



**PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL  
DE ENFERMEDADES ENDOCRINO-  
METABOLICAS DE CANTABRIA**

**MEMORIA 2018**

## ACTUACIONES REALIZADAS

### 1- Participación en el Sistema de Información del Programa Poblacional de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud

El Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (SNS) aprobó en diciembre de 2013 los objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas del SNS, para poder analizar y evaluar la situación del programa y establecer planes de mejora para alcanzar el nivel óptimo de eficiencia.

El 6 de noviembre de 2014 el BOE publica la Orden SSI/2065/2014 de 31 de octubre por la que se modifican los anexos I, II y III del RD/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.

En febrero de 2015, el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSI) puso en marcha el Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal (SICN), que tiene como finalidad recoger y gestionar los datos que permiten la evaluación de los objetivos e indicadores de calidad del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas del SNS aprobados por el Consejo Interterritorial del SNS en 2013, a nivel autonómico y estatal.

#### Objetivos del Sistema de Información

- Realizar un correcto seguimiento del Programa.
- Ser la fuente oficial de información.
- Establecer los datos e indicadores que permitirán la medición de los objetivos de calidad del programa.
- Permitir la puesta en común de información.

#### Características del Sistema de Información

- El MSSSI ha desarrollado una aplicación web de uso privado con acceso mediante certificado electrónico.
- Las Comunidades Autónomas e INGESA son las fuentes de información que facilitarán los datos al SNS con una periodicidad determinada.
- La introducción de los datos, del año vencido, se hace durante los primeros meses del año en curso.

#### Responsabilidad:

- El desarrollo y mantenimiento de la gestión de este sistema es responsabilidad del MSSSI. La Subdirección General de Tecnologías de la Información garantiza el correcto funcionamiento del mismo.
- Anualmente se elaborará un informe sobre el programa de cribado neonatal del SNS.

- Todas las CCAA deberán volcar los datos en el SICN. Cantabria ha aportado la información correspondiente al año 2018 tanto en los indicadores a nivel general del programa como los específicos de cada enfermedad.

### **Participación en el Grupo de trabajo del SICN**

Este grupo de trabajo está formado por representantes de las CCAA, Ciudades Autónomas y MSSSI, en el cual Cantabria participa con su representante. Este grupo de trabajo depende de la Ponencia de Cribados Poblacionales de la Comisión de Salud Pública y los informes elaborados por él serán presentados a la Ponencia para su discusión y aprobación.

### **2- Asistencia a reuniones/cursos**

- **Reunión de coordinación en el Laboratorio de Salud Pública del País Vasco**, celebrada el 2 de marzo de 2018 en Derio. Los temas tratados fueron los relacionados con la toma de muestra, en cuanto a su calidad, así como los circuitos de información de los resultados.
- **Reunión de la Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE)**, celebrada el 12 de abril de 2018 en el Real Patronato en Madrid. A ella ha acudido la coordinadora del programa en Cantabria, en calidad de tesorera de la Asociación. La reunión sirvió para abordar la posible disolución de la Asociación debido a la baja de un importante número de socios.
- **Reunión de la Junta Directiva de AECNE**, celebrada el 24 de septiembre de 2018 en el Real Patronato en Madrid. Los temas que se trataron fueron la organización de la Jornada a celebrar en octubre en el Ministerio y la situación actual de la Asociación.
- **Jornada ‘Los Programas de Cribado Neonatal. Aprendiendo para el futuro’**, organizada por AECNE el 22 de octubre de 2018 en el Ministerio de Sanidad. Dos mesas de trabajo abordaron cuestiones de Política Sanitaria y sobre Bioética, con la participación de representantes de casi todas las Comunidades Autónomas, entre ellas Cantabria.
- **Reunión de la Ponencia de Cribado Poblacional del Sistema Nacional de Salud**, celebrada el 29 de noviembre de 2018 en el Ministerio de Sanidad, y a la que acudió la coordinadora del programa en Cantabria. En relación al cribado de enfermedades endocrino-metabólicas se trataron los siguientes temas:
  - Aprobación por parte de la Ponencia de incorporar el déficit de biotinidasa al programa de cribado neonatal.
  - Informe de la evaluación del programa del SNS 2017.
  - Situación de la reevaluación de las enfermedades incluidas en el ‘proyecto piloto’.

