

Lo que oímos  
Resumen ejecutivo

# Detección neonatal en los Estados Unidos

Presentado al  
Comité de Detección Neonatal: Panorama actual e indicaciones futuras  
en las Academias Nacionales de Ciencias, Ingeniería y Medicina



---

## ¡Gracias!

Este informe se redactó gracias a las casi 600 personas que respondieron al cuestionario, a las casi 100 personas que asistieron a una sesión de escucha en línea de 2.5 horas, a los 12 miembros del personal de las Academias Nacionales que organizaron y tomaron notas durante las sesiones de escucha, y a los 14 miembros del Comité de detección neonatal de las Academias Nacionales: El personal de Panorama actual e indicaciones futuras, que dedican horas de su tiempo a examinar las fortalezas de los programas existentes y las oportunidades futuras para mejorar la detección neonatal para todos los bebés nacidos en los Estados Unidos.

En particular, agradecemos a The Akari Foundation y a REACHUP, Inc., que ayudaron a conectar a las Academias Nacionales con comunidades cuyas voces podrían, de otro modo, ser menos oídas en un proceso como este.

---

**También agradecemos a las siguientes organizaciones por ayudar a difundir la convocatoria de las Academias Nacionales para recibir contribuciones sobre este proyecto. Tenga en cuenta que la información presentada en este documento no refleja las opiniones de ninguna de las organizaciones o agencias que ayudaron a difundir la convocatoria para recibir contribuciones.**

Akari Foundation	Genetic Alliance
Alabama Rare	Global Genes
American Academy of Pediatrics	Hunter's Hope
American College of Obstetrics and Gynecology	March of Dimes
American Public Health Association – Public Health Nursing, Community Health Worker, and Maternal and Child Health Sections	Muscular Dystrophy Association
Association for Creatine Deficiencies	National Coordinating Center for Regional Genetic Networks
Association of Maternal and Child Health Programs	National Niemann-Pick Foundation
Association of Public Health Laboratories	National Organization for Rare Disorders
Children's Sickle Cell Foundation, Inc.	National Organization of African Americans with Cystic Fibrosis
E.WE Foundation	Parent Project Muscular Dystrophy
EveryLife Foundation for Rare Diseases	Rare Disease Diversity Coalition
Expecting Health	Rare Diseases Clinical Research Network
March for Moms	REACHUP, Inc.
Gaucher Community Alliance	Sickle Cell Reproductive Health Education Directive

## Cita sugerida

Susanna Haas Lyons Engagement Consulting. 2024. *Executive Summary: What We Heard, Engagement Summary for Committee on Newborn Screening: Current Landscape and Future Directions*. National Academies of Sciences, Engineering, and Medicine. Washington, DC (Susanna Haas Lyons Engagement Consulting. 2024. Resumen ejecutivo: Lo que oímos, Resumen del compromiso para el Comité de Detección Neonatal: Panorama actual y futuro. Academias Nacionales de Ciencias, Ingeniería y Medicina. Washington, DC.).

---

## Acerca de Susanna Haas Lyons Engagement Consulting

Susanna Haas Lyons Engagement Consulting (S. H. L. Consultoría de participación) diseñó y llevó a cabo el proceso multilateral que recopiló y analizó los datos de este informe. Este grupo de consultoría desarrolla estrategias y ofrece capacitación para mejorar las conversaciones entre el público y los responsables de la toma de decisiones. Susanna Haas Lyons Engagement Consulting cuenta con más de 20 años de experiencia en liderazgo internacional en el diseño, la facilitación, la gestión y la evaluación de esfuerzos complejos de compromiso cívico.

Los autores y el equipo de análisis de datos de este informe son Susanna Haas Lyons, especialista en compromiso cívico; Anson Ching, especialista en compromiso cívico; y Kiana Alaei, analista de datos.

La asesora médica del equipo encargado de los compromisos es Charlotte Hobbs, MD, PhD, decana adjunta ejecutiva de Investigación Clínica y Traslacional de la University of Arkansas for Medical Sciences. La asesora en equidad de salud del equipo encargado de los compromisos es Nicole Farkouh, fundadora de CultureWonk.





