

A close-up photograph of a newborn baby's feet being held gently in a pair of adult hands. The hands are cupped around the feet, with the thumbs pointing towards the center. The background is softly blurred, showing more of the baby's body and the hands of another person.

CRIBADO NEONATAL

Sergio Gómez Vera
FIR Análisis Clínicos
Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL

- Según la definición de la International Society for Neonatal Screening:

“Los **programas de cribado** comprenden la suma de **acciones** necesarias para **asegurar** que, tan rápido como sea posible, **TODOS** los neonatos de la población diana son testados, el seguimiento necesario es realizado y **TODOS** los casos encontrados son adecuadamente tratados en un **plazo mínimo y equitativamente**”.

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL

- El cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas es una actividad orientada a la **detección precoz** de estas enfermedades, el **diagnóstico y tratamiento temprano y seguimiento** de los casos detectados, siempre **antes de que se manifiesten** los síntomas de la enfermedad para **evitar o minimizar los daños** en el recién nacido. Se trata de enfermedades que si no son diagnosticadas y tratadas **a tiempo** provocan daños en el recién nacido ocasionando una **importante discapacidad**.

Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL

Tabla 1. Intervalo de tiempo óptimo para la instauración del tratamiento*

INTERVALO DE TIEMPO OPTIMO PARA INSTAURACIÓN DEL TRATAMIENTO	
Enfermedad	Inicio del tratamiento
Hipotiroidismo congénito	Antes de los 15 días de vida (Antes de los 21 días de vida si es necesaria segunda muestra)
Fenilcetonuria	Antes de los 15 días de vida (Antes de los 21 días de vida si es necesaria segunda muestra)
Deficiencia de acil coenzima A deshidrogenada de cadena media (MCADD)	Antes de los 15 días de vida (Antes de los 21 días de vida si es necesaria segunda muestra)
Deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)	Antes de los 15 días de vida (Antes de los 21 días de vida si es necesaria segunda muestra)
Acidemia glutárica tipo I (GA-I)	Antes de los 15 días de vida (Antes de los 21 días de vida si es necesaria segunda muestra)
Fibrosis quística	Antes de los 35 días en niños con dos mutaciones o test del sudor positivo.
Anemia falciforme	Antes del mes de vida

* De forma general el tratamiento consiste en tratamiento farmacológico y/o ajustes o restricciones dietéticas y/o suplementos dietéticos, junto al tratamiento episódico de las complicaciones que pudieran aparecer.

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL

- Actividad **preventiva** de salud pública de **carácter poblacional**.
- Debe garantizar **acceso equitativo y universal**, con la correcta **información a los padres** para ayudar en la toma de decisiones.
- Dirigida a la **identificación de determinados estados genéticos, endocrinos o metabólicos**.
- Pretende **diagnosticar** casos **antes de que se presenten síntomas**.
- Objetivo de **reducir la morbimortalidad**.
- **Detección precoz de determinadas enfermedades raras**

ENFERMEDADES RARAS

- La Estrategia en **Enfermedades Raras** del Sistema Nacional de Salud 2014 contempla como una de sus líneas estratégicas la **prevención y detección precoz de estas enfermedades**, en la que se incluyen los **programas de Cribado Neonatal**.
- **Escasa prevalencia**
 - Menos de 1 caso por 2.000 habitantes.
 - Ultra-raras si menos de 1 caso por 50.000.
- **Muchas enfermedades:** 7.000 y pocos afectados por cada una de ellas.
 - **Número alto de enfermos en global**
 - 6 –8% de la población general.
 - 3 millones en toda España (de 42,3 millones habitantes)

I. DISPOSICIONES GENERALES

MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD

- 11444** *Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, 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 y el procedimiento para su actualización.*

3.3.1 Las enfermedades que forman parte del programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud son:

- 3.3.1.1 Hipotiroidismo congénito.
- 3.3.1.2 Fenilcetonuria.
- 3.3.1.3 Fibrosis quística.
- 3.3.1.4 Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media (MCADD).
- 3.3.1.5 Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD).
- 3.3.1.6 Acidemia glutárica tipo I (GA-I).
- 3.3.1.7 Anemia falciforme.

