

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA
NACIONAL DE SALUD. INFORME DE EVALUACIÓN

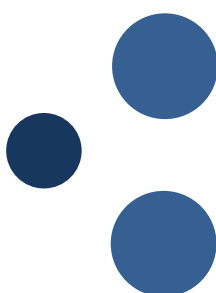
AÑO 2020



Grupo de trabajo del Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del
SNS

Ponencia de Cribado Poblacional de la Comisión de Salud Pública

Marzo 2023



INFORME DE EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. AÑO 2020.

Elaboración del documento:

Grupo de trabajo del Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del SNS, dependiente de la Ponencia de cribado poblacional de la Comisión de salud pública.

Ministerio de Sanidad

Dirección General de Salud Pública

SG de Promoción, Prevención y Calidad

María Vicenta Labrador Cañadas

Estefanía García Camiño

Comunidades y ciudades autónomas

Comunidad autónoma de Andalucía

María Jesús Campos Aguilera

Amalia Suárez Ramos

Comunidad autónoma de Aragón

Federico Arribas Monzón

Yolanda González Irazabal

Alicia del Cura Bilbao

Héctor López-Mendoza

Principado de Asturias

José María Blanco González

Eva García Fernández

Comunidad autónoma de Canarias

Patricia Carrillo Ojeda

Carmen Rosa Rodríguez Fernández-Oliva

Comunidad autónoma de Cantabria

Begoña Porras González

Comunidad autónoma de Castilla La Mancha

Arturo Caballero Carmona

Rosa Modesto González

Comunidad autónoma de Castilla y León

María García López

Pedro Ángel Redondo Cardeña

Comunidad autónoma de Cataluña

Blanca Prats Viedma

Laia Asso Ministrál

José Luis Marín Soria

Rosa M^a López Galera

Judit García-Villoria

Comunidad autónoma de Murcia

Jesús María Remón Álvarez-Arenas

Inmaculada Concepción González Gallego

María Jesús Juan Fita

José María Egea Mellado

Comunidad autónoma de Extremadura

Comunidad autónoma de Galicia

Ramón Vizoso Villares

Ángel Gómez Amorín

Comunidad autónoma de Las Islas Baleares

Milagros Queimadelos Carmona

María del Carme Medà Bolunya

Comunidad autónoma de La Rioja

Yolanda Ruiz del Prado

Enrique Ramalle Gomara

Comunidad autónoma de Madrid

María Dolores Lasheras Carbajo

Sara Santos Sanz

Comunidad autónoma de Navarra

Nieves Ascunce Elizaga

Comunidad autónoma del País Vasco

Mercedes Espada Sáenz-Torre

Natividad Larraondo Goiri

Leire Gil Majuelo

Comunitat Valenciana

Susana Castán Cameo

José Ramón Llopis Esteve

Pilar Marques Coloma

MSCBS-INGESA (Instituto Nacional de Gestión Sanitaria)

María Antonia Blanco Galán

INFORME DE EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. AÑO 2020

Aprobación del documento:

Ponencia de cribado poblacional: 28 de marzo de 2023.

Comisión de salud pública: 18 de enero de 2024.

La información contenida en este documento deberá referenciarse en caso de utilización.

Referencia sugerida:

Grupo de trabajo del Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del SNS. Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de Evaluación. Año 2020. Ministerio de Sanidad, 2023.

ÍNDICE

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. INFORME DE EVALUACIÓN	1
ABREVIATURAS.....	6
JUSTIFICACIÓN.....	8
INTRODUCCIÓN	9
1. El programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas	9
2. Programa de cribado neonatal del SNS y programas de cribado neonatal de las CC. AA.....	11
3. Organización del programa de cribado neonatal.....	15
4. Objetivos de calidad del programa de cribado neonatal	17
5. El Sistema de información del programa de cribado neonatal del SNS.....	18
EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS.....	19
Etapa 1: Toma de muestra	20
Etapa 2: Transporte de muestras.....	25
Etapa 3: Recepción de las muestras, análisis y obtención de resultados por parte del laboratorio de cribado neonatal	27
Etapa 4: Remisión desde la unidad de coordinación o desde el laboratorio de cribado a la unidad clínica de seguimiento de los casos detectados positivos	32
Etapa 5: Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos en la unidad clínica.....	34
Etapa 6: Coordinación y evaluación del programa desde la estructura de salud pública	37
Conclusiones	38
Anexo I. Otros datos e indicadores	41
Anexo II: Evolución temporal de los Indicadores generales de calidad (2016-2020).	46
Anexo III. Tasa de detección por enfermedad y año y acumulada 2016-2020.	48
ANEXO IV. CARTERA COMPLEMENTARIA	49
Anexo V. Glosario de términos	50

Anexo VI. Documentos relacionados52

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1: Enfermedades incluidas en los Programas de Cribado Neonatal por comunidad autónoma y ciudad autónoma12

Tabla 2: Indicadores etapa 1 por CCAA. Año 202020

Tabla 3. Etapa 2. Intervalo de tiempo, en días de vida, entre la fecha de la toma de la muestra y la fecha de entrada en el laboratorio (ITFE). Año 202026

Tabla 4. Indicadores Etapa 3 por CCAA. y CiA: ITL1R, ITR1 e ITRF en HC, FQ y AF (año 2020).
.....29

Tabla 5. Indicadores Etapa 3 por CCAA. y CiA: ITL1R, ITR1 e ITRF en PKU, MCADD, LCHADD, GA-I (año 2020).30

Tabla 6: Casos positivos y portadores. Año 2020.33

Tabla 7: Etapa 5. Tiempo de instauración del tratamiento. Año 2020.....35

Tabla 8. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2020. Hipotiroidismo congénito.42

Tabla 9. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2020. Fibrosis quística.42

Tabla 10. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2020. Anemia falciforme.43

Tabla 11. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2020. Fenilcetonuria.43

Tabla 12. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2020. MCADD.44

Tabla 13. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2020. LCHADD.....44

Tabla 14. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2020. Acidemia glutárica tipo I.45

Tabla 15. Casos confirmados en 2020 de las enfermedades que forman parte de la cartera complementaria de las CC. AA. y CiA.49

ABREVIATURAS

AF: Anemia falciforme

CA: Comunidad autónoma

CC. AA.: Comunidades autónomas

CiA: Ciudades autónomas

FQ: Fibrosis quística

GA-I: Acidemia glutárica tipo I

HC: Hipotiroidismo congénito

INGESA: Instituto Nacional de Gestión Sanitaria

ITFE: Intervalo de tiempo entre la fecha de toma de la primera muestra y la fecha de recepción en el laboratorio

ITL1R: Intervalo de tiempo entre la fecha de recepción en el laboratorio y la comunicación del resultado sobre la primera muestra válida

ITR1: Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la comunicación del resultado por parte del laboratorio sobre la primera muestra válida

ITRF: Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la comunicación del resultado final por parte del laboratorio en los casos en los que se ha solicitado segunda muestra por resultado dudoso en la primera muestra válida

ITRUS: Intervalo de tiempo entre la fecha de la comunicación por parte del laboratorio y la fecha de remisión a la unidad clínica de seguimiento

ITTM: Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra

LCHADD: Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga

MCADD: Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media

N_DERIV: Número de casos enviados a las unidades clínicas de seguimiento para confirmar el diagnóstico

N_P_FAC: Número de portadores fenotipo FAC (anemia falciforme)

N_P_FAS: Número de portadores fenotipo FAS (anemia falciforme)

N_PORTA: Número de portadores (fibrosis quística)

NFP: Número total de falsos positivos

NFP1: Número de falsos positivos sobre primera muestra

NFP2: Número de falsos positivos del proceso de confirmación diagnóstica

NRNPP: Número de recién nacidos, en el año, analizados

NVP: número de verdaderos positivos

P100: Percentil 100

P50: Percentil 50

P95: Percentil 95

P99: Percentil 99

PCN: Programa de cribado neonatal

PFP: Porcentaje de falsos positivos totales

PKU: Fenilcetonuria

PMNV: Porcentaje de primeras muestras no válidas

SICN: Sistema de información del programa de cribado neonatal

SNS: Sistema Nacional de Salud

T_DERIV: Tasa de casos derivados a las unidades clínicas de seguimiento

T_DETEC: Tasa de detección

T_P_FAC: Tasa de detección de portadores fenotipo FAC (anemia falciforme)

T_P_FAS: Tasa de detección de portadores fenotipo FAS (anemia falciforme)

T_PORTA: Tasa de detección de portadores (fibrosis quística)

VPP: Valor predictivo positivo

JUSTIFICACIÓN

El 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 establece que “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”.

A tal efecto, este informe de evaluación del programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud presenta el seguimiento y balance anual del programa de cribado neonatal de forma pormenorizada. Se describe cada una de las etapas de las que se compone el programa y el cumplimiento de los objetivos de calidad establecidos y medidos a través de indicadores de calidad previamente consensuados por el grupo de trabajo de la Comisión de salud pública.

Sus objetivos son el análisis y evaluación de la situación actual de programa con respecto al cumplimiento de los objetivos de calidad y la obtención de una visión global de la incidencia y evolución de cada una de las enfermedades incluidas en la cartera común y de la cartera complementaria de cada comunidad autónoma. Todo ello permitirá establecer planes de mejora que garanticen una evolución óptima del programa.

INTRODUCCIÓN

1. El programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas

Las enfermedades endocrino-metabólicas constituyen un grupo amplio, diverso y heterogéneo de trastornos bioquímicos causados por mutaciones en el ADN que se heredan mayoritariamente en forma autosómica recesiva. La falta de diagnóstico y tratamiento precoz puede comprometer gravemente la vida y/o el desarrollo intelectual de las personas afectadas debido a la importante presencia, en muchas ocasiones, de síntomas neurológicos. Si bien la incidencia de cada uno de los trastornos es baja, su impacto global es notable desde la perspectiva de salud pública.

El programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas (PCN) representa uno de los principales programas preventivo-asistenciales de salud pública. Consiste en una serie de actividades orientada a la detección precoz, diagnóstico y tratamiento temprano y al seguimiento de los casos detectados, siempre antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad para reducir la morbimortalidad en el recién nacido.

El 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, establece que la implantación de este programa se acompañe del desarrollo por parte del Ministerio de Sanidad de un sistema de información para el correcto seguimiento y evaluación del programa.

A partir de los datos obtenidos en el sistema de información se elaborará un informe técnico anual de evaluación del programa de cribado que será publicado en:

<https://www.mscbs.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/Cribado/cribadoNeonatal.htm>.

El informe técnico de evaluación del programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud presenta el seguimiento y balance anual del programa de cribado neonatal de forma pormenorizada. Se describe cada una de las etapas de las que se compone el programa y el cumplimiento de los objetivos de calidad establecidos y medidos a través de indicadores de calidad previamente consensuados.

Los objetivos del informe son el análisis y evaluación de la situación actual del programa con respecto al cumplimiento de los objetivos de calidad y la obtención de una visión global de la

incidencia y evolución de cada una de las enfermedades incluidas en la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS. Además, el informe incluye el análisis de las enfermedades de la cartera complementaria de cada comunidad autónoma.

Cartera Común básica de servicios asistenciales del SNS (enfermedades cribadas a nivel nacional)
1.Hipotiroidismo congénito (HC)
2.Fenilcetonuria (PKU)
3.Fibrosis quística (FQ)
4.Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
5.Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
6.Acidemia glutárica tipo I (GA-I)
7.Anemia falciforme (AF)

Los datos recogidos sobre los indicadores de calidad del programa han sido facilitados por todas las CCAA y CiA a través del SICN del SNS y corresponden al año indicado en el informe.

El Informe se ha estructurado siguiendo las etapas que forman parte del PCN:

- Etapa 1: Toma de muestra.
- Etapa 2: Transporte de muestras.
- Etapa 3: Recepción de las muestras, análisis y obtención de resultados por parte del laboratorio de cribado neonatal.
- Etapa 4: Remisión desde el laboratorio de cribado, a la unidad clínica de referencia, de los casos detectados positivos.
- Etapa 5: Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos en la unidad clínica.
- Etapa 6: Coordinación y evaluación del programa desde la estructura de salud pública.

Para cada etapa se han descrito los objetivos de calidad, los indicadores establecidos para la medición de dichos objetivos, la situación del programa en cada CC. AA. y CiA respecto a los mismos y, por último, las recomendaciones y requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos.

En definitiva, éste, pretende ser un documento de utilidad para conocer los resultados del programa y los avances realizados, así como para guiar la toma de decisiones sobre cuáles son

los aspectos que sería posible mejorar. Tiene por tanto una orientación práctica, para poder extraer del análisis que aquí se recoge, pautas para la intervención en materia de mejora de la calidad del programa.

2. Programa de cribado neonatal del SNS y programas de cribado neonatal de las CC. AA.

El Real Decreto-ley 16/2012, de 20 de abril, de medidas urgentes para garantizar la sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud y mejorar la calidad y seguridad de sus prestaciones, modificó la cartera común de servicios del SNS, diferenciando una cartera común de servicios asistenciales del SNS (cubiertos de forma completa por financiación pública), de otras carteras como la complementaria de las CC. AA. y estableciendo que las CC. AA. podrán incorporar en sus carteras de servicios complementarias una técnica, tecnología o procedimiento no contemplado en la cartera común de servicios del SNS, para lo cual establecerán los recursos adicionales necesarios. En todo caso, estos servicios o prestaciones complementarios deberán reunir los mismos requisitos establecidos para la incorporación de nuevas técnicas, tecnologías o procedimientos a la cartera común de servicios, y no estarán incluidos en la financiación general de las prestaciones del SNS.

Es este sentido, además de las 7 enfermedades que forman el PCN de la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS, 13 CC. AA. y las 2 ciudades autónomas (CiA) cuentan oficialmente con otras enfermedades incorporadas a sus PCN y que forman parte de sus respectivas carteras de servicios complementarias.