## CARACTERÍSTICAS DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL (PCN)

### Enfermedades objeto de cribado

Durante el año 2017 se han cribado las 7 enfermedades incluidas en la cartera común básica del Sistema Nacional de Salud (SNS):

- Hipotiroidismo congénito.
- Fenilcetonuria.
- Fibrosis quística.
- Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media (MCADD).
- Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD).
- Acidemia glutárica tipo I.
- Anemia falciforme.

### Población objeto de cribado

Todos los recién nacidos (RN) en el ámbito territorial de la Comunidad Autónoma de Cantabria, independientemente del lugar de nacimiento (hospital público, hospital privado, domicilio) o de su tipo de cobertura sanitaria.

También incluye a aquellos RN nacidos fuera de la comunidad autónoma cuyos padres o tutores solicitan que se realice en Cantabria. La edad límite para considerar a un RN dentro del PCN se establece en 1 mes de vida. Superado este tiempo, aunque se realice el estudio, no se contabilizará dentro del programa.

### Prueba de cribado (prueba del talón)

Consiste en la obtención de una muestra de sangre por incisión con una lanceta en el talón del bebé entre las 48 y 72 horas de vida. La muestra se toma en la maternidad donde haya tenido lugar el nacimiento o en el domicilio si se trata de un parto domiciliario. En circunstancias especiales, podría adelantarse la extracción y hacerla entre las 24 y 48 horas de vida del RN.

La sangre obtenida se impregna en una cartulina absorbente especial que sirve de soporte para su envío al laboratorio. Con las nuevas técnicas analíticas es suficiente una única extracción para realizar todas las determinaciones.

### Objetivos

#### 1.- Fase preanalítica

- a. Porcentaje de participación de los RN en el programa:
  - Cobertura aceptable:  $\geq 99\%$ .
  - Cobertura óptima:  $\geq 99,5\%$ .

- b. Intervalo de tiempo, expresado en horas de vida del neonato, entre la fecha de nacimiento y la fecha de extracción:
  - Intervalo aceptable:  $\geq 95\%$  entre 24 y 72 horas.
  - Intervalo óptimo:  $\geq 99\%$  entre 24 y 72 horas.
- c. Intervalo de tiempo, expresado en días de vida del RN, entre la fecha de toma de muestra y la fecha de entrada al laboratorio:
  - Intervalo aceptable:  $95\% \leq 4$  días tras la toma de muestra.
  - Intervalo óptimo:  $95\% \leq 3$  días y  $99\% \leq 4$  días tras la toma de muestra.
- d. Porcentaje de repetición de la prueba por primera muestra no válida sobre el total de muestras recibidas:
  - Porcentaje aceptable:  $\leq 2\%$  de muestras no válidas.
  - Porcentaje óptimo:  $\leq 0,5\%$  de muestras no válidas.

## **2.- Fase analítica**

- a. Intervalo de tiempo (contado en días naturales) entre la recepción de la muestra en el laboratorio de cribado hasta la emisión del resultado:
  - Intervalo aceptable:  $95\% \leq 4$  días.
  - Intervalo óptimo:  $95\% \leq 3$  días y  $99\% \leq 4$  días.
- b. Porcentaje de repetición de muestra por resultado dudoso por enfermedad cribada, independientemente de la enfermedad de que se trate, para un resultado óptimo.
  - Porcentaje aceptable:  $\leq 2\%$
  - Porcentaje óptimo:  $\leq 1\%$

## **3.- Fase postanalítica**

- a. Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la obtención del resultado definitivo por parte del laboratorio:
  - Intervalo aceptable:  $\geq 95\%$  antes de los 10 días de vida.
  - Intervalo óptimo:  $\geq 99\%$  antes de los 10 días de vida.
- b. Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la obtención del resultado definitivo por parte del laboratorio si ha sido necesario realizar repetición de la muestra:
  - Intervalo aceptable:  $\geq 95\%$  antes de los 20 días de vida.
  - Intervalo óptimo:  $\geq 99\%$  antes de los 20 días de vida, excepto para la TIR2, para la que el plazo será de 30 días.
- c. Intervalo de tiempo (contado en días naturales) entre el resultado de cribado alterado y la remisión del RN para su valoración y diagnóstico:
  - Intervalo aceptable/óptimo:  $100\% \leq 1$  día.
- d. Intervalo de tiempo (contado en días naturales) entre el resultado de cribado alterado y la citación del RN para su tratamiento y seguimiento:
  - Intervalo aceptable/óptimo:  $100\% \leq 1$  día.