I. DISPOSICIONES GENERALES

MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD

- 11444** *Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, 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 y el procedimiento para su actualización.*

La implantación del programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de la **cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud** se acompañará del desarrollo por parte del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad de un **sistema de información que permita en los niveles autonómico y estatal realizar un correcto seguimiento y evaluación de estos programas poblacionales**. El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad elaborará un informe técnico anual de evaluación del programa de cribado que pondrá a disposición del ciudadano y las administraciones en su página Web. Asimismo **establecerá protocolos consensuados en el marco del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud que permitan abordar en todas las comunidades autónomas, de manera homogénea y de acuerdo a criterios de calidad, los procesos de cribado**.

ENFERMEDADES A CRIBAR

- En 1975 el Comité de Cribado Neonatal para Errores del Metabolismo de la OMS postuló los principios que debe cumplir una enfermedad para ser incluida y se basan en las recomendaciones de Wilson y Jungner:
 - 1. La prevalencia de la enfermedad justifica el coste del cribado.
 - 2. El trastorno no se identifica fácilmente a través de una exploración física.
 - 3. La enfermedad causa graves complicaciones.
 - 4. El diagnóstico y tratamiento precoz mejora el pronóstico de la enfermedad.
 - 5. La prueba para la detección debe ser sensible específica y económica.

Estos criterios no son plenamente validos.

ENFERMEDADES A CRIBAR

- Actualmente:
 - Mayor conocimiento de las enfermedades, tratamiento y seguimiento.
 - Principios éticos.
 - Beneficios sobre la salud del niño y la familia.
 - Prevención de posibles daños secundarios.
 - Valoraciones coste beneficio a largo plazo.
 - Nuevas técnicas que permiten detectar varios metabolitos a partir de una muestra.



CRIBADO NEONATAL AMPLIADO

- No se debe iniciar el cribado de una enfermedad si las ventajas de su detección precoz no están claramente definidas y sin garantías de un adecuado diagnóstico, seguimiento, tratamiento para todos los niños detectados.

CRIBADO METABÓLICO AMPLIADO EN EXTREMADURA

- HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO
- FIBROSIS QUÍSTICA
- HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

fluoroimmunoassay

CRIBADO METABÓLICO AMPLIADO EN EXTREMADURA

- **HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO**
- **FIBROSIS QUÍSTICA**
- **HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA**
- **HEMOGLOBINOPATÍAS**

Cromatografía intercambio catiónico

CRIBADO METABÓLICO AMPLIADO EN EXTREMADURA

- **HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO**
- **FIBROSIS QUÍSTICA**
- **HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA**
- **HEMOGLOBINOPATÍAS**

AMINOACIDOPATÍAS

MS/MS

- **Fenilcetonuria, hiperfenilalaninemia, déficit de cofactor BH4 (PKU, H-PHE, BIOPT).**
- Tirosinemia tipos I, II y III (TYR I, TYR II, TYR III).
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
- Homocistinurias (HCY)
- Hipermetioninemia (MET)
- Argininemia (ARG)
- Citrulinemia tipo I y II (CIT I, CIT II)
- Aciduria Argininsuccínica (ASA)

ACIDURIAS/ ACIDEMIAS ORGÁNICAS

MS/MS

- Acidemia Propiónica (PA)
- Acidemia Metilmalónica (MMA: MUT, Cbl A, Cbl B, Cbl C, Cbl D)*
- Acidemia Isovalérica (IVA)
- **Aciduria Glutárica tipo I (GA I)**
- Deficiencia múltiple de carboxilasa (MCD)
- Metilcrotonilglicinuria (3MCC)
- Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica (HMG)
- Déficit de Beta-cetotilasa (β KT)
- Aciduria 3-metilglutacónica tipo I (3MGA)
- 2-metilbutirilglicinuria (2MBG)

DEFECTOS DE LA BETA OXIDACIÓN

MS/MS

- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)
- **Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)**
- Deficiencia de carnitina/acilcarnitina translocasa (CACT)
- **Déficit de 3 hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)**
- Déficit de proteína trifuncional mitocondrial (TFP)
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)
- Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa (MAD)
- Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa I y II (CPT IA, CPT II)
- Defecto del transporte de la carnitina (CUD)

Cribado neonatal en España (Febrero, 2013)

