



**PROGRAMA DE CRIBADO
NEONATAL DE
ENFERMEDADES
ENDOCRINO-METABÓLICAS** **2021**



**GOBIERNO
de
CANTABRIA**
CONSEJERÍA DE SANIDAD



PROGRAMA DE
CRIBADO NEONATAL DE
ENFERMEDADES
ENDOCRINO-METABÓLICAS

Índice

Introducción	2
Datos generales de los recién nacidos en Cantabria en 2021	4
Perfil de los recién nacidos incluidos en el programa de cribado	6
Evaluación del Programa de Cribado Neonatal de Cantabria en 2021. Indicadores de proceso	9
Fase preanalítica	9
Fase analítica	11
Fase postanalítica.....	12
Resultados del Programa de Cribado Neonatal de Cantabria en 2021. Casos detectados	13
Tasas de incidencia históricas del programa de Cantabria.....	15
Otras actividades de la Unidad Central de Gestión	16

Introducción

El Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas de Cantabria tiene como objetivo detectar en los recién nacidos (RN) una serie de enfermedades congénitas que pueden provocar alteraciones del desarrollo físico e intelectual y, como consecuencia de ello, graves discapacidades.

Todas estas enfermedades son poco frecuentes y generalmente no dan síntomas en los primeros meses de vida, por lo que es fundamental diagnosticarlas antes de que se manifiesten y produzcan secuelas irreversibles.

La detección precoz se realiza a través de la conocida como 'prueba del talón', que consiste en obtener, mediante una incisión en la planta del pie del recién nacido, una muestra de sangre que se envía al laboratorio para su análisis.

La población objeto de cribado es la constituida por todos los recién nacidos en el territorio de la Comunidad Autónoma de Cantabria, independientemente del tipo de cobertura sanitaria, del lugar de nacimiento -hospital, público o privado, o domicilio familiar- y de la comunidad o país de residencia. Incluye también a los recién nacidos fuera de la comunidad autónoma cuyos padres o tutores piden que la prueba se realice en Cantabria.

La edad límite para considerar a un recién nacido dentro del programa se establece en 1 mes de vida, de forma que, superado ese tiempo, aunque se realice el estudio, no se considerará dentro del programa.

La prueba del talón se lleva a cabo en la maternidad donde ha tenido lugar el parto entre las 48 y las 72 horas de vida del recién nacido y siempre antes del alta hospitalaria. En caso de parto domiciliario, es la matrona que lo haya atendido la encargada de tomar la muestra. La sangre se fija en cartulinas absorbentes que sirven de soporte para su envío al laboratorio y la determinación de marcadores.

Las muestras de sangre se envían cada día al Laboratorio de Salud Pública del País Vasco, que es centro de referencia para Cantabria en la determinación de los marcadores que se utilizan para el cribado.

En 2021, el cribado incluía ocho enfermedades:

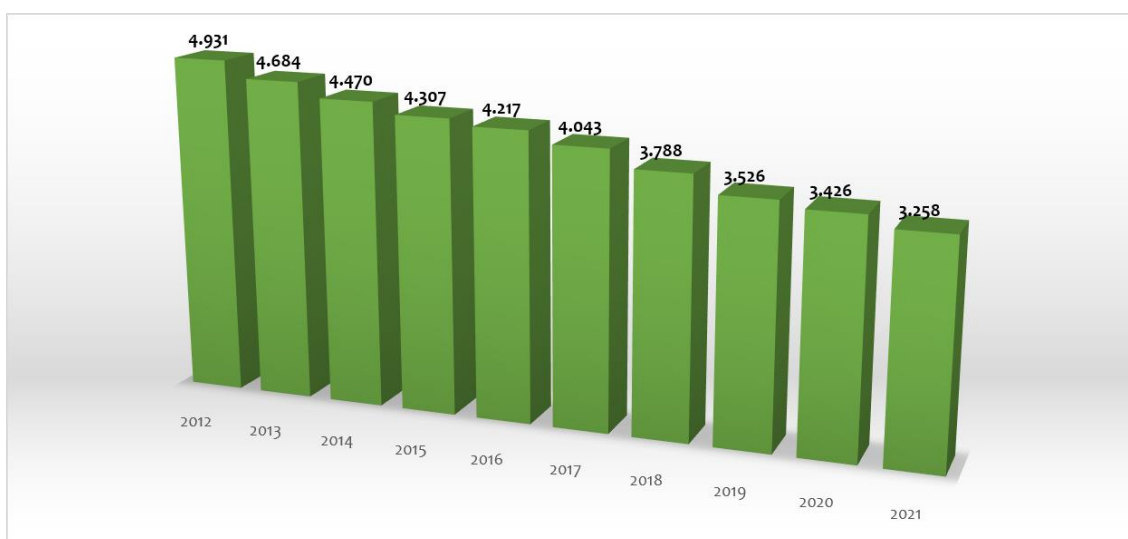
- hipotiroidismo congénito,
- fibrosis quística,
- fenilcetonuria e hiperfenilalaninemia,
- deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media (MCADD),

- deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD),
- acidemia glutárica tipo I,
- déficit de biotinidasa,
- anemia falciforme.

Datos generales de los recién nacidos en Cantabria en 2021

Durante el año 2021 se registraron en el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas un total de 3.271 recién nacidos vivos¹. Esta cifra supone una disminución del número de nacimientos del 4,68% respecto al año 2020 y continúa la tendencia descendente de la natalidad en la comunidad autónoma, como puede observarse en el **gráfico 1**, que refleja la evolución de los últimos diez años.

Gráfico 1. Evolución del número de recién nacidos cribados en Cantabria 2012-21 (1)



(1) A partir de 2019, esta cifra hace referencia al número de RN en los que se ha completado el cribado.

Del total de niñas y niños registrados en el programa, 10 quedan excluidos del cribado por fallecimiento, bien antes de las 48 horas de vida y por tanto antes de iniciar el cribado (4) o bien sin haberlo completado (6). En un RN no fue posible tomar la muestra en el plazo establecido y en otros dos RN no se pudo completar el cribado antes del mes de vida. Además, dos familias rechazaron la prueba de cribado, con lo que el número final de recién nacidos cribados es de 3.258, un 4,87% menos que el año anterior.

En cuanto al lugar de nacimiento, los recién nacidos en Cantabria en 2021 se distribuyen según la **tabla 1**: 2.811 (85,9%) nacieron en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (HUMV), lo que supone un 2,25% menos que en 2020; 258 (7,88%) en el Hospital Comarcal de Laredo, un

¹ Es de esperar que se produzcan diferencias entre el número de nacidos y el número de registrados en la comunidad autónoma, cuyos datos no están disponibles a la hora de elaborar esta memoria. Esta diferencia es debida a los niños y niñas residentes en Cantabria que nacieron fuera de la comunidad autónoma y a los que nacieron en Cantabria pero se han registrado en otras comunidades.

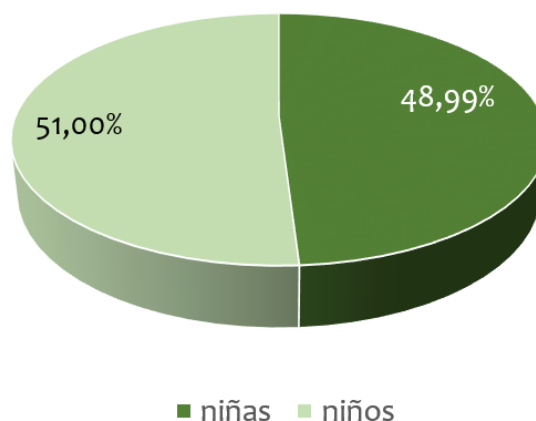
21,58% menos²; 199 (6,08%) en la Clínica Mompía, donde el número de nacimientos disminuyó un 10,76% respecto al año anterior; y 3 en el domicilio familiar (0,09%), un 25% menos que en el año 2020.

Tabla 1. Distribución de los nacidos en 2021 según lugar de nacimiento			
Lugar de nacimiento	Número de nacimientos	%	Variación respecto al año anterior
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla	2.811	85,9	↓ 2,25%
Hospital Comarcal de Laredo	258	7,88	↓ 21,58%
Clínica Mompía	199	6,08	↓ 10,76%
Domicilio	3	0,09	↓ 25%
Total	3.271	100	↓ 4,68%

Perfil de los recién nacidos inscritos en el programa de cribado

Del número total de RN inscritos en el programa –número de RN vivos-, 1.669 (51%) fueron niños y 1.602 (48,99%) niñas (**gráfico 2**).