## Resumen ejecutivo

Los programas de detección neonatal (newborn screening, NBS) afectan a casi todas las familias con hijos en Estados Unidos, y tienen como finalidad identificar a los bebés en riesgo de desarrollar afecciones graves, pero que pueden tratarse. Existen tres pruebas de NBS: la prueba de muestras de sangre seca, la prueba de pérdida auditiva y la prueba de defectos cardíacos congénitos. Las actividades del compromiso descritas en este informe se centraron únicamente en la recolección y el análisis de las muestras de sangre neonatal, en las que se extrae una pequeña cantidad de sangre del talón de un bebé poco después de nacer y se analiza para detectar un conjunto de afecciones. La NBS permite a los médicos diagnosticar afecciones rápidamente e iniciar el tratamiento lo antes posible.

Hace poco, el Congreso ordenó a la Oficina de Salud de la Mujer del Departamento de Salud y Servicios Sociales que emprendiera un estudio con las Academias Nacionales de Ciencias, Ingeniería y Medicina para determinar las principales medidas estatales y federales que podrían contribuir a modernizar estos programas. La Iniciativa Chan Zuckerberg proporcionó financiación complementaria para permitir un mayor compromiso de la comunidad.

El informe de este comité proporcionará tanto opciones a corto plazo para reforzar los programas de NBS existentes, como una visión para los próximos 5 a 15 años.

Para obtener más información sobre el trabajo del comité, visite [nationalacademies.org/newborn-screening](https://nationalacademies.org/newborn-screening).

## ■ CONTRIBUCIONES DE LAS PERSONAS AFECTADAS POR LA DETECCIÓN NEONATAL

Aunque los miembros del comité aportan una gran variedad de experiencias y puntos de vista sobre la NBS, era esencial que oyeran a las personas que se ven afectadas personal y profesionalmente por la NBS en los Estados Unidos.

Se llevaron a cabo dos actividades principales del compromiso para el comité. La primera fue una serie de sesiones de escucha en línea, celebradas en mayo y junio de 2024, y la segunda fue un cuestionario en línea que se publicó en el sitio web del proyecto, que estuvo disponible desde el 18 de abril hasta el 26 de mayo de 2024.

Las preguntas principales que el comité planteó a los participantes del compromiso fueron las siguientes: *¿Cómo podemos reforzar los programas actuales de detección neonatal? ¿Qué cambios le gustaría ver en el futuro?*

Un total de 570 respuestas al cuestionario estuvieron completas (93 %) o parcialmente completas (7 %) y se incluyeron en el análisis. Unas 100 personas participaron en sesiones de escucha virtuales.

**Los puntos de vista representados en este documento no constituyen una muestra estadística del público estadounidense.** La mayoría de los encuestados eran blancos (77 %), con estudios superiores (70 % con título universitario o profesional), mujeres (76 %), de zonas urbanas o mayoritariamente urbanas (80 %). Las respuestas al cuestionario provinieron en gran parte de personas que se identificaron principalmente como padres (padres en general, 16 %; padres de un niño con una enfermedad poco frecuente, 14 %), proveedores de atención médica (27 %), o personas afectadas o que defienden las necesidades de las personas con enfermedades poco frecuentes (un total del 20 % tiene una enfermedad poco frecuente, es padre/madre de un niño con una enfermedad poco frecuente, o es defensor de las enfermedades poco frecuentes). No se recopiló información demográfica de las 97 personas que participaron en las sesiones de escucha. La participación limitada de personas diversas y con frecuencia poco representadas significa que estas actividades pueden haber pasado por alto determinados puntos de vista. Es necesario seguir trabajando en este ámbito para garantizar la comprensión de todos los puntos de vista sobre la detección neonatal, un programa de salud pública que sirve a todos los bebés nacidos en los Estados Unidos.

## ■ LO QUE OÍMOS

Los participantes del compromiso (tanto los que respondieron al cuestionario como los que participaron en las sesiones de escucha) compartieron sus puntos de vista sobre las fortalezas y los desafíos de los programas actuales de NBS en los Estados Unidos, así como sobre las oportunidades de mejora a corto y largo plazo. En conjunto, las contribuciones destacaron algunas tensiones clave y, en ocasiones, posturas contradictorias. Esta dinámica refleja la diversidad de actores, grupos y comunidades clave que tienen un gran interés en la NBS, así como el hecho de que la NBS en los Estados Unidos está relacionada con consideraciones morales, políticas y médicas.

### Objetivo de la NBS

A los participantes del compromiso se les preguntó cuál creían que debería ser el objetivo de la NBS en los Estados Unidos. La mayoría de los participantes sugirió que la NBS debería existir para salvar vidas y evitar que las enfermedades poco frecuentes tengan consecuencias graves, al **detectar enfermedades poco frecuentes con tratamientos efectivos lo antes posible**. Otros indicaron que la NBS debería cumplir el objetivo más amplio de apoyar a los padres y a los proveedores para que tomen decisiones informadas sobre la atención médica del bebé. También se mencionaron otros objetivos, como el papel de la NBS en la obtención de resultados de salud equitativos y su importancia para facilitar el acceso a la atención de seguimiento.

