



**PROGRAMA DE CRIBADO
NEONATAL DE
ENFERMEDADES **2023**
ENDOCRINO-METABÓLICAS**



GOBIERNO
de
CANTABRIA
CONSEJERÍA DE SALUD

DIRECCIÓN GENERAL DE SALUD PÚBLICA



PROGRAMA DE
CRIBADO NEONATAL DE
ENFERMEDADES
ENDOCRINO-METABÓLICAS

Índice

Introducción	2
Datos generales de los recién nacidos en Cantabria en 2023	4
Perfil de los recién nacidos incluidos en el programa de cribado	5
Evaluación del Programa de Cribado Neonatal de Cantabria en 2023. Indicadores de proceso	8
Fase preanalítica	8
Fase analítica	10
Fase postanalítica.....	11
Resultados del Programa de Cribado Neonatal de Cantabria en 2023. Casos detectados	12
Tasas de incidencia históricas del programa de Cantabria	14
Otras actividades de la Unidad Central de Gestión	15

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 2023 el cribado incluía once enfermedades -en noviembre de 2022 se sumaron tres nuevas patologías a las ocho que hasta entonces constituían la cartera de servicios (HCY, IVA y MSUD)- hasta diciembre, cuando se añadió la HSC.

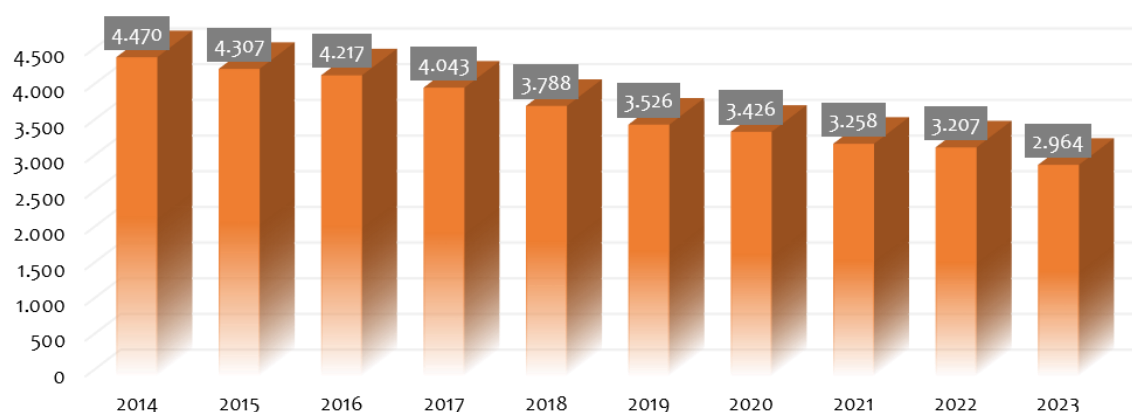
Al finalizar el año 2023, el PDPEEM de Cantabria estaba formado por las siguientes enfermedades:

- Hipotiroidismo congénito (HC)
- Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)
- Fibrosis quística (FQ)
- Fenilcetonuria e hiperfenilalaninemia (PKU/HFA)
- 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 (AG-I)
- Acidemia isovalérica (IVA)
- Homocistinuria (HCY)
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
- Déficit de biotinidasa (DB)
- Anemia falciforme (AF)

Datos generales de los recién nacidos en Cantabria en 2023

Durante el año 2023 se registraron en el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas un total de 2.967 recién nacidos vivos¹. Esta cifra supone una disminución del 7,59% en el número de nacimientos respecto al año 2022 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 2014-23 (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, 2 quedan excluidos del cribado por fallecimiento, ambos antes de las 48 horas de vida y por tanto antes de iniciar el cribado. Una familia rechazó la prueba del cribado, con lo que el número final de recién nacidos cribados es de 2.964 un 7,57% menos que en 2022.

En cuanto al lugar de nacimiento, los recién nacidos en Cantabria en 2023 se distribuyen según la **tabla 1**: 2.543 (85,71%) nacieron en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (HUMV), lo que supone un 6,85% menos que en 2022; 282 (9,50%) en el Hospital Comarcal de Laredo, un 7,54% menos; 136 (4,58%) en la Clínica Mompía, donde el número de nacimientos disminuyó un 20,93% respecto al año anterior; y 6 en el domicilio familiar (0,20%), un 20% más que en el año 2022.