Teniendo esto en cuenta, en España son objeto de cribado, durante el año 2020, las siguientes enfermedades:

1. Hipotiroidismo congénito (HC)
2. Fibrosis quística (FQ)
3. Anemia falciforme (AF)
4. Fenilcetonuria (PKU)
5. Acidemia glutárica tipo I (GA-I)
6. Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
7. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
8. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
9. Homocistinuria (HCY)

10. Acidemia isovalérica (IVA)
11. Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)
12. Déficit de biotinidasa (BTD)
13. Hiperfenilalaninemias/Defectos cofactor de tetrahidrobiopterina (HFA)
14. Tirosinemia tipo I, II y III (TYR-I, TYR-II, TIR-III)
15. Citrulinemia tipo I y II (CIT I, CIT II)
16. Aciduria argininosuccínica (ASLD)
17. Argininemia (ARG)
18. Hipermetioninemia (MET)
19. Cistinuria
20. Acidemia propiónica (PA)
21. Acidemia metilmalónica (MMA)
22. Déficit de Ketotiolasa (KTD)
23. Deficiencia de la proteína trifuncional (TFPD)
24. Aciduria 3-hidroxi 3-metilglutárica (HMG-CoALD)
25. Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3-MCCD)
26. Aciduria 3-metilglutacónica (3MGA)
27. Deficiencia múltiple de carboxilasa (MCD)
28. Aciduria 2-metil-3-hidroxi-butírica (2M3HBA)
29. Deficiencia de 2-metilbutirilglicinuria (2MBG)
30. Isobutilglicinuria (IBG)
31. Aciduria malónica (MAL)
32. Deficiencia primaria de carnitina (CUD)
33. Déficit de carnitina palmitoil transferasa tipo I y tipo II (CPT I, CPT II)
34. Deficiencia de carnitina/acilcarnitina traslocasa (CACTD)
35. Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD)
36. Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCADD)
37. Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa (MADD)
38. Galactosemia por deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT-D)
39. Galactosemia por deficiencia de galactoquinasa (GALK-D)
40. Inmunodeficiencia combinada grave (SCID)

Además, la CA de Cataluña ha informado otras enfermedades que no se incluyen en su cartera de servicios complementaria oficial pero que se detectan dentro del programa (hallazgo

incidental): quilotórax, inmunodeficiencia transitoria, alfa y beta talasemia, deficiencia adquirida de vitamina B12 y linfocitopenia idiopática.

Tabla 1: Enfermedades incluidas en los Programas de Cribado Neonatal por comunidad autónoma y ciudad autónoma

CAA	HC	FQ	AF	PKU	GA-I	LCHADD	MCADD	HSC	MSUD	HFA	TYR-I	TYR-II	TYR-III	HCY	CIT I	CIT II	ASLD	ARG	MET	CISTINURIA	IVA	PA	MMA	KTD	HMG-CoALD	3-MCCD	3MGA	TFP	MCD	2M3HBA	2MBG	IBG	MAL	CUD	CPT I	CPT II	CACT	VLCADD	SCADD	MADD	BTD	GALT-D	GALK-D	SCID	MAT I/III	X-ALD									
ANDALUCÍA	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■											
ARAGÓN	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■								
ASTURIAS	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■							
BALEARES	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■							
CANARIAS	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■							
CANTABRIA	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■							
CASTILLA LEON	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■						
CASTILLA LA MANCHA	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■					
CATALUÑA*	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■				
C. VALENCIANA	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■			
EXTREMADURA	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■				
GALICIA	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■			
MADRID	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■			
MURCIA	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■			
NAVARRA **	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■			
PAÍS VASCO	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		
RIOJA (LA)	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		
CEUTA	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		
MELILLA	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■		

■ Programa de cribado del SNS ■ Programa Piloto del SNS ■ Programa de cribado de la cartera complementaria de las CC. AA. y CiA ■ Hallazgo incidental en el proceso de cribado de PKU ■ Incorporación a partir de 2021

* La CA de Cataluña ha informado otras enfermedades que no se incluyen en su cartera de servicios complementaria oficial pero que se detectan dentro del programa (hallazgo incidental): alfa talasemia síndrome de DI George y deficiencia adquirida de vitamina B12.

** Navarra pretende incorporar 24 enfermedades a partir del año 2022 según la ley foral 10/2021, de 18 de junio (además de las que aparecen en el cuadro, incorpora la mucopolisacaridosis tipo 1 y la Enfermedad de Pompe).

3. Organización del programa de cribado neonatal

El PCN (Figura 1) se organiza en 6 etapas clave que más adelante se describirán y analizarán ampliamente:

- Etapa 1: Toma de muestra.
- Etapa 2: Transporte de muestras.
- Etapa 3: Recepción de las muestras, análisis y obtención de resultados por parte del laboratorio de cribado neonatal.
- Etapa 4: Remisión desde el laboratorio de cribado, a la unidad clínica de referencia, de los casos detectados positivos.
- Etapa 5: Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos en la unidad clínica.
- Etapa 6: Coordinación y evaluación del programa desde la estructura de salud pública

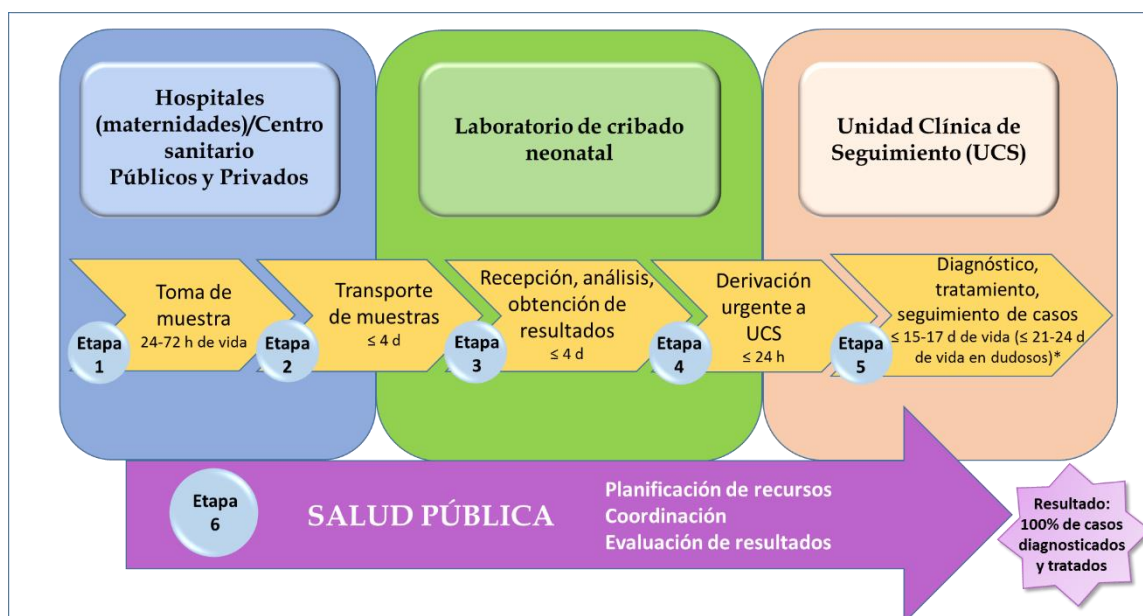


Figura 1. Esquema del PCN

En cada una de estas etapas clave participa una o varias unidades emplazadas en lugares diferentes y formadas por un equipo multidisciplinar de profesionales y con el factor “tiempo” como nexo común en toda la cadena. Las unidades implicadas son 3:

- Hospital (maternidad) de nacimiento/ centro sanitario: lugar donde se realiza la toma de muestra.
- Laboratorio/Centro de cribado neonatal: reciben y analizan las muestras obtenidas en los hospitales o centros sanitarios.

En España, actualmente existen 15 laboratorios de cribado neonatal repartidos en 14 CC. AA. (Figura 2). Andalucía tiene 2 laboratorios y el resto de CC. AA. tienen 1

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS

laboratorio a excepción de La Rioja, Navarra y Cantabria y las dos CiA que no disponen de centro de cribado neonatal y han establecido convenios de colaboración con otras CC. AA. para la realización de estas determinaciones analíticas (las muestras de Cantabria y Navarra se analizan en País Vasco, las de La Rioja se analizan en Aragón, las de Melilla en Murcia y las de Ceuta en Andalucía).

- Unidad clínica de referencia: desde donde se realiza el diagnóstico definitivo, tratamiento y seguimiento de los casos positivos.

Por último, y no menos importante, se destaca el papel de salud pública, desde donde se realizará la planificación de los recursos, la coordinación y la evaluación de resultados, fundamental para conseguir el objetivo del programa.

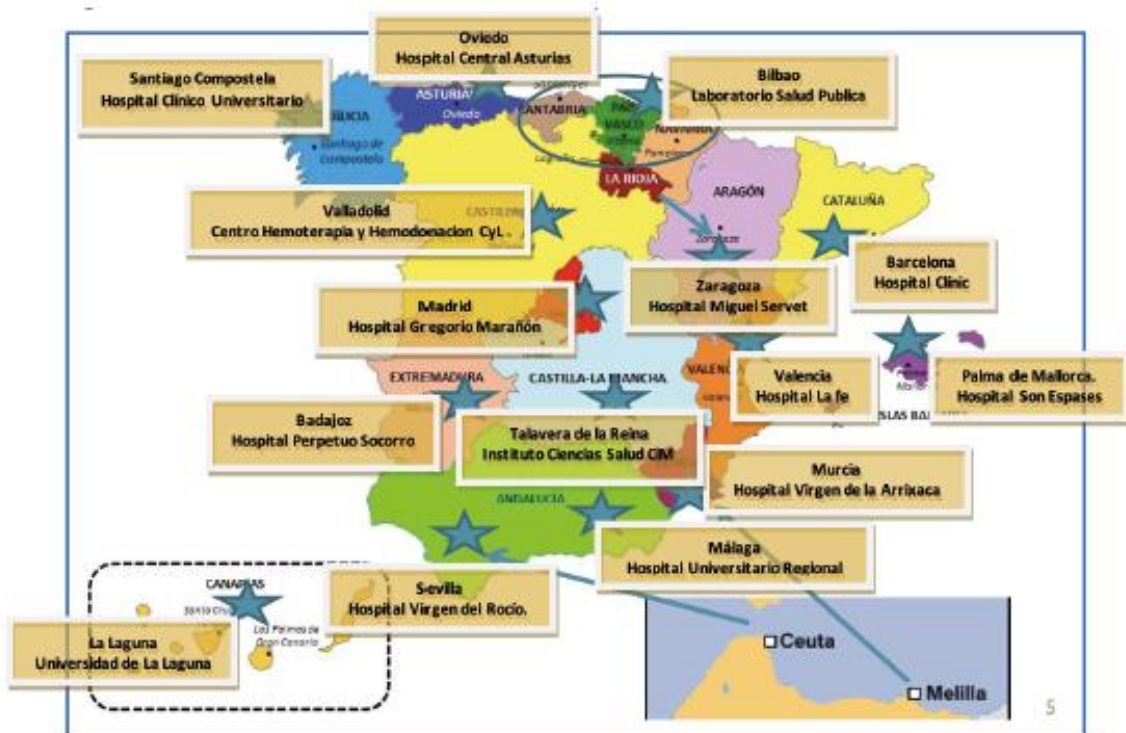


Figura 2. Centros/laboratorios de cribado neonatal en España (Rev. Esp. Salud Pública, 2021).

4. Objetivos de calidad del programa de cribado neonatal

Las enfermedades endocrino-metabólicas incluidas en el PCN son enfermedades que si no son diagnosticadas y tratadas a tiempo pueden provocar daños en el recién nacido y ocasionar una importante discapacidad.

El objetivo principal de un PCN es llegar al diagnóstico confirmatorio e instaurar el tratamiento de los casos detectados lo más rápido posible, antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad, para evitar o minimizar los daños en el recién nacido.

Por ello, el 18 de diciembre de 2013, el Consejo Interterritorial del SNS aprobó los “Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS”.

El análisis y evaluación de la situación del programa, respecto al cumplimiento de estos objetivos, podrá permitir el establecimiento de planes de mejora para alcanzar el nivel óptimo de eficiencia.

5. El Sistema de información del programa de cribado neonatal del SNS

La *Orden SSI/2065/2014*, ya mencionada, recoge que la implantación del PCN poblacional de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común de servicios asistenciales del SNS se acompañará del desarrollo por parte del Ministerio de Sanidad de un Sistema de Información.

En febrero de 2015, desde el Ministerio de Sanidad se puso en marcha el sistema de información del programa de cribado neonatal (SICN). El SICN tiene como finalidad recoger y gestionar los datos que permiten la medición de los objetivos e indicadores de calidad del PCN del SNS para, en los niveles autonómico y estatal, realizar un correcto seguimiento y evaluación del programa.

El SICN, que forma parte del Sistema de Información del SNS, en 2019 se convirtió, además, en una operación estadística del Instituto Nacional de Estadística que se puede consultar en el siguiente enlace:

<https://www.ine.es/dyngs/IOE/es/operacion.htm?id=1259946000401>

EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS

Este Informe técnico responde a la quinta evaluación anual del PCN del SNS. Recoge la información sobre los indicadores de calidad del programa correspondientes al año 2020 que permiten la medición de los objetivos y requisitos de calidad del programa.

Además de la información referente a la situación del programa frente a los objetivos de calidad, el informe incluye anexos con otros datos e indicadores y un análisis de la evolución de los parámetros de calidad y de los casos detectados en estos últimos cinco años.

La Información necesaria para realizar esta evaluación ha sido facilitada por todas las CC. AA. y CiA a través del SICN del SNS (los datos correspondientes a Ceuta y Melilla han sido aportados por las CC. AA. de Andalucía y Murcia respectivamente previa autorización de INGESA).

Con este Informe se ofrece una visión del PCN del SNS a diciembre de 2020. Los datos que aquí se recogen pueden permitir extraer conclusiones, reflexiones y propuestas de mejora sobre los resultados obtenidos en esta quinta evaluación, de manera que sirvan para reforzar el desarrollo del programa. Como en el informe anterior, se ha añadido un anexo en el que quedan reflejados los casos detectados y las tasas de detección de las enfermedades incluidas en los PCN de las CC. AA. en este último año. En definitiva, pretende ser un documento de utilidad para guiar la toma de decisiones sobre cuáles son los aspectos que sería posible mejorar y dónde habría que incidir. Tiene por tanto una orientación práctica para poder extraer, del análisis que aquí se recoge, pautas para la intervención en materia de mejora de la calidad del programa.