CURSO "ON LINE" DE CRIBADO NEONATAL MODULO I TEMA 1



GRUPOS DE ENFERMEDADES	Andalucía		Aragón (2)	Asturias	Balears	Canarias	Cantabria	Castilla la Mancha	Castilla y León	Catalunya	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia (3)	Navarra	País Vasco	Comunidad Valenciana	Valencia	Alicante
	Sevilla (1)	Málaga																		
Técnica analítica: espectrometría de masas en tándem																				
TRASTORNOS METABOLISMO AMINOACIDOS																				
Fenilcetonuria	X	X	X							X	X	X	X	X	X		X			
Enfermedad de orina con olor a jarade de Arce	X	X	X							X	X	X	X	X	X		X			
Tirosinemia	X	X	X							X	X	X	X	X	X					
Citrulinemia	X	X	X							X	X	X	X	X	X					
Acidúria Argininsuccínica	X	X	X							X	X	X	X	X	X					
Homocistinúria	X	X	X							X	X	X	X	X	X		X			
TRASTORNOS METABOLISMO ACIDOS ORGÁNICOS																				
Acidémia propiónica	X	X	X							X	X	X	X	X	X					
Acidemias metilmalónicas	X	X	X							X	X	X	X	X	X					
Acidemia isovalérica	X	X	X							X	X	X	X	X	X		X			
Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa	X	X	X							X	X	X	X	X	X					
Deficiencia de 3-OH-3-metilglutaril-CoA liasa	X	X	X							X	X	X	X	X	X					
Deficiencia de β-cetotiolasa	X	X	X							X	X	X	X	X	X					
Acidúria glutárica tipo I	X	X	X							X	X	X	X	X	X		X			
TRASTORNOS METABOLISMO ACIDOS GRASOS																				
MCAD (def. acil-CoA deshidrogenasa de cadena media)	X	X	X							X	X	X	X	X	X		X			
VLCAD (def. acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larg	X	X	X							X	X	X	X	X	X					
LCHAD (def. 3-OH-acil-CoA deshidrogenasa de cadena lar	X	X	X							X	X	X	X	X	X		X			
TFP (def. de proteína trifuncional mitocondrial)	X	X	X							X	X	X	X	X	X					
CPT-1 (carnitina palmitoiltransferasa 1)	X	X	X							X	X	X	X	X	X					
CPT-2 (carnitina palmitoiltransferasa 2)	X	X	X							X	X	X	X	X	X					
MADD (def. múltiple d' acil-CoA deshidrogenasa)	X	X	X							X	X	X	X	X	X					
CUD (def. en la captación celular de la carnitina)	X	X	X							X	X	X	X	X	X					
Otras técnicas analíticas																				
Fenilcetonuria				X	X	X	X	X	X							X		X	X	
Otras enfermedades																				
Síndromes falciformes										X	X			X			X	X	X	
Hipotiroidismo congénito	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	
Deficiencia de Biotinidasa												X			X					
Galactosémia clásica												X								
Fibrosis Quística	X	X	X		X	X	X		X	X	X	X	X	X	X		X	X	X	
Hiperplasia adrenal congénita			X						X		X		X	X						
(1) Incluye la Ciudad Autónoma de Ceuta; (2) Incluye la Rioja (3) Incluye la Ciudad Autónoma de Melilla																				

(1) Incluye la Ciudad Autónoma de Ceuta; (2) Incluye la Rioja (3) Incluye la Ciudad Autónoma de Melilla

POSIBILIDADES CON EL NUEVO TANDEM

- **Inmunodeficiencia combinada grave de adenosina desaminasa** (ADA-SCID): adenosina y 2-desoxiadenosina.
- **Adrenoleucodistrofia ligada a X** (X-ALD): C26:0, C24/C22 y C26/C22, C26: 0-lisofosfatidilcolina (C26: 0-lysoPC).
- **Síndrome de Zellweger**: C26:0-lisofosfatidilcolina (C26:0-lysoPC), C26:1, C24/C22 y C26/C22

Journal of Pharmaceutical and Biomedical Analysis 88 (2014) 201–206

Contents lists available at ScienceDirect

Journal of Pharmaceutical and Biomedical Analysis

journal homepage: www.elsevier.com/locate/jpba



J Inherit Metab Dis

DOI 10.1007/s10545-017-0064-0



ORIGINAL ARTICLE

Evaluation of C26:0-lysophosphatidylcholine and C26:0-carnitine as diagnostic markers for Zellweger spectrum disorders

