



Evaluación del Programa de Cribado Neonatal De Enfermedades Endocrino-Metabólicas. Asturias, 2022

*Programa de **CRIBADO NEONATAL** del Principado de Asturias*

DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES ENDOCRINO-METABÓLICAS

“PRUEBA DEL TALÓN”

Evaluación del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-metabólicas, Asturias 2022.

Fecha del Informe: Mayo 2023

Elaboración del Informe: María Pedregal Álvarez. Servicio de Salud Poblacional, Dirección General de Salud Pública y Atención a la Salud Mental

Belén Prieto García. Jefa de Servicio de Bioquímica Clínica. AGC Laboratorio de Medicina. HUCA.

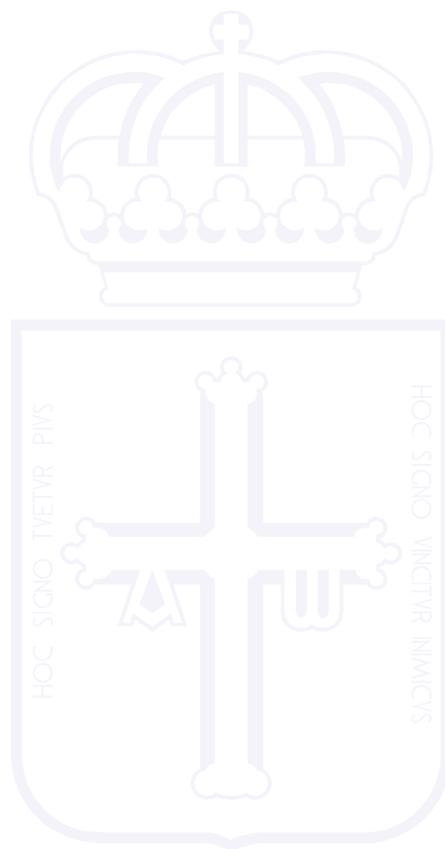
Revisión: José María Blanco González. Jefe de Servicio de Salud Poblacional. Dirección General de Salud Pública y Atención a la Salud Mental

Este informe ha sido aprobado por el Comité Asesor de Cribado Neonatal

Agradecimientos a todo el personal que participa y hace posible el programa:

- Personal de maternidad y pediatría que toma las muestras y recoge los datos personales
- Laboratorio de cribado
- UCSI
- Unidades clínicas de diagnóstico y tratamiento
- Personal de atención primaria que informa a las familias

DP: AS 00636-2021



INDICE

Abreviaturas	3
Resumen	5
I. Introducción.....	6
I.1.Organización del programa en Asturias	8
II. Notas metodológicas	9
II.1.Fuentes de información	9
II.2.Ámbito	10
II.3.Criterios de calidad	10
III. Resultados	11
III.1. Indicadores generales 2022	11
III.2. Indicadores específicos por enfermedad 2022	12
III.3. Evolución 2014-2022	15
III.3.1. Indicadores generales 2014-2022.....	15
III.3.2.Indicadores específicos por enfermedad 2014-2022.....	17
III.3.3. Consideraciones en situaciones especiales.....	25
III.4 Rendimiento del programa.....	25
IV. Propuestas de mejora	28
V. Bibliografía	29

ABREVIATURAS

AF	Anemia falciforme
CISNS	Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud
EM	Enfermedad metabólica
FQ	Fibrosis quística
FAS/FAC/FAD	Patrón de hemoglobina S, C, D
FP	Falso positivo
GA-I	Acidemia glutárica tipo I
HC	Hipotiroidismo congénito
HUCA	Hospital universitario central de Asturias
LCHADD	Déficit de 3-hidroxi-acil-coA deshidrogenasa de cadena larga
MCADD	Déficit de acil-coA deshidrogenasa de cadena media
Nº	Número
P75-P95-99	Percentil 75, 95, 99
PKU	Fenilcetonuria
RN	Recién nacido
RNCE	Recién nacidos de características especiales: peso \leq 1500 g y/o gestación \leq 33 SG y/o de una gestación múltiple (homocigotos) y/o enfermos críticos
SNS	Sistema nacional de salud
TIR	Tripsinógeno inmunorreactivo
TM	Toma de muestra
UCSI	Unidad clínica de seguimiento inmediato
SG	Semana de gestación
SICN	Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal
VP	Verdadero positivo
VPP	Valor predictivo positivo

RESUMEN

- Entre el 1 de octubre de 2014 y el 31 de diciembre de 2022, han participado en el *Programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas*, 46293RN y ha permitido el diagnóstico precoz de 38 enfermedades endocrino metabólicas, lo que equivale a 1 caso por cada 1218 nacimientos en Asturias. Además, desde el inicio en febrero de 2017 del cribado de AF, se ha confirmado un caso, en 2017.
- En el año 2022 participaron en el programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas 4807 RN, que supuso una tasa de participación del 99,9%. Con mínimas variaciones interanuales, desde 2014 se ha alcanzado siempre el nivel óptimo del objetivo de calidad establecido.
- En cuanto a la edad del RN en horas de la toma de 1ª muestra de sangre de talón, en 2022 se ha alcanzado el objetivo en grado aceptable, ya que el 95% tenían como máximo 70 horas de vida.
- En relación con la calidad de las muestras, el porcentaje de muestras no válidas para análisis se encuentra aún bastante alejado del 0,5% considerado óptimo. En 2022, en la comunidad se ha alcanzado el 1,4% (corresponde a 67 muestras), con variaciones entre centros que deberán ser analizadas individualmente, especialmente en los hospitales que presentan porcentajes por encima del 2%.
- El tiempo de entrega de la muestra en 2022 ha alcanzado el nivel aceptable, ya que el 95% ha llegado como máximo en 3 días. Es deseable mejorar estos tiempos hasta que la entrega sea en tres días en el 99% de las muestras
- El tiempo de respuesta del laboratorio es considerado aceptable cuando al menos en el 95% de los casos se obtiene en 3 días. En 2022, este parámetro se cumple en todas las circunstancias excepto en FQ y la AF (4 y 5 d).

I. INTRODUCCION

El Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas es un programa de Salud Pública desarrollado para la detección precoz, diagnóstico, tratamiento temprano y seguimiento de un grupo heterogéneo de metabopatías causadas por mutaciones genéticas que se transmiten, en general, de forma autosómica recesiva. La expresión clínica de este grupo de enfermedades se traduce en una serie de síntomas y signos que, una vez que aparecen, son irreversibles y altamente incapacitantes para quien las padece.

