
	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>	Página 1 de 22
ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS	LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN NACIDOS EN LA CCSS	CÓDIGO: LT.GM.DDSS.AAIP.221125 VIGENCIA: 2026-2031

<b>Lineamiento Técnico LT.GM.DDSS.AAIP.221125</b> <b>APLICACIÓN DEL TAMIZAJE BIOQUÍMICO NEONATAL</b> <b>PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN NACIDOS EN LA CAJA COSTARRICENSE DE</b> <b>SEGURO SOCIAL</b>	
<b>ELABORADO POR:</b>	<b>Programa Nacional de Tamizaje Neonatal:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dra. Kerlyn Barrantes Fallas, Enfermería</li> <li>• Dra. Daniela Carmona Arguedas, Enfermería</li> <li>• Dr. Sergio Obando Rodríguez, Laboratorio</li> </ul> <b>Programa de Normalización de la Atención del Niño y la Niña, Área de Atención Integral a las Personas.</b>
<b>REVISADO POR:</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dra. Mildred Jiménez Hernández, Dirección, Laboratorio Nacional de Tamizaje Neonatal y Alto Riesgo, Programa Nacional de Tamizaje Neonatal.</li> <li>• Dr. Ramsés Badilla Porras, Jefe, Servicio Genética Médica y Metabolismo. Hospital Nacional de Niños</li> <li>• Dra. María José Valverde Valverde, Jefe, Area de Atención Integral a las Personas</li> </ul>
<b>PARA:</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Directores(as) Médicos</li> <li>• Jefaturas y Coordinaciones de Laboratorio Clínico</li> <li>• Directoras(es) y Jefaturas de Enfermería</li> <li>• Personal de salud en los tres niveles de atención involucrado con la atención directa de niños y niñas en particular recién nacidos.</li> </ul>
<b>AVAL:</b>	Gerencia Médica mediante oficio GM-1047-2026.
<b>OBSERVACIÓN:</b>	El presente lineamiento actualiza y sustituye el Lineamiento Técnico LT.GM.DDSS.151221 APLICACIÓN DEL TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN NACIDOS EN LA CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL.
Este documento está disponible para consulta en el Repositorio del BINASSS-CCSS, accesible a través del enlace <a href="http://www.binasss.sa.cr">www.binasss.sa.cr</a> o directamente mediante el enlace proporcionado en el expediente del EDUS.	
<b>RELACIÓN CON NORMATIVA VIGENTE</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 1990. Ley N° 7184 Convención sobre los Derechos del Niño, ratificada y adoptada por Costa Rica en 1990.</li> <li>• 1998. Ley N° 7739 Código de la Niñez y la Adolescencia.</li> <li>• 1998. Decreto 23931-S Programa Nacional de Tamizaje.</li> <li>• 2023. Manual de Procedimientos para la Atención Integral del Niño y la Niña. Áreas de Salud de I y II Nivel de Atención. Versión: 02. MP.GM.DDSS.AAIP.220216.</li> <li>• 2024. Política Nacional de la Niñez y la Adolescencia. 2024-2036 y su Plan de Acción.</li> </ul>	

	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>	Página 2 de 22
ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS	LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN NACIDOS EN LA CCSS	CÓDIGO: LT.GM.DDSS.AAIP.221125 VIGENCIA: 2026-2031

- 2024. Carné de Desarrollo Integral del Niño y la Niña.

## JUSTIFICACIÓN

La evaluación del recién nacido mediante la realización de tamizajes con el objetivo de detectar trastornos que amenazan la vida o la salud a largo plazo antes de que se vuelvan sintomáticos es una de las actividades de Salud Pública en nuestro país.

Es así como durante el periodo neonatal, para garantizar la detección temprana, se realizan diferentes tamizajes entre los que se encuentra el Tamizaje Bioquímico Neonatal, conocido como prueba del talón, el cual se orienta a la detección de algunas de las afecciones que incluyen errores congénitos del metabolismo, trastornos endocrinos, hemoglobinopatías, fibrosis quística, entre otros.

El tratamiento temprano de estos trastornos raros puede reducir significativamente la mortalidad y la morbilidad en los pacientes afectados.


El Programa Nacional de Tamizaje Neonatal (PNT) da inicio en nuestro país en marzo de 1990 en forma masiva, cumpliéndose de esta manera con el Decreto Ejecutivo N° 19504-S, publicado en La Gaceta del 23 de marzo de 1990. La Caja Costarricense de Seguro Social (CCSS) aprobó la institucionalización de este Programa en el año 2017 y además actualmente existe un Convenio de Cooperación suscrito entre la CCSS, el Hospital Nacional de Niños “Dr. Carlos Sáenz Herrera” (HNN) y la Asociación Costarricense para el Tamizaje y la Prevención de Discapacidades en el Niño (ASTA).

De acuerdo con el Decreto, es obligatorio para el personal de salud tomar la muestra en los días indicados. En el caso de los niños y niñas hospitalizados se les toma la muestra en el período indicado, independientemente de su condición de salud y, además, de acuerdo con el Decreto Ejecutivo, los consultorios y laboratorios clínicos privados pueden realizar la toma de la muestra en forma voluntaria y gratuita.

El objetivo fundamental de este programa es el de prevenir la discapacidad cognitiva y otras discapacidades provocadas por enfermedades metabólicas hereditarias y trastornos relacionados, por medio de su detección y tratamiento tempranos. Este programa permite además una mejor relación médico-paciente-familia, una práctica más eficiente y sobre todo, más humana de la medicina, además de un importante ahorro económico para el Sistema de Salud del país<sup>1</sup>.

En el año 2021 se emite el primer documento normativo dirigido al personal de salud que tiene la responsabilidad en los diferentes establecimientos de salud de aplicar el tamizaje, el fin del lineamiento de garantizar la realización de este tamizaje bioquímico de manera

<sup>1</sup> <http://www.tamizajecr.com/>

	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>	Página 3 de 22
ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS	LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN NACIDOS EN LA CCSS	CÓDIGO: LT.GM.DDSS.AAIP.221125 VIGENCIA: 2026-2031

oportuna y basado en los criterios de calidad. El presente documento corresponde a la actualización del lineamiento anterior.

## FUNDAMENTACIÓN

Los programas de tamizaje neonatal, conocidos también como programas de cribado o de pesquisa neonatal, son en su mayoría programas de salud pública que tienen como objetivo detectar en los neonatos determinadas enfermedades congénitas graves, para tratarlas antes de la aparición de síntomas. El tamizaje neonatal tuvo su inicio a mediados del siglo XX, basándose en los trabajos del Dr. Robert Guthrie, que desarrolló una prueba sencilla, económica y eficaz para determinar si los neonatos padecían fenilcetonuria (PKU)<sup>2</sup>.


La detección mediante un tamizaje bioquímico refiere a pruebas realizadas con una muestra de sangre tomada de neonatos dentro de las primeras horas a días de vida, lo cual permite detectar oportunamente problemas de salud graves, incluidos los errores innatos del metabolismo<sup>3</sup>.

Los errores innatos del metabolismo (IEM por sus siglas en inglés) son defectos en el metabolismo energético (proteínas, lípidos o carbohidratos) que a menudo se presentan con una descompensación metabólica potencialmente mortal debido a la acumulación de moléculas tóxicas o deficiencias energéticas.

- Los IEM están clasificados por la Sociedad para el Estudio de los Errores Innatos del Metabolismo y algunas de las clasificaciones generales incluyen:
  - Trastornos del metabolismo de aminoácidos y péptidos.
  - Trastornos del metabolismo de los carbohidratos.
  - Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos y cuerpos cetónicos.
  - Trastornos del metabolismo energético.
  - Trastornos lisosomales.
  - Trastornos peroxisomales.
- El 50% de los IEM son asintomáticos en la infancia; los síntomas pueden tardar años en desarrollarse, a veces tan tarde como en la edad adulta.
- Las pruebas de detección de recién nacidos tienen el potencial de diagnosticar algunos IEM antes de que se vuelvan sintomáticos.
- Para algunas de estas afecciones, el pronóstico incluye tasas de mortalidad tan altas como 50% en la presentación inicial.