Femke C. C. Klouwer^{1,2} • Sacha Ferdinandusse¹ • Henk van Lenthe¹ • Wim Kulik¹ • Ronald J. A. Wanders¹ • Bwee Tien Poll-The² • Hans R. Waterham¹ • Frédéric M. Vaz¹ 



Short communication

The inclusion of ADA-SCID in expanded newborn screening by tandem mass spectrometry

Giancarlo la Marca^{a,b,*}, Elisa Gíocaliere^a, Sabrina Malvagia^a, Silvia Funghini^a, Daniela Ombrone^a, Maria Luisa Della Bona^a, Clementina Canessa^c, Francesca Lippi^c, Francesca Romano^c, Renzo Guerrini^{a,b}, Massimo Resti^d, Chiara Azzari^c

ETAPAS

- 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.

OBJETIVOS DE CALIDAD

- Nivel óptimo de calidad: garantiza la máxima eficacia del programa, objetivo a lograr.
- Nivel aceptable: nivel mínimo.
- Análisis y evaluación del programa, respecto al cumplimiento de estos objetivos.

Etapa 1: Toma de muestra.

- Objetivos de calidad:
 - 1a. **Participación:** garantizar máxima participación y la equidad en el acceso.
 - Nivel óptimo: $\geq 99,5\%$
 - Nivel aceptable: $\geq 99\%$
 - 1b. **Tiempo de toma de muestra:** entre las 48 y las 72 horas de vida.
 - Nivel óptimo: $\geq 99\%$ de las muestras se toman entre las 48-72h de vida.
 - Nivel aceptable: $\geq 95\%$ de las muestras se toman entre las 48-72h de vida.

☐ Niños de bajo peso (<2 kg): 48-72 horas de vida y nuevamente a los 14 días.

☐ Nutrición parenteral, diálisis, transfusiones: antes y entre 3 y 5 días después, y al mes en el caso de la transfusión.

☐ Nacimiento gemelar (función tiroidea compensada): repetir a los 14 días.

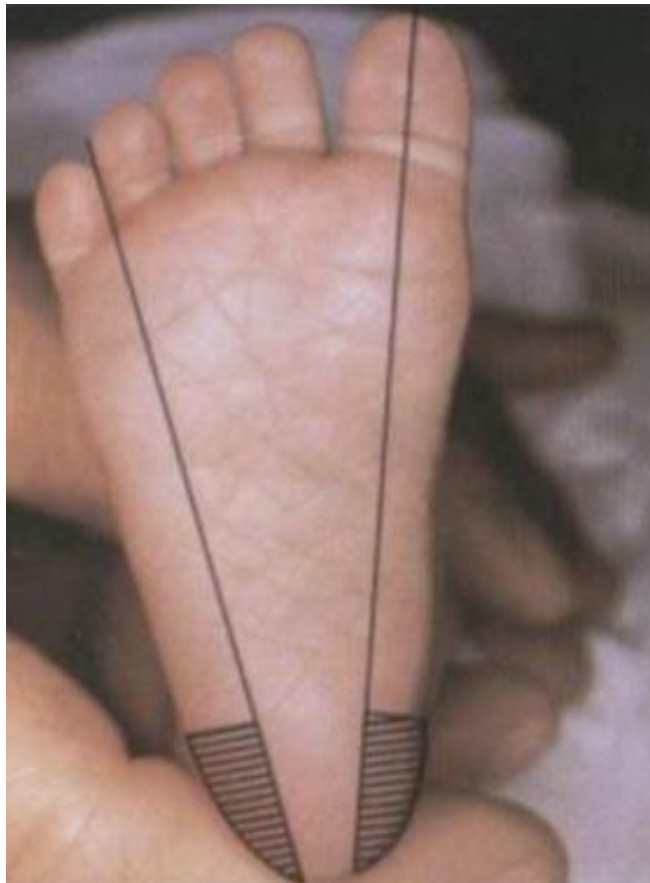
Etapa 1: Toma de muestra.