La Orden SSI/2065/2014 por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud (SNS) y el procedimiento para su actualización, concreta y actualiza la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS, entre otros temas, en lo relativo al cribado de estas enfermedades y establece que las enfermedades que forman parte del programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS son:

- Hipotiroidismo congénito (HC)
- Fenilcetonuria (PKU)
- Fibrosis quística (FQ)
- Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
- Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
- Acidemia glutárica tipo I (GA-I)
- Anemia de células falciformes (AF)

La Orden SSI/2065/2014, ya mencionada, recoge que la implantación del programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS se acompañará del desarrollo por parte del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social (MSCBS) de un sistema de información que permita en los niveles autonómico y estatal realizar un correcto seguimiento y evaluación de estos programas poblacionales y que se establecerán protocolos consensuados en el marco del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS) que permitan abordar los procesos de cribado de manera homogénea y de acuerdo a criterios de calidad.

La detección en fase presintomática mediante cribado forma parte de las actividades de prevención de las enfermedades que se recogen en el Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, sobre cartera de servicios comunes de salud pública, atención primaria y especializada.

Por otro lado, en el preámbulo de la Orden SSI/2065/2014 se recogen las conclusiones de un grupo de trabajo creado por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, entre las que se expone que los cribados neonatales están incluidos entre aquellos para los que se dispone de suficiente evidencia científica sobre los beneficios en salud y de estudios de coste efectividad que avalan su inclusión en la cartera de servicios. Por todo lo anterior, los programas de cribado neonatal están dentro de la Cartera Común Básica del Servicio Nacional de Salud.

Además se enfatiza en la importancia de disponer de un sistema de información que permita a nivel autonómico y estatal realizar un correcto seguimiento y evaluación de estos programas de carácter poblacional y de un sistema de gestión de la calidad que permita abordar de manera homogénea en todas las comunidades autónomas los procesos de cribado.

En la Orden SSI/203/2015 se regula la finalidad, usos y estructura, del “Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud (SICN)”. El fichero contiene los datos relacionados con la detección, diagnóstico y seguimiento de los casos diagnosticados para alguna de las enfermedades, que forman parte del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS y de los programas de cribado neonatal específicos de las comunidades autónomas o Ciudades de Ceuta y Melilla. Se trata de un sistema de información dependiente de la Dirección General de Salud Pública del Ministerio de Sanidad, en el que se vuelca la evaluación con periodicidad anual y que permite evaluar el cribado de estas enfermedades, tanto a nivel autonómico como nacional.

En el documento elaborado por el grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública sobre los *Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud*⁽¹⁾ se establecen, entre otros, los siguientes requisitos de calidad para la implantación de programas de cribado poblacionales:

- Cobertura poblacional y equidad.
- Planificación operativa y coordinación.
- Sistema de información del programa.
- Decisión informada.
- Protección de datos personales y garantía de confidencialidad
- Plan de evaluación y calidad.

Las etapas clave en las que se divide el programa para las que se definen los objetivos de calidad:

- Toma de muestra.
- Transporte de las muestras.
- Recepción de las muestras, análisis y obtención de resultados por parte del laboratorio de cribado neonatal.
- Derivación urgente de los casos detectados a la unidad clínica de seguimiento.
- Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos recibidos en la Unidad Clínica de Seguimiento.
- Coordinación y evaluación del programa desde la estructura de Salud Pública.

El presente informe expone la evaluación del programa para el período comprendido entre el 1 de enero y el 31 de diciembre de 2022 y la evolución de la serie histórica desde la ampliación del programa a varias enfermedades en 2014 y de la anemia falciforme desde 2017.

Se recogen los datos de los indicadores que forman parte del sistema de información nacional del cribado neonatal y los que son de interés a nivel de comunidad autónoma, de los que se dispone de información desagregada por hospitales.

I.1. ORGANIZACIÓN DEL PROGRAMA EN ASTURIAS

El programa se inició en Asturias en el año 1982 con el cribado de hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria, tras su implantación a nivel nacional de la mano del *Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad*.

El 1 de octubre de 2014 se amplió el cribado a las seis primeras enfermedades recogidas en la citada Cartera Común Básica y el 1 de febrero de 2017 se incluyó la última, la anemia falciforme. Los objetivos, organización, e indicadores para la evaluación del programa están publicados en los documentos *Programa de Cribado Neonatal del Principado de Asturias, Parte I*⁽²⁾, y *Parte II* (cribado neonatal de anemia falciforme)⁽³⁾.

El objetivo del programa es el diagnóstico y tratamiento precoz de las siete enfermedades incluidas en la cartera de servicios del Sistema Nacional de Salud, antes de su debut clínico y/o del establecimiento de secuelas irreversibles. Las enfermedades incluidas en 2021 en el programa fueron:

- Hipotiroidismo congénito (HC).
- Fenilcetonuria (PKU).
- Déficit de acil-coA deshidrogenasa de cadena media (MCADD).
- Déficit de 3-hidroxi-acil-coA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD).
- Acidemia glutárica tipo I (GA-I).
- Fibrosis quística (FQ).
- Anemia falciforme (AF).

La población diana del programa son los recién nacidos de la comunidad (públicos y privados). Los hospitales que atienden partos remiten las muestras a la unidad de cribado, ubicada en el Servicio de Bioquímica Clínica del HUCA, área de cribado neonatal. Los resultados positivos se derivan a la UCSI. Esta organización constituye un reto –para conseguir que el diagnóstico definitivo y la instauración del tratamiento se realicen en el menor tiempo posible.

Los hospitales responsables de la toma de muestras y su transporte al laboratorio de cribado son los siguientes:

- Hospital de Jarrio: área I.
- Hospital Carmen y Severo Ochoa (Cangas del Narcea): área II.

- Hospital Universitario San Agustín (Avilés): área III.
- Hospital Universitario Central de Asturias (Oviedo): área IV.
- Hospital Universitario de Cabueñes (Gijón): área V.
- Hospital del Oriente de Asturias (Arriondas): área VI.
- Hospital Álvarez Buylla (Mieres): área VII.
- Hospital Valle del Nalón: área VIII.
- Centro Médico de Asturias (Oviedo).

Los casos detectados por la Unidad de cribado, centralizado en el Servicio de Bioquímica Clínica del HUCA se derivan, en el menor tiempo posible, según la enfermedad, a:

- UCSI del HUCA: los cribados positivos de fibrosis quística y enfermedades metabólicas.
- Las unidades de hematología pediátrica del HUCA y Hospital de Cabueñes: los cribados positivos de anemia falciforme.

El seguimiento a los tres años de los casos de HC está centralizado en tres hospitales:

- HUCA: áreas II, IV, VII y VIII.
- Hospital de Cabueñes: áreas V y VI.
- Hospital San Agustín: áreas I y III.

II. NOTAS METODOLÓGICAS

II.1. FUENTES DE INFORMACIÓN

La información sobre los nacimientos ocurridos en la comunidad se obtiene de las historias clínicas de los citados hospitales públicos, de la notificación numérica del Centro Médico de Asturias, que es el único hospital privado de la comunidad que atiende partos, y la publicación Movimiento Natural de la Población (SADEI) que informa del número de nacimientos ocurridos en el domicilio.