<sup>2</sup> Castiñeras, D. E., Couce, M. L., Marin, J. L., González-Lamuño, D., & Rocha, H. (2019, August). Situación actual del cribado neonatal de enfermedades metabólicas en España y en el mundo. In *Anales de Pediatría* (Vol. 91, No. 2, pp. 128-e1). Elsevier Doyma.

<sup>3</sup> DynaMed [Internet]. Ipswich (MA): EBSCO Information Services. 1995 - . Record No. T920482, *Approach to Inborn Errors of Metabolism - Metabolic Emergencies*; [updated 2018 Nov 30. Available from <https://www.dynamed.com/topics/dmp~AN~T920482>.

	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>		Página 4 de 22
	<b>ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS</b>	<b>LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE</b> <b>BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN NACIDOS EN LA CCSS</b>	<b>CÓDIGO:</b> <b>LT.GM.DDSS.AAIP.221125</b>


- Los síntomas y signos pueden incluir dificultades en la alimentación, vómitos, letargo, tono anormal, convulsiones, retraso o regresión del desarrollo, la presencia de olores suigéneris en el niño o niña, entre otros.

Los programas de tamizaje sufrieron una revolución a principio de los años noventa con la introducción en los laboratorios de la tecnología de la espectrometría de masas en tándem (MS/MS). La MS/MS está enfocada fundamentalmente hacia la detección de aminoacidopatías, acidurias orgánicas y déficit de beta oxidación de ácidos grasos. Constituye una tecnología multianálito, que posibilita la detección y cuantificación simultánea de más de 50 metabolitos y por lo tanto permite el diagnóstico de más de 40 errores congénitos del metabolismo a partir de una única muestra de sangre en papel.

Esta tecnología representa un cambio de paradigma, pues teníamos “un test > un metabolito > una enfermedad», y con la MS/MS tenemos «un test > múltiples metabolitos > múltiples enfermedades. Se ha convertido en una tecnología de extrema importancia para la detección de alteraciones metabólicas hereditarias.

En Costa Rica el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal incluye actualmente las siguientes 29 enfermedades:

<b>Defectos Endocrinos</b>		Hipotiroidismo Congénito (HC)
		Hiperplasia Suprarrenal Congénita /HSC)
<b>Defectos del Metabolismo</b>	Galactosemia	Galactosemia (GAO)
	Aminoacidopatías	Fenilcetonuria (PKU)
		Enfermedad de la Orina en Jarabe de Arce (MSUD)
		Homocistinuria
		Citrulinemia
		Argininemia
		Tirosinemia
	Defectos de $\beta$ -Oxidación	Deficiencia de Deshidrogenasa de Acil CoA de cadena Corta (MSCAD)
		Deficiencia de Deshidrogenasa de Acil CoA de cadena Mediana (MCAD)
		Deficiencia de Deshidrogenasa de Acil CoA de cadena Muy Larga (VLCAD)
		Deficiencia Múltiple de Deshidrogenasas (GA II)
		Deficiencia de Carnitina-Palmitoil Transferasa II (CPT II)
	Acidemias Orgánicas	Acidemia Isovalérica (IVA)
		Acidemia Propiónica (PA)
		Acidemia Metilmalónica (MMA)
		Deficiencia de Hidroximetilglutaril CoA Liasa (HMG)
		Deficiencia de Metilcrotónil CoA Carboxilasa (MCC)
		Acidemia Glutárica Tipo I (GA I)

	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>		Página 5 de 22
	<b>ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS</b>	<b>LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE</b> <b>BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN NACIDOS EN LA CCSS</b>	<b>CÓDIGO:</b> <b>LT.GM.DDSS.AAIP.221125</b> <b>VIGENCIA: 2026-2031</b>

<b>Hemoglobinopatías</b>		Deficiencia de b-Ketotiolasa (BKT)
		Deficiencia Múltiple de Carboxilasas (MCD)
	Variantes Cadena $\alpha$	Alfa Talasemia
	Variantes Cadena $\beta$	Hb C
		Hb S
		Hb E
		Hb D
	$\beta$ Talasemias	
<b>Defectos Genéticos</b>	Fibrosis Quística del Páncreas	

**Fuente.** Programa Nacional de Tamizaje Neonatal.

## OBJETIVO


Estandarizar la realización del Tamizaje Bioquímico Neonatal denominado Prueba del Talón en la Red de Servicios de la Caja Costarricense del Seguro Social favoreciendo la captación temprana, la óptima cobertura, el procedimiento y el manejo adecuado de la muestra, así como, la detección de los casos de recién nacidos con enfermedades detectables por este medio.

## DESCRIPCIÓN DEL LINEAMIENTO

### A. Información y Divulgación

1. En cada establecimiento de salud en donde se oferte atención prenatal, en diferentes momentos y escenarios en donde se tenga acceso a las familias durante el embarazo, se debe de informar sobre:
  - La importancia del tamizaje bioquímico neonatal (prueba del talón).
  - Dónde y cuándo deben de acudir las familias con el recién nacido a solicitarlo.
2. Esta información también debe de ser recordada y reforzada al egreso de la estancia hospitalaria en el postparto en los servicios de maternidad de los hospitales de la red de servicios<sup>4</sup>.
3. Cuando se presente alguna duda relacionada con el tamizaje, la toma de muestra, interpretación de resultados, entre otros, se debe consultar al Programa Nacional de Tamizaje Neonatal, utilizando los medios indicados en el apartado: **PARA CONSULTAS SOBRE TAMIZAJE BIOQUÍMICO NEONATAL**, ubicado al final de este lineamiento.


<sup>4</sup> Manual de Procedimientos de Atención del Recién Nacido en el escenario Hospitalario con un enfoque de Cuidados Centrados en Desarrollo (2018).

	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>	Página 6 de 22
ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS	LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN NACIDOS EN LA CCSS	CÓDIGO: LT.GM.DDSS.AAIP.221125 VIGENCIA: 2026-2031

## B. Generalidades del Tamizaje Bioquímico Neonatal


1. El tamizaje bioquímico neonatal se realiza en todas las Áreas de Salud de la Caja Costarricense del Seguro Social y en los Hospitales donde por condiciones de salud se mantienen personas recién nacidas hospitalizadas o son atendidas.
2. En las Áreas de Salud y de acuerdo con su organización local el tamizaje se realiza en los laboratorios clínicos y en otras áreas de salud se realiza en los EBAIS.
3. Los Tamizajes Bioquímicos pueden también ser recolectados en los establecimientos de salud privados, que estén autorizados por el programa como centros de recolección. Para lo cual también deben apegarse al procedimiento establecido. Y en estos casos cuando hay que repetir la muestra se procede de la siguiente manera:
  - El personal del Programa de Tamizaje Bioquímico Neonatal realiza el contacto con el establecimiento de salud privado que tomó la primera muestra, para que procedan a citar a la familia y repetir la muestra y el correspondiente envío.
  - Si por alguna razón esta gestión no puede ser realizada en dicho centro privado, se le indica a la familia que se presente al servicio de salud de la CCSS que le corresponde por adscripción geográfica en donde debe de explicar que requieren una segunda toma del Tamizaje Bioquímico.
  - Si hay alguna duda por parte del personal de salud de este establecimiento puede comunicarse por los medios indicados en el apartado **PARA CONSULTAS SOBRE TAMIZAJE BIOQUÍMICO NEONATAL**, ubicado al final de este lineamiento.
4. Es importante recordar que, durante la toma de la muestra para el tamizaje bioquímico, se puede motivar a la madre para que coloque a su hijo al pecho con el propósito de proporcionar analgesia durante el procedimiento, siempre y cuando se garantice la adecuada técnica<sup>5</sup>.
5. En la mayoría de los casos este es el primer contacto de la familia y el recién nacido, luego del egreso hospitalario, con el personal de salud por lo que es una oportunidad para indagar sobre la alimentación y el estado general del recién nacido, además de que se considera una oportunidad de captación temprana de los controles de crecimiento y desarrollo.
6. Los establecimientos de salud en donde se realizan los tamizajes neonatales deben organizarse de la manera efectiva y eficiente para la localización de un niño o niña, cuando el Laboratorio Nacional de Tamizaje Neonatal y Alto Riesgo así lo solicite. Para cumplir con este propósito es necesario tener una base de datos de los