El Informe se ha estructurado siguiendo las etapas que forman parte del PCN. Para cada etapa se han descrito los objetivos de calidad, los indicadores establecidos para la medición de dichos objetivos, la situación del programa en cada CC. AA. y CiA respecto a los mismos y por último las recomendaciones y requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos recogidos en el documento *“Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud”* aprobado el 18 de Diciembre de 2013 por el Consejo Interterritorial del SNS.

Etapa 1: Toma de muestra

Para esta primera etapa se han definido cuatro objetivos de calidad:

- Participación
- Tiempo de toma de muestra
- Calidad de la muestra
- Trazabilidad

Cada objetivo de calidad será medido a través de unos indicadores que mostrarán el nivel de cumplimiento de los objetivos, considerando el nivel óptimo el que garantiza la máxima eficacia del programa (objetivo a lograr) y el nivel aceptable el mínimo que debe alcanzar.

A continuación, se describen los objetivos de calidad e indicadores utilizados para medir su cumplimiento, así como la situación general del programa respecto a los mismos (*tabla 3*).

Tabla 2: Indicadores etapa 1 por CCAA. Año 2020										
CCAA	Nº RN analizados	Tasa de Participación	ITTM*			PMNV*		Trazabilidad		
ANDALUCÍA	66077	100	✓✓	P95: 96	P99:144	✗	4,01	✗	99,18	✓
ARAGÓN	9049	99,49	✓	P95: 64	P99: 79	✓	0,31	✓✓	100	✓✓
PPDO. DE ASTURIAS	4862	99,96	✓✓	P95: 72	P99: 81	✓	1,73	✓	99,98	✓
I. BALEARES	9346	100	✓✓	P95: 76	P99: 106	✗	0,18	✓✓	99,67	✓
I. CANARIAS	12778	97,23	✗	P95: 48	P99: 72	✓✓	0	✓✓	99,95	✓
CANTABRIA	3428	99,85	✓✓	P95: 72	P99: 72	✓✓	0,09	✓✓	99,94	✓
CASTILLA-LA MANCHA	12608	99,9	✓✓	P95: 72	P99: 72	✓✓	2,44	✗	100	✓✓
CASTILLA Y LEÓN	13379	99,88	✓✓	P95: 64	P99:72	✓✓	3,96	✗	99,65	✓
CATALUÑA	58681	100,09	✓✓	P95: 86	P99: 129	✗	0,39	✓✓	99,95	✓
C. VALENCIANA	35975	99,96	✓✓	P95: 72	P99: 96	✓	0,9	✓	99,76	✓
EXTREMADURA	7350	100	✓✓	P95: 72	P99: 72	✓✓	0,49	✓✓	100	✓✓
GALICIA	15275	99,94	✓✓	P95: 96	P99: 144	✗	2,03	✗	100	✓✓
MADRID	54863	104,80	✓✓	P95: 56	P99: 68	✓	1,9	✓	100	✓✓
REGIÓN DE MURCIA	13979	101,99	✓✓	P95: 72	P99: 72	✓✓	0,82	✓	100	✓✓
C. FORAL DE NAVARRA	NA	NA		NA			NA		NA	
PAÍS VASCO	14933	99,97	✓✓	P95: 72	P99: 144	✓	0,15	✓✓	100	✓✓
LA RIOJA	2388	100	✓✓	P95: 87	P99: 123	✗	2,39	✗	93,22	✗
CEUTA	761	100	✓✓	P95:192	P99: 720	✗	6,31	✗	95,27	✗
MELILLA	936	97,3	✗	P95: 336	P99: 2518	✗	6,09	✗	100	✓✓

*ITTM: Intervalo de tiempo (en horas) entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra.

*PMNV: Porcentaje de primeras muestras no válidas.

NA: Dato no aportado al SICN.

✔ Nivel óptimo ⚠ Nivel aceptable ✖ Fuera de los niveles óptimo/aceptable

Objetivo 1a. Participación.

El primer objetivo de calidad definido en el PCN es el de garantizar la máxima participación en el programa y garantizar la equidad en el acceso.

En el año 2020, según datos del INE, se registraron 341.315 nacimientos en el territorio nacional, una reducción del 5.35 % con respecto al año 2019 (*Figura 3*).

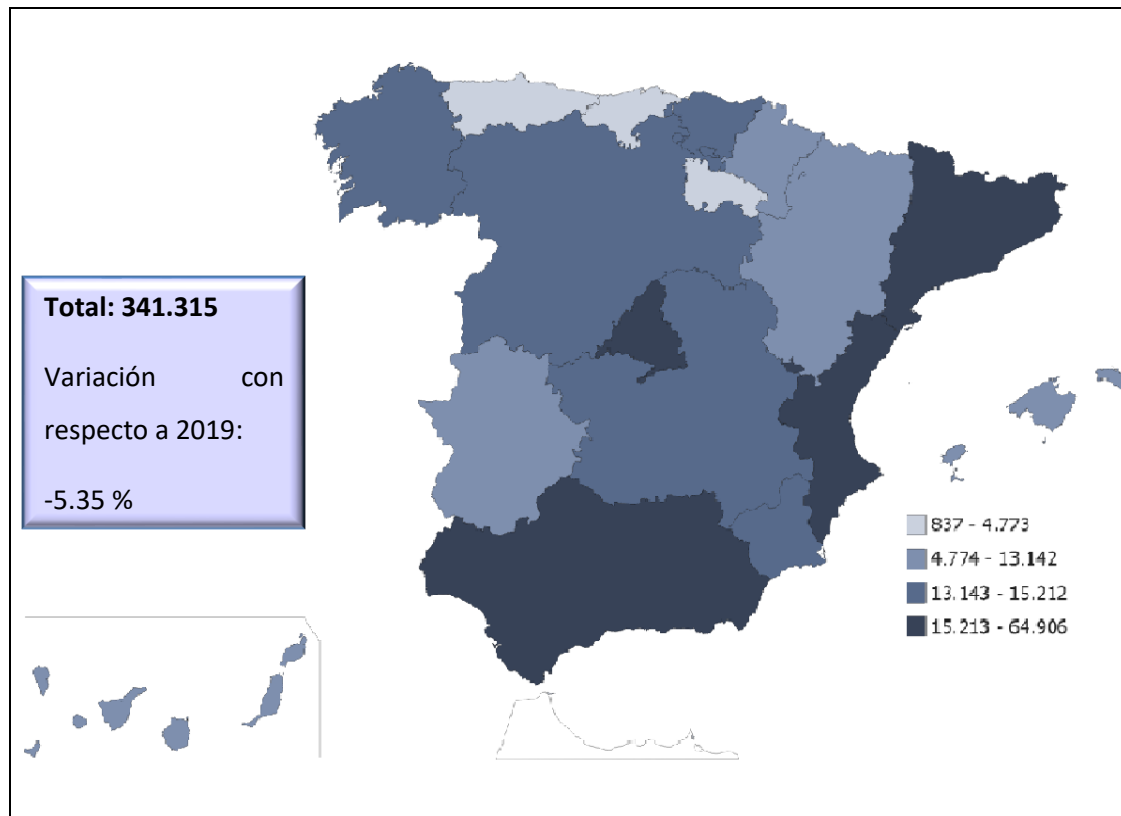


Figura 3. Número de nacimientos en España en 2020 según residencia de la madre. Fte: INE¹

Para la medición del cumplimiento de este primer objetivo se utiliza como indicador:

- La **tasa de participación** (asumiendo una cobertura, oferta a participar, del 100%) y cuyo nivel óptimo y aceptable representan:

- Óptimo: $\geq 99,5\%$

- Aceptable: $\geq 99\%$

¹ https://www.ine.es/dyngs/INEbase/es/operacion.htm?c=Estadistica_C&cid=1254736177007&men u=resultados&idp=1254735573002#!tabs-1254736195442



La tasa de participación se calcula a partir de la siguiente fórmula:

$$\frac{\text{NRTM}}{\text{NRCPD}} \times 100$$

En la que NRTM corresponde al número de RN en el año 2020 a los que se les realiza la toma de muestra y NRCPD al número de RN en la CA o CiA en ese mismo año.

Las **tasas de participación** en el programa se encuentran en el **nivel óptimo en la mayoría de las CC. AA.** A nivel **nacional**, la tasa media de participación es del **100,02 %**.

El porcentaje anual de cobertura superior al 100% en algunas CC. AA. se debe a movimientos de población migrante no censada. La media de participación sale superior al 100% también debido a que varias CC.AA. tienen una cobertura mayor al 100%.

Objetivo 1b. Tiempo de toma de muestra

Se debe garantizar una única toma de muestra en el intervalo de tiempo adecuado (entre las 24 y 72 horas de vida del RN). El cumplimiento de este objetivo repercutirá en el cumplimiento de los plazos de tiempo de las siguientes etapas y del objetivo final.

Para su medición se empleará como indicador:

- El Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra (ITTM) cuyo nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: $\geq 99\%$ de las muestras se toman entre las 24-72h de vida.
 - Aceptable: $\geq 95\%$ de las muestras se toman entre las 24-72h de vida.

El Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra en el programa en 11 CC. AA. y CiA que aportan datos se encuentra en niveles óptimo/aceptable.

La gráfica 1 del *anexo II* muestra la evolución de este indicador de calidad desde el año 2016, cuando se comenzó a recoger los datos de las CC. AA. y CiA a través del SICN, hasta la actualidad.

Objetivo 1c. Calidad de la muestra

Este objetivo de calidad permite medir la calidad y adecuación de la muestra.

Una muestra no válida, requiere una nueva toma de muestra, lo que retrasa la detección de las enfermedades objeto de cribado y supone un incremento en los costes del programa (además de crear una ansiedad innecesaria en las familias). Las muestras con cantidades insuficientes de sangre pueden dar lugar a resultados falsos negativos.

Para su medición se empleará como Indicador de calidad:

- El porcentaje de primeras muestras no válidas (PMNV) cuyo nivel óptimo y aceptable representan:

- Óptimo: $\leq 0.5\%$ de muestras no válidas.

- Aceptable: $\leq 2\%$ de muestras no válidas.

El porcentaje de primeras muestras no válidas se calcula a partir de la siguiente fórmula:

$$\frac{\text{NMNV}}{\text{NRTM}} \times 100$$

En la que NMNV corresponde al número de primeras muestras no válidas en el año 2020 en la CA o CiA y NRTM al número de RN a los que se les ha tomado la muestra en la CA o CiA en ese mismo año.

Indicador PMNV: 11 CC. AA. y CiA se encuentran dentro de los niveles óptimo/aceptable.

A nivel **nacional**, las primeras muestras no válidas se sitúan en un **1,74 %** alcanzando un **nivel aceptable**.

Objetivo 1d. Trazabilidad

Garantizar la correcta trazabilidad e identificación de las muestras. Se debe garantizar la identificación y el seguimiento de todas las muestras desde el inicio del proceso hasta la obtención del resultado final.

El indicador de calidad que permite la medición de este objetivo es:

- **Trazabilidad:** Grado de cumplimiento del proceso de cribado por parte del laboratorio. cuyo nivel óptimo y aceptable representan:

- Óptimo: 100% de los RN analizados completan el proceso de cribado.

- Aceptable: 99% de los RN analizados completan el proceso de cribado.

La trazabilidad se calcula a partir de la siguiente fórmula:

$$\frac{\text{NRNRF}}{\text{NRTM}} \times 100$$

En la que NRNRF corresponde al número de RN en el año 2020 en la CA o CiA con resultado final del proceso y NRTM al número de RN a los que se les ha tomado la muestra en esa misma CA o CiA en 2020.

Trazabilidad: 16 CC. AA. y CiA se encuentran dentro de los niveles óptimo/aceptable.

A nivel **nacional**, la trazabilidad se sitúa en un **99.6%** alcanzando un **nivel aceptable**.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos de calidad de esta etapa son:

- Formación/cualificación del personal sanitario que realiza la toma de muestra sobre las técnicas correctas de recogida de la muestra y manejo de las mismas.
- Formación del personal sanitario sobre la importancia de la correcta cumplimentación de todos los datos de identificación de la tarjeta de toma de muestra, para garantizar la trazabilidad de las mismas a lo largo de todo el proceso.

Además, es recomendable:

- Realizar la toma de muestra en la maternidad donde nace el niño/niña antes del alta hospitalaria. En caso de que la toma de muestra se realice en otro centro sanitario se debe garantizar siempre el cumplimiento del objetivo 1b de tiempo de toma de muestra (24-72h).
- Disponer de un dispositivo automático de incisión, no de punción, específico para neonatos y especialmente adaptado para esta prueba (profundidad adecuada), para conseguir un mayor flujo de sangre y obtener un menor porcentaje de muestras no válidas.
- Establecer mecanismos para garantizar la correcta trazabilidad de las muestras y la correcta identificación de cada una. Uno de estos mecanismos podría ser que las tarjetas de toma de muestra contasen con un código de barras identificativo que, además, asegura la confidencialidad de las mismas y facilita su gestión.

Etapa 2: Transporte de muestras

Para esta etapa se ha definido un objetivo de calidad y un indicador (*tabla 3*):

Objetivo 2.a. 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 repercutirá en el cumplimiento de los plazos de tiempo de las siguientes etapas y del objetivo final.

El indicador de calidad que permite la medición de este objetivo es:

- Indicador: Intervalo de tiempo (expresado en días de vida) entre la fecha de la toma de la primera muestra y la fecha de recepción en el laboratorio (ITFE). El nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: $\geq 95\%$ de las muestras se reciben en el laboratorio en ≤ 3 días tras la extracción y $\geq 99\%$ en ≤ 4 días tras la extracción.
 - Aceptable: $\geq 95\%$ de las muestras se reciben en el laboratorio en ≤ 4 días tras la extracción.