La información sobre cribado procede de la notificación del Laboratorio de cribado del HUCA y la información sobre confirmación diagnóstica de la notificación de la unidad clínica de seguimiento inmediato y de las unidades de hematología pediátrica.

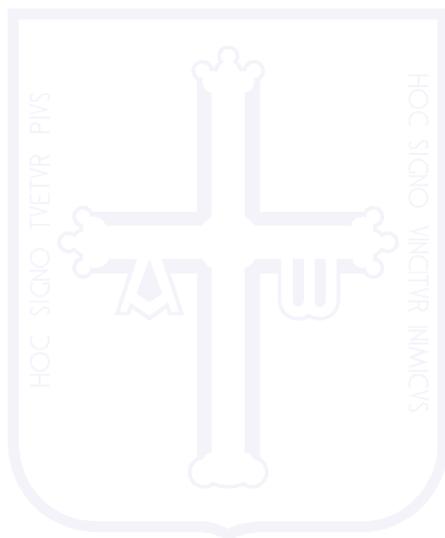
II.2.AMBITO

El ámbito geográfico es la comunidad autónoma y el ámbito temporal 2014 a 2022, con un desarrollo ampliado de los indicadores correspondientes al año 2022 del cribado de HC, FQ, PKU, MCADD, LCHADD y GA-I. Para el cribado de AF el ámbito temporal es del 1 de febrero de 2017 a 31 de diciembre de 2022.

II.3.CRITERIOS DE CALIDAD

Se utilizan para la evaluación los indicadores recogidos en el sistema de información del programa poblacional de cribado neonatal del sistema nacional de salud⁽⁴⁾. Algunos de los indicadores incluidos en este documento tienen asignado un estándar que se recoge en este documento y en los indicadores de evolución se señala aquellos valores que cumplen dicho valor, con un color diferente en función del nivel de cumplimiento, óptimo o aceptable.

Así mismo, se ha estructurado el contenido del análisis de los indicadores siguiendo el patrón del sistema de información del programa poblacional de cribado neonatal del sistema nacional de salud. La definición de los indicadores es la que establece el manual del programa de 2014 Parte I⁽²⁾, los correspondientes a la Anemia Falciforme son los incluidos en el protocolo específico⁽³⁾.



III. RESULTADOS 2022

III.1 INDICADORES GENERALES 2022

En la Tabla 1 se presentan los indicadores generales correspondientes al año 2022, no se incluye la cobertura en la misma, ya que el Programa se oferta a la totalidad de los RN de la Comunidad Autónoma. Esta cobertura es necesaria para garantizar la efectividad del programa y mide el grado de aceptabilidad por parte de la población y la accesibilidad al sistema sanitario.

Tabla 1. Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas Indicadores generales. Asturias, 2022

Indicador	Numerador	Denominador	Resultado
Tasa de Participación	4806	4810	99,9%
Intervalo de tiempo en horas entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra	4807		
P50			50
P95			70
P99			78
% de RN con TM entre 48 y 72 horas	4806		93%
% de primeras muestras no válidas para análisis	67	4806	1,4%
Intervalo de tiempo (en días de vida) entre la fecha de toma de muestra y la fecha de entrada en el laboratorio	4807		
P50			1
P95			3
P99			4
Trazabilidad	4806	4805	99,9%
Demora en días de envío a UCSI (P100)			±

El número de RN que se utiliza en el presente informe y su distribución por lugar de la asistencia al parto fue:

- Hospitales del Sistema Público de Salud: 4622
- Centros privados: Centro Médico de Asturias: 163
- Domicilio: 21
- Otros: 1

El Servicio de Bioquímica Clínica recibió 4807 muestras para cribado en el año 2022, de las cuales se excluyen de análisis de indicadores temporales un RN nacido en Ucrania con muestra recogida a los 13ddv.

En cuanto a los RN con cribado incompleto (trazabilidad) se dispone de información de un RN de 500g, 26SG. Con exitus antes de TM2

III.2. INDICADORES ESPECIFICOS POR ENFERMEDAD 2022

En 2022 se diagnosticaron en el programa tres casos de HC, y dos casos de MCADD. Todos ellos en seguimiento desde el diagnóstico.

De los casos comunicados como confirmados por la UCSI en 2022, de HC precisarán una reevaluación a los 3 años para etiquetarlos definitivamente. Hasta un tercio de los hipotiroidismos detectados en el periodo neonatal son transitorios debido a que la mielinización del SNC se completa entre los 36-40 meses de edad, por lo que, exceptuando los casos con diagnóstico inicial de hipotiroidismo permanente (agenesia, ectopia, dishormonogénesis con estudio genético y algunos otros que no la precisarían), está prevista la reevaluación diagnóstica a partir de los 3 años de edad.

En cuanto a la situación de portadores se identificaron 13 RN portadores de FQ y 25 de rasgo drepanocítico, que se describen en el apartado específico.

Los indicadores de calidad específicos por enfermedad se muestran en la tabla 2.

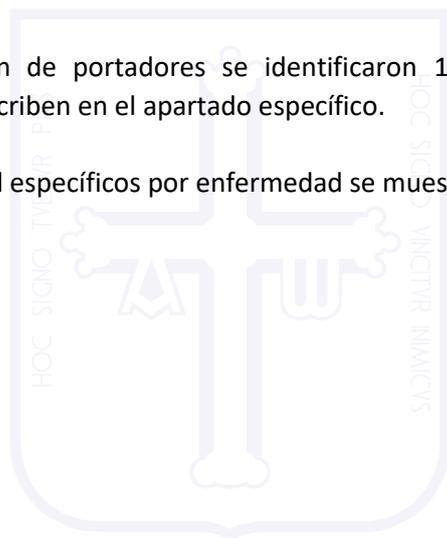


Tabla 2. Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas Indicadores específicos por enfermedad. Asturias, 2022

GOBIERNO DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS

CONSEJERÍA SALUD

Dirección General
de Salud Pública y
Atención a la Salud
Mental

Indicador	HC	FQ	PKU	MCADD	LCHADD	GA-I	AF	TOTAL EM
Tiempo de respuesta (en días) del laboratorio de cribado								
P95	3	4	4	6	4	4	5	
P99	5	6	6	8	6	6	6	
Nº RN que necesitaron repetir la TM	18	42	3	11	0	84		158
% de solicitudes nueva muestra	0,37%	0,87%	0,06%	0,22%	0	1,74%		3,26%
Tiempo en días hasta resultado final								
P95	12	28	6	14	6	13		
P99	12	31	8	16	8	15		
Nº de RN derivados a la UCSI para confirmación el día del resultado de cribado								
RN derivados	4	10	0	11	0	1	0	26
P100	1	1	NA	1		1		
FP1	16	31	3	8	0	83	0	141
% RN con resultado dudoso en 1ª muestra y normal en la 2ª	0,33	0,64	0,06	0,16	0	1,72		2,91%
FP2	0	10	NA	1	0	1		12
% RN con resultado positivo en cribado que no se confirmar con pruebas dx	0	0,20	0	0,02	0	0,02		0,24%
Total FP	16	41	3	9	0	0		68
% total FP	0,33	0,85	0,06	0,18	0	0	0	1,42%
Casos positivos detectados en el cribado	4	10	0	3	0	1	0	0
Casos	3	0	0	2	0	0	0	5
%	0,06	0	0	0,04	0	0		0,01%
VPP								
Tasa de detección (*1000 RN cribados)	0,62	0	0	0,41	0	0		0,82
Edad en días al diagnóstico (P99)	7			4				7

