORATORIO | RESULTADO CONFORME |
| | RESULTADO DISCORDANTE |



ANALISIS ESTADISTICO DEL VALOR CUANTITATIVO REPORTADO z SCORE % DESVIO



ANALISIS DE LA EFICACIA CLINICA . TAMIZAJE POSITIVO /TAMIZAJE NEGATIVO



INFORMACION CLINICA RELEVANTE DEL RN Y ANTECEDENTES PRENATALES



Gota de sangre seca: diseñada para laboratorios de detección y monitoreo de recién nacidos. Muestras tanto lineales como de escenario clínico para cubrir 17-hidroxi-progesterona, fenilalanina, tripsinógeno inmunorreactivo, TSH y tirosina. Cada kit incluye un conjunto de gotas de sangre seca, similares a un papel de filtro Gurtrie.



Muestra: 10 Unidad: uUI/ml

Determinación: TIROTROFINA NEONATAL

Especialidad: PESQUISA NEONATAL

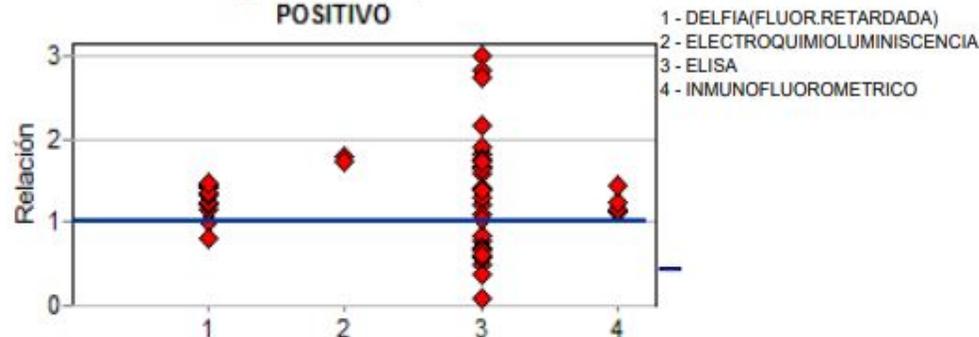
Módulo: PESQUISA NEONATAL

Fecha: 28/08/2024

Laboratorio: XXXXXXX

| Laboratorio | Resultado | Unidad | Método | Marca de Reactivo | Cut Off | Interpretación | Aceptado |
|-------------|-----------|--------|----------------------------|------------------------|---------|----------------|----------|
| 96 | 9.3 | mUI/L | DELFA(FUOR.RETARDADA) | PERKIN ELMER | 8 | CITAR | SI |
| 1054 | 10.1 | uUI/ml | DELFA(FUOR.RETARDADA) | PERKIN ELMER | 10,0 | CITAR | SI |
| 2114 | 10.2 | uUI/ml | DELFA(FUOR.RETARDADA) | PERKIN ELMER | 8,2 | CITAR | SI |
| 272 | 10.3 | uUI/ml | DELFA(FUOR.RETARDADA) | PERKIN ELMER | 9 | CITAR | SI |
| 61 | 11.2 | uUI/ml | DELFA(FUOR.RETARDADA) | PERKIN ELMER | 8,0 | CITAR | SI |
| 135 | 11.6 | uUI/ml | DELFA(FUOR.RETARDADA) | PERKIN ELMER | 8,0 | CITAR | SI |
| 828 | 12 | uUI/ml | DELFA(FUOR.RETARDADA) | PERKIN ELMER | 10 | CITAR | SI |
| 2034 | 12 | uUI/ml | DELFA(FUOR.RETARDADA) | PERKIN ELMER | 9,0 | CITAR | SI |
| 1381 | 12.1 | uUI/ml | DELFA(FUOR.RETARDADA) | PERKIN ELMER | 15 | NINGUNA | NO |
| 1186 | 12.4 | uUI/ml | DELFA(FUOR.RETARDADA) | PERKIN ELMER | 10 | CITAR | SI |
| 1151 | 13.2 | uUI/ml | DELFA(FUOR.RETARDADA) | PERKIN ELMER | 10,0 | CITAR | SI |
| 1185 | 13.7 | uUI/ml | DELFA(FUOR.RETARDADA) | PERKIN ELMER | 10 | CITAR | SI |
| 230 | 14.6 | mUI/L | DELFA(FUOR.RETARDADA) | PERKIN ELMER | 10,0 | CITAR | SI |
| 2 | 21.6 | uUI/ml | ELECTROQUIMIOLUMINISCENCIA | ROCHE | 12,0 | CITAR | SI |
| 292 | 25.8 | uUI/ml | ELECTROQUIMIOLUMINISCENCIA | ROCHE | 15 | CITAR | SI |
| 485 | 30 | uUI/ml | ELISA | CALBIOTECH | 10 | CITAR | SI |