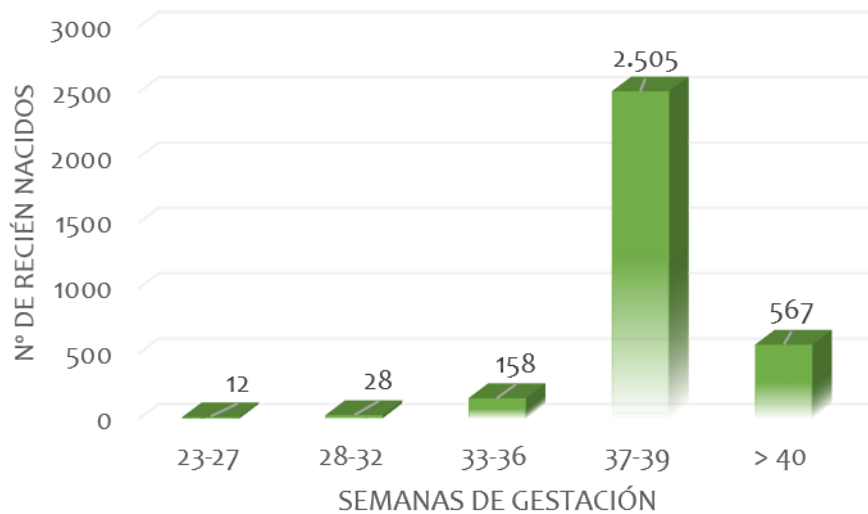
Gráfico 2. Distribución de los RN según el sexo



En función de las semanas de gestación en el momento del nacimiento, se observa que el 94,26% de los RN (3.072) nacieron con una edad gestacional entre 37-42 semanas; el 4,84% fueron prematuros entre 33-36 semanas de gestación y el 1,22% (40) fueron menores de 33 semanas, tal como se muestra en el **gráfico 3**.

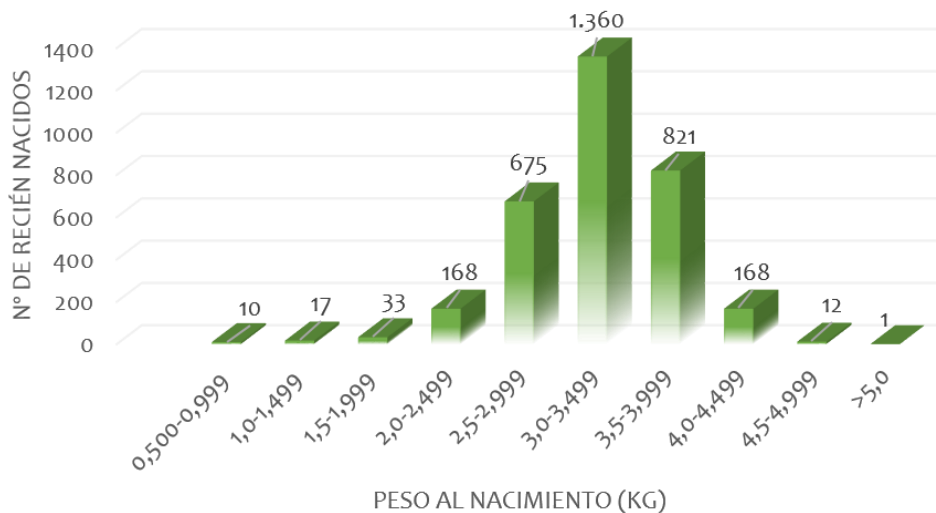
² En el Hospital de Laredo se interrumpió la atención al parto durante el verano y se trasladó al HUMV, de ahí el descenso tan pronunciado del número de nacimientos en este centro en el cómputo del año.

Gráfico 3. Distribución de los RN según las semanas de gestación



El 93,19% de los niños y niñas tienen, en el momento del nacimiento, un peso por encima de los 2.500 gramos y solo presentaron bajos pesos el 6,81%, de los cuales 27 (un 0,82% del total de RN) estuvieron por debajo de los 1.500 gramos de peso y/o menores de 33 semanas de edad gestacional se consideran grandes prematuros, lo que implica que es necesaria una repetición de la prueba a los 15 días de vida para volver a cribar el HC.

Gráfico 4. Distribución de los RN según el peso al nacimiento



En cuanto al tipo de parto, un año más, los porcentajes de partos vaginales y cesáreas son muy diferentes según se trate de hospitales del ámbito público o privado. La proporción de cesáreas en las maternidades del Servicio Cántabro de Salud, un 22,4%, aumentó

respecto a 2020. En la Clínica Mompía, sin embargo, el porcentaje de cesáreas se redujo considerablemente, del 52,4% de 2020 al 45,2% del pasado año (**gráficos 5 y 6 y tabla 2**).

