

Reporte e interpretación de los resultados de tamizaje neonatal básico

FECHA: 19/Feb/2025

**1. Objeto**

Documentar el manejo de resultados obtenidos en el área de tamizaje neonatal.

**2. Alcance**

Desde que se obtiene el resultado hasta que se entrega al paciente o al medico.

**3. Enfoque diferencial**

No aplica

**4. Talento humano**

Aplica para bacteriólogos y/o microbiólogos que procesan en el área de tamizaje neonatal

**5. Equipo biomédico**

No aplica

**6. Medicamentos**

No aplica

**7. Dispositivos médicos e insumos**

No aplica

**8. Manejo e interpretación de resultados**

Luego de haber realizado la revisión satisfactoria de los controles de calidad y los calibradores, se realiza la interpretación de los resultados:  
Se validan los resultados obtenidos y se determina cuál de los pacientes sobrepasa el punto de corte.

Los valores que se utilizan actualmente en el laboratorio médico de referencia para considerar pruebas normales o alteradas son los estipulados por el INS a excepción de la PKU.

Tabla N° 7. Puntos de corte recomendados para Tamizaje Neonatal Básico

ENFERMEDAD METABÓLICA	MENSURANDO	CUT-OFF / PUNTO DE CORTE
Hipotiroïdismo congénito	Hormona estimulante de la tiroide TSH	≥ 6 µU/ml. talón en prematuros ≥ 10 µU/ml. talón ≥ 15 µU/ml. cordón
Fenilcetonuria	Fenilalanina en sangre	≥ 2 mg/dL (120 µmol/L)
Galactosemia	Galactosa total en sangre	≥10 mg/dL
	Galactosa 1-fosfato eritrocitaria	≥10 mg/dL
Fibrosis quística	Tripsinógeno inmunoreactivo (IRT o TIR)	≥ 60 ng/mL
Hiperplasia suprarrenal congénita	Determinación de 17-OHP	≥ 250 nmol/L en RN <1500 g de peso ≥ 180 nmol/L en RN entre 1500 g y 2499 g de peso ≥ 80 nmol/L para RN con peso mayor a 2500 g
Déficit de biotinidasa	Actividad enzimática de la biotinidasa	≤ 58 U
Hemoglobinopatía	Hemoglobina S, coexistencia de hemoglobina S y variante para β - talasemia	Presencia

**Nota:** Para la determinación de la 17OHP, se realizó conversión de las unidades siguiendo la pauta suministrada por ZENTECH

Disease	ZenTech Units	Conversion Factor	Units Required in Colombia
Congenital Hypothyroidism	$\mu$ UI/ml of whole blood	X 1	mUI/l of whole blood
Phenylketonuria	mg/dl of whole blood	X 1	mg/dl of whole blood
Galactosemia	mg/dl of whole blood	X 1	mg/dl of whole blood
Cystic Fibrosis	ng/ml of whole blood	X 1	$\mu$ g/l of whole blood
Congenital Adrenal Hyperplasia	ng/ml of serum	/ 0,726	nmol/l of whole blood
Biotinidase deficiency	% of Normal Activity	NA	% of Normal Activity

Luego de realizar una revisión exhaustiva de literatura y al hacer una comparación de resultados obtenidos en LABMEDICO con otra metodología, se adecua el punto de corte de PKU a 4 mg/dL, debido a que a partir de este valor se dá la importancia clínica .



#### Results of screening for phenylketonuria using a lower cutoff value in early collected specimens

John J. Arnopp \*\*, Fred W. Lorey \*, Robert J. Currier \*, John W. Eastman \*, Kathleen B. Velazquez \*, Daniel R. Morales \*, George C. Cunningham \*

\* California Department of Health Services, Genetic Disease Branch, 2151 Berkeley Way, Annex 4, Berkeley, CA 94704 USA

\*\* California Department of Health Services, Genetic Disease Laboratory, 2151 Berkeley Way, Annex 9, Berkeley, CA 94704 USA

Received 24 April 1994; revision accepted 2 November 1994



#### Optimizing the Phenylalanine Cut-Off Value in a Newborn Screening Program

Iassa Peltse <sup>1,\*</sup>, Barbara Kopic-Lantpet <sup>2</sup>, Ziga Iltak Ramez <sup>3</sup>, Melisa Zerjavi Tanselik <sup>2,3</sup>, Asya Dilek Turkar <sup>2</sup>, Sari Arslan <sup>1</sup>, Alida Boenig <sup>2</sup>, Adrijanca Orlins <sup>2,3</sup>, Tadej Butinarov <sup>2,3</sup> and Ute Grunert <sup>1,2,3</sup>

**JJBS** Indian Journal of Biological Sciences

Establishment of a Cut-off Value of Phenylalanine for Phenylketonuria among West Bank-Palestinian Neonates

Bethsana A. Ghosn <sup>1\*</sup>, Almas T. Khatrioti, Raed M. Mousa, Samia M. Jamous,

Shahid M. Alshabani and Nelly M. Orlans

Medical Laboratory Sciences Department, Al-Quds University, P.O. Box 16, Abu Dis, East Jerusalem, Palestine

Received Nov 20, 2019; Revised Oct 01, 2020; Accepted May 21, 2020

Cuando los pacientes arrojan un resultado que sobrepasa el punto de corte "resultados alterados" se notifica a la institución de la cual fueron remitidos y a los responsables del menor para realizar las pruebas confirmatorias, que actualmente no se realizan en LABMEDICO.

Los resultados pueden consultarse en la pagina web del laboratorio o en la historia clínica del paciente.

Finalmente los resultados son cargados a la página del repositorio de tamizaje neonatal, la cual es vigilada por el INS.

**Si este documento se encuentra impreso no se garantiza su vigencia, por lo tanto es copia NO CONTROLADA, la versión actual se encuentra en Isolución.**

VERSION	FECHA	RAZON DE LA ACTUALIZACION	↑
ELABORO	REVISÓ	APROBO	
<b>Nombre:</b> Yulime Andrea Monsalve Martinez <b>Cargo:</b> Dirección de Calidad <b>Fecha:</b> 19/Feb/2025	<b>Nombre:</b> Elizabeth Gómez Zuluaga <b>Cargo:</b> Bacteriólogo(a) de inmunoquímica Tesoro <b>Fecha:</b> 19/Feb/2025	<b>Nombre:</b> Carlos Gonzalo Robledo Restrepo <b>Cargo:</b> Director General <b>Fecha:</b> 20/Feb/2025	