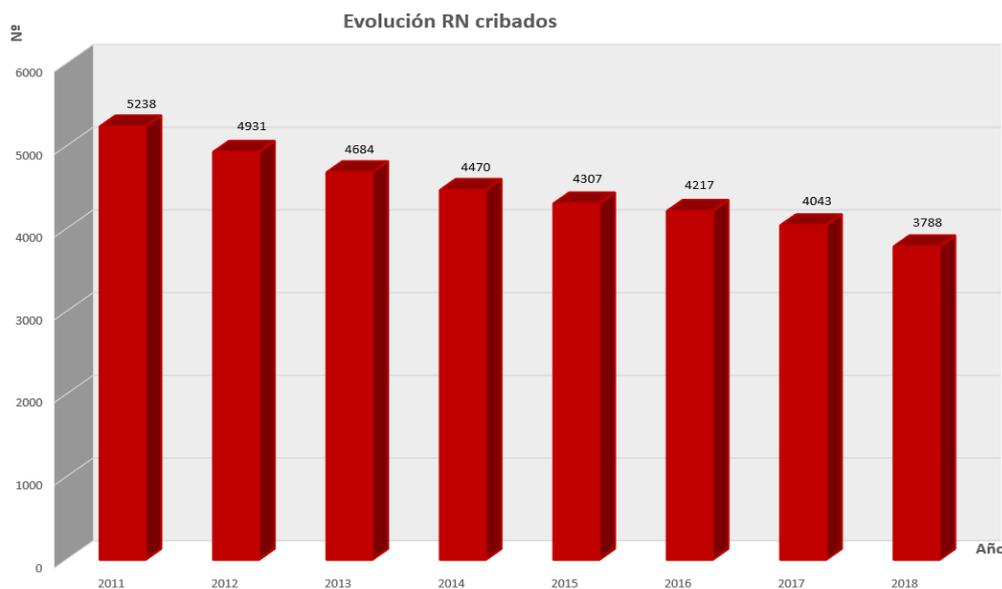
## INDICADORES DE PROCESO

### 1- Fase preanalítica

#### 1.1- Cobertura del programa

En 2018 se registraron un total de 3.792 RN en el programa, si bien en el momento de elaborar esta memoria aún no se dispone de los datos definitivos de los niños y niñas registrados en Cantabria. En este sentido es de esperar que se produzcan diferencias entre los registrados y los nacidos en la comunidad, que corresponderían a los niños y niñas que han nacido o se han registrado en comunidades limítrofes.

Esta cifra supone un descenso del número de cribados del 6,3% respecto al año 2017 y es mayor que el registrado en años anteriores.



Del total de niñas y niños registrados en el programa, 4 quedan excluidos por fallecimiento antes de las 48 horas de vida, con lo que el número final de RN cribados es de 3.788.

De ellos, 3.098 (81,8%) nacieron en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (HUMV), 383 (10,1%) en el Hospital de Laredo, 302 (7,97%) en la Clínica Mompía y 5 (0,13%) en el ámbito domiciliario.

Lugar de nacimiento de los RN cribados. Año 2018		
Centro de cribado	Nº= 3788	%
HUMV	3.098	81,8
Hospital de Laredo	383	10,1
Clínica Mompía	302	7,97
Parto domiciliario	5	0,13

La participación en el programa ha alcanzado el 100%, ya que se realizaron pruebas de cribado a todos los RN en Cantabria, lo que supera el objetivo marcado ( $\geq 95\%$ ). Además, se realizó el cribado a 49 niños y niñas residentes en otras provincias cuyo nacimiento ha tenido lugar en Cantabria.