Gráfico 5. Distribución de RN por tipo de parto en Cantabria

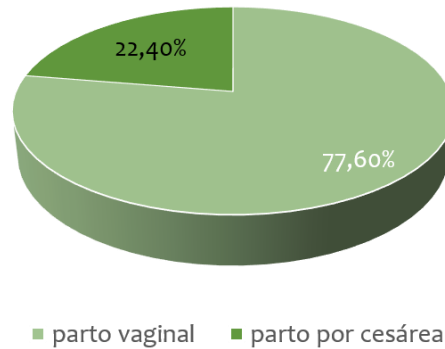


Gráfico 6. Número de partos vaginales y partos por cesárea por hospitales

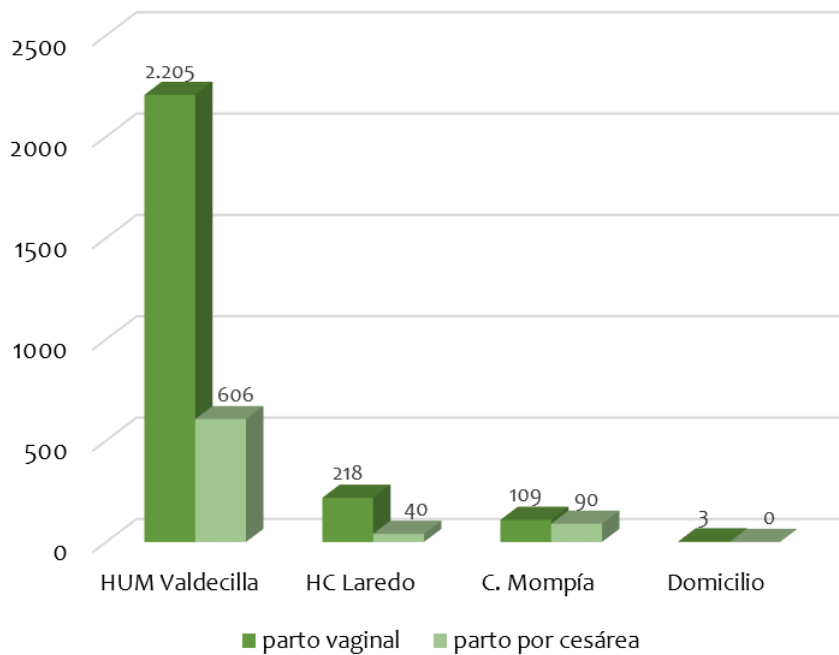


Tabla 2. Distribución de RN por tipo de parto y hospital de nacimiento					
lugar de nacimiento	nº recién nacidos	parto vaginal		parto por cesárea	
		número	porcentaje	número	porcentaje
HUM. Valdecilla	2.811	2.206	78,44%	605	21,55%
H. Laredo	258	218	84,49%	40	15,50%
C. Mompía	199	109	54,77%	90	45,22%
Domicilio	3	0	100%	0	0%
TOTAL	3.271	2.533	77,41%	735	20,7%

Evaluación del programa en el año 2021

La evaluación del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas permite medir la calidad de las intervenciones y detectar áreas de mejora. Se realiza a través de indicadores que permiten valorar las distintas fases del proceso de cribado mediante la comparación con objetivos estándar, para los que se establece un nivel aceptable y un nivel óptimo.

Indicadores de proceso

Fase preanalítica

1. Cobertura del programa. Se refiere a la participación de los recién nacidos (población diana) en el cribado. El objetivo es de $\geq 99\%$ para un nivel aceptable y de $\geq 99,5\%$ para un nivel óptimo.

Es necesario puntualizar que 10 RN quedaron excluidos del cribado por fallecimiento durante el primer mes de vida, 4 de ellos antes de las 48 horas de vida y otros 6 sin haberlo completado (en otro RN no pudo tomarse la primera muestra por razones familiares y en otros 2 RN no se pudo completar el cribado antes del mes de vida). Además, dos familias rechazaron la prueba de cribado, con lo que el número final de recién nacidos cribados es de 3.259, un 4,87% menos que en 2020.

