



PROGRAMA DE CRIBADO
NEONATAL DE ENFERMEDADES
ENDOCRINO-METABÓLICAS **2020**



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 2020 | 4 |
| Perfil de los recién nacidos incluidos en el programa de cribado | 5 |
| Evaluación del Programa de Cribado Neonatal de Cantabria en 2020. Indicadores de proceso | 9 |
| Fase preanalítica | 9 |
| Fase analítica | 11 |
| Fase postanalítica..... | 11 |
| Resultados del Programa de Cribado Neonatal de Cantabria en 2020. Casos detectados | 13 |
| Tasas de incidencia históricas del programa de Cantabria..... | 15 |
| Otras actividades de la Unidad Central de Gestión | 16 |
| Participación en el Sistema de Información del Programa Poblacional de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud | 16 |
| Asistencia a cursos, reuniones y actividad docente..... | 16 |
| Actividades de colaboración con las consultas de Pediatría de Atención Especializada del Servicio Cántabro de Salud | 17 |

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.

El cribado incluye actualmente ocho enfermedades:

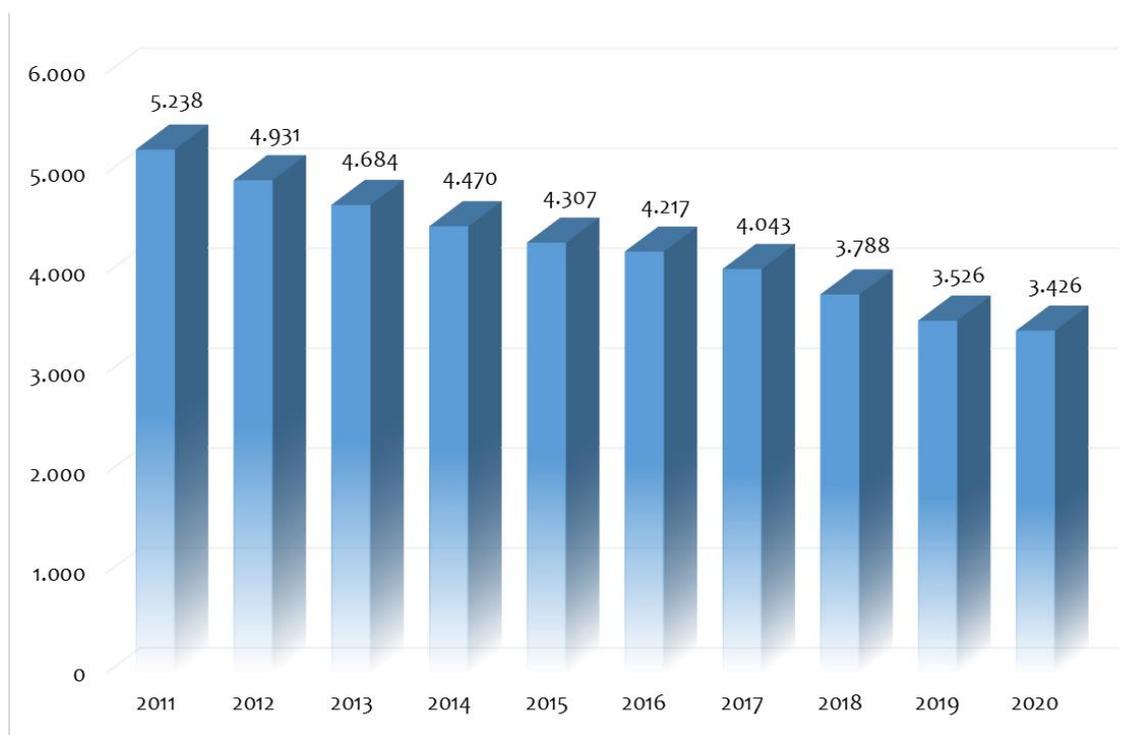
- hipotiroidismo congénito,
- fibrosis quística,
- fenilcetonuria e hiperfenilalaninemia,
- deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media (MCADD),

- 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 2020

Durante el año 2020 se registraron en el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas un total de 3.433 recién nacidos vivos¹. Esta cifra supone una disminución del número de nacimientos del 2,63% respecto al año 2019 y continúa la tendencia descendiente 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 2011-20 (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, 7 quedan excluidos por fallecimiento, bien antes de las 48 horas de vida y por tanto antes de iniciar el cribado o bien antes de completarlo, con lo que el número final de recién nacidos cribados es de 3.426, un 2,91% menos que el año anterior².