<sup>5</sup> Aplicación de Métodos de Analgesia No farmacológica GM-DDSS-1319

	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>	Página 7 de 22
ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS	<i>LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE</i> <i>BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN</i> <i>NACIDOS EN LA CCSS</i>	CÓDIGO: LT.GM.DDSS.AAIP.221125 VIGENCIA: 2026-2031

tamizajes realizados con los nombres de la madre y los niños, números de identificación, los domicilios y los números de teléfonos. Esto de acuerdo con el servicio que toma y envía los tamizajes, en el caso de los Laboratorios clínicos que son los encargados de esta actividad se recomienda realizarlo en el Sistema informático (LABCORE-SILC-INFINITY). Siendo esta una captación de importancia para la actualización de la información en los servicios.

7. A los recién nacidos pretérmino o con enfermedades que han requerido su hospitalización posterior a su nacimiento, se les debe aplicar el tamizaje en los hospitales en donde permanecen internados y cumplir con los siguientes requisitos:
  - Tomarse la muestra de sangre al 3er día de nacido.
  - Cumplir con todos los requisitos del Procedimiento descritos en este lineamiento en la sesión C.
  - Completar todos los datos que se solicitan en la Boleta (sesión D)
  - Si el niño se encuentra en tratamiento con antibiótico u otro medicamento, el tamizaje se debe tomar de la misma forma y marcar con una X la casilla de paciente en tratamiento anotando en observaciones cuál tipo de tratamiento.
  - Si ha recibido una transfusión sanguínea, se debe tomar la muestra y anotar en la casilla de observaciones la fecha exacta en la que tuvo la transfusión y repetir la muestra 8 días posterior. Esto aplica para transfusiones de cualquier tipo de hemoderivado.
  - Si está con nutrición parenteral, se debe tomar la muestra, anotar en la casilla de observaciones y repetir la muestra 3 días después de su suspensión.
  - Los niños que presenten olores extraños como dulce, humedad o a orina de ratón deben ser examinados inmediatamente y para ello debe enviarse la muestra de sangre del talón lo más rápido posible y comunicarse de manera urgente con el Laboratorio Nacional de Tamizaje Neonatal y Alto Riesgo o con el Servicio de Genética Médica y Metabolismo del Hospital Nacional de Niños.
  
8. La muestra debe tomarse preferiblemente al **3er día de edad**. Este periodo corresponde al momento ideal, desde el punto de vista bioquímico, que permite la detección temprana de analitos alterados y el diagnóstico de las enfermedades antes de que sean sintomáticas.
  
9. La toma de muestra para el tamizaje bioquímico neonatal de **un niño o niña con más de 30 días de edad** no puede ser procesada para todos los analitos que se estudian en el tamizaje neonatal y que en muchos los resultados obtenidos no son analítica y clínicamente válidos. Bajo estas circunstancias, en caso de un niño con más de 1 mes de edad y sin habersele realizado el tamizaje, se le debe realizar una valoración clínica del estado de salud del niño, con el considerando de que no se le pudo realizar el tamizaje neonatal en tiempo y forma. Debe ser el médico tratante quién valore la condición del niño y así determinar bajo su criterio profesional si requiere de algún estudio complementario de diagnóstico o si presenta un riesgo mayor para las enfermedades que se detectan en el tamizaje neonatal. En caso de


	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>	Página 8 de 22
<b>ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS</b>	<b>LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE</b> <b>BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN NACIDOS EN LA CCSS</b>	<b>CÓDIGO:</b> <b>LT.GM.DDSS.AAIP.221125</b> <b>VIGENCIA: 2026-2031</b>

duda tanto en la clínica, sintomatología, protocolos de seguimiento de enfermedad y demás, puede comunicarse con el personal médico del Programa, por los medios indicados en el apartado **PARA CONSULTAS SOBRE TAMIZAJE BIOQUÍMICO NEONATAL**, ubicado al final de este lineamiento.


10. Para la determinación de ciertas alteraciones metabólicas como fenilalanina, enfermedad de la orina en jarabe de arce, galactosemia y otras, el niño debe estar recibiendo alimentación por lactancia materna exclusiva, lactancia materna mixta o alimentación exclusiva con fórmula láctea, al momento del examen, por lo que en la casilla de alimentación SIEMPRE debe marcarse todas las opciones de alimentación que está recibiendo (Leche materna, fórmula para lactantes, leche de soya, de vaca, entre otros) o si se encuentra nada vía oral.
11. El personal de salud responsable en cada establecimiento debe garantizar en cada toma de la muestra la aplicación de la técnica adecuada y en el tiempo indicado.
12. Llenar con firmeza y adecuadamente TODA la información que se solicita en la boleta, en forma legible y clara.
13. Completar el “Carné de Desarrollo Integral del Niño y la Niña” la parte correspondiente a Tamizaje Neonatal y engrapar el comprobante de la boleta de recolección de la muestra.
14. Es recomendable que el establecimiento de salud que realiza la toma de muestras lleve un registro interno que incluya el nombre del recién nacido y el número de comprobante de la boleta, con el fin de garantizar la trazabilidad y facilitar la localización en caso necesario, asegurando además que esta información se registre en el expediente digital EDUS.
15. La toma de la muestra debe ser realizada por el personal de salud que este capacitado y disponible en cada centro de recolección.

### **C. Descripción del procedimiento toma de la muestra Tamizaje Bioquímico Neonatal**

1. Lavado de manos.
2. Prepare los materiales necesarios:
  - Alcohol al 70%.
  - Algodón.
  - Boleta de Recolección de Muestra
  - Lanceta autorizada para la toma de la muestra
  - Bolígrafo de tinta indeleble.
  - Guantes.

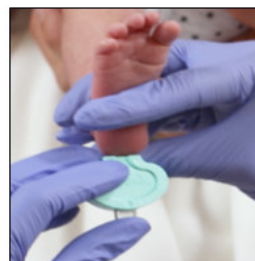
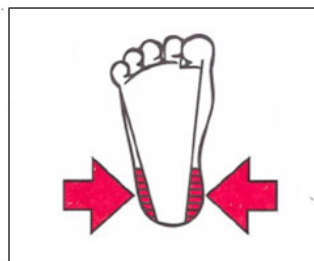
	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>	Página 9 de 22
ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS	<i>LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE</i> <i>BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN</i> <i>NACIDOS EN LA CCSS</i>	CÓDIGO: LT.GM.DDSS.AAIP.221125
VIGENCIA: 2026-2031		