Por tanto, la participación en el programa fue del 99,8%. Entre los recién nacidos en Cantabria se encuentran 52 niños y niñas con el domicilio familiar en otras provincias -**tabla 3**-, a los que también se les realizaron las pruebas de cribado, ya que el PDPEEM es universal.

Provincia de residencia	Nº RN cribados
Cantabria	3.219
Otras provincias	52
Asturias	14
Palencia	10
Madrid	8
Burgos	6
Vizcaya	5
Toledo	2
Guipúzcoa	1
Ávila	1
Zaragoza	1
Salamanca	1
La Rioja	1
Álava	1
Segovia	1

2.- Intervalo de tiempo (expresado en horas de vida del neonato) entre la fecha de nacimiento (FN) y la fecha de extracción o toma de la muestra (FTM). Los objetivos en este caso son $\geq 95\%$ entre 24 y 72 horas como intervalo aceptable y $\geq 99\%$ entre 24 y 72 horas como intervalo óptimo.

En el año 2021 se realiza el cribado de las 8 enfermedades incluidas en el programa, para lo cual se efectúa una única extracción entre las 24 y las 72 horas de vida del recién nacido. El año pasado, el 99% de las muestras se tomaron antes de las 72 horas de vida, por lo que este valor se mantiene en un nivel óptimo.

3. Intervalo de tiempo (expresado en días de vida del RN) entre la fecha de toma de muestra (FTM) y la fecha de entrada en el laboratorio (FEL). El objetivo para un nivel aceptable es del 95% ≤ 4 días y para un nivel óptimo del 95% ≤ 3 días y 99% ≤ 4 días.

En 2021, el intervalo entre la fecha de toma de muestra y la fecha de entrada en el laboratorio fue de 5 días en el 95% de los casos.

Este indicador se mantiene fuera del rango considerado como aceptable, debido a la necesidad de enviar las muestras diariamente al País Vasco. En el cálculo de este indicador se incluye el traslado desde los hospitales a la UCG, que se hace diariamente de lunes a viernes, de las muestras tomadas el día anterior, y el traslado posterior al laboratorio, a donde llegan un día más tarde. El transporte lo realiza una empresa de mensajería que recoge las muestras a última hora de la mañana en la Consejería de Sanidad y las entrega en el Laboratorio de Salud Pública de Derio/Zamudio (Vizcaya) al día siguiente. Debido a las condiciones y las circunstancias del contrato con dicha empresa, el margen de maniobra para mejorar este indicador es muy estrecho, si bien hay que señalar que este factor no tiene repercusión alguna en el cumplimiento de los objetivos de las fases siguientes.

4. Porcentaje de repetición por primera muestra no válida entre el total de muestras recibidas. Este indicador hace referencia a la calidad de las extracciones que se realizan en las maternidades. El objetivo para un nivel aceptable es que el porcentaje de muestras no válidas sea $\leq 2\%$ y para un nivel óptimo $\leq 0,5\%$.

El porcentaje de repetición de primeras muestras no válidas en 2021 fue del 0,07%, por debajo del valor establecido como óptimo. Este dato es muy satisfactorio, ya que solo se realiza una toma de muestra para todas las determinaciones y por tanto la exigencia a la hora de realizar la extracción es mayor. Una cifra tan baja de muestras no válidas implica, por tanto, una buena calidad de las extracciones por parte del personal de enfermería de las maternidades de Cantabria.

Fase analítica

5. Intervalo de tiempo entre la recepción de la muestra en el laboratorio de cribado (FEL) hasta la emisión del resultado (F1R). El objetivo para un nivel aceptable es $95\% \leq 4$ días y para un nivel óptimo, $P95 \leq 3$ días y $P99 \leq 4$ días.

En 2021, el 95% de los informes de cribado se emitieron en 3 días y el 99% en 4 días, por lo que este valor se encuentra en un nivel óptimo, lo que indica una alta calidad del trabajo del laboratorio.

6. Porcentaje de repetición de muestra por resultado dudoso, por enfermedad cribada, independientemente de la enfermedad de que se trate, para obtener un resultado óptimo. Se considera como porcentaje aceptable $\leq 2\%$ por cada enfermedad y como porcentaje óptimo $\leq 1\%$ por cada enfermedad.

En 2021 se cumple el objetivo óptimo en todos los casos, excepto en la fibrosis quística, que, con un 1,28% de muestras no válidas, se sitúa en un nivel aceptable (**tabla 4**). Esto se explica porque en Cantabria, ante un primer resultado alterado, es necesario esperar a los 24-28 días de vida para extraer la segunda muestra en el RN.