¹ Es de esperar que se produzcan diferencias entre el número de nacidos y el número de registrados en la comunidad autónoma. 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 y se han registrado en otras comunidades.

Lugar de nacimiento	Número de nacimientos	%	Variación respecto al año anterior
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla	2.543	85,71	↓ 6,85%
Hospital Comarcal de Laredo	282	9,50	↓ 7,54%
Clínica Mompía	136	4,58	↓ 20,93%
Domicilio	6	0,20	↑ 20,00%
Total	2.967	100	↓ 7,59%

Perfil de los recién nacidos inscritos en el programa de cribado

Del número total de RN inscritos en el programa –número de RN vivos- 1.552 (52,31%) fueron niños y 1.415 (47,69%) niñas (**gráfico 2**).

Gráfico 2. Distribución de los RN según el sexo

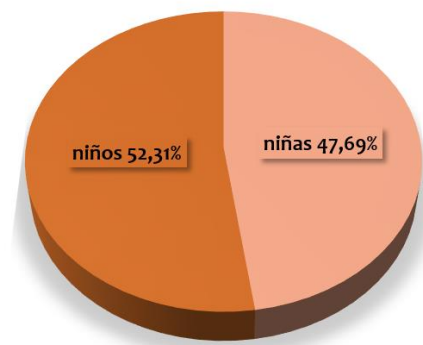
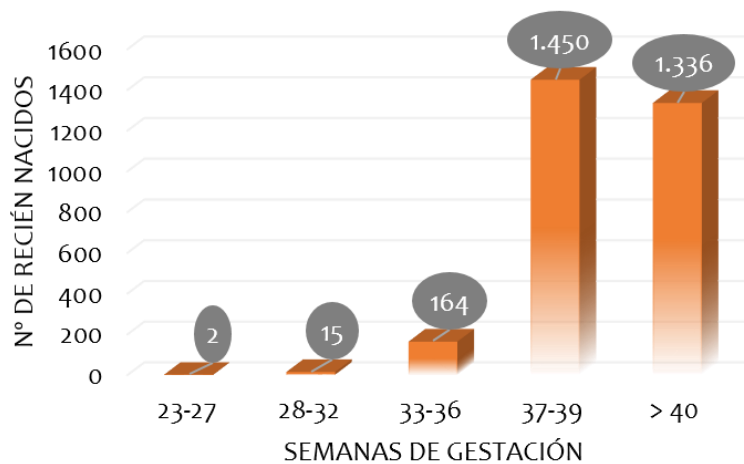


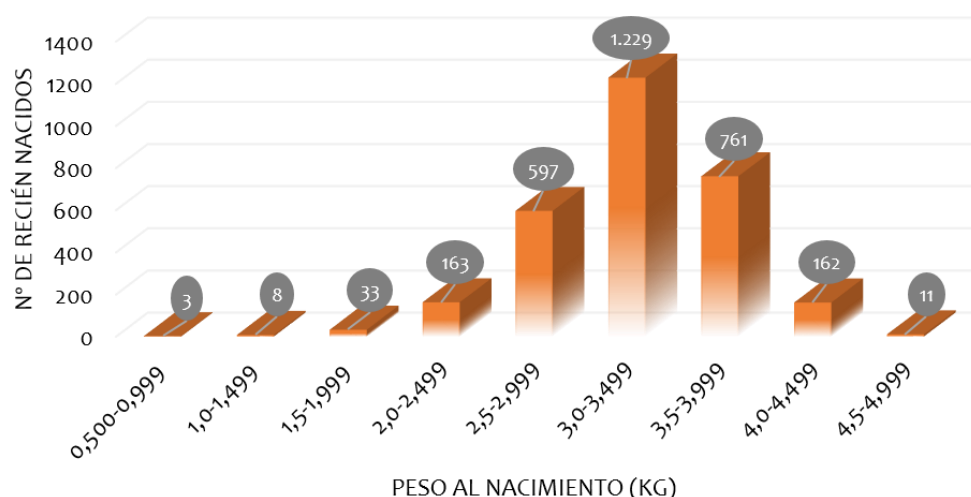
Gráfico 3. Distribución de los RN según las semanas de gestación



El gráfico 3 muestra la distribución de los RN en función de las semanas de gestación en el momento del nacimiento. Se observa que el 93,90% de los RN (2.786) nacieron con una edad gestacional entre 37-42 semanas; el 5,53% (164) fueron prematuros entre 33-36 semanas de gestación y el 0,57% (17) fueron menores de 33 semanas (grandes prematuros).