El Intervalo de tiempo entre la fecha de la toma de la primera muestra y la fecha de recepción en el laboratorio: 7 CC. AA. y CiA se encuentran dentro de los niveles óptimo/aceptable.

A nivel **nacional**, este intervalo de tiempo se sitúa en 3-24 días para el P95.

La gráfica 2 del *anexo II* muestra la evolución de este indicador de calidad desde el año 2016, cuando se comenzaron a recoger los datos de las CC. AA. y CiA a través del SICN, hasta la actualidad.

Respecto a este indicador se deben considerar las diferencias territoriales que existen entre CC. AA. y tener en cuenta que en aquellas con una mayor dispersión geográfica se requiere un mayor esfuerzo para lograr cumplir el objetivo establecido.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento del objetivo de calidad de esta etapa son:

- Contar con servicio urgente de mensajería concertado u otro sistema de transporte rápido, fiable y eficaz que permita controlar las condiciones ambientales para preservar la integridad de las muestras.
- Garantizar el plazo de entrega. La rapidez en el transporte disminuye el tiempo de diagnóstico y ayuda a preservar la integridad de las muestras.
- Asegurar la trazabilidad de las muestras durante todo el proceso.

Tabla 3. Etapa 2. Intervalo de tiempo, en días de vida, entre la fecha de la toma de la muestra y la fecha de entrada en el laboratorio (ITFE). Año 2020

CCAA	ITFE	
ANDALUCÍA	P95: 11 P99: 21	✘
ARAGÓN	P95: 4 P99: 6	✔
PPDO. DE ASTURIAS	P95: 3 P99: 5	✔
I. BALEARES	P95: 3 P99: 4	✔✔
I. CANARIAS	P95: 5 P99: 11	✘
CANTABRIA	P95: 5 P99: 6	✘
CASTILLA-LA MANCHA	P95: 4 P99: 5	✔
CASTILLA Y LEÓN	P95: 4 P99: 6	✔
CATALUÑA	P95: 6 P99: 11	✘
C. VALENCIANA	P95: 5 P99: 7	✘
EXTREMADURA	P95: 4 P99: 5	✔
GALICIA	P95: 12 P99: 22	✘
MADRID	P95: 5,6 P99: --	✘
REGIÓN DE MURCIA	P95: 7 P99: 13	✘
C. FORAL DE NAVARRA	NA	
PAÍS VASCO	P95: 4 P99: 5	✔
LA RIOJA	P95: 5 P99: 8	✘
CEUTA	P95: 17 P99: 28	✘
MELILLA	P95: 24 P99: 54	✘

NA: La CC. AA. no ha aportado datos.

✔✔ Nivel óptimo ✔ Nivel aceptable ✘ Fuera de los niveles óptimo/aceptable

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

El objetivo de esta etapa es maximizar la efectividad del programa. La optimización de la edad a la detección es clave para tener el diagnóstico confirmatorio e instaurar el tratamiento de los casos detectados lo más rápido posible, antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad, para evitar o minimizar los daños en el RN.

Para esta etapa se han definido dos objetivos de calidad y tres indicadores que van a permitir la medición del cumplimiento de estos objetivos. En este caso los resultados de los indicadores son específicos para cada una de las enfermedades incluidas en el programa.

En las *tablas 4 y 5* se describe la situación de las CC. AA. y CiA respecto a estos indicadores.

Objetivo 3.a. Tiempo de respuesta del laboratorio.

Garantizar el tiempo óptimo de respuesta del laboratorio desde la recepción de la muestra.

El indicador de calidad que permite la medición de este objetivo es:

- Intervalo de tiempo (expresado en días naturales) entre la fecha de recepción en el laboratorio y la comunicación del resultado sobre la primera muestra válida (ITL1R): positivo, negativo o dudoso. El nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: $P95 \leq 3$ días y $P99 \leq 4$ días
 - Aceptable: $P95 \leq 4$ días

Objetivo 3.b. Edad del recién nacido a la comunicación del resultado por el laboratorio.

Maximizar la efectividad del programa. La optimización de la edad a la detección es clave para tener el diagnóstico confirmatorio e instaurar el tratamiento de los casos detectados, lo más rápido posible, antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad, para evitar o minimizar los daños en el recién nacido.

Los indicadores de calidad que permiten la medición de este objetivo son:

- Intervalo de tiempo (expresado en días de vida del neonato) entre la fecha de nacimiento y la comunicación del resultado por parte del laboratorio sobre la primera muestra válida: positivo, negativo o dudoso (ITR1).

Si el resultado obtenido presenta valores muy alterados con una probabilidad elevada de que padezca la enfermedad, la obtención del primer resultado sobre primera muestra válida será:

- Óptimo: en el 99% de los casos, la detección se realiza hasta la edad de 10 días.
- Aceptable: en el 95% de los casos, la detección se realiza hasta la edad de 10 días.

- Intervalo de tiempo (expresado en días de vida del neonato) entre la fecha de nacimiento y la comunicación del resultado final por parte del laboratorio en los casos en los que se ha solicitado segunda muestra por resultado dudoso en la primera muestra válida (ITRF).

Si el resultado obtenido presenta valores dudosos que requieran una segunda muestra para confirmación será:

- Óptimo: en el 99% de los casos, la detección se realiza hasta la edad de 20 días (30 días para fibrosis quística).
- Aceptable: en el 95% de los casos, la detección se realiza hasta la edad de 20 días (30 días para fibrosis quística).

Para el cumplimiento de los objetivos de calidad de esta etapa se requiere:

- El correcto desarrollo y cumplimiento de los objetivos y requisitos establecidos para las dos etapas anteriores (toma de muestra y transporte).
- Ante un resultado dudoso, realizar en el mismo día la petición de la segunda muestra.
- Formación y cualificación del personal del laboratorio.

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS

Tabla 4. Indicadores Etapa 3 por CCAA. y CiA: ITL1R, ITR1 e ITRF en HC, FQ y AF (año 2020).

CCAA	Hipotiroidismo Congénito			Fibrosis Quística			Anemia Falciforme*		
	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF
ANDALUCÍA	P95: 1 P99: 7	P95: 14 P99: 22	P95: 33 P99: 61	P95: 6 P99: 13	P95: 16 P99: 24	P95: 40 P99: 60	P95: 26 P99: 29	P95: 35 P99: 42	P95: 111 P99: 197
ARAGÓN	P95: 3 P99: 5	P95: 9 P99: 12	P95: 19 P99: 22	P95: 3 P99: 5	P95: 9 P99: 12	---	P95: 4 P99: 5	P95: 9 P99: 12	---
PPDO. DE ASTURIAS	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 9	P95: 15 P99: 15	P95: 5 P99: 7	P95: 9 P99: 11	P95: 29 P99: 43	P95: 5 P99: 7	P95: 9 P99: 11	---
I. BALEARES	P95: 3 P99: 4	P95: 7 P99: 8	---	P95: 3 P99: 4	P95: 7 P99: 8	---	P95: 3 P99: 4	P95: 7 P99: 8	---
I. CANARIAS	P95: 3 P99: 3	P95: 6 P99: 9	P95: 11 P99: 34	P95: 3 P99: 3	P95: 8 P99: 10	P95: 38 P99: 45	P95: 3 P99: 3	P95: 8 P99: 21	---
CANTABRIA	P95: 3 P99: 5	P95: 9 P99: 18	P95: 17 P99: 20	P95: 3 P99: 4	P95: 9 P99: 11	P95: 33 P99: 33	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 11	---
CASTILLA-LA MANCHA	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 10	P95: 17 P99: 19	P95: 4 P99: 4	P95: 9 P99: 9	P95: 26 P99: 26	P95: 4 P99: 4	P95: 12 P99: 12	P95: 21 P99: 21
CASTILLA Y LEÓN	P95: 3 P99: 5	P95: 9 P99: 10	P95: 29 P99: 40	P95: 3 P99: 5	P95: 9 P99: 10	P95: 37 P99: 39	P95: 3 P99: 5	P95: 9 P99: 10	P95: 106 P99: 106
CATALUÑA	P95: 1 P99: 2	P95: 9 P99: 15	P95: 33 P99: 49	P95: 1 P99: 2	P95: 9 P99: 15	P95: 41 P99: 52	P95: 1 P99: 2	P95: 9 P99: 15	---
C. VALENCIANA	P95: 3 P99: 4	P95: 9 P99: 11	P95: 19 P99: 24	P95: 4 P99: 5	P95: 9 P99: 12	P95: 32 P99: 38	P95: 6 P99: 7	P95: 11 P99: 14	P95: 30 P99: 30
EXTREMADURA	P95: 5 P99: 6	P95: 8 P99: 9	P95: 20 P99: 25	P95: 5 P99: 6	P95: 8 P99: 9	P95: 20 P99: 25	P95: 5 P99: 6	P95: 8 P99: 9	---
GALICIA	P95: 1 P99: 3	P95: 15 P99: 26	P95: 21 P99: 31	P95: 1 P99: 3	P95: 15 P99: 26	---	---	---	---
MADRID	P95: 3 P99: 5	P95: 10 P99: 14	---	P95: 3 P99: 5	P95: 10 P99: 14	P95: 29 P99: 34	P95: 3 P99: 5	P95: 10 P99: 14	---
REGIÓN DE MURCIA	P95: 4 P99: 7	P95: 11 P99: 21	P95: 113 P99: 187	P95: 4 P99: 7	P95: 11 P99: 19	P95: 52 P99: 106	P95: 10 P99: 19	P95: 17 P99: 27	P95: 97 P99: 116
C. FORAL DE NAVARRA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
PAÍS VASCO	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 10	P95: 16 P99: 16	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 10	P95: 26 P99: 29	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 10	---
LA RIOJA	P95: 3 P99: 4	P95: 10 P99: 13	P95: 19 P99: 19	P95: 5 P99: 6	P95: 12 P99: 14	P95: 22 P99: 22	P95: 4 P99: 5	P95: 10 P99: 14	---
CEUTA	P95: 0 P99: 2	P95: 22 P99: 48	---	P95: 0 P99: 9	P95: 23 P99: 56	P95: 9 P99: 9	P95: 4 P99: 8	P95: 25 P99: 37	P95: 166 P99: 178
MELILLA	P95: 4 P99: 7	P95: 49 P99: 125	P95: 155 P99: 201	P95: 4 P99: 7	P95: 49 P99: 125	P95: 81 P99: 87	P95: 10 P99: 19	P95: 43 P99: 87	P95: 121 P99: 135

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS

Tabla 5. Indicadores Etapa 3 por CCAA. y CiA: ITL1R, ITR1 e ITRF en PKU, MCADD, LCHADD, GA-I (año 2020).

CCAA	Fenilcetonuria			MCADD			LCHADD			ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO I		
	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF
ANDALUCÍA	P95: 9 P99: 21	P95: 20 P99: 33	P95: 45 P99: 83	P95: 9 P99: 21	P95: 20 P99: 33	P95: 45 P99: 83	P95: 9 P99: 21	P95: 20 P99: 33	P95: 45 P99: 83	P95: 9 P99: 21	P95: 20 P99: 33	P95: 45 P99: 83
ARAGÓN	P95: 4 P99: 6	P95: 9 P99: 12	P95: 26 P99: 27	P95: 4 P99: 6	P95: 9 P99: 13	P95: 21 P99: 21	P95: 4 P99: 6	P95: 9 P99: 13	---	P95: 4 P99: 6	P95: 9 P99: 13	P95: 18 P99: 18
PPDO. DE ASTURIAS	P95:4 P99:8	P95: 8 P99: 12	---	P95: 4 P99: 8	P95: 8 P99: 12	---	P95: 4 P99: 8	P95: 8 P99: 12	---	P95:4 P99: 8	P95: 8 P99: 12	P95: 23 P99: 24
I. BALEARES	P95: 3 P99: 5	P95: 7 P99: 9	---	P95: 3 P99: 5	P95: 7 P99: 9	---	P95: 4 P99: 6	P95: 7 P99: 9	---	P95: 3 P99: 5	P95: 7 P99: 9	---
I. CANARIAS	P95: 3 P99: 3	P95: 6 P99: 9	P95: 12 P99: 38	P95: 3 P99: 3	P95: 5 P99: 8	P95: 17 P99: 25	P95: 1 P99: 1	P95: 4 P99: 5	P95: 33 P99: 33	P95: 3 P99: 3	P95: 13 P99: 20	P95: 7 P99: 9
CANTABRIA	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 11	---	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 11	P95: 12 P99: 13	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 11	---	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 11	---
CASTILLA-LA MANCHA	P95: 3 P99: 3	P95: 7 P99: 7	P95: 14 P99: 14	P95: 4 P99: 4	P95: 11 P99: 11	P95: 23 P99: 23	---	---	---	P95: 5 P99: 5	P95:14 P99:14	P95: 23 P99: 23
CASTILLA Y LEÓN	P95:3 P99:5	P95: 8 P99: 10	P95: 48 P99: 53	P95:3 P99:5	P95: 8 P99: 10	P95: 38 P99: 49	P95:3 P99:5	P95: 8 P99: 10	P95: 30 P99: 33	---	---	---
CATALUÑA	P95: 1 P99: 2	P95: 9 P99: 15	P95: 39 P99: 48	P95: 1 P99: 2	P95: 9 P99: 15	P95: 42 P99: 45	P95: 1 P99: 2	P95: 9 P99: 15	---	P95: 1 P99: 2	P95: 9 P99: 15	P95: 53 P99: 59
C. VALENCIANA	P95: 4 P99: 5	P95: 9 P99: 12	P95: 20 P99: 24	P95: 4 P99: 5	P95: 9 P99: 12	P95: 15 P99: 15	P95: 4 P99: 5	P95: 9 P99: 12	P95: 17 P99: 20	P95: 4 P99: 5	P95: 9 P99: 12	P95: 19 P99: 21
EXTREMADURA	P95: 5 P99: 6	P95: 8 P99: 9	P95: 20 P99: 25	---	---	---	---	---	---	---	---	---
GALICIA	P95: 4 P99: 6	P95: 16 P99: 27	P95: 36 P99: 39	P95: 4 P99: 6	P95: 16 P99: 27	P95: 36 P99: 44	P95: 4 P99: 6	P95: 16 P99: 27	P95: 26 P99: 27	P95: 4 P99: 6	P95: 16 P99: 27	P95: 32 P99: 41
MADRID	P95: 4 P99: 5	P95: 10 P99: 14	---	P95: 4 P99: 5	P95: 10 P99: 14	---	P95: 4 P99: 5	P95: 10 P99: 14	---	P95: 4 P99: 5	P95: 10 P99: 14	---
REGIÓN DE MURCIA	P95: 6 P99: 7	P95: 13 P99: 21	P95: 124 P99: 198	P95: 6 P99: 7	P95: 13 P99: 21	P95: 124 P99: 198	P95: 6 P99: 7	P95: 13 P99: 21	P95: 124 P99: 198	P95: 6 P99: 7	P95: 13 P99: 21	P95: 124 P99: 198
C. FORAL DE NAVARRA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
PAÍS VASCO	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 10	P95: 16 P99: 16	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 10	P95: 14 P99: 16	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 10	P95: 5 P99: 6	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 10	P95: 14 P99: 14
LA RIOJA	P95: 5 P99: 6	P95: 12 P99: 14	P95: 22 P99: 22	P95: 5 P99: 6	P95: 12 P99: 14	P95: 17 P99: 17	P95: 5 P99: 6	P95: 12 P99: 14	---	P95: 6 P99: 7	P95: 12 P99: 15	---
CEUTA	P95: 15 P99: 39	P95: 33 P99: 79	P95: 77 P99: 103	P95: 15 P99: 39	P95: 33 P99: 79	P95: 77 P99: 103	P95: 15 P99: 39	P95: 33 P99: 79	P95: 77 P99: 103	P95: 15 P99: 39	P95: 33 P99: 79	P95: 77 P99: 103
MELILLA	P95: 6 P99: 7	P95: 51 P99: 125	P95: 146 P99: 209	P95: 6 P99: 7	P95: 51 P99: 125	P95: 146 P99: 209	P95: 6 P99: 7	P95: 51 P99: 125	P95: 146 P99: 209	P95: 6 P99: 7	P95: 51 P99: 125	P95: 146 P99: 209