- Objetivos de calidad:
 - 1a. **Participación:** garantizar máxima participación y la equidad en el acceso.
 - Nivel óptimo: $\geq 99,5\%$
 - Nivel aceptable: $\geq 99\%$
 - 1b. **Tiempo de toma de muestra:** entre las 48 y las 72 horas de vida.
 - Nivel óptimo: $\geq 99\%$ de las muestras se toman entre las 48-72h de vida.
 - Nivel aceptable: $\geq 95\%$ de las muestras se toman entre las 48-72h de vida.
 - 1c. **Calidad de la muestra:**
 - Muestra no valida, requiere una nueva toma, retrasa diagnósticos, costes, ansiedad...
 - Muestra insuficiente, puede dar lugar a falsos negativos.
 - Nivel óptimo: $\leq 0.5\%$ de muestras no válidas.
 - Nivel aceptable : $\leq 2\%$ de muestras no válidas.
 - 1d. **Trazabilidad:** correcta trazabilidad e identificación de las muestras.
 - Nivel óptimo: 100% de las muestras recogidas se conoce el resultado final del proceso.
 - Nivel aceptable: 99%

Etapa 1: Toma de muestra.

- Requisitos necesarios para el cumplimiento del objetivo de calidad:
 - Formación del personal sanitario que realiza la toma de muestra.
 - Formación sobre la importancia de la correcta cumplimentación de todos los datos de la tarjeta de toma de muestra, para garantizar la trazabilidad.
 - Realizar la toma de muestra donde nace el niño antes del alta, o en u otro centro, garantizando siempre el tiempo de toma de muestra.
 - Disponer de un dispositivo automático de incisión, no de punción, adaptado para esta prueba, para conseguir un mayor flujo de sangre y obtener un menor porcentaje de muestras no válidas.
 - Establecer mecanismos para garantizar la correcta trazabilidad e identificación. Podría ser que las tarjetas contasen con un código de barras identificativos, que además asegura la confidencialidad de las mismas, y facilita su gestión.

Etapa 1: Toma de muestra.



Se considera la zona segura para realizar la prueba las áreas laterales de la superficie plantar del talón, para evitar lesionar el hueso calcáneo.

Tras desechar la primera gota, hay que esperar a que la sangre fluya y se forme una gota grande de sangre y rellenar cada círculo del papel de filtro con una única gota.

Comprobar que la sangre traspasa el reverso del círculo y empapa las dos caras del papel.



Etapa 1: Toma de muestra.

RC
OL Nº [redacted]

Nombre [redacted]

[redacted]

Deje secar las muestras de sangre un mínimo de 4 horas

SANGRE

[Two circular blood samples]

[Two empty circular spaces]

[Two circular blood samples]

DATOS DEL SANITARIO QUE REALIZA LA TOMA DE MUESTRA Y RELLENA LA FICHA.

Nombre: _____ Apellido: _____

Tipos de umbilicos: Único ☐ Múltiple ☐ Perin Vaginal ☐ Cesárea ☐ Sembrado de Gestación ☐

Alimentación del niño/a: Mamma ☐ Artificial ☐ Mista ☐ Parenteral ☐ Otro ☐ Disoluido ☐

¿Sufrir alguna patología grave? Si ☐ No ☐ ¿Tiene medicación al niño/a? Si ☐ No ☐ Indicar: _____

¿Se le ha transfundido? Si ☐ Sangre ☐ Plasma ☐ Concentrado de Hemazas ☐ Pefito ☐

¿Ha estado ingiriendo el lactante en: UCP ☐ Neonatal ☐ ¿Ha estado con Tiroxina 21? Si ☐ No ☐

¿La madre toma medicación para tratamiento de patología crónica? Si ☐ No ☐

Indicar: _____

Si es la madre, Asista a Pediatría, no rellenar ningún dato excepto el nombre y apellidos del sanitario.

INSTRUCCIONES PARA RECOGER MUESTRAS DE SANGRE VÁLIDAS

- No tocar los círculos con los dedos
- Calentar el talón frotándolo con las manos
- Pinchar en la zona del talón sombreado
- Dejar secar en posición horizontal al aire, no utilizar ningún sistema de calentamiento ni exponer al sol
- No emplear desinfectante yodado.
- Usar técnica de seguridad activa o pasiva para el pinchazo.
- Completar con las manos la zona pinchada hasta que se forme una gota de sangre y depositarla siempre por la misma cara en cada círculo, hasta que la gota transpase la otra cara. Completar todos los círculos.