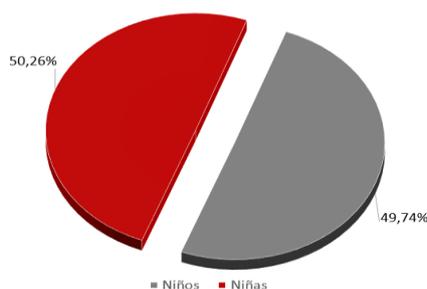
Lugar de residencia habitual del RN	Nº RN cribados residentes fuera de Cantabria
Asturias	13
Madrid	11
Palencia	6
Bizkaia	3
Burgos	3
Álava	2
Sevilla	2
Valladolid	2
Badajoz	1
Barcelona	1
Cáceres	1
León	1
Melilla	1
Ourense	1
Toledo	1

## 1.2- Perfil de los recién nacidos cribados

### Cribados según sexo

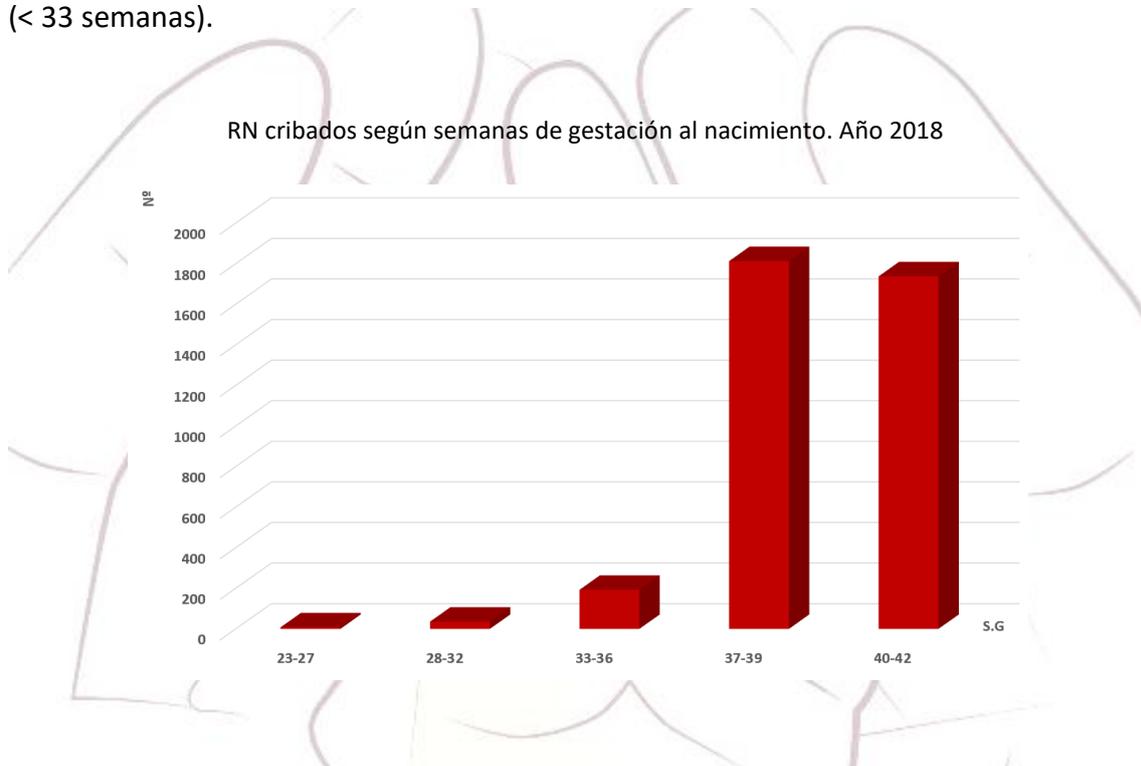
Del número total de RN cribados, 1.904 (50,26%) fueron niños y 1.884 (49,74%) niñas.

RN cribados según sexo. Año 2018



### Cribados según semanas de gestación al nacimiento

Según las semanas de gestación en el momento del nacimiento, se observa que el 93,74% nacieron con una edad gestacional entre 37-42 semanas, el 5,1% fueron prematuros entre 33-36 semanas de gestación y el 1,16% fueron grandes prematuros (< 33 semanas).