*incluye portadores heterocigóticos

Tabla 3. Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas. Indicadores globales de hemoglobinopatías. Asturias, 2022

Indicador	Resultado
Intervalo de tiempo (expresado en días) entre la fecha de llegada al laboratorio y obtención del primer resultado	
P50	2
P95	5
P99	6
Número de solicitudes de nueva muestra por resultado dudoso el protocolo incluye este indicador, y el informe de Belen dice que un test cualitativo no contempla un resultado dudoso	No aplica
Intervalo de tiempo (expresado en días) entre la fecha de nacimiento y la obtención del resultado por parte del laboratorio sobre primera muestra válida cuando no se solicita segunda muestra	
P50	6
P95	9
P99	10
Percentil 50, 95 y 99 para el intervalo de tiempo (expresado en días de vida del neonato) entre la fecha de nacimiento y la obtención del resultado final por parte del laboratorio en los casos en los que se ha solicitado segunda muestra por resultado dudoso en la primera muestra. (ver segundo indicador)	No aplica
Número de probables positivos en el proceso de cribado (desde el laboratorio de cribado se envían a las unidades clínicas del seguimiento para diagnóstico confirmatorio, tratamiento, seguimiento o estudio familiar)	0
Percentil 50, 95, 99 y 100 para el intervalo de tiempo (expresado en días de vida del neonato) entre la fecha de la detección por parte del laboratorio y la fecha de remisión a la unidad clínica de seguimiento de los casos detectados como probables positivos en el proceso de cribado	
P100	No aplica
Número de casos con confirmación de diagnóstico y/o en tratamiento, verdaderos positivos (VP)	0
Número de portadores	25

Los perfiles encontrados en 2022 para portadores heterocigóticos han sido:

- 17 FAS (rasgo falciforme)
- 5 FAC
- 2 FAE
- 1 FAD

III.3. EVOLUCION 2014-2022

III.3.1. INDICADORES GENERALES 2014-2022

El programa se inició en octubre de 2014, aunque las tablas hacen referencia al periodo 2014-2022, en el año 2014 solo se incluye el cuarto trimestre.

Participación en el programa

En este período de estudio han participado en el programa 46294 RN, el 99,58% de los nacidos en la comunidad (46403), con mínimas variaciones anuales, siempre por encima de 99,5%, es decir alcanzando un valor considerado óptimo, según los objetivos de calidad establecidos por el Ministerio de Sanidad, que considera aceptable una participación $\geq 95\%$, y óptima si es $\geq 99\%$.

Tabla 4. Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas Tasa de participación. Asturias, 2014-2022

Año	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Tasa de participación (%)	99,7	98,9	99,9	99,7	99,5	99,6	99,9	99,6	99,9

Demora en la toma de muestra

Este indicador, definido aquí como la edad del RN en horas en la fecha de la toma de primera muestra de sangre de talón. Permite la medición del objetivo de calidad en lo que se refiere al tiempo de toma de muestra. En el grupo de trabajo del ministerio de sanidad se ha establecido una toma única en el intervalo de tiempo adecuado que se ha consensuado entre las 24 y 72 horas de vida⁽⁴⁾. Sin embargo, en nuestra comunidad autónoma se ha establecido una modificación del criterio de tiempo mínimo de la toma de muestra en 48 horas con lo que se pretende aumentar la fiabilidad del resultado para las enfermedades metabólicas y disminuir la posibilidad de falsos positivos en HC.

Se ha alcanzado el objetivo en grado aceptable en los años 2014, 2016, 2017 y 2018 en los que al menos el 95% de los RN tenían como máximo en 72 horas de vida, como se refleja en la tabla 5. Los resultados para el año 2020 deben interpretarse en relación a los cambios de protocolos asistenciales durante la pandemia COVID-19. En este periodo se realizaron más altas precoces, antes de las 48 horas del nacimiento y la toma de muestras fue también precoz.

Tabla 5. Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas. Demora en la toma de muestras. Asturias, 2014-2022*

AÑO	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Muestras recibidas en 48 -72 horas de vida	95%	93%	98%	94%	95%	94,5%	91,9%	93%	95%

Calidad de la primera muestra

Se define como indicador la proporción de primeras muestras no válidas para análisis. Esto se debe a que el procedimiento de impregnación del papel en la toma de muestra no es el adecuado, la muestra no puede ser utilizada para el análisis, lo que supone tener que solicitar una segunda, con el consiguiente trastorno para los padres y para los servicios sanitarios, además de una demora en el diagnóstico. Este indicador informa de la calidad y adecuación de la muestra⁽⁴⁾.

El resultado de los datos que se refieren a las 1ª muestras no válidas ha oscilado dentro del margen considerado como aceptable en los criterios de calidad, pero todavía lejos del nivel óptimo. En la tabla 6 se muestran los resultados desde 2014

Tabla 6. Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas. Calidad de la primera muestra. Asturias, 2014-2022

AÑO	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
% Muestras no válidas para análisis	2,8	2,5	1,6	2,0	1,5	1,4	1,6	1,5	1,4

Demora en la entrega de la muestra

Se define la demora en la entrega de la muestra como el intervalo de tiempo transcurrido entre la extracción de sangre y la llegada de la muestra al laboratorio de cribado (tiempo de entrega de la muestra).

El objetivo óptimo establecido dentro de los criterios de calidad del programa de cribado para el intervalo de tiempo transcurrido entre la extracción de sangre y la llegada de la muestra al laboratorio consiste en que el 95% de las muestras lleguen al laboratorio en los 3 primeros días y el 99% en los primeros 4 días⁽⁴⁾.

Este indicador ha alcanzado el nivel óptimo excepto en 2020, ya que en los dos últimos años el 99% de las muestras llega en menos de 96 horas, según los datos que se muestran en la tabla 7.

Hay que tener en cuenta que existe una variabilidad en el intervalo de recepción achacable a la coincidencia con festivos y puentes del año, dado que el registro se hace en días naturales y que 2020 supuso un importante estrés para el sistema sanitario. Será necesario confirmar que se mantiene la recuperación de los tiempos de espera en los niveles óptimos. En el laboratorio se registra la demora respecto al día esperado de recepción.