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.

² En esta memoria se han corregido datos de 2019, cuando el número de nacidos vivos fue de 3.526, 2 menos de los que constan en la memoria de ese año, en la que se contabilizaron como nacidos vivos dos fetos muertos anteparto.

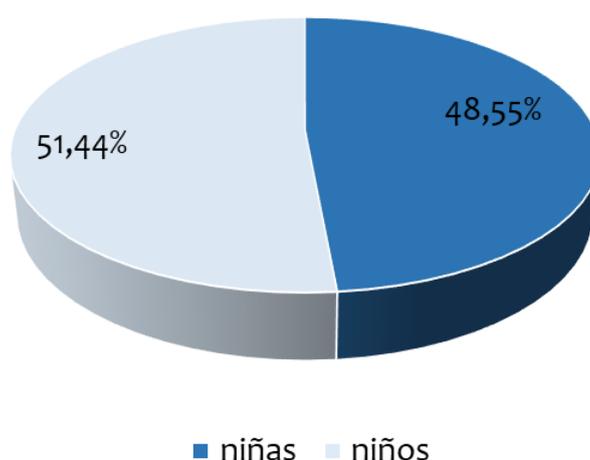
En cuanto al lugar de nacimiento, los recién nacidos en Cantabria en 2020 se distribuyen según la **tabla 1**: 2.877 (83,8%) nacieron en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (HUMV), lo que supone un 2,47% menos que en 2019; 329 (9,58%) en el Hospital Comarcal de Laredo, un 1,79% menos; 223 (6,49%) en la Clínica Mompía, donde el número de nacimientos disminuye un 4,29% respecto al año anterior; y 4 en el domicilio familiar (0,11%), menos de la mitad que en el año 2019.

| Tabla 1. Distribución de los nacidos en 2020 según lugar de nacimiento | | | |
|---|-----------------------|------------|------------------------------------|
| Lugar de nacimiento | Número de nacimientos | % | Variación respecto al año anterior |
| Hospital Universitario Marqués de Valdecilla | 2.877 | 83,8 | ↓ 2,47% |
| Hospital Comarcal de Laredo | 329 | 9,58 | ↓ 1,79% |
| Clínica Mompía | 223 | 6,49 | ↓ 4,29% |
| Domicilio | 4 | 0,11 | ↓ 60% |
| Total | 3.433 | 100 | ↓ 2,70% |

Perfil de los recién nacidos inscritos en el programa de cribado

Del número total de RN inscritos en el programa –número de RN vivos-, 1.766 (51.44%) fueron niños y 1.667 (48.55%) niñas (**gráfico 2**).

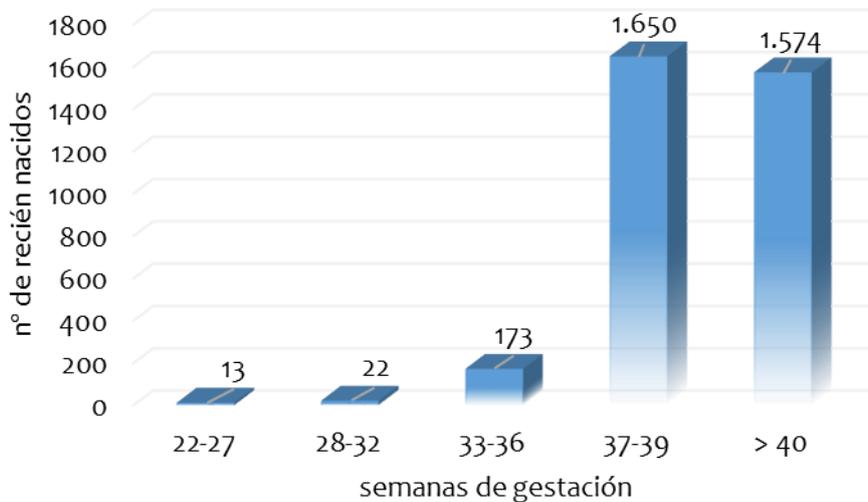
Gráfico 2. Distribución de los RN según el sexo



En función de las semanas de gestación en el momento del nacimiento, se observa que el 93,9% de los RN (3.224) nacieron con una edad gestacional entre 37-42 semanas; el 5,03% fueron prematuros entre 33-36