3. Lea atentamente la información que se muestra al dorso de la boleta y que indica el procedimiento para la toma de la muestra.
4. Verifique que tanto la boleta como la lanceta a utilizar no hayan sobrepasado su fecha de expiración y estén en condiciones adecuadas (selladas, no rotas, etc).
5. Complete TODA la información solicitada que se pide en la boleta, en caso necesario puede anotar observaciones en cuadro en blanco al dorso de la boleta.
6. Es muy importante que TODA la información sea escrita de manera legible y corroborar con los padres de familia o encargados la veracidad de toda la información, sobre todo los datos de contacto como números de teléfono y direcciones por si se requiere localizar al niño.
7. No debe colocar etiquetas o adhesivos sobre el lado del frente de la boleta, ni en la sección del papel de filtro. En caso de que requiera agregar alguna etiqueta u otro dato de interés, puede hacerlo en la sección al dorso que indica Observaciones, o para etiquetas puede colocarlas en el dorso de la boleta, sobre el texto de indicaciones para la toma de muestra, pero nunca debe hacerlo en el frente que es la zona donde debe anotar la información solicitada, ni en el área del papel de filtro.
8. Realice adecuada higiene de manos.
9. Mantenga el talón del niño o niña en posición más baja con relación al corazón.
10. Ubique la zona de punción en el talón del bebé y frote los lados del talón para calentar la zona de punción mediante una suave fricción empleando las manos. El encargado o cuidador del niño(a) puede colaborar previamente con este proceso. **Nunca utilice compresas, solución salina o ningún otro dispositivo** para calentar el talón, pues puede generar quemaduras graves.
11. Limpie la zona de punción, con un algodón impregnado con alcohol etílico de 70% (sin yodo). Espere a que se seque o pase un algodón limpio y seco.
12. Abra el empaque de la lanceta, luego colóquela en la zona de punción con el logo de la misma viendo hacia usted y de forma perpendicular al pie.
13. Realice la punción en el área indicada. No utilice otras lancetas o agujas no autorizadas por el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal.
14. Presione el botón de disparo de la lanceta, manteniéndolo así por 3 segundos sobre el área de punción.


	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>	Página 10 de 22
ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS	LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN NACIDOS EN LA CCSS	CÓDIGO: LT.GM.DDSS.AAIP.221125 VIGENCIA: 2026-2031

15. Sostenga firmemente el pie (en forma de C), sin presionar la zona de punción, de lo contrario interrumpirá el flujo de sangre (Figura 1).
16. Elimine la primera gota con el algodón y descarte el mismo.

**Figura 1. Posición correcta para sostener el pie del recién nacido durante la toma de la muestra**




17. Espere a que se forme una gota grande de sangre, colóquela sobre el papel de filtro en el momento en que se va a desprender. Deposite así una gota de sangre en cada uno de los 4 círculos marcados en la tarjeta recolectora.
18. Es solo 1 gota por círculo. La gota puede ser más grande que el círculo, siempre que no se trasape con otra gota.
19. Puede aplicar presión suave e intermitente (no “ordeñar el talón”), permitiendo el flujo libre y espontáneo de la sangre.
20. La piel del talón nunca debe tocar el papel de filtro.
21. Los círculos marcados en el papel de filtro sirven de guía para el tamaño ideal de cada gota. La sangre puede tener contacto con las líneas de estos círculos, pues esta tinta no contamina la muestra.
22. Una vez aplicada la gota de sangre, ésta debe verse del mismo tamaño por ambos lados del filtro.
23. Nunca sobreponga dos o más gotas de sangre.
24. Si al tomar la muestra el funcionario responsable identifica que esta es muy pequeña, debe de tomarla de nuevo, usando otra boleta de recolección, para evitar que se sobrepongan dos más gotas de sangre. Si es necesario, puede enviar ambas boletas, tratando de que vayan juntas (puede graparlas), así el Laboratorio Nacional de Tamizaje Neonatal valorará cuales son las gotas más apropiadas para el procesamiento. Pero nunca debe sobre poner gotas, porque sobresatura el papel de manera heterogénea y las gotas sobrepuestas no pueden ser procesadas.

	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>	Página 11 de 22
ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS	LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN NACIDOS EN LA CCSS	CÓDIGO: LT.GM.DDSS.AAIP.221125 VIGENCIA: 2026-2031

25. En caso de que envíe las dos boletas tomadas al mismo bebé, ambas deben tener completa toda la información que se solicita. Nunca envíe una boleta sin datos.
26. Nunca coloque gotas de sangre en el lado de atrás del papel de filtro. Todas las gotas deben dispensarse por el lado de frente del papel de filtro, ninguna por el lado del revés.
27. Al finalizar limpie con un algodón seco el área de punción y genere una ligera presión.
28. Coloque la boleta en el rack de secado y déjelo secar de 2 a 4 horas a temperatura ambiente, de manera horizontal, en un lugar limpio, sin luz solar directa, sin fuentes de calor cercanas, ni humedad o riesgo de contaminación de la muestra.
29. Completar como corresponde la información en Carné de Desarrollo Integral del Niño y la Niña. Puede entregar el desprendible de la boleta al padre, madre o encargado, como comprobante. El otro desprendible es un comprobante para el centro de recolección.
30. Nunca desprenda la sección del papel de filtro del resto de la boleta.
31. Descarte el material utilizado, de forma apropiada en los recipientes correspondientes.
32. Educar y/orientar a los padres sobre la posibilidad de consultar sobre el tamizaje por los medios indicados en el apartado: **PARA CONSULTAS SOBRE TAMIZAJE BIOQUÍMICO NEONATAL**, ubicado al final de este lineamiento.

#### **D. Casos especiales:**

1. Puede ser aceptable el uso de sangre arterial o venosa recolectada a través de un **catéter venoso central**, en aquellos pacientes que ya cuenten con este dispositivo, o mediante acceso **venoso periférico**, cuando no se disponga del primero. Es importante dejar claro que **no se trata del método preferido** para la recolección de muestras, y su uso debe considerarse **caso a caso**, especialmente en las siguientes situaciones:
  - Recién nacidos pretérmino.
  - Bajo peso.
  - Neonatos gravemente enfermos.
  - Niños sin extremidades inferiores.
  - Presencia de dispositivos que impidan el acceso al talón.
2. En estas circunstancias, si se requiere obtener una muestra de sangre a través de un **catéter central**, se deben seguir las siguientes indicaciones:

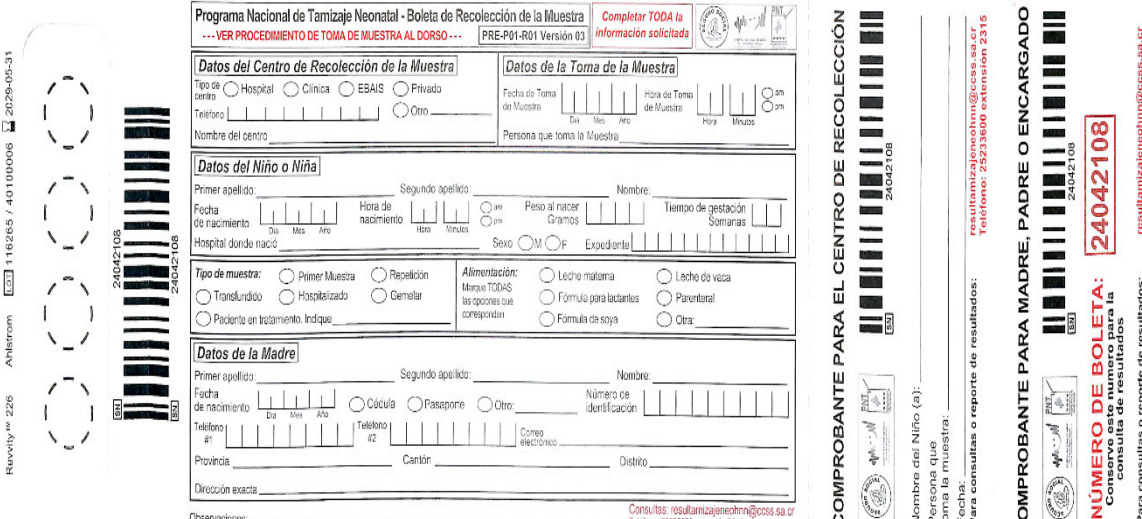
	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>	Página 12 de 22
ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS	<i>LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE</i> <i>BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN</i> <i>NACIDOS EN LA CCSS</i>	CÓDIGO: LT.GM.DDSS.AAIP.221125 VIGENCIA: 2026-2031

1. **Purgar la línea** extrayendo de **2.0 a 2.5 ml** de sangre (o **1 ml** en el caso de recién nacidos pretérmino), especialmente si existe la posibilidad de residuos de medicamentos, soluciones intravenosas o anticoagulantes.
2. **Recolectar la sangre en una jeringa.**
3. **Descartar la aguja** utilizada de forma segura
4. Depositar una única gota de sangre por cada círculo del papel filtro, dejándola caer por gravedad. Sin el uso de agujas o capilares, y asegúrese de que las gotas no se superpongan entre sí.