| 2023 | 5.01 | uUI/ml | ELISA | MONOBIND | 10 | NINGUNA | NO |
| 2030 | 5.5 | uUI/ml | ELISA | MONOBIND | 15 | NINGUNA | NO |
| 2429 | 7.87 | uUI/ml | ELISA | MONOBIND | 10 | NINGUNA | NO |
| 2259 | 8.5 | mUI/L | ELISA | MONOBIND | 10,0 | CITAR | SI |
| 870 | 10.9 | uUI/ml | ELISA | MONOBIND | 10 | CITAR | SI |
| 2189 | 12.21 | uUI/ml | ELISA | MONOBIND | 10 | CITAR | SI |
| 957 | 12.98 | uUI/ml | ELISA | MONOBIND | 10,0 | CITAR | SI |
| 2448 | 13.9 | uUI/ml | ELISA | MONOBIND | 10 | CITAR | SI |
| 1129 | 13.98 | uUI/ml | ELISA | MONOBIND | 10 | CITAR | SI |
| 1154 | 16 | mUI/L | ELISA | MONOBIND | 10 | CITAR | SI |
| 1062 | 16.6 | uUI/ml | ELISA | MONOBIND | 15 | CITAR | SI |
| 1800 | 16.82 | uUI/ml | ELISA | MONOBIND | 10,00 | CITAR | SI |
| 1069 | 10.35 | mUI/L | ELISA | TECNOSUMA | 15 | NINGUNA | NO |
| 2028 | 10.5 | mUI/L | ELISA | TECNOSUMA | 10 | CITAR | SI |
| 2352 | 1 | uUI/ml | ELISA | ZENTECH | 10 | NINGUNA | NO |
| 874 | 6 | mUI/L | ELISA | ZENTECH | 10 | NINGUNA | NO |
| 101 | 6.5 | uUI/ml | ELISA | ZENTECH | 10 | NINGUNA | NO |
| 469 | 8.2 | uUI/ml | ELISA | ZENTECH | 5,0 | CITAR | SI |
| 1083 | 8.82 | mUI/L | ELISA | ZENTECH | 15 | NINGUNA | NO |
| 959 | 9.05 | mUI/L | ELISA | ZENTECH | 5,00 | CITAR | SI |
| 2324 | 9.1 | mUI/L | ELISA | ZENTECH | 15 | NINGUNA | NO |
| 397 | 9.3 | mUI/L | ELISA | ZENTECH | 6,6 | CITAR | SI |
| 1810 | 10.5 | uUI/ml | ELISA | ZENTECH | 10 | CITAR | SI |
| 93 | 11.5 | uUI/ml | ELISA | ZENTECH | 6 | CITAR | SI |
| 496 | 13 | mUI/L | ELISA | ZENTECH | 6,00 | CITAR | SI |
| 234 | 13.9 | uUI/ml | ELISA | ZENTECH | 10 | CITAR | SI |
| 855 | 14.12 | mUI/L | ELISA | ZENTECH | 8 | CITAR | SI |
| 1287 | 14.2 | uUI/ml | ELISA | ZENTECH | 5,0 | CITAR | SI |
| 47 | 15.5 | uUI/ml | ELISA | ZENTECH | 9 | CITAR | SI |
| 844 | 16.4 | uUI/ml | ELISA | ZENTECH | 6,0 | CITAR | SI |
| 1804 | 11.2 | mUI/L | INMUNOFLUOROMETRICO | LABSYSTEMS DIAGNOSTICS | 10 | CITAR | SI |
| 1190 | 11.56 | uUI/ml | INMUNOFLUOROMETRICO | LABSYSTEMS DIAGNOSTICS | 10 | CITAR | SI |
| 863 | 12.26 | mUI/L | INMUNOFLUOROMETRICO | LABSYSTEMS DIAGNOSTICS | 10 | CITAR | SI |
| 2504 | 12.5 | mUI/L | INMUNOFLUOROMETRICO | LABSYSTEMS DIAGNOSTICS | 10,0 | CITAR | SI |
| 2525 | 14.35 | mUI/L | INMUNOFLUOROMETRICO | LABSYSTEMS DIAGNOSTICS | 10 | CITAR | SI |