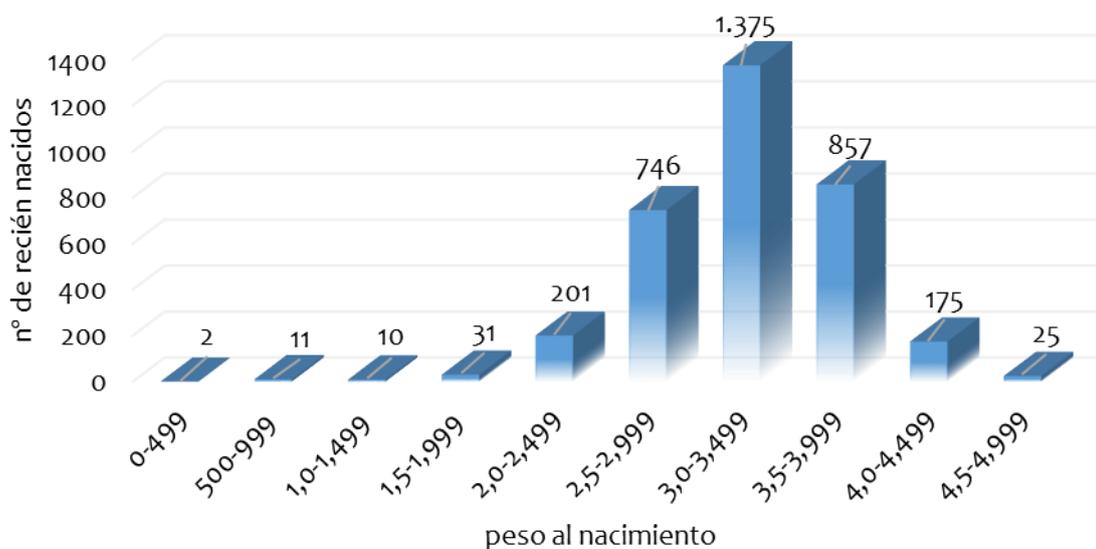
semanas de gestación y el 1,01% (35) fueron menores de 33 semanas, tal como se muestra en el **gráfico 3**.

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



El 92,5% 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 7,5%, de los cuales 23 (un 0,6% del total de RN) estuvieron por debajo de los 1.500 gramos (**gráfico 4**). A efectos de cribado, los RN por debajo de 1.500 gramos de peso y 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 18,6%, disminuyó ligeramente respecto a 2019. También se redujo en la Clínica Mompía, donde el porcentaje de cesáreas pasó de un 55,7% al 52,4% (**gráficos 5 y 6 y tabla 2**).

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

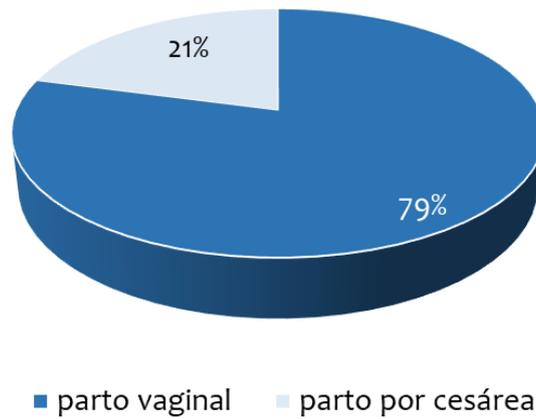
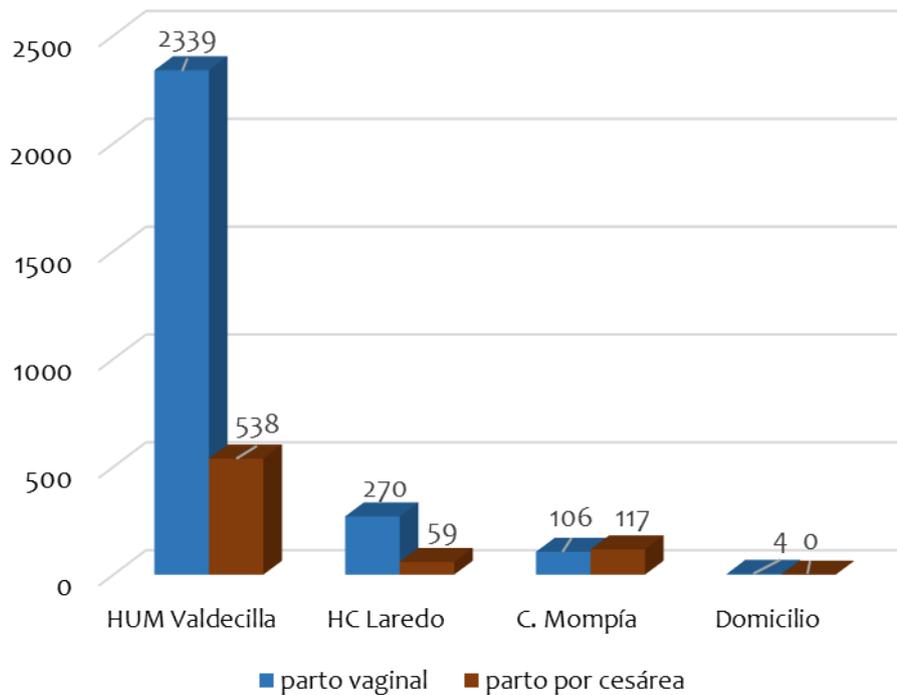