#### **E. Boletas para la recolección de las muestras y recolección de la información (Figura 2 y 3)**

1. Las boletas y los otros materiales asociados a la toma de este Tamizaje son suministrados por el Laboratorio Nacional de Tamizaje Neonatal y Alto Riesgo. Cada establecimiento debe de realizar las gestiones oportunas para contar con la cantidad necesaria y no interrumpir la toma de la prueba. No deben acumularse grandes cantidades de estos insumos en los centros de recolección por el peligro de daño, deterioro o vencimiento de los mismos.
2. La boleta para la recolección de la muestra posee cuatro secciones: 1) Sección del papel de filtro, 2) Sección de recolección de información, 3) Comprobante para el centro de recolección 4) Comprobante para la madre, padre o encargado. **Las secciones 1 y 2 nunca deben desprenderse.** Y las secciones 3 y 4 pueden desprenderse y entregar a quien corresponde, pues son comprobantes de la toma de muestra y poseen el número de identificación único de cada boleta.
3. Al frente de la boleta se indican los espacios para la recolección de la información y al dorso las instrucciones para toma de la muestra.

**Figura 2. Frente de la Boleta utilizada actualmente**



**Programa Nacional de Tamizaje Neonatal - Boleta de Recolección de la Muestra**  
 ---VER PROCEDIMIENTO DE TOMA DE MUESTRA AL DORSO--- PRE-P01-R01 Versión 03 **Completar TODA la información solicitada**

**Datos del Centro de Recolección de la Muestra**  
 Tipo de centro:  Hospital  Clínica  EBASIS  Privado  Otro  
 Fecha de Toma de Muestra: Día Mes Año Hora de Muestra: Hora Minutos  
 Nombre del centro: Persona que toma la Muestra

**Datos de la Toma de la Muestra**  
 Fecha de nacimiento: Día Mes Año Hora de nacimiento: Hora Minutos  
 Hospital donde nació: Sexo  M  F Expediente:

**Datos del Niño o Niña**  
 Primer apellido: Segundo apellido: Nombre:   
 Fecha de nacimiento: Día Mes Año Hora de nacimiento: Hora Minutos  
 Hospital donde nació: Sexo  M  F Expediente:

**Datos de la Madre**  
 Primer apellido: Segundo apellido: Nombre:   
 Fecha de nacimiento: Día Mes Año Cédula  Pasaporte  Otro Número de identificación:   
 Teléfono #1: Teléfono #2: Correo electrónico:   
 Provincia: Cantón: Distrito: Dirección exacta:

**Tipo de muestra:**  Primer Muestra  Recolección  Transfundido  Hospitalizado  Gemelar  Paciente en tratamiento. Indique:

**Alimentación:** Marque TODAS las opciones que correspondan.  
 Leche materna  Fórmula para lactantes  Leche de vaca  Fórmula para bebés  Parenteral  Fórmula de soja  Otra:

**COMPROBANTE PARA EL CENTRO DE RECOLECCIÓN**  
 Nombre del Niño (a):   
 Persona que toma la muestra:   
 Fecha de la muestra:   
 Para consultas o reporte de resultados: [resultamizajeohhhn@ccssa.sa.cr](mailto:resultamizajeohhhn@ccssa.sa.cr)  
 Teléfono: 25233600 extensión 2315

**COMPROBANTE PARA MADRE, PADRE O ENCARGADO**  
 Nombre:   
 Para consultas o reporte de resultados: [resultamizajeohhhn@ccssa.sa.cr](mailto:resultamizajeohhhn@ccssa.sa.cr)  
 Teléfono: 25233600 extensión 2315

**NÚMERO DE BOLETA:** 24042108  
 Consulte el número para la consulta de resultados.

Observaciones:

Consultas: [resultamizajeohhhn@ccssa.sa.cr](mailto:resultamizajeohhhn@ccssa.sa.cr)  
 Teléfono: 25233600 extensión 2315

**Figura 3. Dorso de la Boleta utilizada actualmente.**

**INSTRUCCIONES PARA LA TOMA DE MUESTRA**  
 Anote con firmeza, claridad y letra impresa TODA la información solicitada en la boleta y proceda a tomar la muestra. No desprenda el papel de filtro de la boleta.

1. Tome la muestra de sangre **previamente al 3er día de vida**.
2. Asegúrese de poner con los materiales requeridos y verifique que tanto la boleta como el filtro no hayan sido manipulados ni hechos de exposición.
3. Para evitar contaminación, no toque ni toque partes del papel de filtro, antes, durante o después de la recolección de la muestra.
4. Mantenga el talón del niño en posición más baja con relación al corazón.
5. Frote los dedos de la mano para calentar el sitio de punción. (El procedimiento para colaborar) puede ser el mismo que el utilizado para el niño. No frote el talón del niño con alcohol.
6. Limpie el área de punción con un algodón (sin pelo). Espere a que se seque o pase un algodón seco.
7. Coloque la boleta sobre la superficie del talón del niño (ver foto). Encuentre la banda en el talón del niño para punción con el talón del niño. Nunca utilice otros materiales o objetos no autorizados para el tamizaje neonatal.
8. El primer succionamiento de la primera porción de sangre con otro algodón seco.
9. Aplicar presión suave e intermitente (no "bataca") permitiendo el flujo libre y espontáneo de la sangre. La piel nunca debe hacer contacto con el papel de filtro.
10. Espere a que se forme una gota grande de sangre, colóquela sobre el papel de filtro en el momento en que se forma la gota. Mantenga el talón del niño en posición más baja con relación al corazón.
11. Agregue las gotas en los círculos marcados, recuerde que es solo una gota por círculo. Si la gota es menor, agregue más de una gota. Nunca agregue más de una gota por círculo. Nunca agregue gotas en el área del papel de filtro (fuera del círculo), teniendo el cuidado de nunca tocar el talón del niño.
12. Una vez aplicada la gota, esta debe verse del mismo tamaño por ambos lados del filtro. La sangre puede tener contacto con las líneas de vasos circulares, puede estar no contenida en la muestra.
13. Nunca aplique más de una gota.
14. Nunca abra el filtro de la muestra.
15. Deje secar la muestra a temperatura ambiente, en posición horizontal por 15 minutos. No toque el talón del niño ni el filtro de la muestra.
16. Para el envío, utilice los sobres de sobreimpresión de la boleta.