El 93,02% de los niños y niñas tenían, en el momento del nacimiento, un peso por encima de los 2.500 gramos y solo presentaron bajos pesos el 6,61%, de los cuales 11 (un 0,37% del total de RN) estuvieron por debajo de los 1.500 gramos (**gráfico 4**).

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

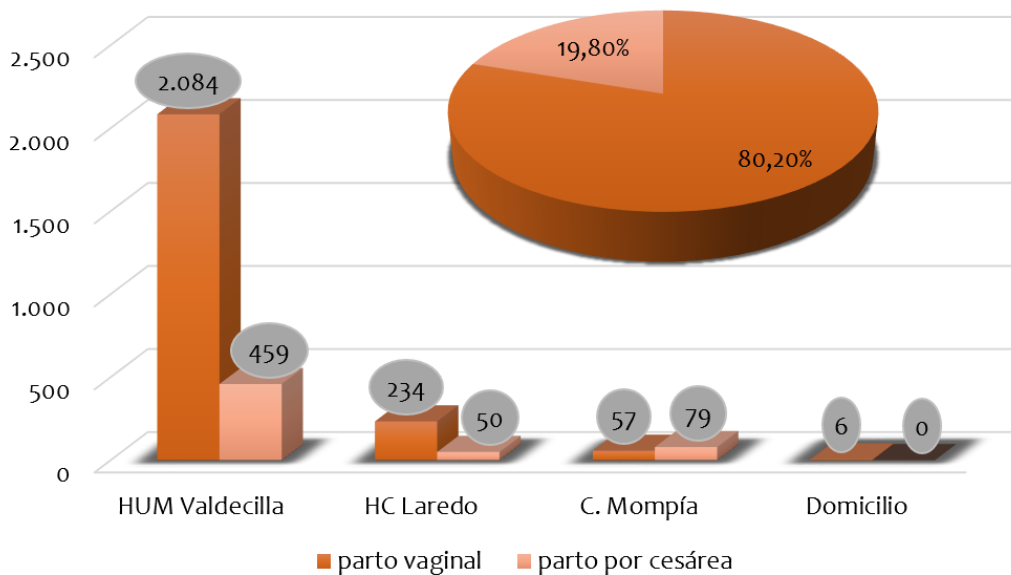


A efectos de cribado, los RN por debajo de 1.500 gramos de peso y/o menores de 33 semanas de edad gestacional se consideran grandes prematuros, lo que implica que es necesaria una repetición de la prueba a los 15 días de vida para volver a cribar el HC y la HSC.

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 (SCS) es de un 17,98%, lo que significa que disminuyó respecto a 2022. En la Clínica Mompía, sin embargo, el porcentaje de cesáreas aumentó, del 54,65% de 2022 al 58,09% del año 2023 (**tabla 2 y gráfico 5**).

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	2.543	2.084	81,95%	459	18,05%
H. Laredo	282	232	82,27%	50	17,73%
C. Mompía	136	57	41,91%	79	58,09%
Domicilio	6	6	100%	0	0%
TOTAL	2.967	2.379	80,18%	588	19,82%

Gráfico 5. Distribución de RN por tipo de parto por hospitales y en el global de la comunidad autónoma



Evaluación del programa en el año 2023

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 dos RN quedaron excluidos del cribado por fallecimiento antes de las 48 horas de vida y una familia rechazó el cribado, con lo que el número final de recién nacidos cribados fue de 2.964, un 7,57% menos que en 2022.

Por tanto, la participación en el programa fue del 99,90%. 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.

Tabla 3. Número de RN cribados según provincia de residencia

Provincia de residencia	Nº RN cribados
Cantabria	2.910
Otras provincias	52
Alava	1
Palencia	19
Madrid	6
Asturias	12
Vizcaya	6
Valladolid	1
Guipúzcoa	1
León	1
Barcelona	2
Lugo	1
Valencia	1
Zamora	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.

Para realizar el cribado de las enfermedades incluidas en el programa se efectúa una única extracción entre las 24 y las 72 horas de vida del recién nacido. El año pasado, el 99,80% de las muestras se tomaron antes de las 72 horas de vida, por lo que este valor se mantiene en un nivel óptimo.

La toma de muestras de sangre de talón a los recién nacidos se realiza en los tres hospitales de Cantabria donde se atienden partos: Hospital Mompía, Hospital de Laredo y Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (donde esté ingresado el bebé en el momento en que haya que realizar la extracción: planta de maternidad, planta de Obstetricia y Neonatología).