Tabla 7. Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas. Demora en la entrega de la muestra. Asturias, 2014-2022

AÑO	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Días entre toma de muestra y recepción en laboratorio									
P95	4	4	3	3	3	3	3	3	3
P99	5	5	5	4	4	4	5	4	4

Trazabilidad

Expresa el grado de cumplimiento del programa y se va a medir a través del porcentaje de población que completa el proceso de cribado⁽⁴⁾.

Del total de RN participantes en el cribado neonatal entre los años 2014 y 2022, el 99,9% completó el cribado. Por lo tanto, se puede considerar que en todos los años se ha llegado a un nivel aceptable en lo que se refiere al grado de cumplimiento del programa, según se muestra en la tabla 8.

No han podido completar el proceso 36 RN, bien por abandono o fallecimiento, o por exceder los plazos establecidos como criterio de calidad en la captación. Estos casos se excluyen del cálculo del resto de indicadores.

Tabla 8. Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas. Trazabilidad. Asturias, 2014-2022

AÑO	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
% RN con resultado final	99,5	98,9	99,9	99,7	99,9	99,5	99,9	99,9	99,9

III.3.2. INDICADORES ESPECIFICOS POR ENFERMEDAD 2014-2022

Intervalo de tiempo de respuesta del laboratorio de cribado

Se refiere al tiempo que pasa entre la recepción de la primera muestra por el laboratorio y la obtención de un resultado válido, ya sea positivo, negativo o dudoso. Uno de los objetivos de calidad planteado para la totalidad del SNS es disponer del resultado de la primera muestra recogida en un máximo de tres días. El tiempo de respuesta del laboratorio es un punto clave para garantizar la efectividad del programa y que la remisión de los casos positivos se realice en un tiempo óptimo⁽⁴⁾.

El objetivo establecido se cumple para HC, PKU, MCADD, LCHADD y GA-I a un nivel aceptable, no alcanzándose el óptimo en ningún caso. En 2021 este indicador mejora respecto al año 2020, en el que, como ya se señaló, la pandemia COVID-19 tuvo un gran impacto en los servicios sanitarios.

Algunos factores influyen claramente en el retraso del tiempo de respuesta:

- La demora en la hora de llegada del transporte de muestras al laboratorio, que ocasionalmente impide que las muestras afectadas entren al análisis en curso en el día de la recepción, esto supone una demora de un día en el resultado. Esta circunstancia deberá ser evaluada específicamente.
- Por criterios organizativos se agrupan las muestras para el cribado de FQ y AF dado que estos casos es permisible cierta demora sin afectar a la calidad del resultado final.

Es importante considerar también que estamos considerando la calidad de este indicador en base a estimaciones obtenidas con muy pocos efectivos, un solo caso tienen un gran efecto en los resultados.

Tabla 9. Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas. Tiempo de respuesta del laboratorio de cribado. Asturias, 2014-2022

Año		2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
HC	P95	3	2	2	2	3	3	3	3	3
	P99	3	3	4	3	4	4	4	4	5
FQ	P95		3	4	4	4	4	5	4	4
	P99		4	6	5	6	6	7	6	6
PKU, MCADD, LCHADD,GA-I	P95		2	4	6	4	4	4	3	4
	P99		6	6	14	5	6	8	6	6
AF	P95					5	5	5	5	5
	P99					6	6	7	6	6

Solicitudes de nueva muestra por resultado dudoso

Este indicador recoge las solicitudes de una nueva muestra cuando el resultado está alterado, ya sea para confirmarlo como caso positivo o falso positivo si, después de un segundo análisis, el resultado que se obtiene es negativo⁽⁴⁾.

En la tabla 10 se muestran el número de casos en los que se solicitó una segunda muestra por resultado dudoso/positivo en la primera durante el total del período de estudio. Para la suma de todas las metabolopatías a estudio fueron el 2,16%. En todos los casos está por debajo del 1%, siendo el valor más alto para la FQ con un 0,94%. En todos los casos hay un cumplimiento óptimo del objetivo, ya que están por debajo del 1% cada una de ellas. Se considera aceptable un resultado inferior o igual al 2%.

Tabla 10. Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas. % acumulado de RN que precisaron nueva muestra por resultado dudoso/positivo. Asturias, 2014-2022.

Indicador	HC	FQ	PKU	MCADD	LCHADD	GA-I	Total EM
RN que necesitaron una nueva muestra	117	438	27	59	10	367	1018
% de RN que necesitaron una nueva muestra	0,25	0,94	0,05	0,12	0,02	0,78	2,16

En los resultados destaca el porcentaje para el total las metabolopatías que es del 2,16%. Todas las enfermedades cribadas, también el último año de estudio, cumplen el criterio del objetivo en grado óptimo, excepto la FQ casi en el límite. No se supera el 1% en ninguna individualmente y atendiendo a las evaluaciones de los años anteriores, a medida que aumenta el periodo de estudio mejora el indicador (el denominador es el mismo para todas las enfermedades cada año, el total de primeras muestras).

Intervalo de tiempo de remisión del caso a la unidad de seguimiento

En nuestra comunidad, dada la estructura organizativa del programa de cribado de metabopatías y el escaso número de casos positivos, se comunican todos el en mismo día que son detectados, o al día siguiente laborable si el resultado se obtiene en día festivo.

En la tabla 11 se muestran el número de casos que se ha derivado a la unidad de clínica de seguimiento inmediato a lo largo del período de estudio de cada una de las enfermedades incluidas en el programa de cribado neonatal, así como el resultado del indicador propuesto por el grupo de trabajo de la comisión de salud pública. Se observa que se cumple para todas las enfermedades endocrinometabólicas que son derivadas a la UCSI el mismo día que se confirman como casos positivos.

Algunos de los RN derivados a la UCSI no se confirman definitivamente como caso, sino que se descartan como falsos positivos, portadores o una mutación genética no descrita.

Tabla 11. Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas y Anemia de células Falciformes. Tiempo transcurrido hasta la derivación a la Unidad de seguimiento. Asturias, 2014-2022

Indicador	HC	FQ	PKU	MCADD	LCHADD	GA-I	Total EM	AF 2017-2022
Nº de RN derivados	26	73	3	20	0	9	131	89
P100 de tiempo (en días)	1	1	1	1	1	1	1	1

Falsos positivos del cribado

Se utilizan varios indicadores para el análisis de los falsos positivos que se producen en el programa de cribado⁽⁴⁾:

- Porcentaje de FP sobre la primera muestra (FP1): porcentaje de RN con valor positivo/dudoso en la primera muestra que no se confirma, es decir con resultado normal en la segunda muestra y que, por lo tanto, se descartan.
- Porcentaje de FP sobre la segunda muestra (FP2): porcentaje de casos positivos del cribado que se envían a la UCSI pero, tras completar estudios, no se confirma el diagnóstico de sospecha.
- Porcentaje total de FP: FP1+ FP2.

Por otro lado, en los que se refiere a la AF, se registra un 0,13% de heterocigotos que, por tanto, no precisan seguimiento especial y también se descartan.