Tabla 4. Porcentaje de repetición de muestras por resultado dudoso (1), por enfermedad

enfermedad	porcentaje de repetición de muestra	
	nivel aceptable: $\leq 2\%$	nivel óptimo: $\leq 1\%$
Hipotiroidismo congénito		0,76%
Fibrosis quística	1,22%	
Fenilcetonuria		0,03%
MCADD		0,03%
LCHADD		0,06%
Acidemia glutárica tipo I		0%
Déficit de biotinidasa		0% (2)
Anemia falciforme		0%

(1) Se considera $N=3.265$, que es el número de RN a los que se tomó primera muestra antes de las 72 horas de vida, independientemente de si se completó el cribado o no.

(2) Dado que el déficit de biotinidasa es de reciente incorporación, aún no están bien establecidos los objetivos a cumplir por cada uno de los indicadores. Para esta memoria se toman los mismos valores de referencia que para el resto de enfermedades metabólicas

Fase postanalítica

7. Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento (FN) y la obtención del resultado definitivo por parte del laboratorio (FDL). El objetivo es cumplir el intervalo de 10 días de vida del recién nacido en $\geq 95\%$ de los casos para alcanzar un nivel aceptable y en $\geq 99\%$ para un nivel óptimo cuando el análisis se hace de la primera muestra válida.

En 2021, el 95% de los resultados definitivos por parte del laboratorio, sobre una primera muestra válida, se obtuvieron en 8-9 días desde el nacimiento, lo que sitúa este valor dentro del objetivo marcado. Cuando es precisa una segunda muestra para confirmar los resultados de marcadores alterados, el intervalo entre la FN y la FDL debe ser de 20 días en el 95% de casos para un nivel aceptable y en el 99% de casos para un nivel óptimo. La necesidad de repetición es mayor para el cribado del hipotiroidismo congénito y la fibrosis quística. En la primera de estas enfermedades, el diagnóstico de laboratorio definitivo (sobre una segunda muestra) se obtuvo a los 14 días de vida en el 95% de los casos, mientras que en la fibrosis quística el intervalo estuvo por encima de los 36 días que constituyen el nivel aceptable cuando se requiere una segunda muestra, por la razón explicada anteriormente.

8. Intervalo de tiempo (contado en días laborables) entre el resultado del cribado alterado (FDL) y la derivación para valoración y diagnóstico a la unidad especializada correspondiente (FRUDTS). El intervalo considerado aceptable/óptimo es ≤ 24 horas laborables en el 100% de los casos de cribado positivo.

La notificación de los casos con cribado positivo confirmado la realiza la Unidad Central de Gestión siempre por vía telefónica, tanto a los padres/tutores del recién nacido como a la unidad clínica, en este caso para obtener cita. Ambos trámites se realizan el mismo día de la obtención del resultado, es decir, se cumple el objetivo propuesto de 24 horas laborables. Además, en la mayoría de los casos, la cita en la unidad clínica se fija dentro de las 24 horas laborables siguientes.

9. Intervalo de tiempo entre el resultado de cribado alterado (FDL) y la derivación del RN a la unidad clínica para tratamiento y seguimiento (FRUDTS). El intervalo considerado aceptable/óptimo es ≤ 24 horas laborables en el 100% de los casos de cribado positivo.

Como para el indicador anterior, la notificación de los casos con cribado positivo confirmado la realiza la Unidad Central de Gestión siempre por vía telefónica, tanto a los padres/tutores del recién nacido como a la unidad clínica, en este caso para obtener cita. Ambos trámites se realizan el mismo día de la obtención del resultado en el 99% de los casos, es decir, se cumple el objetivo de 24 horas laborables.

Resultados del Programa de Cribado Neonatal de Cantabria 2021. Casos detectados

Durante el año 2021 se detectaron cuatro casos de recién nacidos con alguna de las alteraciones endocrino-metabólicas incluidas entre las enfermedades objeto de cribado en Cantabria (**tabla 5**).