RELACION MUESTRA/CORTE
 Previo: 23.5 uUI/ml por ELECTROQUIMIOLUMINISCENCIA
 POSITIVO



Resultados informados por Grupo Par en uUI/ml

| Método / Marca de Reactivo | N | Mediana | Rango Intercuartilo |
|----------------------------|----|---------|---------------------|
| ELISA | 31 | 10.90 | 8.66 - 14.16 |
| ZENTECH | 16 | 9.90 | 8.82 - 14.12 |
| MONOBIND | 12 | 12.60 | 8.50 - 16.00 |
| DELFA(FUOR.RETARDADA) | 13 | 12.00 | 10.75 - 12.80 |
| PERKIN ELMER | 13 | 12.00 | 10.75 - 12.80 |
| INMUNOFLUOROMETRICO | 5 | 12.26 | 11.91 - 13.43 |
| LABSYSTEMS DIAGNOSTI | 5 | 12.26 | 11.91 - 13.43 |

| Su resultado | |
|--------------|---------------------|
| Resultado | 12.1 |
| Unidad | uUI/ml |
| Método | DELFA(FUOR.RETARDAI |
| M.Reactivo | PERKIN ELMER |

Muestra: 10 Unidad: mg/dL

Determinación: GALACTOSA

Especialidad: PESQUISA NEONATAL

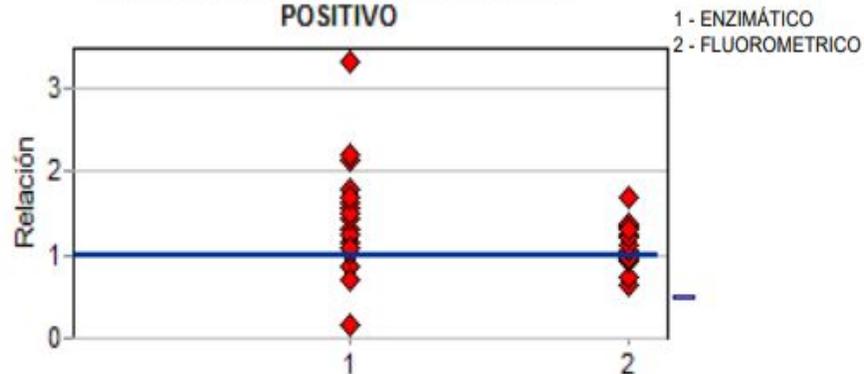
Módulo: PESQUISA NEONATAL

Fecha: 04/09/2024

Laboratorio: XXXXXX

| Laboratorio | Resultado | Unidad | Método | Marca de Reactivo | Cut Off | Interpretación Aceptado |
|-------------|-----------|--------|---------------|------------------------|---------|-------------------------|
| 517 | 1.6 | mg/dL | ENZIMÁTICO | MP BIOMEDICALS | 10,0 | NINGUNA |
| 101 | 6.9 | mg/dL | ENZIMÁTICO | MP BIOMEDICALS | 8,0 | NINGUNA |
| 485 | 12.5 | mg/dL | ENZIMÁTICO | MP BIOMEDICALS | 8 | CITAR |
| 132 | 18 | mg/dL | ENZIMÁTICO | MP BIOMEDICALS | 10 | CITAR |
| 2 | 26.6 | mg/dL | ENZIMÁTICO | MP BIOMEDICALS | 8 | CITAR |
| 496 | 5.3 | mg/dL | ENZIMÁTICO | ZENTECH | 7,43 | NINGUNA |
| 844 | 7 | mg/dL | ENZIMÁTICO | ZENTECH | 6,0 | CITAR |
| 1287 | 9.6 | mg/dL | ENZIMÁTICO | ZENTECH | 7,4 | CITAR |
| 93 | 9.9 | mg/dL | ENZIMÁTICO | ZENTECH | 8 | CITAR |
| 2352 | 10.3 | mg/dL | ENZIMÁTICO | ZENTECH | 10 | CITAR |
| 1810 | 11 | mg/dL | ENZIMÁTICO | ZENTECH | 10 | CITAR |
| 397 | 11.4 | mg/dL | ENZIMÁTICO | ZENTECH | 8 | CITAR |
| 959 | 11.5 | mg/dL | ENZIMÁTICO | ZENTECH | 7,00 | CITAR |
| 234 | 12 | mg/dL | ENZIMÁTICO | ZENTECH | 8 | CITAR |
| 855 | 12.76 | mg/dL | ENZIMÁTICO | ZENTECH | 6 | CITAR |
| 469 | 13.3 | mg/dL | ENZIMÁTICO | ZENTECH | 6,0 | CITAR |
| 47 | 13.5 | mg/dL | ENZIMÁTICO | ZENTECH | 8 | CITAR |
| 1804 | 9.89 | mg/dL | FLUOROMETRICO | LABSYSTEMS DIAGNOSTICS | 10 | NINGUNA |
| 863 | 10.22 | mg/dL | FLUOROMETRICO | LABSYSTEMS DIAGNOSTICS | 10 | CITAR |
| 1190 | 12.51 | mg/dL | FLUOROMETRICO | LABSYSTEMS DIAGNOSTICS | 10 | CITAR |
| 2504 | 13.49 | mg/dL | FLUOROMETRICO | LABSYSTEMS DIAGNOSTICS | 10,0 | CITAR |
| 2525 | 13.66 | mg/dL | FLUOROMETRICO | LABSYSTEMS DIAGNOSTICS | 10 | CITAR |
| 828 | 5.99 | mg/dL | FLUOROMETRICO | PERKIN ELMER | 9,5 | NINGUN |
| 230 | 7 | mg/dL | FLUOROMETRICO | PERKIN ELMER | 9,5 | NINGUN |
| 1151 | 7.4 | mg/dL | FLUOROMETRICO | PERKIN ELMER | 8,0 | NINGUN |
| 96 | 7.5 | mg/dL | FLUOROMETRICO | PERKIN ELMER | 7,4 | CITAR |
| 272 | 7.6 | mg/dL | FLUOROMETRICO | PERKIN ELMER | 8,0 | NINGUNA |
| 1054 | 8.5 | mg/dL | FLUOROMETRICO | PERKIN ELMER | 8 | CITAR |
| 135 | 8.8 | mg/dL | FLUOROMETRICO | PERKIN ELMER | 7 | CITAR |
| 292 | 8.9 | mg/dL | FLUOROMETRICO | PERKIN ELMER | 8 | CITAR |
| 61 | 10.2 | mg/dL | FLUOROMETRICO | PERKIN ELMER | 6 | CITAR |
| 361 | 11 | mg/dL | FLUOROMETRICO | PERKIN ELMER | 9,0 | CITAR |
| 2028 | 11.8 | mg/dL | FLUOROMETRICO | TECNOSUMA | 9,0 | CITAR |