Tabla 12. Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas. Falsos positivos del cribado. Asturias, 2014-2021

Indicador	HC	FQ	PKU	MCADD	LCHADD	GA-I	Total EM	AF 2017-2022
FP1	95	345	18	53	8	318	837	0
% RN con resultado dudoso en 1ª muestra y normal en la 2ª	0,20	0,74	0,03	0,11	0,01	0,68	1,80	0
FP2	14	58*	1	5	0	5	83	52*
% RN con resultado positivo en cribado que no se confirmar con pruebas dx	0,03	0,12	0,002	0,01	0	0,01	0,17	0,24
Total FP	109	403	19	59	8	239	837	52
% total FP	0,23	0,87	0,04	0,12	0,01	0,51	1,80	0,24

*incluye portadores sanos

Casos detectados por el cribado

La tasa de detección del cribado, se define como los casos nuevos identificados por el programa, es decir con resultado positivo durante el proceso de cribado. Es un factor importante para la toma de decisiones estratégicas en un programa de cribado poblacional. El proceso de cribado debe tener una alta sensibilidad, especificidad y valor predictivo positivo⁽⁴⁾.

En la tabla 13 se recoge el número de cribados positivos tras el proceso completo de cribado para cada una de las metabolopatías y la AF incluidas en el programa y que serán los que se deriven a las unidades de seguimiento para confirmación diagnóstica, así como la tasa por mil RN analizados en el período de estudio.

Tabla 13. Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas. Tasa de cribados positivo. Asturias, 2014-2022

Indicador	HC	FQ	PKU	MCADD	LCHADD	GA-I	Total EM	AF 2017-2022
Nº de cribados +	22	29	2	7	0	5	65	18
Tasa de cribados positivos (*1000 RN cribados)	0,47	0,62	0,04	0,15	0	0,10	1,40	0,43

Valor predictivo positivo de la prueba

Se trata del porcentaje de casos de los que se hace una confirmación diagnóstica en relación con el total de casos positivos en el cribado. Este es uno de los valores que influye en la validez de la prueba. Para el cálculo de los niveles óptimo/aceptable hay que tener en cuenta los protocolos y algoritmos de cribado de cada una de las enfermedades incluidas en el programa y que están pendientes de definir⁽⁴⁾.

Cabe destacar que de los 18 casos de hipotiroidismo congénito diagnosticados, 17 se han detectado con el cribado general, y el décimo con el cribado en 2ª etapa de RNCE (por lo que no se incluye en el cálculo del VPP).

Para todo el período de estudio, el VPP es mayor para la detección de HC y la menor para GA-I y la FQ.

Tabla 14. Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas. Valor predictivo positivo. Asturias, 2014-2022

Indicador	HC	FQ	PKU	MCADD	LCHADD	GA-I	Total EM	AF 2017-2022
Nº de casos confirmados	21	6	2	6	0	2	37	1
VPP	18,8	1,63	11,1	11,25	0	0,8	4,6	

Tasa de detección

Este indicador recoge los casos que se diagnostican definitivamente que proceden del proceso de cribado. Es decir, aquellos positivos que se derivan a la UCSI y que, finalmente, se confirman como diagnosticados definitivos una vez valorados por esta unidad. Es un factor determinante en la toma de decisiones estratégicas en lo que se refiere a un cribado poblacional⁽⁴⁾.

La tasa de casos diagnosticados a través del programa de cribado en el período de estudio es de 2,4 por mil casos, siendo la de HC con un 0,45‰ la mayor de las enfermedades cribadas, como se puede ver en la tabla 15.

Tabla 15. Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas. Tasa de detección. Asturias, 2014-2022

Indicador	HC	FQ	PKU	MCADD	LCHADD	GA-I	Total EM	AF 2017-2022
Nº de casos	21	6	2	6	0	2	37	1
Tasa de detección	0,45	0,13	0,04	0,13	0	0,04	0,79	

Detección de portadores sanos

En nuestra comunidad no se utiliza la técnica propuesta por el Ministerio de Sanidad para la detección de portadores de fibrosis quística, que es la estrategia TIR/ADN/TIR. Dado que la estrategia de la CCAA está orientada al diagnóstico de enfermedad y no a la detección de portadores asintomáticos, solo se identifican portadores con un TIR alto.

En lo que se refiere a los portadores de AF se muestran los datos de los años de introducción de la enfermedad en el cribado, nº absoluto de portadores identificados y la tasa de detección para cada uno de ellos. Como se puede apreciar en la tabla, la mayor el parte de los portadores presentan rasgo falciforme FAS.

Tabla 16. Programa de cribado Neonatal. Anemia Falciforme. Detección de portadores sanos. Asturias, 2017-2022

Indicador	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Nº portadores de FAS	17	23	13	12	14	17
1/Nº RN analizados/Nº RN portadores FAS	2,78‰	3,98‰	4,48‰	2,47‰	2,88‰	3,49%
Nº portadores de FAC	4	2	3	1	4	5
1/Nº RN analizados/Nº RN portadores FAC	0,66‰	0,35‰	0,57‰	0,20‰	0,82‰	1,02%
Nº portadores de FAD/Otros	3	4	4	4	1	1
1/Nº RN analizados/Nº RN portadores FAD/otros	0,49‰	0,69‰	0,76‰	0,82‰	0,21‰	0,21%

Edad en días de los RN a fecha del diagnóstico de confirmación e instauración de tratamiento o alta

El objetivo último de un programa del cribado neonatal es instaurar el tratamiento y/o las medidas higiénico-dietéticas que precisen los niños diagnosticados lo más rápido posible, así como el tratamiento de las complicaciones para evitar o minimizar al máximo posible la aparición de secuelas permanentes que se pueden evitar si se establece un tratamiento precoz⁽⁴⁾.

Este indicador depende básicamente de dos factores: los protocolos de detección y diagnóstico elaborados para cada una de las enfermedades a confirmar y los retrasos que se van acumulando a lo largo de las etapas del programa.

El objetivo es realizar la confirmación de las metabopatías incluidas en el cribado, ya sea de diagnóstico o alta, en los siguientes plazos⁽⁴⁾:

- Para HC, PKU, MCADD, LCHADD y GA-I: antes de los 15 días de vida y 24 días si se precisa una segunda muestra, para alcanzar el nivel óptimo, y 17 y 24 días para el nivel aceptable, respectivamente.
- Para FQ: antes de los 35 días de vida, el 100% para nivel óptimo y 95% para el aceptable.
- Para AF: antes de los 30 días de vida, el 100% para nivel óptimo y 95% para el aceptable.