Leyenda Tablas:

ITL1R: Intervalo de tiempo (expresado en días) entre la fecha de recepción en el laboratorio y la comunicación del resultado sobre la primera muestra válida.

ITR1: Intervalo de tiempo (expresado en días) entre la fecha de nacimiento y la comunicación del resultado por parte del laboratorio sobre primera muestra válida cuando no se solicita segunda muestra.

ITRF: Intervalo de tiempo (expresado en días) entre la fecha de nacimiento y la comunicación del resultado final por parte del laboratorio en los casos en los que se ha solicitado segunda muestra por resultado dudoso en la primera muestra.



Nivel óptimo



Nivel aceptable



Fuera de los niveles óptimo/aceptable

--- No se han detectado casos

• No ha sido necesario solicitar segunda muestra

NA: La Comunidad Autónoma o Ciudad Autónoma no ha aportado datos.

* La CA de Galicia aún no ha incluido esta enfermedad en el PCN

Etapa 4: Remisión desde la unidad de coordinación o desde el laboratorio de cribado² a la unidad clínica de seguimiento de los casos detectados positivos

Para esta etapa se ha identificado como objetivo de calidad garantizar que todos los casos con resultado positivo en la prueba de cribado se remitan a la unidad clínica de seguimiento (para confirmación diagnóstica, tratamiento y seguimiento en caso de confirmarse la enfermedad) en un plazo de tiempo óptimo. El indicador para la medición del cumplimiento de este objetivo es:

- **El Intervalo de tiempo entre la fecha de la comunicación por parte del laboratorio y la fecha de remisión a la unidad clínica de seguimiento (P100ITRUS).**

Nivel:

- Óptimo/aceptable: 100 % casos con resultado positivo en la prueba de cribado han sido remitidos a la unidad clínica de seguimiento el mismo día de la obtención del resultado por parte del laboratorio.

P100ITRUS: 14 CC. AA. y CiA que han aportado datos de esta etapa han remitido a la Unidad Clínica de seguimiento todos los casos detectados positivos en un plazo de tiempo óptimo para todas las enfermedades cribadas.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento del objetivo de calidad de la etapa 4 son:

- El mismo día de la detección, la unidad de coordinación o el laboratorio de cribado (dependiendo del modelo organizativo de cada programa) comunicará urgentemente por teléfono y/o por correo electrónico cualquier resultado positivo a la unidad clínica de seguimiento, para contactar con la familia, informar del resultado de la enfermedad y citarla urgentemente (en 24h), para instaurar el tratamiento en el plazo recomendado. Cada programa tendrá identificados a los profesionales responsables de este proceso.

² Dependiendo del modelo organizativo de cada programa.

En el año 2020 se han detectado 366 casos (RN) en los que se ha confirmado alguna de las 7 enfermedades incluidas en el PCN.

Además, se han notificado 184 casos de portadores de FQ y 2.052 portadores de AF (Tabla 6).

Tabla 6: Casos positivos y portadores. Año 2020.

	HC	F. Quística		A. Falciforme			PKU	MCADD	LCHADD	GA-I
	VP	VP	Porta	VP	Porta_ FAS	Porta_ FAC	VP	VP	VP	VP
ANDALUCÍA	19	8	0	7	202	73	7	3	0	1
ARAGÓN	7	3	13	3	80	21	2	0	0	0
PPDO. DE ASTURIAS	3	1	0	0	22	2	0	0	0	0
I. BALEARES	3	2	19	1	54	13	4	2	0	0
I. CANARIAS	7	4	7	0	72	20	2	0	0	0
CANTABRIA*	0	3	0	0	13	3	0	0	0	0
CASTILLA-LA MANCHA	11	2	0	1	35	7	0	1	0	1
CASTILLA Y LEÓN	8	3	10	0	34	14	1	3	0	0
CATALUÑA	26	9	28	20	484	120	9	2	0	2
C. VALENCIANA	21	15	0	3	132	0	1	3	0	1
EXTREMADURA	2	8	8	20	11	1	2			
GALICIA**	9	3	0	-	-	-	0	3	0	0
MADRID	30	4	87	7	347	67	9	2	1	2
REGIÓN DE MURCIA	8	2	0	1	56	43	1	0	0	0
C. FORAL DE NAVARRA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
PAÍS VASCO	4	1	12	5	92	18	1	3	0	0
LA RIOJA	1	0	0	1	5	4	0	1	0	0
CEUTA	0	0	0	0	0	2	0	0	0	0
MELILLA	0	0	0	0	4	1	0	0	0	0
TOTAL	159	68	184	69	1.643	409	39	23	1	7

NVP: Número de casos confirmados (verdaderos positivos)

N_PORTA: Número de portadores (fibrosis quística)

N_P_FAS: Número de portadores fenotipo FAS (anemia falciforme)

N_P_FAC: Número de portadores fenotipo FAC (anemia falciforme)

NA: La comunidad autónoma o ciudad autonómica no ha aportado datos.

*Cantabria no ha detectado casos de hipotiroidismo congénito, pero sí que han detectado 4 casos de hipertirotropinemia e hiper/hipotiroxinemia que se han derivado a la unidad clínica correspondiente y que han precisado tratamiento.

** La CA de Galicia aún no ha incluido la anemia falciforme en el PCN

En Andalucía, se han detectado además 103 casos sospechosos de anemia falciforme a la espera de confirmación diagnóstica.

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

Para esta etapa se han identificado 3 objetivos de calidad y tres indicadores que van a permitir la medición del cumplimiento de estos objetivos.

Objetivo 5.a. Tiempo de instauración del tratamiento.

Garantizar que los casos positivos (casos confirmados), están en tratamiento antes de que se haya manifestado clínicamente la enfermedad.

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

Para este propósito se emplea el indicador de calidad:

Tiempo de instauración del tratamiento, cuyos niveles óptimo y aceptable representan:

- Óptimo: 100% de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento:

- Para HC, PKU, MCADD, LCHADD y GA-I antes de los 15 días de vida (y antes de los 21 días de vida en los casos dudosos en que ha sido necesaria una segunda muestra).
- Para FQ, antes de 35 días en niños con dos mutaciones o test de sudor positivo.
- Para AF, antes del mes de vida.

- Aceptable:

- 100% de los casos positivos están en tratamiento a los 17 días de vida para HC, PKU, MCADD, LCHADD y GA-I (y a los 24 días de vida en los casos dudosos en que ha sido necesaria una segunda muestra).
- 95% de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento para FQ, antes de 35 días en niños con dos mutaciones o test de sudor positivo.
- 95% de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento para AF, antes del mes de vida.

Tabla 7: Etapa 5. Tiempo de instauración del tratamiento. Año 2020.

	E_detección (días de vida)	E_tto (días de vida)	% de casos nivel óptimo/aceptable*
HC	4-41	3-68	59,5%
FQ	7-51	18-180	21,4 %
PKU	4-7	4-9	100%
MCADD	5-24	6-47	80%
LCHADD	---	---	---
GA-I	35	39	0%
AF	5-20	46-278	0%

*Porcentaje calculado a partir de los datos de aquellas CC. AA. y CiA que han aportado esta información

Sólo 6 CC. AA. (Asturias, Canarias, Castilla-La Mancha, Castilla y León, Galicia y País Vasco) han facilitado información sobre el tiempo de instauración del tratamiento de los casos confirmados. La información aportada supone entre el 2 y el 50 % del total de casos confirmados a nivel nacional, en función de la enfermedad referida.

No obstante, estos datos tienen que ser interpretados teniendo en cuenta la situación de pandemia en 2020 y que etapas del programa como el transporte de muestras se vieron afectados por esta situación.

Objetivo 5.b. Diagnóstico definitivo

Garantizar que se conoce el diagnóstico definitivo de la enfermedad en todos los casos detectados positivos en la prueba de cribado.

El indicador de calidad que permite la medición de este objetivo es:

- El Porcentaje de casos con diagnóstico definitivo cuyo nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: 100% de los casos tienen un diagnóstico definitivo.
 - Aceptable: 99% de los casos tienen un diagnóstico definitivo.

Las CC. AA. que han aportado información sobre el diagnóstico definitivo se encuentran dentro de los niveles óptimos/aceptables.

Objetivo 5.c. Seguimiento

Garantizar que todos los casos positivos (casos confirmados) están en seguimiento en la unidad clínica correspondiente.

El indicador de calidad que permite la medición de este objetivo es:

- **El Porcentaje de casos en seguimiento** cuyo nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: 100% de los casos están en seguimiento.
 - Aceptable: 99% de los casos están en seguimiento.

Las CC. AA. que han aportado información sobre el seguimiento de los casos confirmados se encuentran dentro de los niveles óptimos/aceptables.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos de calidad de esta etapa son los siguientes:

- Es clave el correcto desarrollo de las etapas anteriores y el cumplimiento de los plazos.
- Deben de estar identificadas las unidades clínicas de seguimiento para cada una de las enfermedades cribadas.
- Debe existir una adecuada organización y coordinación de las “unidades” implicadas en el proceso de cribado durante todas las etapas del mismo. El laboratorio de cribado debe conocer la confirmación del caso, el diagnóstico diferencial y la fecha de inicio del tratamiento.

Observaciones: Pueden darse situaciones especiales como el caso de recién nacidos prematuros, recién nacidos que hayan sido transfundidos, recién nacidos ingresados en UCI con tratamientos antibióticos y/o nutrición parenteral, niños adoptados o nacidos fuera del país, etc. en los que pueda haber retraso en el proceso de cribado. Estos casos se valorarán individualmente de acuerdo con el documento “*Requisitos y recomendaciones para el desarrollo del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas en el SNS*”.

Etapa 6: Coordinación y evaluación del programa desde la estructura de salud pública

Aunque consta como etapa final, la coordinación y evaluación del programa desde la estructura de salud pública no es una etapa como tal sino un proceso transversal a lo largo de todo el programa y que da cohesión al mismo.

En este caso se han definido dos objetivos de calidad:

Objetivo 6.a. Coordinación por la estructura de salud pública de cada CA

Desde las estructuras de salud pública, es fundamental conocer íntegramente y trabajar conjuntamente con todas las unidades implicadas en el PCN. Ello permite disponer de unos indicadores de proceso y de resultado que facilitan la toma de decisiones tanto en aspectos estratégicos como operativos en el conjunto del territorio, así como la actualización y mejora continua de la planificación del programa.

El indicador de calidad para la medición del cumplimiento de este objetivo es:

- La Coordinación por la estructura de salud pública de cada CA cuyo nivel óptimo/aceptable es:

El 100% de las CC. AA. e INGESA planifican y coordinan el PCN haciendo partícipes al resto de profesionales que forman parte de las unidades implicadas. Estas funciones corresponden a la estructura de salud pública de cada CC. AA. en estrecha colaboración con el PCN del SNS.

En la CA de Canarias las funciones de coordinación del PCN corresponden a la Dirección General de programas Asistenciales del Servicio Canario de la Salud.

Objetivo 6.b. Evaluación

Disponer de unos indicadores de proceso y de resultado es esencial para poder evaluar la eficacia y la calidad del PCN en el conjunto de las unidades que lo componen. Dicha evaluación permitirá aplicar estrategias de mejora a corto y largo plazo.

El indicador de calidad para la medición del cumplimiento de este objetivo es:

- La **Evaluación** en cuyo nivel óptimo/aceptable:

Las CC. AA. e INGESA remiten al PCN 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”*.

Respecto al cumplimiento de los objetivos de calidad de esta etapa, 18 CC. AA. y CiA han facilitado los datos generales y específicos al programa.