**Envíe la muestra al mismo día con CARÁCTER DE URGENCIA**

**NOTE OBLIGACIONES AQUÍ:**


Para consultas o reporte de resultados:  
[resultamizajeohhhn@ccssa.sa.cr](mailto:resultamizajeohhhn@ccssa.sa.cr)  
 Teléfono: 25233600 extensión 2315  
[www.tamizajeccr.com](http://www.tamizajeccr.com)

**LA INFORMACIÓN QUE USTED COMO PADRE O ENCARGADO, SUMINISTRE CON CARÁCTER CONFIDENCIAL, ES IMPRESCINDIBLE PARA LOCALIZAR AL NIÑO (A) EN CASO DE UN RESULTADO ALTERADO O EN CASO DE REQUERIRSE UNA SEGUNDA MUESTRA.**

**F. Transporte de la muestra al Laboratorio Nacional de Tamizaje Neonatal y Alto Riesgo**


El tiempo de tránsito de una muestra es el periodo que transcurre desde que se toma la muestra en el establecimiento y que llega al Laboratorio Nacional de Tamizaje Neonatal y Alto Riesgo para su procesamiento por lo que se debe:

1. Enviar diariamente las boletas, o en un tiempo **no mayor a 3 días**, las boletas recolectadas, desde cada establecimiento hacia el Laboratorio.

	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>	Página 14 de 22
ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS	<i>LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE</i> <i>BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN</i> <i>NACIDOS EN LA CCSS</i>	CÓDIGO: LT.GM.DDSS.AAIP.221125 VIGENCIA: 2026-2031

2. Hay que considerar que si se trata de una muestra urgente de procesar debe realizarse su envío a la mayor brevedad posible.
3. **Si la muestra tarda más de 15 días** desde el día que se tomó hasta que llegue al laboratorio para su procesamiento, la misma no podría ser analizada, pues los analitos que se cuantifican se degradan con el tiempo y los resultados obtenidos no serían válidos desde el punto de vista analítico.
4. El transporte y distribución de los envíos de las muestras de los tamizajes entre los establecimientos de la Caja Costarricense del Seguro Social y el Laboratorio Nacional de Tamizaje Neonatal y Alto Riesgo está a cargo de Correos de Costa Rica S.A.
5. También se puede utilizar el envío con otros medios de la institución, pero siempre se debe garantizar las condiciones de transporte adecuadas y el envío con carácter de urgencia, así como la responsabilidad del centro de recolección de verificar la entrega de estas muestras en tiempo y forma al Laboratorio Nacional de Tamizaje Neonatal y Alto Riesgo.
6. El establecimiento de salud que realiza la toma de la muestra es el responsable de hacerlas llegar al Laboratorio Nacional de Tamizaje Neonatal y Alto Riesgo.
7. El establecimiento de salud debe garantizar la toma correcta de las muestras antes de su envío al laboratorio, por lo que debe realizar el monitoreo en el establecimiento y notificar el envío de muestras inadecuadas, tanto por la cantidad o calidad de muestra, por ausencia o poca claridad en la información de la boleta, entre otros.
8. Para valorar la cantidad de muestra, puede guiarse con los círculos marcados en la boleta que indican aproximadamente un tamaño ideal de la gota de sangre requerida o ante la duda comunicarse con el Laboratorio Nacional de Tamizaje Neonatal y Alto Riesgo.
9. Para el envío y almacenaje de las muestras, el establecimiento de salud debe seguir las instrucciones dadas por el Laboratorio Nacional de Tamizaje Neonatal y Alto Riesgo, considerando la protección de la muestra ante agentes externos como humedad, exposición directa al sol, calor, insectos, roedores u otros. Las muestras no deben empacarse directamente en bolsas plásticas, si no que una vez secas las muestras pueden guardarse en sobres de papel proporcionados por el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal.

La muestra una vez seca, conforme a la “Guía sobre la reglamentación relativa al transporte de sustancias infecciosas” emitida por la Organización Mundial de la Salud (OMS), no está considerada como una materia o producto que represente un

	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>	Página 15 de 22
ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS	LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN NACIDOS EN LA CCSS	CÓDIGO: LT.GM.DDSS.AAIP.221125 VIGENCIA: 2026-2031

riesgo para la salud, por lo tanto, no se encuentra sujeta a ninguna reglamentación sobre sustancias infecciosas.

### **G. Condiciones más frecuentes que determinan la obtención de muestras inadecuadas**

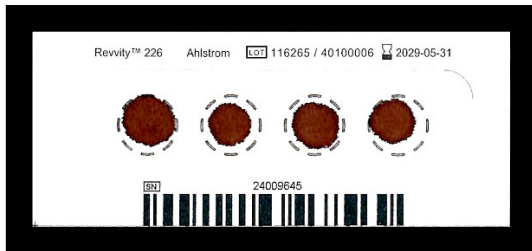
1. No se limpió de manera adecuada la zona del pie donde se hizo la punción y/o el papel filtro se contaminó con crema para manos, talco u otro.
2. La lanceta no logró hacer el corte adecuado en la piel con la profundidad suficiente.
3. No se secó la solución desinfectante del área de punción antes de tomar la muestra.
4. Se presionó excesivamente la zona que rodea el área de corte.
5. Se dejó la muestra sobre alguna mesa o gaveta y no se guardó al estar seca en el sobre correspondiente, lo cual puede generar contaminación por algún insecto, roedor o agentes como agua y calor.
6. Se aplicó una gota sobre otra en el papel filtro, por lo tanto, las gotas sobrepuestas no pueden utilizarse para el análisis de laboratorio por exceso de muestra.
7. Se aplicó la sangre con un tubo capilar, aguja, lanceta o algún dispositivo que no haya sido autorizado por el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal.

### **H. Clasificación de las Muestras**

1. En este apartado se describen y grafican las consideraciones tanto de una muestra satisfactoria como aquellas que se consideran insatisfactorias.
2. Es importante que la persona que realiza la toma de la muestra realice la revisión de cada una de las muestras antes de ser enviadas al Laboratorio Nacional de Tamizaje Neonatal y Alto Riesgo, para así poder asegurar el criterio de calidad y en caso de que se requiere en ese mismo momento realizar una segunda muestra para evitar perder tiempo posterior de gran valor, en caso de que el recién nacido tenga alguna enfermedad.
3. En la Figura 4 se muestran ejemplos de una muestra satisfactoria y de algunas muestras insatisfactorias con el detalle de la posible causa.

**Figura 4. Ilustración de muestra satisfactoria y muestras no satisfactorias**

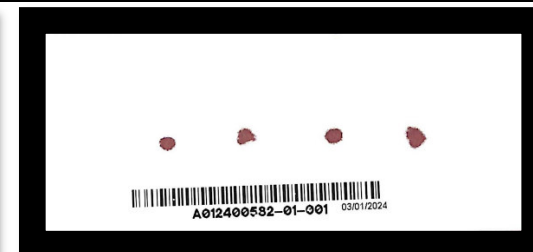
<b>SATISFACTORIA</b>	<b>Muestra que no contenga ningún error o defecto, tanto en calidad como en cantidad, de manera que se le pueden realizar todos los análisis para tamizaje bioquímico neonatal.</b>
----------------------	---



**MUESTRAS INSATISFACTORIAS**

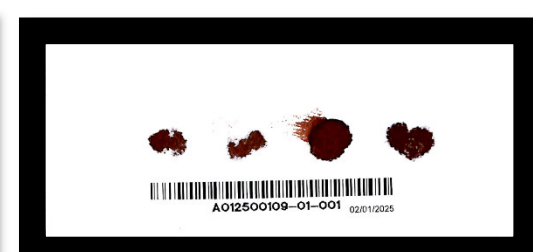
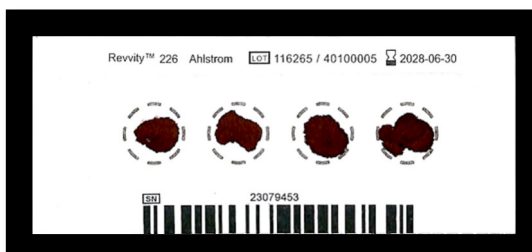
**1. Insuficiente cantidad de muestra**

Muestra cuya cantidad no es suficiente, pues se requiere obtener mediante el perforador por lo menos 8 discos de 3,2 mm de diámetro cada uno, esto hace que no se pueda completar la totalidad de los análisis por falta de muestra.