En números absolutos; a los HC se le instauró el tratamiento en 1 caso a los 4 días, 2 casos a los 5 días, 6 casos a los 6 días, 4 casos a los 7, 1 caso a los 8, 4 a los 9 días y otros 2 a los 10, 1 a los 12 y 1 fuera de estándar establecido, a los 27 días. A los de FQ a los 13 y 19 días, en 2 casos a los 34 días y 1 a los 41 y 1 a los 42 días, los dos últimos fuera del estándar establecido. A 1 caso de PKU se le dio tratamiento a los 10 días y al otro a los 12 días. Los de MACDD recibieron tratamiento a los 4, 12, 13, 15, 16 y 21 días y a los dos diagnosticado de GA-I se les inició el tratamiento a los 14 días.

Casos ingresados o que han consultado por síntomas clínicos relacionados con la enfermedad antes del resultado de la prueba de cribado

Este indicador alcanza el nivel óptimo en todo el periodo analizado para todas las enfermedades cribadas, es decir, que el 0% acuda con síntomas a un centro sanitario antes de ser detectado por el cribado.

Porcentaje de casos con diagnóstico definitivo

La garantía de que se conoce el diagnóstico definitivo de todos los casos detectados como positivos es un objetivo de calidad del programa de cribado neonatal, considerando aceptable el 99% de cumplimiento y óptimo el 100%⁽⁴⁾.

Durante el periodo de estudio se ha cumplido el objetivo óptimo en la PKU y el HC, aunque como en todos los indicadores de evaluación de este programa hay que tener en cuenta la baja natalidad y la baja prevalencia de las enfermedades cribadas, que determina una gran oscilación en los indicadores.

Por otra parte, tanto en FQ como en AF el cribado identifica como positivos los portadores por lo que este indicador tiene un valor muy relativo.

Tabla 17: Programa de cribado Neonatal. Porcentaje de casos diagnosticados por el cribado Asturias, 2014-2022

	HC	FQ	PKU	MCADD	LCHADD	GA-I	Total EM	AF 2017/2018
Nº de casos dx	21	6	2	6	0	2	37	1
Nº de casos +	22	79	2	11	0	7	122	52
Nº RN + cribado/ RN analizados	95,45%	7,59%	100%	54,54%	0	28,57%	30%	2%

Porcentaje de casos en seguimiento y reevaluación

Se considera que el seguimiento de los casos diagnosticados forma parte del proceso de cribado. El objetivo que se plantea en esta ocasión es que el 100% estén en seguimiento, como nivel óptimo, o el 99% en el aceptable. Todos los casos diagnosticados están en seguimiento por las unidades correspondientes y en los hospitales públicos de la comunidad asignados para ello.

Está pendiente la reevaluación de los HC de los casos diagnosticados en 2019 y 2020 que debe hacerse en 2022 y 2023.

Cribado de Anemia Falciforme

El cribado de AF se inicia a partir del 1 de febrero de 2017. Desde entonces se ha confirmado la detección de un caso de AF en 2017 y un homocigoto de FS en 2021 y se han estudiado otros 124 que han resultado ser portadores heterocigotos del rasgo falciforme o de otro tipo de hemoglobinopatías. En el periodo de desarrollo del programa, han participado específicamente en el cribado de AF 26853 RN.

Tabla 18. Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas. Descripción de las hemoglobinopatías detectadas en el cribado. Asturias, 2017-2022

Descripción de casos	Nº de casos
Anemia falciforme homocigotos (Fenotipos FS)	1
Anemia falciforme heterocigotos	0
Otras hemoglobinopatías estructurales (Fenotipo FE)	1
Talasemia mayor F($\beta 0$ - $\beta 0$)	0
Portadores sanos de rasgo falciforme heterocigotos	111
Portadores sanos de otra hemoglobinopatía estructural	13

Dado el corto período de tiempo de cribado transcurrido, del reducido número de nacimientos anuales en nuestra comunidad y las características de la población afectada, es preciso esperar a que pasen varios años para poder establecer la prevalencia real en nuestro medio y el rendimiento del cribado para esta enfermedad. De hecho, hay que tener en cuenta que el programa de cribado engloba en todos los casos enfermedades de muy escasa prevalencia y, por lo tanto, la evaluación de los beneficios en cuanto a carga de mortalidad, morbilidad y/o de minusvalías evitadas, debe ser realizada a largo plazo.

Los plazos de derivación y estudio de casos probables han mejorado mucho respecto al inicio del programa. En el anexo se pueden consultar los cribados positivos encontrados de AF desagregados por hospitales.

Desde 2018 se ha incorporado al protocolo de diagnóstico y atención inmediata de la AF de la comunidad autónoma, la actuación en materia de consejo genético y oferta de diagnóstico prenatal para futuros embarazos cuando ambos progenitores sean portadores sanos de la enfermedad.

Existe cierta controversia en relación con la detección de portadores sanos en los programas de cribado en lo que se ya que no constituye en sí mismo un objetivo del cribado. Sin embargo, hay que tener en cuenta que proporcionar una información adecuada a las familias junto con el asesoramiento genético y la oferta en tiempo y forma de diagnóstico prenatal, cuando ambos progenitores sean portadores, constituye sin duda un beneficio adicional del programa. Estas consideraciones son extensivas a la detección de portadores sanos de fibrosis quística.

III.3.3. CONSIDERACIONES EN SITUACIONES ESPECIALES

Según los requisitos establecidos para el cribado neonatal en el SNS⁽⁵⁾, algunos RN precisan una consideración especial y hay que aplicar condiciones específicas en cada caso. El Protocolo actual en Asturias establece las siguientes situaciones especiales:-

- Prematuridad (<34 semanas de gestación): 2ª extracción en tercera semana de vida para cribado de HC.
- Muy bajo peso (< 1.500 gr): 2ª extracción en tercera semana de vida para cribado de HC.
- Nutrición parenteral: 2ª extracción al menos 72 h después de su suspensión para PKU.
- Transfusión sanguínea: 2ª extracción al menos 72 h después de la última transfusión para AF.

La segunda muestra de sangre se ha recogido en el 88,88% de los RN de bajo peso en los que se registró primera muestra y el 67% de los RN prematuros. En todos los casos la segunda muestra resultó normal. No se dispone de información sobre las causas de no recogida de la segunda muestra.

En la Tabla 19, se recoge la información acumulada desde el año 2015

Tabla 19. Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas. Descripción de las situaciones especiales. Asturias, 2015-2022

	Bajo peso (< 1.500 gr.)			Prematuros (< 34 SG)			Detección y diagnóstico	
	2ª muestra	Nº RN	%	2ª muestra	Nº RN	%	Test + en 2ª muestra	Casos confirmados
2015	37	48	77	57	81	70	1	1
2016	48	57	84	94	112	84	0	0
2017	51	55	93	79	92	86	1	1
2018	38	45	84	91	110	83	0	0
2019	29	31	93	66	77	81	0	0
2020	28	31	93	64	70	86	2	2
2021	35	40	87	61	77	79	0	0
2022	32	36	88	43	64	67	0	0
TOTAL	228	262	87	421	509	83	4	4

III.4. RENDIMIENTO DEL PROGRAMA: ENFERMEDADES DIAGNOSTICADAS ENTRE OCTUBRE DE 2014 Y DICIEMBRE DE 2022

Desde su ampliación en octubre de 2014, el nuevo programa ha permitido el diagnóstico precoz, en los niños nacidos en Asturias, de 22 casos de hipotiroidismo congénito, 6 fibrosis quística, 2 de fenilcetonuria, 6 de MCADD y 2 de GA-I, 38 casos en total, lo que supone una prevalencia al nacimiento de 1 caso de enfermedad endocrino-metabólica por cada 1222 RN. Se ha diagnosticado además 13 portadores sanos de fibrosis quística.