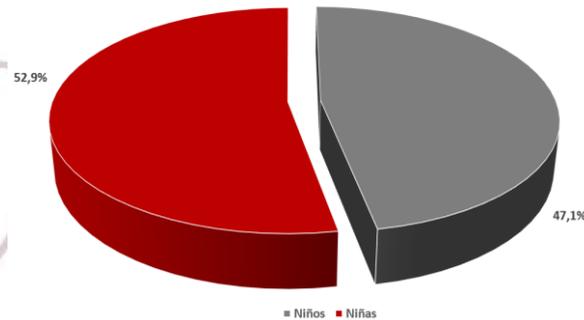
### Cribados según el peso al nacimiento

El 92,6% de los niños y niñas tienen, en el momento del nacimiento, un peso por encima de los 2.500 gramos y solo el 7,28% presentan bajos pesos, correspondiendo el 0,89% a los grandes prematuros (< 1.500 gramos).



En 2018 no se apreciaron diferencias significativas respecto a años anteriores en cuanto al porcentaje de niños y niñas con bajo peso.

RN cribados según sexo y bajo peso al nacimiento. Año 2018

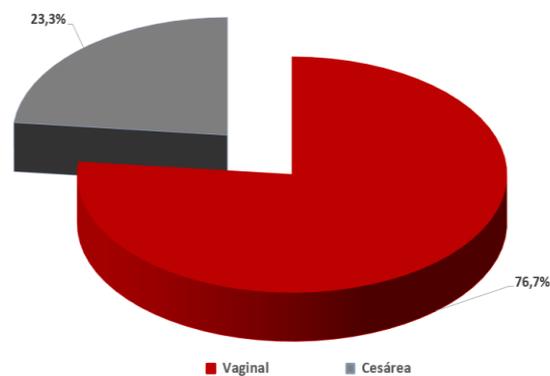


### Cribados según tipo de parto

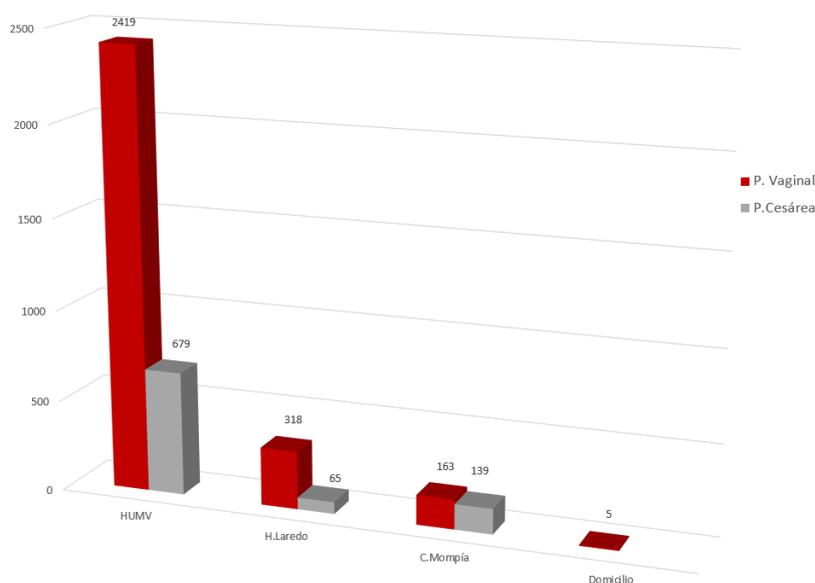
Los porcentajes de partos vaginales y cesáreas presenta son muy diferentes según se trate de maternidades del ámbito público o privado. La proporción de cesáreas en las maternidades del Servicio Cántabro de Salud ha descendido respecto al año anterior, pasando del 21,3% a un 19,4%. En la Clínica Mompía, por el contrario, el porcentaje de cesáreas se ha incrementado desde un 40,4% en 2017 a un 46% en 2018.