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 $95\% \leq 4$ días y para un nivel óptimo del $95\% \leq 3$ días y $99\% \leq 4$ días.

En 2023, el intervalo entre la fecha de toma de muestra y la fecha de entrada en el laboratorio fue de 4 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 Salud 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 2023 fue del 0,1%, 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 hacer 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 2023, el 95% de los primeros resultados de cribado se obtuvieron en 3 días, por lo que este valor se encuentra en un nivel óptimo, lo que indica una alta calidad del trabajo del laboratorio. Si se valora el percentil 99, este fue de 7 días.

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 2023 se cumple el objetivo óptimo en todos los casos, excepto en la fibrosis quística, que, con un 1,08% de repeticiones por resultado dudoso, 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.

enfermedad	porcentaje de repetición de muestra	
	nivel aceptable: $\leq 2\%$	nivel óptimo: $\leq 1\%$
Hipotiroidismo congénito		0,94%
Fibrosis quística	1,08%	
Fenilcetonuria / Hiperfenilalaninemia		0,13%
MCADD		0,03%
LCHADD		0,33%
Acidemia glutárica tipo I		0,03%
Déficit de biotinidasa		0,13%
Homocistinuria		0,37%
Enf. orina olor jarabe de arce		0,40%
Acidemia isovalérica		0,10%
Anemia falciforme		0%
Hiperplasia suprarrenal congénita		0%

⁽¹⁾ Se considera N= 2.964, 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.

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 2023, 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 18 días de vida en el 95% de los casos, mientras que en la fibrosis quística el intervalo estuvo por encima de los 29 días, lo que constituye un 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.

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 EEM 2023

Casos detectados

Durante el año 2023 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**).

enfermedad objeto de cribado	número de casos detectados	tasa de detección (nº casos/nº cribados) (1)
Hipotiroidismo congénito	3	1/988
Fibrosis quística	0	-
Déficit de biotidinidasa	1	1/2.964
Fenilcetonuria/Hiperfenilalaninemia	0	-
MCADD	0	-
LCHADD	0	-
Acidemia glutámica I	0	-
Anemia falciforme	0/17 (portadores)	-
Homocistinuria	0	-
Enf. Orina olor jarabe arce	0	-
Acidemia isovalérica	0	-
Hiperplasia suprarrenal congénita	0	-

(1) N=2.964, número de RN en los que se ha iniciado el cribado.

Hipotiroidismo congénito

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 2023 se detectaron tres casos de hipotiroidismo congénito. Tras las pruebas complementarias (pruebas de laboratorio y pruebas de imagen -ecografía y gammagrafía de tiroides-), dos de ellos se diagnosticaron como hipotiroidismo congénito ortotópico. El otro caso se clasificó como hipotiroidismo primario debido a agenesia tiroidea. En la consulta de Endocrinología pediátrica del HUMV se pautó tratamiento con hormona tiroidea y controles periódicos para los tres casos desde el mismo día del diagnóstico en la consulta del especialista, que se hizo entre los 7 y los 15 días de vida, tras obtener el primer resultado alterado en el laboratorio.

En otros tres casos el cribado se completó con alteración de los resultados: uno de hipertiroxinemia, otro de hipotiroxinemia y otro de

hipertirotropinemia. En todos ellos se hizo control y seguimiento en el contexto de ingreso hospitalario en Intensivos de Neonatología por su condición de prematuridad extrema o de gravedad en los diagnósticos.

Déficit de biotinidasa

El cribado del déficit de biotinidasa se lleva a cabo midiendo la actividad del enzima por ensayo fluorimétrico semicuantitativo, en unidades enzimáticas (1U=1 nmol/min/dl).

En 2023 se detectó un caso de déficit de biotinidasa, que se derivó a la Unidad de Metabolismo del Servicio de Pediatría del HUMV, donde se le pidió estudio genético (detección del gen *BTD* 3p25). Se identificaron en heterocigosis las variantes patogénicas p.Gln436His y p.Asp424His de dicho gen. La variante p.Asp424His (anteriormente p.Asp444His) es considerada la variante más común causante de deficiencia parcial de biotinidasa cuando se encuentra en estado heterocigoto compuesto con otra variante patogénica grave. Se trata de una variante leve, pues los pacientes homocigotos tienen aproximadamente el 50% de la actividad enzimática media normal, por lo que son considerados normales. Aun así, se pautó tratamiento sustitutivo con biotina y seguimiento periódico en la consulta.