Gráfico 6. Número de partos vaginales y partos por cesárea según el hospital



| Tabla 2. Distribución de RN por tipo de parto y hospital de nacimiento | | | | | |
|---|-------------------|---------------|--------------|-------------------|--------------|
| lugar de nacimiento | n° recién nacidos | parto vaginal | | parto por cesárea | |
| | | número | porcentaje | número | porcentaje |
| HUM. Valdecilla | 2.877 | 2.339 | 81,8% | 538 | 18,7% |
| H. Laredo | 329 | 270 | 82,0% | 59 | 17,9% |
| C. Mompía | 223 | 106 | 47,5% | 117 | 52,4% |
| Domicilio | 4 | 4 | 100% | 0 | 0% |
| TOTAL | 3.433 | 2.719 | 79,2% | 714 | 20,7% |

Evaluación del programa en el año 2020

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 quedan excluidos del cribado siete niños, cinco de ellos porque fallecieron antes de las 48 horas de vida y otros dos porque el éxitus se produjo antes de completar el cribado, por lo que finalmente fueron 3.426 los recién nacidos que participaron en el programa y para los que se obtuvo un resultado final.

Por tanto, la participación en el programa ha alcanzado el 100%, ya que se realizaron pruebas de cribado a todos los RN en Cantabria a partir de las 48 horas de vida, lo que supera los objetivos marcados. Entre ellos, se encuentran 56 niños y niñas con el domicilio familiar en otras provincias, según la **tabla 3**.

| Tabla 3. Número de RN cribados según provincia de residencia | |
|--|----------------|
| Provincia de residencia | Nº RN cribados |
| Cantabria | 3.377 |
| Otras provincias | 56 |
| Asturias | 15 |
| Palencia | 13 |
| Madrid | 9 |
| Burgos | 4 |
| Vizcaya | 3 |
| Valladolid | 2 |
| Guipúzcoa | 2 |
| León | 2 |
| Sevilla | 2 |
| Salamanca | 1 |
| Navarra | 1 |
| Pontevedra | 1 |
| Guadalajara | 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 2020 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 2020, 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 (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 2020 fue del 0,08%, 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% ≤ 4 días y para un nivel óptimo, P95 ≤ 3 días y P99 ≤ 4 días.

En 2020, 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 2020 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**).

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 | | 0,49% |
| Fibrosis quística | 1,28% | |
| Fenilcetonuria | | 0% |
| MCADD | | 0,05% |
| LCHADD | | 0% |
| Acidemia glutárica tipo I | | 0% |
| Déficit de biotinidasa | | 0,02% (2) |
| Anemia falciforme | | 0,00% |

(1) Se considera N= 3.428, 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 2020, el 95% de los resultados definitivos por parte del laboratorio, sobre una primera muestra válida, se obtuvieron en 8 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% para un nivel óptimo. El mayor número de repeticiones se produce en 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 17 días de vida en el 95% de los casos, mientras que en la fibrosis quística el intervalo estuvo por encima de los 30 días³ que constituyen el nivel aceptable cuando se requiere una segunda muestra.

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.

³ En Cantabria, el cribado de fibrosis quística cuando se obtiene un resultado positivo con la primera muestra se completa con una segunda muestra de sangre de talón tomada entre los días 24 y 28 de vida del RN.