**2. Exceso o superposición de las gotas**

Muestra que al momento de obtenerla se coloca gota sobre gota, esto hace que la misma no sea apta para su análisis.



**3. Muestra diluida o arrastrada.**

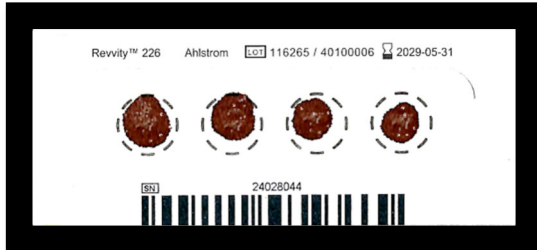
Muestra que se produce porque la zona de punción contenía una solución contaminante, cuando se tomó, o no esperó suficiente tiempo para que la muestra se secase y se guardó en un sobre aún húmeda o junto a otras muestras, esta condición hace que la misma no sea apta para su análisis.

	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>	Página 17 de 22
<b>ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS</b>	<b>LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE</b> <b>BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN NACIDOS EN LA CCSS</b>	<b>CÓDIGO:</b> <b>LT.GM.DDSS.AAIP.221125</b> <b>VIGENCIA: 2026-2031</b>



#### 4. Contaminación


Muestra que se deja expuesta al medio ambiente, lo cual permite que insectos o roedores principalmente, dañen físicamente la muestra, esta condición hace que la misma no sea apta para su análisis.



Fuente. Programa Nacional de Tamizaje Neonatal.

### I. Indicadores de calidad para evaluar el desempeño en la toma de muestras de tamizaje neonatal

La evaluación del desempeño en la toma de muestras para el tamizaje neonatal se fundamenta en el análisis de indicadores de calidad que permiten identificar desviaciones en el proceso de recolección. El valor ideal de este indicador se establece en 0%, lo cual representa una ejecución libre de errores que puedan comprometer la integridad de la muestra o la confiabilidad del resultado. Para efectos de clasificación, se han definido tres rangos de desempeño: un valor óptimo corresponde a un porcentaje menor o igual a 0.5%, reflejando una calidad superior en la toma de muestra; un valor aceptable se sitúa entre >0.5% y <2%, indicando la presencia de fallas menores que requieren seguimiento; y un valor inaceptable se considera cuando el porcentaje es mayor o igual al 2%, lo que evidencia deficiencias significativas que demandan acciones correctivas inmediatas. Esta categorización permite establecer estándares de mejora continua y asegurar la eficacia del Programa Nacional de Tamizaje Neonatal.

	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>		Página 18 de 22
	<b>ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS</b>	<b>LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE</b> <b>BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN NACIDOS EN LA CCSS</b>	<b>CÓDIGO:</b> <b>LT.GM.DDSS.AAIP.221125</b>


**Tabla 1. Clasificación del indicador de calidad en la toma de muestras de tamizaje neonatal**

<b>Clasificación</b>	<b>Rango establecido</b>	<b>Descripción</b>
<b>Ideal</b>	0%	Indica una ejecución completamente alineada con los protocolos establecidos. Representa una ausencia total de errores.
<b>Óptimo</b>	$\leq 0,5\%$	Cumple con el estándar esperado de calidad en la toma de muestra. Corresponde a un nivel de desviación mínimo.
<b>Aceptable</b>	$> 0,5\%$ y $< 2\%$	Presenta desviaciones menores, requiere acciones de seguimiento.
<b>Inaceptable</b>	$\geq 2\%$	No cumple con el estándar, exige acciones correctivas inmediatas.

**Fuente.** Programa Nacional de Tamizaje Neonatal.

**J. Criterios para la solicitud y toma de las segundas muestras o más, solicitadas por el Laboratorio Nacional de Tamizaje Neonatal y Alto Riesgo**

1. Existen varias razones por las cuales se solicitan segundas muestras:
  - Porque la primera muestra fue clasificada como insatisfactoria.
  - Para la confirmación de resultados alterados
  - Para la toma de muestras adicionales se realizan con el mismo procedimiento que las primeras y descrito en este lineamiento.
  - La toma de la muestra se realiza de la misma forma que una primera muestra. Cuando se requiera de muestra de los padres es porque se requiere para estudios por Hemoglobinopatías, lo cual se describe a continuación.
  
2. Si la segunda muestra se solicita para hemoglobinas anormales tomar en cuenta lo siguiente:
  - Tomar muestras de los padres del dedo pulgar o índice de cualquier mano.
  - Colocar las gotas de sangre de los padres en el papel de filtro.
  - Utilice tres boletas: Una para la muestra del niño (a), otra para la muestra de la madre y otra para la muestra del padre. En todas debe anotar los datos del niño (a) y en la Sección Datos de la Madre debe anotar los datos de la Madre o del Padre, e indicar la palabra BEBÉ, MADRE o PADRE, según corresponda, para evitar confusiones, puede anotar esta palabra en Observaciones o a la par del Título datos de la Madre.
  - Es importante colocar las muestras juntas y pegadas con grapa, después de secarse, para que de esta manera permanezcan las tres muestras unidas durante el transporte hasta llegar a ser procesadas.

	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>	Página 19 de 22
ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS	LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN NACIDOS EN LA CCSS	CÓDIGO: LT.GM.DDSS.AAIP.221125 VIGENCIA: 2026-2031

- Para los casos que se obtiene resultados de Heterocigotas para hemoglobinopatías, los resultados son comunicados al Área de Salud que corresponda según la dirección indicada en la boleta de tamizaje. Si existen dudas de cómo debe ser abordado por el personal de salud, puede consultar al Programa por los medios indicados en el apartado: **PARA CONSULTAS SOBRE TAMIZAJE BIOQUÍMICO NEONATAL**, ubicado al final de este lineamiento.

## K. Resultados del tamizaje bioquímico neonatal

1. **Resultados Negativos.** Si la muestra fue recibida por el laboratorio en tiempo y forma adecuadas y la sangre contenida en ella fue suficiente (muestra satisfactoria) para el procesamiento y todos los resultados se encuentran dentro del intervalo normal, se considera que la muestra es negativa y el tamizaje neonatal está normal, esto indica que según los resultados obtenido no hay sospecha de que el niño posea alguna de las 29 enfermedades que se detectan en esta prueba. Por lo tanto, **NO** se llama a la familia ni al centro de recolección.


2. **Resultados Positivos.** Si alguna de las pruebas resulta positiva (ANORMAL), el Laboratorio Nacional de Tamizaje Neonatal y Alto Riesgo comunicará inmediatamente al Centro de Recolección que tomó la muestra (Área de Salud, Clínica, Hospital u otro) y se localizará inmediatamente al paciente para repetir el examen y estudio del niño y su familia.

Si se tiene el teléfono del domicilio /celular de los padres o encargado, se les llamará de manera directa. Por lo anterior es muy importante consignar siempre la información completa y correcta en la boleta de tamizaje.

Si en la segunda muestra se determina algún tipo de enfermedad, se les indicará cuáles son los siguientes pasos que se deben dar, por lo cual se debe actuar rápido en beneficio del niño(a).

3. **Evaluación de la relevancia clínica de resultados históricos.** El tamizaje bioquímico neonatal es una prueba de carácter preventivo, diseñada para la detección temprana de errores innatos del metabolismo y otras enfermedades congénitas graves, con el objetivo de permitir el diagnóstico y tratamiento oportuno dentro de los primeros días de vida.

Su utilidad clínica se encuentra directamente vinculada a la edad neonatal, ya que muchas de las condiciones que se detectan pueden manifestarse con consecuencias irreversibles si no se tratan tempranamente.