RELACION MUESTRA/CORTE
R. Previo: 23.8 mg/dL por ENZIMÁTICO
POSITIVO



Resultados informados por Grupo Par en mg/dL

| Método / Marca de Reactivo | N | Mediana | Rango Intercuartil |
|----------------------------|----|---------|--------------------|
| ENZIMÁTICO | 17 | 11.40 | 9.75 - 13.03 |
| ZENTECH | 12 | 11.20 | 9.90 - 12.76 |
| MP BIOMEDICALS | 5 | 12.50 | 9.70 - 22.30 |
| FLUOROMETRICO | 16 | 9.39 | 7.60 - 11.80 |
| PERKIN ELMER | 10 | 8.05 | 7.45 - 9.55 |
| LABSYSTEMS DIAGNOSTI | 5 | 12.51 | 11.37 - 13.57 |

| Su resultado | |
|--------------|------------|
| Resultado | 10.3 |
| Unidad | mg/dL |
| Método | ENZIMÁTICO |
| M.Reactivo | ZENTECH |





XXVI CONGRESO LATINOAMERICANO DE BIOQUÍMICA CLÍNICA



CONGRESO INTERNACIONAL DEL COLEGIO NACIONAL DE BACTERIOLOGÍA



Componentes del tamizaje de hipotiroidismo congénito

El mejor es el que queda mejor
Caracas, 5 OCTUBRE 2024

COMPONENTES

elementos postanálíticos del programa de tamizaje neonatal (rellamado de los pacientes, confirmación diagnóstica e inicio del tratamiento)

Rellamado de los pacientes Localización de casos Sospechosos

Confirmación Diagnóstica

Inicio de tratamiento; seguimiento de casos positivos

SISTEMAS DE NOTIFICACION



COLABIOCLI
Confederación Latinoamericana de Bioquímica Clínica



Colegio Nacional de Bacteriología

www.congresocolabiocli.com



TAMIZAJE : RESPONSABILIDAD SOCIAL

- TODO LO QUE SEA NECESARIO :
- Reducir diversos grados de retraso mental/discapacidad intelectual,
- retraso del crecimiento
- Limitaciones en desarrollo de niños y niñas que limita su inclusión en la sociedad y en la vida productiva,
- Reducir el impacto en la calidad de vida del individuo, la familia y la sociedad.



ESO SOMOS:



GRACIASSSSS ALBA C





VI CONGRESO LATINOAMERICANO DE BIOQUÍMICA CLÍNICA

II CONGRESO INTERNACIONAL DEL COLEGIO NACIONAL DE BACTERIOLOGÍA

¡El riesgo es que te quieras quedar!

Cartagena, Colombia 3 al 6 OCTUBRE 2024