En febrero de 2017 se incorporó al programa el cribado de la anemia falciforme (AF). A fecha de este informe se han diagnosticado dos casos de AF (2017 y 2021). Además se identificaron 149 portadores sanos (heterocigotos), 109 de ellos con perfil de hemoglobina FAS, 20 con perfil FAC, 4 con perfil FAD y los restantes con otros perfiles.

Tabla 20. Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas. Acumulado para el cribado neonatal. Asturias. 2014-2022

	Período 1/10/2014 – 31/12/2022						2017-2022	
	HC	FQ	PKU	MCADD	LCHADD	GA-I	Total e-m*	AF
Nº de nacimientos							46469	
Nº de RN que participaron en el cribado							46293	21998
Participación en %							99,62	
Nº de casos confirmados	22	6	2	6	0	2	38	1
Prevalencia al nacimiento, nº de nacimientos necesario para detectar 1 caso	2112	7744	23234	7744		23234	1222	
Nº de portadores sanos		13					13	149

*Total de enfermedades endócrino-metabólicas

Según el protocolo establecido, a los recién nacidos en centros sanitarios públicos y privados se les debe realizar la toma de la muestra preferentemente entre las 48-72 horas de vida, por lo que normalmente se hace antes del alta hospitalaria. En los nacimientos que se producen en domicilios/otro lugar se les hará la toma de la muestra en el hospital de área sanitaria que le corresponda.

En el último año, 2022, la tasa de participación fue del 99,9%. Se diagnosticaron 5 enfermedades endocrino-metabólicas de las incluidas en el cribado: 3 casos de HC y 2 de MCADD.

Tabla 21 Programa de cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas. Rendimiento 2022

	HC	FQ	PKU	MCADD	LCHADD	GA-I	Total e-m*	AF
Nº de nacimientos							4810	
Nº de RN que participaron en el cribado							4807	
Participación en %							99,9%	
Nº de casos confirmados	3	0	0	2	0	0	5	
Nº de nacimientos necesario para detectar 1 caso	1603			2405				
Nº de portadores detectados		0					0	25

*Total de enfermedades endócrino-metabólicas

IV. OPORTUNIDADES DE MEJORA

A la hora de analizar los resultados obtenidos en la evaluación del programa, como se ha mencionado en varias ocasiones anteriormente, hay que tener en cuenta el escaso número de nacimientos en nuestra comunidad y que la tendencia sigue siendo descendente en la actualidad. Esto condiciona los datos obtenidos y el hecho de que algunos valores sufren importantes oscilaciones con una variación mínima de casos, dada además la baja prevalencia de las enfermedades cribadas en nuestro medio.

Sin embargo, los condicionantes anteriores no pueden ser un impedimento para un desarrollo óptimo del programa, dado que si no se cumplen los estándares de calidad establecidos no se alcanzaría el objetivo fundamental del mismo que es el diagnóstico precoz de las enfermedades cribadas para evitar la aparición de secuelas permanentes de los recién nacidos afectados.

En este sentido, diferentes etapas, tanto en la fase preanalítica como analítica del proceso, que deben ser analizadas en cada uno de los hospitales, teniendo en cuenta las limitaciones propias de las características sociodemográficas y geográficas de cada zona, para detectar aquellos en los que no alcanzan los estándares de calidad, dado que los tiempos en cada uno son acumulativos y todos influyen en el resultado final y, por lo tanto en el retraso del diagnóstico y la instauración del tratamiento.

Las principales limitaciones encontradas han sido:

- El sistema de información, que actualmente está basado en las notificaciones, tanto de los nacimientos como del cribado. Es preciso disponer a corto plazo de un sistema de información de base poblacional (registro de recién nacidos) que permita garantizar la cobertura y la participación mediante el rastreo de todos los casos no cribados. Criterios de exclusión registro de excluidos.
- La calidad de la recogida de la muestra, con una variabilidad entre unos hospitales se encuentra alejada del nivel de calidad óptimo, que se alcanza en algunos hospitales cuando se analizan por separado.

Otras oportunidades de mejora que no se deducen de la presente evaluación pero que es necesario abordar a criterio de las personas responsables del programa son:

- La interrupción del registro de defectos congénitos. Este registro se considera una herramienta imprescindible, después del registro de nacimientos en los hospitales de Asturias, para la garantía de calidad de los programas de cribado infantiles.
- La revisión de la información contenida en el tarjetón de recogida de muestra de sangre y la adopción de un nuevo modelo que cumpla los requisitos de marcado CE y facilite la trazabilidad.

En el próximo año está prevista la incorporación al cribado de neonatal de cuatro –nuevas enfermedades: déficit de biotinidasa, enfermedad de orina con olor a jarabe de arce, homocistinuria e hiperplasia suprarrenal congénita (Proyecto de Orden por la que se modifican los anexos I, II, III, VI y VII del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización, de 17 de febrero de 2022) . Esta actualización supone un reto importante para el programa.

V. BIBLIOGRAFÍA

1. Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud. Disponible en:
<https://www.mscbs.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/docs/ObjetivosCribadoNeonatal.pdf>
2. Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas del Principado de Asturias, "Prueba del talón", Parte I. Disponible en:
<https://www.asturias.es/portal/site/astursalud/menuitem.2d7ff2df00b62567dbdfb51020688a0c/?vgnextoid=4facc74e40600310VgnVCM10000098030a0aRCRD&vgnnextchannel=22e8f05fb1a16110VgnVCM1000008614e40aRCRD>
3. Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas del Principado de Asturias, "Prueba del talón", Parte II, Cribado de Anemia Falciforme. Disponible en:
<https://www.astursalud.es/documents/31867/36150/Cribado+de+An%C3%A9mia+Falciforme.pdf/5a7c6ffb-81d6-b0b0-a55a-e58d4d4cb048>
4. Sistema de información del programa poblacional de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud. Grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública para el desarrollo del Sistema de Información sobre Cribado Neonatal 20/03/2014. Disponible en:
<https://www.mscbs.gob.es/va/profesionales/saludPublica/prevPromocion/cribadoNeonatal.htm>
5. Requisitos y Recomendaciones para el desarrollo del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas en el SNS. Grupo de trabajo de protocolos de cribado neonatal de la Ponencia de Cribado Poblacional de la Comisión de Salud Pública. En edición.