Tabla 5. Casos detectados y tasa de detección por enfermedad

enfermedad objeto de cribado	número de casos detectados	tasa de detección (nº casos/nº cribados) ⁽¹⁾
Hipotiroidismo congénito	1	1/3.259
Fibrosis quística	2	1/1.629
Fenilcetonuria	1	1/3.259
MCADD	0	-
LCHADD	0	-
Acidemia glutárica tipo I	0	-
Déficit de biotinidasa	0	-
Anemia falciforme / portadores	0 / 10	- / 1/325

(1) N=3.258, número de RN en los que se ha completado el cribado

Hipotiroidismo congénito y otras alteraciones tiroideas

El cribado del hipotiroidismo congénito se realiza mediante la determinación de la hormona estimulante de la tiroides (TSH) y la tiroxina total (T4).

Durante el año 2021 se detectó un caso de hipotiroidismo congénito, que, tras las pruebas complementarias (pruebas de laboratorio y pruebas de imagen -ecografía y gammagrafía de tiroides-), se diagnosticó como hipotiroidismo primario de causa ectópica (tiroides sublingual). En la consulta de Endocrinología pediátrica del HUMV se pautó tratamiento con hormona tiroidea y controles periódicos.

Fibrosis quística

Durante el año 2021 fueron diagnosticados de fibrosis quística dos recién nacidos. En uno de ellos el test del sudor resultó positivo (concentración de cloro en sudor ≥ 60 mmol/l), mientras que en el otro no pudo realizarse. A ambos y a sus respectivos progenitores se les realizó un estudio genético (mediante electroforesis capilar de muestras de sangre periférica) en busca de mutaciones en el gen CFTR para completar el diagnóstico: uno de los RN posee mutaciones en heterocigosis p.Phe508del y p.Gly542, heredadas de su madre, enferma de FQ, y su

padre, portador. En el otro RN, de padre, madre y hermana portadores de FQ, se identificaron mutaciones p.Phe508del y G542X en el gen CFTR.

Al margen de los dos casos que finalmente fueron diagnosticados de FQ, en 2021 se detectaron otros 38 casos positivos de TIR1, de los cuales 6 también lo fueron para TIR2, que finalmente quedarían descartados como casos de enfermedad en el test del cloro en sudor. Todos ellos quedan por tanto clasificados como falsos positivos.

Fenilcetonuria/Hiperfenilalaninemia

El cribado de fenilcetonuria e hiperfenilalaninemia se realiza mediante la determinación de fenilalanina (Phe).

En 2021 se detectó un caso de fenilcetonuria clásica, que se notificó y se derivó a los 6 días de vida. La primera consulta en la UDTs se citó para el día siguiente, fecha en la que se confirmó el diagnóstico y se inició el tratamiento, a base de medidas dietéticas, como fórmulas infantiles libres de fenilalanina. Posteriormente se mantiene un seguimiento periódico en la consulta de Nefrología y Metabolismo del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

Déficit de biotinidasa

El déficit de biotinidasa se criba midiendo la actividad de esta enzima, en nmol/min/dl.

En 2021 no se encontró ningún cribado positivo de déficit de biotinidasa.

Anemia falciforme

El cribado de esta enfermedad se lleva a cabo mediante la separación de las distintas variantes de hemoglobina (patrón normal en RN: FA).

A lo largo de 2021 no se diagnosticó ningún caso de anemia falciforme, pero, dado que la técnica empleada para el cribado permite detectar el estado de portador, sí se encontraron 10 portadores: 9 con fenotipo FAS y 1 con fenotipo FAC.

Todos ellos fueron citados a la consulta de Hematología del HUMV, donde el seguimiento de los pacientes detectados con anemia falciforme se lleva a cabo según el protocolo consensuado y establecido por la Sociedad Española de Oncología y Hematología Pediátrica, y donde se realiza el estudio genético de los portadores y sus padres para incluirlo en sus historias clínicas, con el fin de poder realizar un consejo genético.

Tasas de incidencia históricas del programa de Cantabria

El número de casos y la incidencia de las distintas enfermedades incluidas en el cribado neonatal desde su puesta en marcha en 1981 se muestra en la **tabla 6**, en la que se especifican: el número de RN cribados y el número y la incidencia de casos encontrados para cada enfermedad.