INFORMACIÓN PARA PADRES: Las muestras de sangre realizadas en las pruebas del recién nacido, se elaborarán en condiciones rigurosas y seguras y podrán ser utilizadas para la ampliación del estudio de tests genéticos, o de otros posibles screenings de su hijo/a, previa solicitud de su padre y con el consentimiento informado de sus padres o tutores legales.

Los datos personales recogidos serán incorporados y tratados en el fichero "Sistema de información del Centro Regional de Córdoba". El Órgano responsable del fichero es el Centro Regional de Córdoba del Servicio Andaluz de Salud y donde el interesado podrá ejercitar sus derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición ante el mismo, todo lo cual se le ha informado de. Datos de Carácter Personal y del Real Decreto-ley 9/2014, de 4 de julio, por el que se establecen las normas de calidad y seguridad para la donación, la selección, la evaluación y el procesamiento, la preservación, el almacenamiento y la distribución de células y tejidos humanos y se aprueban las normas de coordinación y funcionamiento para su uso en humanos.

AUTORIZACIÓN: Después de haber sido informado/a sobre las pruebas de cribado de "Detección precoz de enfermedades endocrino-metabólicas en recién nacidos de la Comunidad de Extremadura", y del tratamiento posterior de las muestras de sangre de las pruebas del recién nacido de su hijo/a, yo madre/padre o, tutor del recién nacido: _____

AUTORIZO: a realizar las pruebas de Cribado Neonatal incluidas en el programa y la forma necesario, a las pruebas genéticas moleculares necesarias.

Asiento ☐ No asiento ☐ DNI del Padre/madre _____

Firma: _____

Nombre y Apellidos según del formulario: _____

MUESTRA DE SANGRE

Nº: _____

Nombre: _____

ZONA SOMBRADA

SI ☐ NO ☐ BIEN ☐ MAL ☐

Etapa 2: Transporte de muestras.

- Objetivos de calidad:
 - **Tiempo de recepción de las muestras en el laboratorio:** garantizar la correcta recepción de las muestras en el laboratorio en un plazo de tiempo adecuado y evitar el extravío de muestras.
 - Nivel óptimo: $\geq 95\%$ se reciban antes de que hayan transcurrido 3 días de la extracción y $\geq 99\%$ antes de 4 días de la extracción.
 - Aceptable: 95% se reciban antes de que hayan transcurrido 4 días de la extracción.

Etapa 2: Transporte de muestras.

- Requisitos necesarios para el cumplimiento del objetivo de calidad:
 - Contar con servicio urgente de mensajería concertado u otro sistema de transporte rápido, fiable, eficaz que permita:
 - Controlar las condiciones ambientales para preservar la integridad de las muestras (el calor, la luz solar directa y la humedad, son perjudiciales para la estabilidad de las mismas).
 - Minimizar la exposición a condiciones de humedad elevada ($\geq 50\%$) y temperatura alta ($\geq 37^{\circ}\text{C}$) es esencial para garantizar la integridad de la muestra.
 - Garantizar el plazo de entrega
 - Asegurar la trazabilidad de las muestras durante todo el proceso.

Etapa 3: Recepción de las muestras, análisis y obtención de resultados por parte del laboratorio de cribado neonatal.

- Objetivos de calidad:
 - 3.a. **Tiempo de respuesta del laboratorio:** garantizar el tiempo óptimo de respuesta del laboratorio desde la recepción.
 - Nivel óptimo: máximo 3 días para el $\geq 99\%$ de las muestras recibidas.
 - Aceptable: máximo 3 días para el $\geq 95\%$ de las muestras recibidas.
 - 3.b. **Edad del RN a la obtención del resultado:** optimización de la edad, diagnóstico precoz.
 - La obtención del primer resultado sobre primera muestra válida será:
 - Óptimo: el 99% de los casos, la edad a la detección es $<$ de 10 días de vida del RN.
 - Aceptable: el 95% de los casos, la edad a la detección es <10 días de vida RN.
 - Segunda muestra para confirmación:
 - Óptimo: el 99% de los casos, <20 días (antes de 30 días para FQ).
 - Aceptable: el 95% de los casos, < 20 días (<30 días FQ).