	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>	Página 20 de 22
<i>ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS</i>	<i>LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN NACIDOS EN LA CCSS</i>	CÓDIGO: <i>LT.GM.DDSS.AAIP.221125</i> VIGENCIA: 2026-2031

La prueba para el tamizaje bioquímico neonatal no es un diagnóstico definitivo, sino una alerta inicial. Si no fue seguida de una confirmación diagnóstica y/o manejo clínico en su momento, el resultado pierde valor clínico retrospectivo.

Como parte de los protocolos de acción del laboratorio, con respecto al abordaje de los resultados de las pruebas presuntivas positivas (resultados fuera de los límites de decisión establecidos por el laboratorio) el cual es inmediato, dichas acciones pueden comprender: la solicitud de una nueva muestra para la verificación de su resultado o bien la localización del menor mediante los padres de familia, encargados o médicos para ser remitidos a los servicios especializados pertinentes del Hospital Nacional de Niños. Los resultados de aquellas pruebas que arrojaron resultados negativos (resultados dentro de los límites de decisión establecidos por el laboratorio) no generan ningún tipo de acción por parte del laboratorio y son archivados.


Debido a cambios en protocolos y tecnologías, ya que las metodologías utilizadas en la detección de este tipo de enfermedades, junto con los criterios de interpretación evolucionan frecuentemente con el paso del tiempo.

Dados los elementos anteriores, una vez transcurridos los primeros meses de vida sin diagnóstico, ni signos clínicos asociados a estas patologías, la utilidad diagnóstica del resultado original de tamizaje disminuye considerablemente, por lo que el reporte de un resultado con antigüedad tiene un valor clínico muy limitado o nulo, y no ofrece beneficios en términos de diagnóstico, tratamiento ni seguimiento en la etapa actual de vida del individuo.

Finalmente, en cumplimiento de lo establecido en el apartado 4.1.3 del Decreto Ejecutivo 44840-S, "Oficialización de la Norma para la Habilitación de Laboratorios de Microbiología y Química Clínica", y considerando que se trata de muestras pediátricas con valor documental y epidemiológico, se determina que los registros físicos y electrónicos correspondientes al tamizaje bioquímico neonatal deberán conservarse por un periodo de hasta 10 años.

#### **RESPONSABLE DEL CUMPLIMIENTO EN LA RED DE SERVICIOS DE LA CCSS**

- Directores de Hospitales y Áreas de Salud de la CCSS.
- Jefaturas de Laboratorios Clínicos y Enfermería.
- Todos los funcionarios de salud capacitados en la toma de muestras para Tamizaje Bioquímico Neonatal, médicos: general o especialistas, profesionales en enfermería, auxiliares de enfermería, asistente técnico de atención primaria, microbiólogos, técnico de microbiología, diplomados en microbiología.
- Servicios de Transportes de los establecimientos de salud.

	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>	Página 21 de 22
<b>ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS</b>	<b>LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE</b> <b>BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN NACIDOS EN LA CCSS</b>	<b>CÓDIGO:</b> <b>LT.GM.DDSS.AAIP.221125</b> <b>VIGENCIA: 2026-2031</b>

### **RESPONSABLE DE VERIFICAR EL CUMPLIMIENTO EN LA RED DE SERVICIOS DE LA CCSS**

- Dirección de Red de Servicios de Salud.
- Direcciones Médicas de Hospitales y Áreas de Salud.
- Jefaturas de Laboratorios Clínicos.
- Jefaturas de Enfermería.
- Jefaturas de Registros Médicos
- Jefaturas de Transportes
- Programa de Normalización de la Atención del Niño y la Niña.

### **MONITOREO Y EVALUACIÓN DEL LINEAMIENTO**

- Programa Nacional de Tamizaje Neonatal.
- Programa de Normalización de la Atención del Niño y la Niña.

### **CONTACTO PARA CONSULTAS DEL LINEAMIENTO**


- Dra. Mildred Jiménez Hernández, Dirección, Laboratorio Nacional de Tamizaje Neonatal y Alto Riesgo, Programa Nacional de Tamizaje Neonatal, Hospital Nacional de Niños. Teléfono: 2523-3600 extensión 2113. Correo: [mjimneh@ccss.sa.cr](mailto:mjimneh@ccss.sa.cr)
- Dr. Ramsés Badilla Porras, Jefe, Servicio Genética Médica. Hospital Nacional de Niños. Teléfono: 2523-3600 extensión 2113. Correo electrónico: [rbadillap@ccss.sa.cr](mailto:rbadillap@ccss.sa.cr)
- Programa Normalización de la Atención del Niño y la Niña. Dirección de Desarrollo de Servicios de Salud. Correo electrónico: [corraaip@ccss.sa.cr](mailto:corraaip@ccss.sa.cr)

### **CONTACTO PARA CONSULTAS SOBRE EL TAMIZAJE BIOQUÍMICO NEONATAL**

- Correos: [resultamizajeneohnn@ccss.sa.cr](mailto:resultamizajeneohnn@ccss.sa.cr)  
[progtamizajeneohnn@ccss.sa.cr](mailto:progtamizajeneohnn@ccss.sa.cr)
- Teléfono: 2523-3600 extensión 2113

### **REFERENCIAS**

- Abarca, G. *et al.* (2008). Hemoglobinas anormales en la población neonatal de Costa Rica. Revista de Biología Tropical. *On-line versión* ISSN 0034-7744. Rev. biol. trop vol.56 n.3 San José, Costa Rica.
- Camacho, N., Obando, S. (2011). Propuesta de una estrategia para la mejora continua del proceso de toma de la muestra de tamizaje neonatal mediante la aplicación de la metodología seis sigmas. Programa de Maestría en Gerencia de la Calidad, Instituto Centroamericano de Administración Pública.

	<b>CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL</b> <b>GERENCIA MÉDICA</b> <b>DIRECCIÓN DE DESARROLLO DE SERVICIOS DE SALUD</b>	Página 22 de 22
ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL A LAS PERSONAS	LINEAMIENTO TÉCNICO APLICACIÓN DEL TAMIZAJE BIOQUÍMICO NEONATAL: PRUEBA DEL TALÓN A LOS RECIÉN NACIDOS EN LA CCSS	CÓDIGO: LT.GM.DDSS.AAIP.221125 VIGENCIA: 2026-2031

Castiñeras, D. *et al.* (2019). Situación actual del cribado neonatal de enfermedades metabólicas en España y en el mundo. In *Anales de Pediatría* (Vol. 91, No. 2, pp. 128-e1). Elsevier Doyma.

CLSI. (2021). Dried Blood collection for newborn screening; Approved Standard-7th Edition. CLSI document NBS01. Wayne, PA: Clinical and Laboratory Standards Institute.

De Céspedes, C. *et al.* (1996). Tamizaje neonatal masivo de hipotiroidismo congénito y enfermedades metabólicas hereditarias en Costa Rica: 1990-1995.

De Céspedes, C. *et al.* (2003). Prevención de retardo mental y otras discapacidades por tamizaje neonatal masivo en Costa Rica. *Costa Rica: Asociación Costarricense para el Tamizaje y la Prevención de Discapacidades en el Niño (ASTA)*.

Decreto Ejecutivo 44840-S, (2024). Oficialización de la Norma para la Habilitación de Laboratorios de Microbiología y Química Clínica. *Costa Rica: Presidencia de la República y Ministerio de Salud*.

DynaMed [Internet]. Ipswich (MA): EBSCO Information Services. 1995. Record No. T920482, *Approach to Inborn Errors of Metabolism - Metabolic Emergencies*; [updated 2018 Nov 30]. Available from <https://www.dynamed.com/topics/dmp~AN~T920482>.

World Health Organization. (2024). Guidance on regulations for the transport of infectious substances 2023–2024 (WHO/WHE/CPI/2024.1). World Health Organization. <https://iris.who.int/handle/10665/376214>