### Fortalezas del sistema actual de NBS

Cuando se les preguntó por las fortalezas del sistema actual de NBS, la mayoría de los participantes del compromiso hicieron hincapié en que **todos los bebés reciben NBS** en los Estados Unidos, excepto en el caso de las familias que optan por no participar. Varios participantes señalaron como fortaleza el **seguimiento de los resultados de las pruebas de detección** con las familias. Además, las contribuciones indicaron que, en la mayoría de los casos, la NBS es efectiva para identificar de manera proactiva enfermedades y afecciones poco frecuentes detectadas que se beneficiarán de un tratamiento temprano. Los encuestados también describieron específicamente la practicidad y rentabilidad de la recolección de muestras de sangre en los programas de NBS.

### Desafíos actuales

Se les preguntó a los participantes del compromiso sobre los desafíos de la NBS, con el fin de buscar oportunidades para reforzar el sistema. Los participantes mencionaron que el principal desafío del sistema actual de NBS es el proceso de **añadir nuevas afecciones** a los programas de NBS. Varios participantes también destacaron **la educación y el apoyo a los padres** como un desafío. Otras inquietudes incluyeron la variación a nivel estatal, la atención de seguimiento, la administración estatal de los programas de NBS, la investigación para desarrollar nuevas pruebas de detección, la orientación federal sobre las afecciones que se deben detectar y las ineficiencias administrativas y de gestión de datos.

## Adición de afecciones a los programas de NBS

Las contribuciones de los participantes del compromiso ofrecieron varios puntos de vista matizados sobre el desafío de añadir enfermedades y trastornos poco frecuentes a los programas de NBS en los Estados Unidos. Para algunos, el problema radica en los **criterios del Panel de Detección Uniforme Recomendado (*Recommended Uniform Screening Panel, RUSP*)**. Esos participantes consideran que el RUSP es demasiado restrictivo, ya que actualmente crea un proceso de diagnóstico más largo para los padres y sus bebés con enfermedades poco frecuentes que no están incluidas en las pruebas de NBS. A algunos de estos participantes les gustaría que el RUSP analizara todas las afecciones detectables para que los padres puedan estar informados a la hora de cuidar a sus hijos. Sin embargo, una de las principales tensiones con este punto de vista es la opinión de otros participantes que creen que los **programas de NBS deben basarse en pruebas**, contar con tratamientos existentes para la afección y disponer de métodos de detección confiables y precisos.

## Educación y apoyo a los padres

Los participantes del compromiso hicieron especial hincapié en la necesidad de apoyar a los padres **para que comprendan y manejen la NBS**. Muchos destacaron que los padres rara vez conocen la NBS hasta que reciben un resultado de detección que requiere una evaluación adicional, por lo que recomendaron una educación más temprana y sólida para los padres. Los participantes también requirieron maneras de abordar la desconfianza pública en los programas de salud gubernamentales y la aprensión sobre el intercambio de información genética. Los participantes sugirieron políticas y **protecciones de la privacidad** más amplias para un almacenamiento y un uso transparentes de las muestras y los datos de la NBS. En las sesiones de escucha también se debatió la necesidad de abordar las **desigualdades** socioeconómicas, geográficas, raciales y étnicas, especialmente en relación con la precisión de las pruebas de NBS y todas las formas de atención de seguimiento. Además, algunos participantes de las sesiones de escucha mencionaron una carga de defensa injusta para los padres y los grupos con enfermedades poco frecuentes y destacaron las cargas económicas y emocionales de la odisea diagnóstica de un hijo.

## Variación a nivel estatal

Uno de los temas más destacados que surgieron de estas contribuciones del compromiso fue cómo varían los programas de NBS en todo los Estados Unidos. Muchos participantes del compromiso señalaron que, aunque el RUSP recomienda enfermedades y afecciones para que los estados consideren incorporarlas a sus programas de NBS, los **procesos y plazos para añadir nuevas afecciones varían de manera considerable en todo el país**. Con frecuencia, esta disparidad se relacionó con la observación de que los estados varían en su capacidad de fuerza laboral de atención médica e infraestructura de NBS. Algunos también señalaron que la variación de la NBS era más evidente en estados con grandes **diferencias entre las zonas rurales y las zonas urbanas**. Otros participantes hicieron hincapié en que disponer de normas nacionales para la NBS podría conducir a resultados de salud más equitativos. Algunos solicitaron aumentar la estandarización de la implementación de las pruebas y reforzar las conexiones y la coordinación desde la detección en programas estatales de NBS hasta los entornos de atención de seguimiento. Otra posible solución sugerida por los participantes es una mayor **colaboración interestatal** y regional para la realización de pruebas y la atención de seguimiento.