Sólo 6 CC. AA. (Asturias, Canarias, Castilla-La Mancha, Castilla y León, Galicia y País Vasco) han facilitado los datos relacionados con el diagnóstico y seguimiento.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos de calidad de la etapa 6 son:

- Todas las CC. AA. y CiA establecerán los sistemas de información necesarios para poder monitorizar y evaluar las actividades del PCN y aportarán anualmente al sistema de información del PCN del SNS, los datos e indicadores consensuados.
- Todos los PCN de las CC. AA. y CiA 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 SNS”.
- Existe un informe anual de evaluación del PCN del SNS.

Conclusiones

En primer lugar, cabe señalar que el año 2020 estuvo marcado por la pandemia de COVID-19 y por eso, tanto los datos del informe como la evaluación de cada una de las etapas tienen que ser interpretadas teniendo en cuenta el contexto de pandemia y que algunas etapas del programa se vieron afectadas por esta situación.

Se puede concluir, que, respecto al año previo, como se puede observar en el informe de 2019 (https://www.sanidad.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/Cribado/docs/InformeDeEvaluacionSICN_2019.pdf), y a pesar de la situación de pandemia, la mayor parte de indicadores de cada una de las etapas se mantienen en niveles similares.

Analizando más a fondo los resultados, podemos concluir lo siguiente:

- Tanto en la etapa 1 (toma de la muestra) como en la etapa 2 (transporte de la muestra) se observan unos indicadores similares a 2019.
- A pesar de la situación de los hospitales en esos meses de evaluación podemos observar que los cuatro indicadores de calidad de la etapa 1, participación, tiempo de toma de muestra, calidad de la muestra y trazabilidad, se encuentran igual o mejor que en 2019 (100% de participación, 11 CCAA y CiA toman la muestra dentro de un tiempo óptimo/aceptable, las muestras no válidas se sitúan en un 1,74% y la trazabilidad es del 99,6%).

- En la etapa 2 podemos observar que, si bien no ha mejorado el indicador de calidad, tampoco ha empeorado respecto a 2019 gracias a los esfuerzos realizados por las CCAA y CiA durante los meses de la pandemia para mantener en marcha el programa de cribado neonatal. Si bien el intervalo nacional del percentil 95 para el tiempo de recepción de las muestras en el laboratorio ha mejorado discretamente (de 3-26 días en 2019 a 3-24 días en 2020), son el mismo número de CCAA y CiA las que consiguen tener este indicador en niveles óptimos o aceptables.
- En las etapas 3 (recepción, análisis y resultados en el laboratorio) y 4 (remisión a la Unidad Clínica de seguimiento) se observa un estancamiento o incluso discreto empeoramiento de los indicadores respecto al año 2019. Sin embargo, aquí hay que tener en cuenta que los tiempos en estas etapas se ven afectados por los tiempos de las etapas anteriores y que la pandemia condicionó estos tiempos. En algunas enfermedades del programa han obtenido los mismos resultados que el año pasado, y en otras, el empeoramiento consiste en la pérdida de niveles óptimo/aceptable en alguna de las CCAA y CiA.
- Los peores resultados respecto a 2019 se obtienen en la etapa 5, de diagnóstico, tratamiento y seguimiento en la unidad clínica. El porcentaje de casos que han recibido un tratamiento dentro del plazo óptimo o aceptable ha sido menor que en 2019 para 5 de las 7 enfermedades cribadas en el PCN. Sin embargo, los datos de esta etapa pueden ser poco representativos por la falta de información. En 2019 sólo 11 CCAA y CiA facilitaron información sobre el tiempo de instauración del tratamiento de los casos confirmados, mientras que en 2020 el número de CCAA y CiA que ha aportado estos datos ha sido de 6.
- El resto de indicadores de la etapa 5 (diagnóstico definitivo y seguimiento) han obtenido tan buenos resultados como en el año anterior, situándose entre el 98 y 100%.
- La etapa 6, que mide la coordinación y evaluación del programa ha sido en términos generales buena y similar al año previo, con un 100% de coordinación por la estructura de salud pública de cada una de las CCAA y CiA, pero con una menor participación en relación al aporte de datos de diagnóstico y seguimiento.

Para concluir, si bien las Comunidades y Ciudades Autónomas han hecho grandes esfuerzos por mantener la calidad del programa de cribado neonatal durante la pandemia, todavía hay etapas que requieren de un impulso para alcanzar los objetivos óptimos y aceptables de calidad. Estos puntos susceptibles de refuerzo son los siguientes:



PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS

- Reducción en los tiempos de transporte de las muestras al laboratorio, ya que este apartado condiciona el resto del programa y si bien algunas regiones tienen ya muy buenos resultados en esta etapa, en otras todavía hay un importante margen de mejora.
- En relación a la etapa 3, más del 50% de las CCAA y CiA tienen un tiempo de respuesta del laboratorio óptimo o aceptable para la mayoría de enfermedades del cribado, mientras que menos del 30% cumplen el objetivo de calidad de comunicación del resultado por parte del laboratorio. Es importante, por tanto, acortar los tiempos entre un primer resultado dudoso o positivo y la confirmación y comunicación del resultado definitivo.
- La mejora de los puntos anteriores conllevaría una mejora en los tiempos de instauración del tratamiento óptimos y aceptables para todas las enfermedades del cribado.
- Finalmente es indispensable tener a la mayoría de RN con enfermedades diagnosticadas gracias al programa de cribado neonatal con una confirmación diagnóstica y un seguimiento adecuados. Para poder verificar estos indicadores de calidad se hace necesaria una buena participación en el sistema de evaluación del programa por parte de todas las CCAA y CiA.
- Para esto último, es necesario un incremento de los datos aportados al sistema de información, no solo de los datos generales y específicos, sino también de aquellos indicadores de diagnóstico y seguimiento que permiten completar la evaluación integral del programa.

Anexo I. Otros datos e indicadores

Leyenda Tablas:

NFP1: Número de falsos positivos sobre primera muestra.

N_DERIV: Número de casos enviados a las unidades clínicas de seguimiento para confirmar el diagnóstico.

NVP: Número de verdaderos positivos (aquellos casos en los que la unidad clínica de seguimiento confirma el diagnóstico).

NFP2: Número de falsos positivos del proceso de confirmación diagnóstica (aquellos resultados positivos en los que la unidad clínica de seguimiento no confirma el diagnóstico de caso).

NFP: Número total de falsos positivos. FP1+FP2

PPF1: Porcentaje de falsos positivos sobre primera muestra

PPF2: Porcentaje de falsos positivos del proceso de confirmación diagnóstica

PPF: Porcentaje de falsos positivos totales

T_DERIV: Porcentaje de casos detectados (positivos) en el proceso de cribado derivados a las unidades clínicas de seguimiento.

$\frac{N_DERIV}{NRNPP} \times$ En la que NRNPP corresponde al número de RN analizados

VPP: Valor predictivo positivo

T_DETEC: Tasa de detección

N_PORTA: Número de portadores (Fibrosis quística)

T_PORTA: Tasa de detección de portadores (fibrosis quística)

N_P_FAS: Número de portadores fenotipo FAS (anemia falciforme)

N_P_FAC: Número de portadores fenotipo FAC (anemia falciforme)

T_P_FAS: Tasa de detección de portadores fenotipo FAS (anemia falciforme)

T_P_FAC: Tasa de detección de portadores fenotipo FAC (anemia falciforme)

N/A: No se ha aportado el dato al SICN

--- : No se han detectado casos

• : No ha sido necesario solicitar segunda muestra

* La CA de Galicia aún no ha incluido esta enfermedad en el PCN

Tabla 8. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2020. Hipotiroidismo congénito.

Hipotiroidismo congénito											
CCAA	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP*	T_DETEC
ANDALUCÍA	249	38	19	9	258	0,38	0,03	0,41	0,06	6,86	1:3477,74
ARAGÓN	86	12	7	5	91	0,95	0,06	1,01	0,13	7,14	1:1292,71
PPDO. DE ASTURIAS	16	3	3	1	17	0,33	0,02	0,35	0,06	15	1:1620,67
I. BALEARES	51	10	3	7	58	0,55	0,07	0,62	0,11	4,92	1:3115,33
I. CANARIAS	89	12	7	5	94	0,7	0,04	0,74	0,09	6,93	1:1825,43
CANTABRIA	17	7	0	3	20	0,5	0,09	0,58	0,2	0	
CASTILLA-LA MANCHA	224	19	11	8	232	1,78	0,06	1,84	0,15	4,53	1:1146,18
CASTILLA Y LEÓN	175	10	8	2	177	1,31	0,01	1,32	0,07	4,32	1:1674,12
CATALUÑA	205	33	26	7	212	0,35	0,01	0,36	0,06	10,92	1:2256,73
C. VALENCIANA	313	26	21	3	316	0,87	0,01	0,88	0,07	6,23	1:1713,1
EXTREMADURA	41	2	2	0	39	0,56	0	0,53	0,03	4,65	1:3675
GALICIA	77	9	9	2	79	0,5	0,01	0,52	0,06	10,23	1:1697,22
MADRID	429	31	30	1	430	0,78	0	0,78		96,8	1: 1829
REGIÓN DE MURCIA	463	13	8	5	468	3,31	0,04	3,35	0,09	1,68	1:1747,38
C. FORAL DE NAVARRA	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
PAÍS VASCO	55	4	4	0	55	0,37	0	0,37	0,03	6,78	1:3733,25
LA RIOJA	6	1	1	0	6	0,25	0	0,25	0,04	14,29	1:2388
CEUTA	1	0	0	0	1	0,13	0	0,13	0	0	0
MELILLA	17	0	0	0	17	1,82	0	1,82	0	0	0

*El VPP se ha calculado teniendo en cuenta tanto los FP que han precisado segunda muestra en el laboratorio como los FP enviados a las Unidades clínicas de diagnóstico.

Tabla 9. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2020. Fibrosis quística.

Fibrosis quística													
CCAA	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	N_Porta	PFP1	PFP2	PFP	T_DERI	VPP*	T_DETEC	T_Porta
ANDALUCÍA	204	111	8	100	304	0	0,31	0,15	0,46	0,17	2,56	1:8259,62	0
ARAGÓN	0	231	3	211	211	13	0	2,33	2,33	2,55	1,4	1:3016,33	1:696,08
PPDO. DE ASTURIAS	57	14	1	13	70	0	1,17	0,27	1,44	0,29	1,41	1:4862	0
I. BALEARES	0	2	2	0	0	19	0	0	0	0,02	100	1:4673	1:491,89
I. CANARIAS	271	57	4	53	324	7	2,12	0,41	2,54	0,45	1,22	1:3194,5	1:1825,4
CANTABRIA	36	8	3	5	41	0	1,05	0,15	1,2	0,23	6,82	1:1142,67	0
CASTILLA-LA MANCHA	1	11	2	9	10	0	0,01	0,07	0,08	0,09	16,67	1:6304	0
CASTILLA Y LEÓN	31	38	3	35	66	10	0,23	0,26	0,49	0,28	4,35	1:4464,3	1:1339,3
CATALUÑA	96	126	9	117	213	28	0,16	0,2	0,36	0,21	4,05	1:6519,44	1:2095,5
C. VALENCIANA	62	84	15	0	62	0	0,17	0	0,17	0,23	19,48	1:2398,33	0
EXTREMADUR A	56	8	8	0	56	8	0,76	0	0,76	0,11	12,5	1:918,75	1:918,75
GALICIA	0	3	3	0	0	0	0	0	0	0,02	100	1:5091,67	0
MADRID	959	140	4	136		87	1,75	0,25	2		2,9	1:13.716	1:631
REGIÓN DE MURCIA	349	62	2	60	409	0	2,5	0,43	2,93	0,44	0,49	1:6989,5	
C. FORAL DE NAVARRA	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
PAÍS VASCO	0	1	1	0	0	12	0	0	0	0,01	100	1:14933	1:1244,4
LA RIOJA	3	0	0	0	3	0	0,13	0	0,13	0	0	0	0
CEUTA	0	1	0	1	1	0	0	0,13	0,13	0,13	0	0	0
MELILLA	5	6	0	6	11	0	0,53	0,64	1,18	0,64	0	0	0

*El VPP se ha calculado teniendo en cuenta tanto los FP que han precisado segunda muestra en el laboratorio como los FP enviados a las Unidades clínicas de diagnóstico.

**Este dato corresponde al número total de FP para las 30 enfermedades metabólicas cribadas por espectrometría de masas en tándem.

Tabla 10. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2020. Anemia falciforme.

Anemia Falciforme											
CCAA	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP*	T_DETEC
ANDALUCÍA	763	304	7	2	765	1,15	0	1,16	0,46	0,91	1:9439,57
ARAGÓN	0	114	3	0	0	0	0	0	1,26	100	1:3016,33
PPDO. DE ASTURIAS	0	28	0	-	0	0	-	0	0,58	0	0
I. BALEARES	1	1	1	0	1	0,01	0	0,01	0,01	50	1:9346
I. CANARIAS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CANTABRIA	0	16	0	0	0	0	0	0	0,47	0	0
CASTILLA-LA MANCHA	0	1	1	0	0	0	0	0	0,01	100	1:12608
CASTILLA Y LEÓN	2	0	0	0	2	0,01	0	0,01	0	0	0
CATALUÑA	2	20	20	0	2	0	0	0	0,03	90,91	1:2933,75
C. VALENCIANA	1	136	3	0	1	0	0	0	0,38	75	1:11991,67
EXTREMADURA	0	20	20	0	0	0	0	0	0,27	100	1:367,5
GALICIA**											
MADRID	14	7	7	0	7	0,03	0	0,03		100	1:7838
REGIÓN DE MURCIA	0	1	1	0	0	0	0	0	0,01	100	1:13979
C. FORAL DE NAVARRA	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
PAÍS VASCO	0	5	5	0	0	0	0	0	0,03	100	1:2986,6
LA RIOJA	0	11	1	0	0	0	0	0	0,46	100	1:2388
CEUTA	16	2	0	0	16	2,1	0	2,1	0,26	0	0
MELILLA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

*El VPP se ha calculado teniendo en cuenta tanto los FP que han precisado segunda muestra en el laboratorio como los FP enviados a las Unidades clínicas de diagnóstico.

**No se realiza el cribado de esta enfermedad.

Tabla 11. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2020. Fenilcetonuria.