Tabla 6. Número de casos e incidencia encontrados de cada enfermedad en el periodo 1981-2021					
enfermedad cribada	periodo de cribado	n° RN cribados	incidencia teórica	n° casos	incidencia real
Hipotiroidismo congénito	1981-2021	183.256	1/3.000	85	1/2.155
Fibrosis quística	2012-2021	40.648	1/3.500-4.000	14	1/2.903
Fenilcetonuria	1981-2021	183.256	1/8.400	12	1/15.271
MCADD	2016-2021	21.666	1/23.400	0	-
LCHADD	2016-2021	21.666	1/198.555	0	-
Acidemia glutárica tipo I	2016-2021	21.666	1/85.000	0	-
Déficit de biotinidasa	2019-2021	8.824	1/27.000-60.000	1	1/8.825
Anemia falciforme	2016-2021	21.666	1/5.570	2	1/10.833

Otras actividades de la Unidad Central de Gestión

Participación en el Sistema de Información del Programa Poblacional de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud (SICN)

El Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud tiene como finalidad recoger y gestionar los datos que permiten la evaluación de los objetivos e indicadores de calidad del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas aprobados por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS) en 2013.

El CISNS aprobó en diciembre de ese año los objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas del SNS, para poder analizar y evaluar la situación del programa y establecer planes de mejora para alcanzar el nivel óptimo de eficiencia.

Los objetivos del SICN son: realizar un correcto seguimiento del programa; constituir la fuente oficial de información; establecer los datos e indicadores que permitirán la medición de los objetivos de calidad del programa; y facilitar la puesta en común de información.

El funcionamiento del SICN se articula en torno a una aplicación web desarrollada por el Ministerio de Sanidad, de uso privado con acceso mediante certificado electrónico. Las CCAA e INGESA son las fuentes de información que facilitan los datos con periodicidad anual.

Cantabria aporta esta información anualmente, tanto la que se refiere a los indicadores a nivel general como la de los indicadores específicos de cada enfermedad.

Además, Cantabria participa en el grupo de trabajo del SICN, que depende de la Ponencia de Cribados Poblacionales de la Comisión de Salud Pública y cuyos informes se presentan cada año a dicha ponencia para su discusión y aprobación.

Asistencia a reuniones, cursos y actividad docente

Asistencia a las reuniones virtuales de la Ponencia de Cribado Poblacional del Sistema Nacional de Salud, celebradas el 7 y el 18 de octubre de 2021. En relación al cribado de enfermedades endocrino-metabólicas, entre otros asuntos, se aprobó el documento 'Protocolo de cribado neonatal de fenilcetonuria'.

Una de las funciones de la Ponencia de Cribados en relación con las enfermedades endocrino-metabólicas es valorar los informes que realizan las agencias de evaluación tecnológica y decidir la conveniencia de incluirlas en la cartera de servicios común del Sistema Nacional de Salud. En 2021 se valoraron los correspondientes a la hiperplasia suprarrenal congénita y la inmunodeficiencia combinada grave.

Colaboración con las consultas de Pediatría de Atención Primaria y Atención Especializada del Servicio Cántabro de Salud

- La Unidad Central de Gestión (UCG) colabora con la consulta de Metabolismo del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (HUMV) en el seguimiento de los pacientes diagnosticados de fenilcetonuria, hiperfenilalaninemia y déficit de biotinidasa. Este seguimiento se realiza mediante la determinación del nivel de fenilalanina (Phe) y tyrosina (Tyr) en sangre para la fenilcetonuria y de la actividad de la biotinidasa para el déficit de esta enzima. La UCG participa en dicho seguimiento recibiendo las muestras de sangre del hospital y enviándolas al Laboratorio de Salud Pública del País Vasco y posteriormente comunicando los resultados a la consulta de Pediatría. Durante el año 2021 se realizaron un total de 61 seguimientos correspondientes a 10 pacientes.
- Esta colaboración se extiende en ocasiones al CAD Sierrallana mediante el seguimiento de algunos residentes con discapacidad intelectual en los que la fenilcetonuria fue diagnosticada en la edad adulta. En 2021 se realizaron pruebas en tres personas.
- A petición de la consulta de Nefrología y Metabolismo, se solicitaron al Laboratorio del País Vasco resultados para dos RN de marcadores correspondientes a enfermedades que no están incluidas en el programa de Cantabria.
- Cesión de muestras de sangre procedentes del programa de cribado neonatal al Servicio de Pediatría del HUMV para descartar la presencia de CMV al nacimiento en pacientes diagnosticados de enfermedades causadas por este virus. A petición de especialistas de Neurología se recuperaron 4 muestras de sendos niños para realizar pcr de CMV.
- Realización, a petición de su pediatra de Primaria, de las pruebas de cribado a una bebé >1 mes de vida, por lo tanto, fuera del plazo establecido, por lo que no se incluyó en el sistema de información del PDPEEM.