Resultados del Programa de Cribado Neonatal de Cantabria 2020. Casos detectados

Durante el año 2020 se detectaron un total de 9 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 | 0 | - |
| Hipotiroidismo (2) | 4 | 1/856 |
| Hipertiroidismo (3) | 1 | 1/3.426 |
| Hipertirotropinemia (4) | 2 | 1/1.713 |
| Fibrosis quística | 3 | 1/1.142 |
| Fenilcetonuria | 0 | - |
| Hiperfenilalaninemia | 0 | - |
| MCADD | 0 | - |
| LCHADD | 0 | - |
| Acidemia glutárica tipo I | 0 | - |
| Déficit de biotinidasa | 0 | - |
| Anemia falciforme / portadores | 0 / 16 | - / 1/214 |

(1) N=3.426, número de RN en los que se ha completado el cribado

(2) niveles de TSH normales y niveles de T4 bajos

(3) niveles normales de TSH y niveles altos de T4

(4) niveles de TSH altos y niveles de T4 normales

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 2020 no se ha detectado entre los recién nacidos en Cantabria ningún caso de hipotiroidismo congénito.

Sin embargo, el cribado del hipotiroidismo congénito permite detectar otras alteraciones que desde la Unidad Central de Gestión se comunican y se derivan a la UDTS para su tratamiento y seguimiento en los casos en que sea necesario. El año pasado se detectaron 4 casos de hipotiroidismo (valores normales de TSH y valores bajos de T4), 1 caso

de hipertiroxinemia (valores normales de TSH y valores altos de T4) y 2 casos de hipertirotropinemia (valores de TSH por encima de las cifras de corte con valores de T4 normales).

Los 4 casos de hipotiroxinemia se dieron en RN prematuros. Otras dos muestras de prematuros también tuvieron como resultado valores bajos de T4, que no pudieron confirmarse porque los RN fallecieron antes de tomarles la segunda muestra.

Fibrosis quística

Durante el año 2020 fueron diagnosticados de fibrosis quística 3 recién nacidos, en los que el test del sudor (concentración de cloro en sudor ≥ 60 mmol/l) fue positivo. A todos ellos se les realizó un estudio genético para completar el diagnóstico, y en todos ellos se encontraron mutaciones δ -F508 en homocigosis del gen CFTR.

Al margen de los tres casos que finalmente fueron diagnosticados de FQ, en 2020 se detectaron otros 42 casos positivos de TIR1, de los cuales 5 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 2020 no se detectó ningún caso de fenilcetonuria ni de hiperfenilalaninemia.

Déficit de biotinidasa

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

Tampoco 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 2020 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 16 portadores: 13 con fenotipo FAS y 3 con fenotipo FAC.

Además, se encontró en un niño un perfil de hemoglobina 'AF', aunque no había sido transfundido.

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 1981-2019 | | | | | |
|--|--------------------|--------------------|--------------------|----------|-----------------|
| enfermedad cribada | periodo de cribado | nº RN cribados (1) | incidencia teórica | nº casos | incidencia real |
| Hipotiroidismo congénito | 1981-2020 | 179.998 | 1/3.000 | 84 | 1/2.142 |
| Fibrosis quística | 2012-2020 | 37.390 | 1/3.500-4.000 | 12 | 1/3.115 |
| Fenilcetonuria | 1981-20120 | 179.998 | 1/8.400 | 11 | 1/16.363 |
| MCADD | 2016-2020 | 18.408 | 1/23.400 | 0 | - |
| LCHADD | 2016-2020 | 18.408 | 1/198.555 | 0 | - |
| Acidemia glutárica tipo I | 2016-2020 | 18.408 | 1/85.000 | 0 | - |
| Déficit de biotinidasa | 2019-2020 | 5.566 | 1/27.000-60.000 | 1 | 1/5.566 |
| Anemia falciforme | 2016-2020 | 18.408 | 1/5.570 | 2 | 1/9.204 |

(1) A partir de 2020 se considera número de RN con cribado completado.

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 virtual de la Ponencia de Cribado Poblacional del Sistema Nacional de Salud, celebrada el 2 de diciembre de 2020. En relación al cribado de enfermedades endocrino-metabólicas, entre otros asuntos, se aprobó el documento 'Protocolo de cribado neonatal de hipotiroidismo congénito', que quedó pendiente de aprobación por la Comisión de Salud Pública.

Colaboración con las consultas de Pediatría de 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 2020 se realizaron un total de 63 seguimientos correspondientes a 17 pacientes.