Fenilcetonuria											
CCAA	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP*	T_DETEC
ANDALUCÍA	1720*	12	7	0	1720	2,6	0	2,6	0,02	0,41	1:9439,57
ARAGÓN	24	3	2	1	25	0,27	0,01	0,28	0,03	7,41	1:4524,5
PPDO. DE ASTURIAS	2	1	0	1	3	0,04	0,02	0,06	0,02	0	0
I. BALEARES	8	4	4	1	9	0,09	0,01	0,1	0,04	30,77	1:2336,5
I. CANARIAS	51	7	2	5	56	0,4	0,04	0,44	0,05	3,45	1:6389
CANTABRIA	1	0	0	0	1	0,03	0	0,03	0	0	0
CASTILLA-LA MANCHA	1	1	0	1	2	0,01	0,01	0,02	0,01	0	0
CASTILLA Y LEÓN	46	6	1	5	51	0,34	0,04	0,38	0,04	1,92	1:13393
CATALUÑA	25	9	9	0	25	0,04	0	0,04	0,02	26,47	1:6519,44
C. VALENCIANA	19	2	1	1	20	0,05	0	0,06	0,01	4,76	1:35975
EXTREMADURA	83	2	2	0	83	1,13	0	1,13	0,03	2,35	1:3675
GALICIA	15	0	0	0	15	0,1	0	0,1	0	0	0
MADRID	26	10	9	1	27	0,05	0	0,05	0,182	90	1:6096
REGIÓN DE MURCIA	60	1	1	0	60	0,43	0	0,43	0,01	1,64	1:13979
C. FORAL DE NAVARRA	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
PAÍS VASCO	1	1	1	0	1	0,01	0	0,01	0,01	50	1:14933
LA RIOJA	3	0	0	0	3	0,13	0	0,13	0	0	0
CEUTA	38**	1	0	1	39	4,99	0,13	5,12	0,13	0	0
MELILLA	11	0	0	0	11	1,18	0	1,18	0	0	0

*El VPP se ha calculado teniendo en cuenta tanto los FP que han precisado segunda muestra en el laboratorio como los FP enviados a las Unidades clínicas de diagnóstico.

**Este dato corresponde al número total de FP para las 30 enfermedades metabólicas cribadas por espectrometría de masas en tándem.

Tabla 12. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2020. MCADD.

MCADD											
CCAA	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP*	T_DETEC
ANDALUCÍA	1720**	3	3	0	1720	2,6	0	2,6	0	0,17	1:22025,67
ARAGÓN	7	0	0	0	7	0,08	0	0,08	0	0	0
PPDO. DE ASTURIAS	5	0	0	0	5	0,1	0	0,1	0	0	0
I. BALEARES	1	2	2	0	1	0,01	0	0,01	0,02	66,67	1:4673
I. CANARIAS	14	1	0	1	15	0,11	0,01	0,12	0,01	0	0
CANTABRIA	2	0	0	0	2	0,06	0	0,06	0	0	0
CASTILLA-LA MANCHA	1	10	1	9	10	0,01	0,07	0,08	0,08	9,09	1:12608
CASTILLA Y LEÓN	50	6	3	3	53	0,37	0,02	0,4	0,04	5,36	1:4464,36
CATALUÑA	30	3	2	1	31	0,05	0	0,05	0,01	6,06	1:29337,5
C. VALENCIANA	6	3	3	0	6	0,02	0	0,02	0,01	33,33	1:11991,67
EXTREMADURA	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---
GALICIA	19	3	3	0	19	0,12	0	0,12	0,02	13,64	1:5091,67
MADRID	354	4	2	2	356	0,01	0,65	0,055	25	1:27432	
REGIÓN DE MURCIA	6	0	0	0	6	0,04	0	0,04	0	0	0
C. FORAL DE NAVARRA	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
PAÍS VASCO	5	3	3	0	5	0,03	0	0,03	0,02	37,5	1:4977,67
LA RIOJA	1	1	1	0	1	0,04	0	0,04	0,04	50	1:2388
CEUTA	38**	1	0	1	39	4,99	0,13	5,12	0,13	0	0
MELILLA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

*El VPP se ha calculado teniendo en cuenta tanto los FP que han precisado segunda muestra en el laboratorio como los FP enviados a las Unidades clínicas de diagnóstico.

**Este dato corresponde al número total de FP para las 30 enfermedades metabólicas cribadas por espectrometría de masas en tándem.

Tabla 13. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2020. LCHADD.

LCHADD											
CCAA	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP*	T_DETEC
ANDALUCÍA	1720**	0	0	0	1720	2,6	0	2,6	0	0	0
ARAGÓN	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
PPDO. DE ASTURIAS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
I. BALEARES	0	1	0	1	1	0	0,01	0,01	0,01	0	0
I. CANARIAS	6	0	0	0	6	0,05	0	0,05	0	0	0
CANTABRIA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CASTILLA-LA MANCHA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	86	0	0	0	86	0,64	0	0,64	0	0	0
CATALUÑA	4	3	0	3	7	0,01	0,01	0,01	0,01	0	0
C. VALENCIANA	29	0	0	0	29	0,08	0	0,08	0	0	0
EXTREMADURA	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
GALICIA	3	0	0	0	3	0,02	0	0,02	0	0	0
MADRID	203	3	2	1	204	0,37	0	0,37	0,073	66,7	1:27347
REGIÓN DE MURCIA	5	0	0	0	5	0,04	0	0,04	0	0	0
C. FORAL DE NAVARRA	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
PAÍS VASCO	2	0	0	0	2	0,01	0	0,01	0	0	0
LA RIOJA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CEUTA	38**	1	0	1	39	4,99	0,13	5,12	0,13	0	0
MELILLA	1	0	0	0	1	0,11	0	0,11	0	0	0

*El VPP se ha calculado teniendo en cuenta tanto los FP que han precisado segunda muestra en el laboratorio como los FP enviados a las Unidades clínicas de diagnóstico.

**Este dato corresponde al número total de FP para las 30 enfermedades metabólicas cribadas por espectrometría de masas en tándem.

Tabla 14. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2020. Acidemia glutárica tipo I.

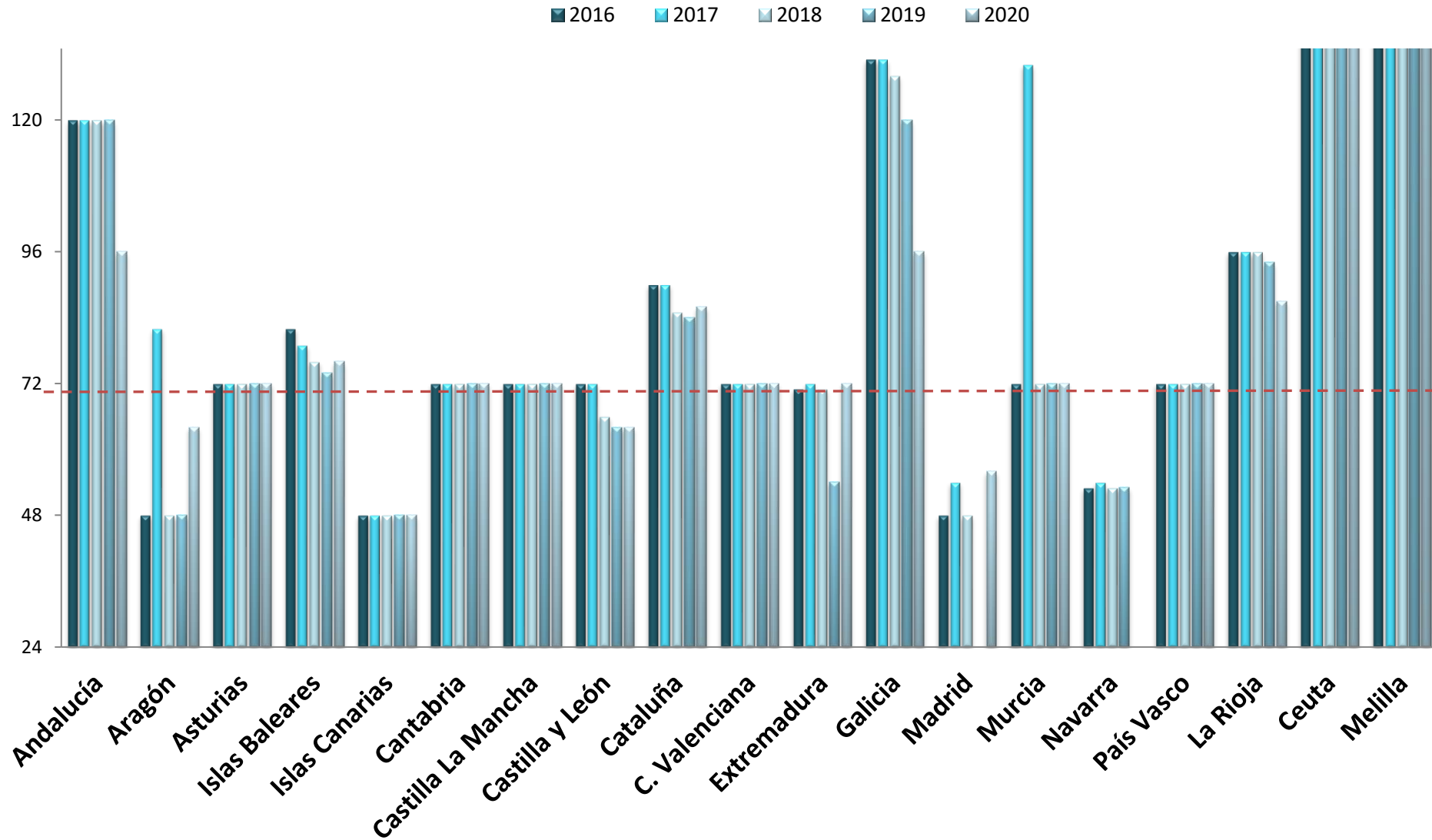
Acidemia Glutárica tipo I											
CCAA	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP*	T_DETEC
ANDALUCÍA	1720**	2	1	1	1721	2,6	0	2,6	0	0,06	1:66077
ARAGÓN	6	0	0	0	6	0,07	0	0,07	0	0	0
PPDO. DE ASTURIAS	77	1	0	1	78	1,58	0,02	1,6	0,02	0	0
I. BALEARES	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
I. CANARIAS	19	9	0	9	28	0,15	0,07	0,22	0,07	0	0
CANTABRIA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CASTILLA-LA MANCHA	0	2	1	1	1	0	0,01	0,01	0,02	50	1:12608
CASTILLA Y LEÓN	57	0	0	0	57	0,42	0	0,42	0	0	0
CATALUÑA	60	2	2	0	60	0,1	0	0,1	0	3,23	1:29337,5
C. VALENCIANA	113	3	1	2	115	0,31	0,01	0,32	0,01	0,86	1:35975
EXTREMADURA						---					
GALICIA	57	0	0	0	57	0,37	0	0,37	0	0	0
MADRID	139	3	2	1	140	0,25	0	0,26	0,055	66,7	1:27432
REGIÓN DE MURCIA	12	0	0	0	12	0,09	0	0,09	0	0	0
C. FORAL DE NAVARRA	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
PAÍS VASCO	5	0	0	0	5	0,03	0	0,03	0	0	0
LA RIOJA	1	0	0	0	1	0,04	0	0,04	0	0	0
CEUTA	38**	1	0	1	39	4,99	0,13	5,12	0,13	0	0
MELILLA	1	0	0	0	1	0,11	0	0,11	0	0	0

*El VPP se ha calculado teniendo en cuenta tanto los FP que han precisado segunda muestra en el laboratorio como los FP enviados a las Unidades clínicas de diagnóstico.

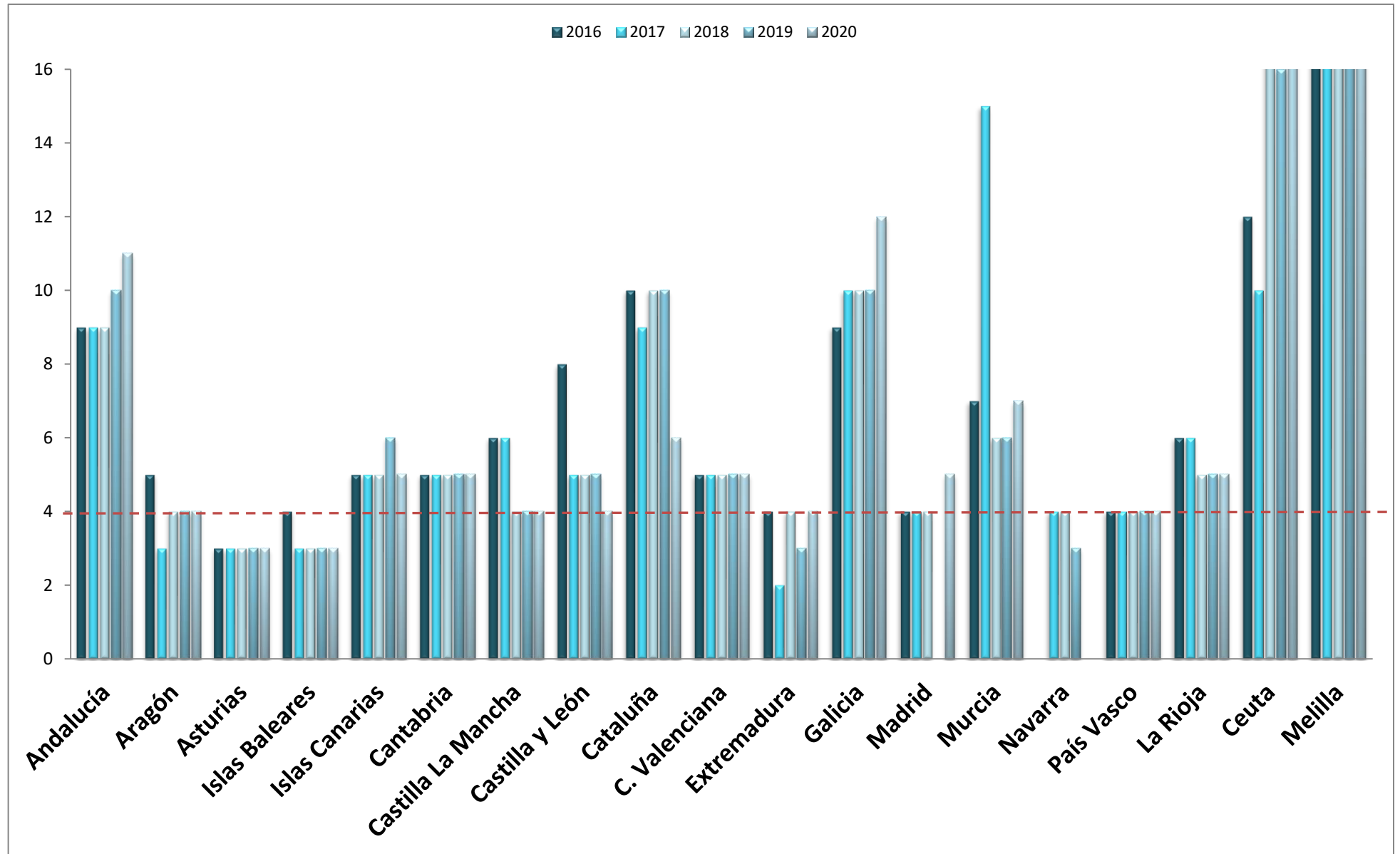
**Este dato corresponde al número total de FP para las 30 enfermedades metabólicas cribadas por espectrometría de masas en tándem.