## Obstáculos para la atención de seguimiento

Tanto los encuestados como los participantes de las sesiones de escucha hicieron hincapié en la importancia del seguimiento después de los resultados de las pruebas de NBS, y muchos destacaron que existen **obstáculos significativos que impiden la intervención oportuna en caso de enfermedad** y el apoyo a los pacientes, los padres y las familias. Algunos de estos obstáculos son las dificultades geográficas, los problemas logísticos y de capacidad, la falta de seguro de salud y los problemas de comunicación con los pagadores. Tanto los encuestados como los participantes de las sesiones de escucha señalaron que el problema con el **seguro de salud** en Estados Unidos es un obstáculo para el seguimiento efectivo de la NBS.

## Ineficiencias administrativas y de gestión de datos

Los desafíos en la gestión y administración de datos descritos por los participantes incluyen una **falta de estandarización** en la recopilación y el análisis de datos, así como un **intercambio limitado de datos** entre los sectores, organizaciones y programas estatales de la NBS. Los participantes describieron que estos desafíos relacionados con los datos pueden limitar la precisión de la detección, la investigación, la coordinación de la atención de seguimiento y la intervención oportuna y efectiva. Se identificaron como necesidades clave subyacentes el aumento de la comunicación y la colaboración dentro del sistema más amplio de NBS.

## Limitaciones en cuanto al personal

Muchos participantes de los programas de NBS y de atención médica compartieron cómo los programas de NBS de todo el país están sufriendo la **falta de personal y el agotamiento del personal**. Las contribuciones también describieron cada vez mayores problemas respecto a la capacidad y preparación del personal ante las nuevas afecciones que se añaden a los paneles de detección.

## Financiación insuficiente para la NBS

Los participantes del compromiso también expresaron preocupaciones sobre la financiación insuficiente de los programas de NBS, que **afecta al mantenimiento, la expansión y la actualización de los servicios**, lo que contribuye a las disparidades en los programas de NBS. Los déficits de financiación también se relacionaron con las variaciones a nivel estatal, los desafíos de la fuerza laboral, las limitaciones en la atención de seguimiento y los obstáculos en la investigación. Algunos participantes solicitaron más financiación y recursos federales para respaldar los programas de NBS, e hicieron hincapié en que la financiación insuficiente afecta a todos los aspectos del sistema de NBS, desde los laboratorios de NBS hasta las tecnologías de pruebas, la atención de seguimiento y la investigación.

Como parte de un experimento mental, se les pidió a los encuestados que eligieran una prioridad de financiación para el sistema de NBS de los Estados Unidos. Los encuestados se dividieron entre la opción de invertir en el tratamiento de aquellos con enfermedades poco frecuentes identificadas a través de la NBS, y la opción de invertir en mejoras del sistema actual de NBS. Una cantidad ligeramente menor de encuestados priorizó la inclusión de afecciones que actualmente no están contempladas en la NBS.



## Resultados de detección inciertos

Se les pidió a los participantes de la sesión de escucha ideas sobre cómo abordar los resultados inciertos o poco claros de la NBS. La mayoría sugirió reforzar el **sistema de seguimiento y derivación** de NBS para pruebas de diagnóstico confirmatorias, asesoramiento y atención. Algunos también hicieron hincapié en la necesidad de un **seguimiento longitudinal sistematizado**.

En general, los participantes alentaron los esfuerzos para limitar los resultados poco claros. Para algunos, la solución sería evitar la detección de enfermedades sin pruebas de detección confiables. Otros sugirieron que la ambigüedad en los resultados de la detección podría aceptarse como un resultado posible de un sistema de NBS en evolución.

