

CIRCULAR:	07/2025, de 2 de diciembre de 2025
ORIGEN:	Dirección General de Salud Pública y Atención a la Salud Mental
ÁMBITO:	Programa de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba del talón del Principado de Asturias
ASUNTO:	AMPLIACIÓN DEL CRIBADO NEONATAL MEDIANTE PRUEBA DEL TALÓN EN ASTURIAS

AMPLIACIÓN DEL CRIBADO NEONATAL MEDIANTE PRUEBA DEL TALÓN EN ASTURIAS

EL Programa de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba del talón viene ampliando su capacidad de detección de patologías desde su implantación en el año 1982 para detectar el hipotiroidismo congénito (HC) y la fenilcetonuria (PKU). En 2014 se incorporaron otras cuatro enfermedades: el déficit de acilCoA- deshidrogenasa de cadena media (MCAD), el déficit de 3-hidroxi-acil-coA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD), la acidemia glutárica tipo I (GAI) y la fibrosis quística (FQ). Tres años después, en 2017, se implementó el programa para detectar la anemia falciforme (AF). En 2023 se incorporaron cuatro enfermedades más: el déficit de biotinidasa (BIOT), la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC), la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD) y la homocistinuria (HCY). El 1 de junio de 2024, se integraron otras tres enfermedades: la tirosinemia de tipo I, la acidemia propiónica (AP) y la acidemia metilmalónica (AMM). El 20 de diciembre de este mismo año se amplía a otras cuatro patologías más:

1. Dos Defectos de la beta-oxidación de ácidos grasos:
 - a. Deficiencia primaria de carnitina (CUD)
 - b. Deficiencia de acilCoA-deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)
2. Dos Acidurias orgánicas:
 - a. Acidemia isovalérica (IVA)
 - b. Deficiencia de betacetotilasa (BKT)

Las sucesivas incorporaciones descritas han permitido incluir hasta hoy dieciocho patologías que, si bien son muy poco prevalentes en el conjunto de los recién nacidos en Asturias, cuando aparecen generan graves problemas de salud a quienes las padecen, por lo que su detección al alta hospitalaria y la atención inmediata que ésta desencadena, evitan o disminuyen la aparición de los síntomas graves e invalidantes que dichas patologías asocian.

El 30 de mayo de 2025 se amplió de nuevo a veintiocho el total de las enfermedades a cribar con la incorporación de las siguientes diez patologías: aciduria 3-hidroxi-3metil glutárica (HMG), deficiencia de 3-metil-crotonil-CoA carboxilasa (3MCC), deficiencia holocarboxilasa sintetasa (HCS), argininemia, aciduria argininosuccínica, citrulinemia, déficit de carnitina palmitoil transferasa I (CPT I), déficit de carnitina palmitoil transferasa II (CPT II), déficit de carnitina- acilcarnitina translocasa (CACT) y deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa (MADD).

Desde el mes de diciembre de 2025, se incorporarán las siguientes dos nuevas enfermedades:

- Atrofia Muscular espinal
- Inmunodeficiencia combinada grave

Para asegurar la calidad y la fiabilidad de la detección de las patologías señaladas y asegurar la adecuada atención a los posibles casos detectados, se encomienda al AGC Laboratorio de Medicina del HUCA y al AGC Pediatría del HUCA que adapten sus procedimientos a esta nueva ampliación, asumiendo el papel de referencia que les corresponde en el proceso de cribado.

En lo que respecta a las actuaciones en el proceso de cribado de los diferentes servicios de pediatría del conjunto de la red asistencial asturiana, se informa que no se modifica ni el procedimiento de toma ni los circuitos de envío de las muestras obtenidas.

Esta actualización entrará en vigor el día siguiente de la publicación de la presente circular.

El director general de Salud Pública y Atención a la Salud Mental.