Anexo II: Evolución temporal de los Indicadores generales de calidad (2016-2020).

Gráfica 1: Evolución temporal del P95 del indicador de calidad ITTM por CC. AA. y CiA (expresado en horas).

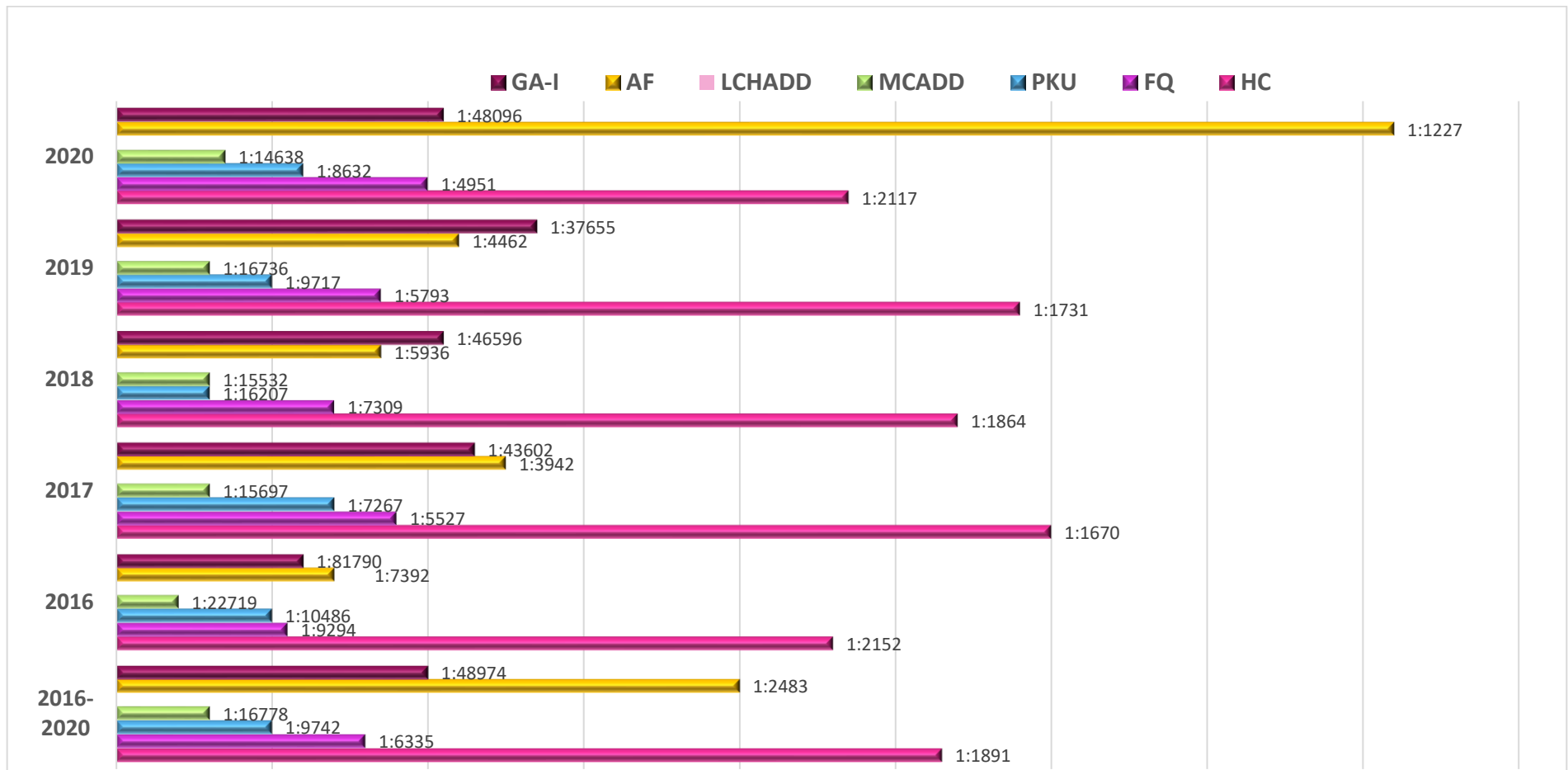


Gráfica 2: Evolución temporal del P95 del indicador de calidad ITFE por CC. AA. y CiA (expresado en días).



Anexo III. Tasa de detección por enfermedad y año y acumulada 2016-2020.

Gráfica 3: Tasa de detección de las enfermedades que forman parte del PCN de la cartera común básica por año (2016 - 2020) y acumulada.



ANEXO IV. CARTERA COMPLEMENTARIA

Tabla 15. Casos confirmados en 2020 de las enfermedades que forman parte de la cartera complementaria de las CC. AA. y CiA.

*Las tasas de detección han sido calculados a partir de las CC. AA. y CiA que han aportado datos de cartera complementaria al SICN.

Enfermedad	Aragón		Cantabria		Castilla y León		Castilla La Mancha		Cataluña		Comunidad Valenciana		Galicia		Melilla		Murcia		País Vasco		La Rioja		Madrid		TOTAL*		
	NVP	T_D et	NVP	T_Det	NVP	T. Det	NVP	T_Det	NVP	T_Det	NVP	NVP	NVP	T_Det	NVP	T_Det	NVP	T_Det	NVP	T_Det	NVP	T. Det	NVP	T. Det	NVP	T_Det	
CIT I									2	1:29337			1	1:15275												3	1:79831
Cistinuria																											
CPT II									1	1:58675																1	1:239494
DB			0		2	1:6696			0		2	1:17987	0		1	1:936	2	1:6989	2	1:7466						9	1:26610
GALT-D													3	1:5091												3	1:79831
HMG									1	1:58675												0	0			1	1:239494
HSC	1	1:9049			0		1	1:12608													1	1:2388	4	1:13716		7	1:34213
IBD									1	1:58675							1	1:13979								2	1:119747
IVA									0													0	0				
MAT I/III							0		2	1:29337																2	1:119747
3-MCCD									2	1:29337							1	1:13979								3	1:79831
MMA							0		1							1	1:13979									2	1:119747
MSUD									1	1:58675														0	0	1	1:239494
PA							0		1	1:58675				1	1:936	0							2	1:27432		4	1:59873,5
SCADD	0								2	1:29337						2	1:6989									4	1:59873,5
SCID									2	1:29337																2	1:119747
TFPD																											
TYR I									1	1:58675														1	1:54863	2	1:119747
VLCADD							1	1:12608	2	1:29337													0	0		3	1:79831
CTD																							1	1:54863	1	1:239494	

*Las tasas de detección han sido calculados a partir de las CC. AA. y CiA que han aportado datos de cartera complementaria al SICN. Posteriormente a ese cálculo, Andalucía ha notificado un caso de PA, otro de alfa-talasemia y otros dos de beta-talasemia.

Anexo V. Glosario de términos

Caso positivo o caso confirmado: niño que tras el proceso de cribado y posterior proceso de confirmación ha sido diagnosticado de la patología y se le aplica el tratamiento.

Caso detectado positivo: casos con resultado positivo en la prueba de cribado (laboratorio de cribado).

Caso en seguimiento: Se entiende por caso (recién nacido) en seguimiento: todo caso positivo que tras la confirmación diagnóstica y/o la instauración del tratamiento se le realiza una monitorización y evaluación periódicas con el objetivo de mejorar o alcanzar resultados en su salud.

Enfermedades endocrino-metabólicas: Se denominan metabopatías, errores congénitos del metabolismo (ECM) o enfermedades endocrino metabólicas, a un grupo amplio, diverso y heterogéneo de trastornos bioquímicos causados principalmente por mutaciones en el ADN que se heredan mayoritariamente en forma autosómica recesiva. La falta de un diagnóstico y tratamiento precoz puede comprometer, gravemente, la vida y/o el desarrollo intelectual de las personas afectadas debido a la importante presencia de síntomas neurológicos en muchas ocasiones. Si bien la incidencia de cada uno de los trastornos es baja, su impacto global es notable desde la perspectiva de salud pública.

Falso positivo: recién nacido con prueba de cribado positiva en el que tras las pruebas adicionales (nueva muestra de cribado o pruebas diagnósticas), no se confirma la enfermedad:

- Falso positivo sobre primera muestra (FP1): aquel con valor dudoso en la primera muestra (resultado superior al punto de corte) y que, en su 2ª muestra solicitada, da un resultado dentro de límites de referencia.

- Falso positivo en el proceso de cribado (FP2): caso detectado (positivo) en el proceso de cribado y enviado a la Unidad Clínica de Seguimiento en el que no se confirma el diagnóstico por el que el laboratorio ha remitido el caso a esta Unidad.

Muestra no válida: Muestra inadecuada para el cribado neonatal (no es apta para ser analizada). Una muestra puede ser no válida por ser muestra insuficiente, estar rayada, sobresaturada, mala impregnación, con coágulos, estratificada, etc.

Toda muestra no válida requiere una nueva toma de muestra.

Muestra válida: Muestra adecuada para el cribado neonatal, que cumple con los requisitos especificados por el programa para poder ser analizada.

Proceso de cribado (neonatal): Conjunto de procedimientos analíticos realizados sobre el neonato, para determinar la presencia o la cantidad de un determinado constituyente y detectar aquellos con riesgo suficientemente elevado de padecer una determinada condición que justifique acciones posteriores de seguimiento y procedimientos de pruebas diagnósticas. Incluye las pruebas realizadas sobre la primera

muestra (prueba de cribado) y las que se puedan realizar sobre una nueva muestra solicitada por un resultado dudoso, antes de iniciar acciones de seguimiento o procedimiento de confirmación diagnóstica.

Programa de cribado: La Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública lo define como aquellas actividades orientadas a la detección precoz de la enfermedad, su diagnóstico y tratamiento temprano, que se ofrecen activamente al conjunto de la población susceptible de padecer la enfermedad, aunque no tenga síntomas ni haya demandado ayuda médica.

Programa de cribado neonatal (de enfermedades endocrino-metabólicas): Conjunto de actuaciones de salud pública orientadas a la detección precoz, diagnóstico y tratamiento temprano de los recién nacidos afectados de aquellas enfermedades congénitas que cumplen los criterios establecidos para formar parte de un programa de cribado. La intervención sanitaria adecuada, en el momento oportuno, reduce la morbilidad, la mortalidad y las discapacidades asociadas a dichas enfermedades. El programa lo integran los hospitales con maternidad, el laboratorio o centro de cribado, la estructura de salud pública y las unidades clínicas donde se realiza el diagnóstico confirmatorio y seguimiento de los RN diagnosticados. El concepto de programa es global. Es la integración de todas las partes implicadas coordinadas desde salud pública.

Prueba de cribado: Conjunto de procedimientos analíticos realizados sobre la primera muestra de un recién nacido. Incluye todos los test que se realizan sobre la muestra inicial, antes de solicitar una nueva muestra por sospecha (no se incluye las segundas muestras solicitadas por “muestra no válida”) o antes de ponerse en contacto con los padres o tutores por posible patología).

Prueba diagnóstica: examen o procedimiento analítico utilizado para clasificar clínicamente los pacientes detectados por el centro de cribado.

Resultado dudoso: resultado de la prueba de cribado que requiere la solicitud de una nueva muestra para confirmar o descartar la sospecha.

Resultado positivo: Resultado de la prueba de cribado con posible patología que requiera contacto con los padres o con los responsables asistenciales del RN.

Resultado válido: Resultado positivo, negativo o dudoso de la prueba de cribado. El resultado dudoso es también un resultado válido.

Unidad clínica de seguimiento: servicio o unidad asistencial donde se realiza el diagnóstico confirmatorio, el tratamiento y el seguimiento de los casos de una patología o grupo de patologías detectados en el proceso de cribado neonatal. Otras denominaciones para esta unidad son: Unidad de experiencia clínica (Cataluña).

Valor predictivo positivo: Probabilidad de que el recién nacido con resultado positivo en el proceso de cribado, tenga la enfermedad. El VPP es el % de casos con cribado positivo en los que se confirma el diagnóstico.

Anexo VI. Documentos relacionados

A continuación, se relacionan una serie de documentos que completan la información incluida en este informe técnico anual:

- *Objetivos y requisitos de calidad del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS.*
- *Sistema de información del programa poblacional de cribado neonatal del SNS.*
- *Requisitos y recomendaciones para el desarrollo del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas en el SNS.*
- *Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. Año 2016.*
- *Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. Año 2017.*
- *Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. Año 2018.*
- *Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. Año 2019.*

Se pueden consultar en:

<http://www.msbs.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/Cribado/home.htm>