## Investigación con muestras de sangre

Las muestras de sangre residual son gotas de sangre seca que “sobran” después de que se hayan completado todas las pruebas de detección. Estas muestras son anonimizadas y se utilizan para mejorar la NBS para futuros bebés y también se pueden utilizar para otros tipos de investigación. Las regulaciones sobre los usos con fines de investigación varían de un estado a otro. Como parte de un experimento mental, se les pidió a los encuestados que compartieran sus opiniones sobre el papel del consentimiento en diferentes situaciones que involucran el uso de muestras de sangre residual para la investigación. Los puntos de vista de los encuestados sobre el papel del consentimiento en este proceso estaban divididos: algunos indicaron que se debía informar a los padres y pedirles su consentimiento en relación con el almacenamiento y el uso secundario con fines de investigación de las muestras de sangre seca, mientras que otros indicaron que la notificación y el consentimiento no eran esenciales.

## Colaboración y comunicación

Los participantes recomendaron una **mayor colaboración en todo el sistema de NBS**. Se recomendó considerar a las **familias como socios** tanto para determinar qué enfermedades se deben detectar, como para desarrollar maneras de mejorar las experiencias de las familias con la NBS. Otras contribuciones describieron los beneficios de la colaboración entre los gobiernos federales y estatales, los programas estatales de NBS, los grupos de defensa, los organismos asesores, los profesionales médicos, los profesionales de NBS, la industria, las universidades, los investigadores y otros.

## Consejo final para el Comité

Para reforzar los programas actuales de NBS, los participantes del compromiso sugirieron que el comité considere las siguientes contribuciones e ideas:

- Abordar las **disparidades** en los resultados de salud **como consecuencia de la variación a nivel estatal**;
- Mejorar el **acceso equitativo a los tratamientos** desde la perspectiva de la raza, los ingresos y la geografía;
- Considerar la **regionalización de algunos aspectos del sistema de NBS**, entre ellos las pruebas, el seguimiento y/o el acceso a especialistas;
- Mejorar la **concienciación y educación de los padres** sobre la NBS antes y después del nacimiento;
- Promover la **colaboración** en todos los niveles del sistema a la hora de planificar el futuro de la NBS;
- **Incorporar innovaciones en las pruebas de NBS**, como por ejemplo la secuenciación genómica;
- Considerar maneras de **detectar una mayor variedad** de enfermedades y afecciones poco frecuentes en los programas de NBS, como por ejemplo revisar y perfeccionar el RUSP con mayor frecuencia;
- Seguir siendo conscientes del papel de la **privacidad de los datos** en la NBS en lo que respecta a la recopilación de datos, la investigación longitudinal y la atención de seguimiento; y
- Aumentar la **financiación**, la capacitación y el apoyo a la fuerza laboral y los programas de NBS.

Los participantes solicitaron una mayor **colaboración y comunicación** en diversas áreas relacionadas con la NBS. Para respaldar mejor a las familias, varios participantes solicitaron mecanismos para ayudar a las personas a navegar por el sistema, vincular los recursos comunitarios a la atención clínica y aprovechar los sistemas educativos y de visitas domiciliarias de los departamentos de salud pública. Muchos recomendaron las asociaciones gubernamentales como una solución clave. Algunos sugirieron también la colaboración entre la industria, las universidades y otros investigadores.

Por último, los participantes hicieron hincapié en la necesidad de **involucrar a padres, familias y pacientes** en la planificación del futuro de la NBS. Muchos también destacaron la necesidad de involucrar a **todos los actores y grupos clave** que representan a especialistas, pediatras, comunidades minoritarias e indígenas, organizaciones médicas, organizaciones de seguridad de los pacientes y organizaciones de defensa de los pacientes.

## ■ CONCLUSIÓN

Aprender sobre los diversos puntos de vista de una gran variedad de personas afectadas por la NBS en todo el país es un primer paso fundamental para evaluar lo que podría fortalecer la NBS en los Estados Unidos. Las diversas contribuciones de los participantes ayudan a articular puntos clave de consideración, incluidos aquellos donde existen fuertes tensiones, que el comité tendrá en cuenta a la hora de desarrollar tanto opciones a corto plazo para reforzar los programas de NBS existentes, como una visión para la NBS en Estados Unidos en los próximos 5 a 15 años.

## ■ PRÓXIMOS PASOS

El comité de las Academias Nacionales revisará detenidamente este informe y los demás datos recopilados por el comité. El comité elaborará un informe con sus recomendaciones en 2025.

### **Resumen completo de las contribuciones**

Para consultar el resumen completo de las contribuciones compartidas por los participantes del compromiso, disponible solo en inglés, visite [nationalacademies.org/newborn-screening](https://nationalacademies.org/newborn-screening).