Etapa 3: Recepción de las muestras, análisis y obtención de resultados por parte del laboratorio de cribado neonatal.

- Requisitos necesarios para el cumplimiento del objetivo de calidad:
 - Correcto desarrollo de las dos etapas anteriores (toma de muestra y transporte).
 - Ante un resultado dudoso, petición de la segunda muestra lo antes posible.



Etapa 4: Remisión desde el laboratorio de cribado, a la unidad clínica de seguimiento, de los casos detectados positivos.

- Objetivos de calidad: garantizar que todos los casos detectados positivos, han sido remitidos en un plazo de tiempo óptimo.
 - Óptimo/aceptable: 100% han sido remitidos a la unidad clínica de seguimiento el mismo día de la obtención del resultado por parte del laboratorio.

Etapa 5: Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos en la unidad clínica.

- Objetivo: garantizar que los casos positivos, está en tratamiento antes de que se haya manifestado clínicamente la enfermedad.
- De forma general el tratamiento consiste en tratamiento farmacológico y/o ajustes o restricciones dietéticas y/o suplementos dietéticos.
 - Óptimo: 100% de los casos positivos están en tratamiento (tabla 1):
 - Antes de los 15 días de vida, o 21 días si se solicita segunda muestra.
 - FQ , antes de 35 días en niños con dos mutaciones o test de sudor positivo.
 - Anemia falciforme, antes del mes de vida.
 - Aceptable:
 - 100% están en tratamiento <17 días de vida y a los 24 si se solicita 2ª muestra.
 - FQ: 95% están en tratamiento < 35 días.
 - Anemia falciforme: 95% están en tratamiento, antes del mes de vida.

Etapa 6: Coordinación y evaluación del programa desde la estructura de Salud Pública.

- Todos los Programas deben basarse en los criterios de calidad establecidos en el documento *“Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud”*.
- **Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud**

Grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública para el desarrollo del Sistema de Información sobre Cribado Neonatal

22/11/2013

Etapa 6: Coordinación y evaluación del programa desde la estructura de Salud Pública.

- Todos los Programas deben basarse en los criterios de calidad establecidos en el documento *“Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud”*.
- Cada CCAA remite al Programa de Cribado Neonatal del SNS los datos y los indicadores consensuados previamente en el documento *“Sistema de información del programa poblacional del cribado neonatal del sistema nacional de salud”*.
- Existe un informe anual de evaluación del Programa de cribado de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS.

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

RESUMEN DE LOS DATOS QUE SE REMITEN:

- Nº nacidos y nº de nacidos a los que se realiza la toma de muestra.
- Nº de muestras no validas.
- Intervalos de tiempo
- Nº de positivos, negativos, y falsos positivos. También portadores sanos FQ y anemia falciforme.
- Diagnósticos definitivos.
- Pacientes en seguimiento.
- Pacientes en tratamiento y fecha.
- Fallecimientos y fechas.
- Etcetera.

SISTEMA DE INFORMACIÓN DEL PROGRAMA POBLACIONAL DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

- **OBJETIVOS DEL SISTEMA DE INFORMACIÓN:**
 - Seguimiento y evaluación del programa incluido en la cartera de servicios del SNS.
 - Establecer los datos e indicadores de calidad.
 - Conocer la incidencia de las enfermedades que forman parte del programa.
 - Realizar un informe anual sobre el estado de situación de este programa que sirva de base para futuras políticas sanitarias.
 - Mejorar el conocimiento de la historia natural de estas enfermedades, y de su variabilidad genética...

Cincuenta años de cribado neonatal de enfermedades congénitas en España

Fifty years of neonatal screening for congenital diseases in Spain

María-Luz Couce*

Por ello, hoy en día, tras ya 50 años de recorrido podemos asegurar que los programas de cribado neonatal constituyen uno de los avances más significativos que se han producido en salud pública, permitiendo que actualmente casi 400.000 niños en España se beneficien cada año de estos programas. Su práctica generalizada con una cobertura de prácticamente el 100% de los recién nacidos, pese a no existir obligatoriedad de realizar este tipo de estudio en nuestro país, ha significado uno de los grandes logros asistenciales en pediatría.