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 2023 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 14 portadores: 12 con fenotipo FAS y 2 con fenotipo FAC. En otros 3 casos se encontró fenotipo FAD, que no se incluye entre los posibles diagnósticos de anemia falciforme ni de portadores en este programa.

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 1981-2022

enfermedad cribada	periodo de cribado	nº RN cribados	incidencia teórica	nº casos	incidencia real
Hipotiroidismo congénito	1981-2023	189.427	1/3.000	90	1/2.104
Hiperplasia suprarrenal congénita (1)	2023-2023	170	1/15.000	0	-
Fibrosis quística	2012-2023	46.819	1/3.500-4.000	14	1/3.133
Fenilcetonuria	1981-2023	189.427	1/8.400	13	1/14.343
MCADD	2016-2023	27.837	1/23.400	0	-
LCHADD	2016-2023	27.837	1/198.555	0	-
Acidemia glutárica tipo I	2016-2023	27.837	1/85.000	0	-
Déficit de biotinidasa	2019-2023	14.995	1/27.000-60.000	2	1/7.497
Anemia falciforme	2016-2023	27.837	1/5.570	2	1/12.437
Homocistinuria	2022-2023	6.171	-	0	-
Enf. Orina jarabe de arce	2022-2023	6.171	-	0	-
Acidemia isovalérica	2022-2023	6.171	-	0	-

(1) A partir del 15 de diciembre noviembre de 2023 se inició el cribado de la hiperplasia suprarrenal congénita a todos los recién nacidos a partir del 12/12/2023.

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 la **reunión de la Ponencia de Cribado Poblacional del Sistema Nacional de Salud**, celebrada el 28 de marzo y de carácter virtual y a la celebrada el 17 de octubre con carácter presencial en el Ministerio de Sanidad. La Ponencia de Cribado Poblacional del SNS es un órgano dependiente de la Comisión

de Salud Pública que tiene como objetivo general aportar una opinión experta, imparcial y transparente en política sanitaria sobre programas de cribado, promoviendo la coordinación de éstos en el marco del SNS y los avances en la calidad y en la homogeneización de los programas implantados. Como objetivos específicos tiene: elaborar y consensuar recomendaciones, basadas en la evidencia, sobre la política de cribados; establecer protocolos consensuados; evaluar los resultados y la calidad de los programas; velar por los aspectos éticos y sociales en las propuestas y recomendaciones, así como por los económicos y de coste-oportunidad.

- Participación en las actividades docentes dirigidas a los **médicos internos residentes (MIR) de la especialidad de Medicina Preventiva y de enfermeras internas residentes (EIR)** que rotan por el Servicio de Salud Pública durante su periodo de formación.
- Sesión sobre cribados neonatales para los alumnos del **Máster en Dirección y Gestión de Servicios Sanitarios (MADGS)** de la Universidad de Cantabria.

Colaboración con las consultas de Pediatría del Servicio Cántabro de Salud y otros organismos

- 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 algunas enfermedades metabólicas, sobre todo fenilcetonuria e hiperfenilalaninemia. Este seguimiento se realiza mediante la determinación del nivel de fenilalanina (Phe) y tyrosina (Tyr) en sangre. La UCG participa en dicho seguimiento recibiendo las muestras de sangre de los pacientes en seguimiento y enviándolas al Laboratorio de Salud Pública del País Vasco y posteriormente comunicando los resultados a la consulta de Pediatría. Durante el año 2023 se realizaron un total de 48 seguimientos correspondientes a 16 pacientes.
- **Cesión de muestras de sangre procedentes del programa de cribado neonatal al Servicio de Pediatría del HUMV** para descartar la presencia de determinados virus al nacimiento en pacientes diagnosticados de enfermedades causadas por estos agentes. A petición de especialistas de Neurología se

recuperaron 4 muestras de sendos niños para realizar PCR de CMV.

- **Pruebas realizadas a bebés nacidos fuera de España.** El programa realizó también las pruebas de cribado a dos bebés nacidos fuera de Cantabria y de España, por no constar en sus historias clínicas que el cribado realizado en su lugar de nacimiento se correspondiera con el programa de Cantabria, que es la comunidad de residencia permanente. Sin embargo, el cribado en ambos casos se realizó superado el mes de vida, por lo que no se incluyen en el programa Cantabria.