Centro	Nº RN	Parto vaginal	%	Parto por cesárea	%
HUMV	3098	2419	78,1	679	21,9
Hospital de Laredo	383	318	83	65	17
Clínica Mompía	302	163	54	139	46
Domicilio	5	5	100	---	---

Distribución de los RN según tipo de parto. Año 2018



Nº RN cribados según el tipo de parto en las distintas maternidades. Año 2018



### 1.3- Intervalo de tiempo (expresado en horas de vida del neonato) entre la fecha de nacimiento y la fecha de extracción

En el año 2018 se realiza el cribado de las 7 enfermedades incluidas en el programa, para lo cual se efectúa una única extracción entre las 24 y 72 horas de vida del RN.

OBJETIVO- Nivel aceptable:  $\geq 95\%$  entre 24 y 72 horas.

En 2018, el 95% de las muestras se extrajeron antes de las 72 horas de vida, por lo que este valor se encuentra a un nivel aceptable.

### 1.4- Intervalo de tiempo (expresado en días de vida del RN) entre la fecha de toma de muestra y la fecha de entrada en el laboratorio

OBJETIVO- Nivel aceptable:  $95\% \leq 4$  días.

En 2018, el intervalo entre la fecha de toma de muestra y la fecha de entrada en el laboratorio fue de 5 días en el 95% de los casos.

El envío de las muestras al Laboratorio de Salud Pública del País Vasco para su análisis provoca un aumento del intervalo entre la extracción y la llegada al laboratorio, si bien esta circunstancia no supone un retraso en la obtención de los resultados.

### 1.5- Porcentaje de repetición por primera muestra no válida

OBJETIVO- Nivel aceptable:  $\leq 2\%$  y nivel óptimo:  $\leq 0,5\%$ .

El porcentaje de repetición de primeras muestras no válidas en 2018 ha sido de 0,37%, por debajo del valor establecido como óptimo. Este dato es muy satisfactorio, ya que al haberse introducido nuevas técnicas analíticas solo se realiza una toma de muestra para todas las determinaciones y por tanto la exigencia a la hora de realizar la

extracción es mayor. Por tanto, una cifra tan baja implica una buena calidad de las muestras.

## 2- Fase analítica

### 2.1- Intervalo de tiempo entre la recepción de la muestra en el laboratorio de cribado hasta la emisión del resultado

OBJETIVO- Nivel aceptable:  $95\% \leq 4$  días y nivel óptimo:  $P95 \leq 3$  días y  $P99 \leq 4$  días. En 2018, el 95% de los informes de cribado se emitieron en 3 días y el 99% en 4 días, por lo que este valor se encuentra en nivel óptimo.

### 2.2- Porcentaje de repetición de muestra por resultado dudoso (por enfermedad cribada)

OBJETIVO- Porcentaje aceptable:  $\leq 2\%$  por enfermedad y porcentaje óptimo:  $\leq 1\%$  por enfermedad.

Enfermedad	Porcentaje de repetición de muestra	
	Porcentaje aceptable: $\leq 2\%$	Porcentaje óptimo: $\leq 1\%$
Hipotiroidismo congénito	1,50%	
Fibrosis quística	1,16%	
Fenilcetonuria/ Hiperfenilalaninemia		0,05%
Deficiencia de acil-CoA-deshidrogenasa de cadena media		0,02%
Deficiencia de 3-hidroxi-acil-CoA-deshidrogenasa de cadena larga		0,02%
Acidemia glutárica tipo I		0,00%
Anemia falciforme		0,00%

En 2018 se cumple el objetivo óptimo en todos los casos, excepto en el hipotiroidismo congénito y la fibrosis quística, que se sitúan en un nivel aceptable.

## 3- Fase postanalítica

### 3.1- Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la obtención del resultado definitivo por parte del laboratorio

OBJETIVO- Nivel aceptable:  $\geq 95\%$  antes de los 10 días de vida del recién nacido y nivel óptimo:  $\geq 99\%$  antes de los 10 días de vida del RN.

En 2018, el 95% de los resultados definitivos por parte del laboratorio se obtuvieron en 8 días desde el nacimiento y el 99% en 10 días, lo que sitúa este valor dentro de los objetivos marcados.

### **3.2- Intervalo de tiempo entre el resultado del cribado alterado y la derivación para valoración y diagnóstico**

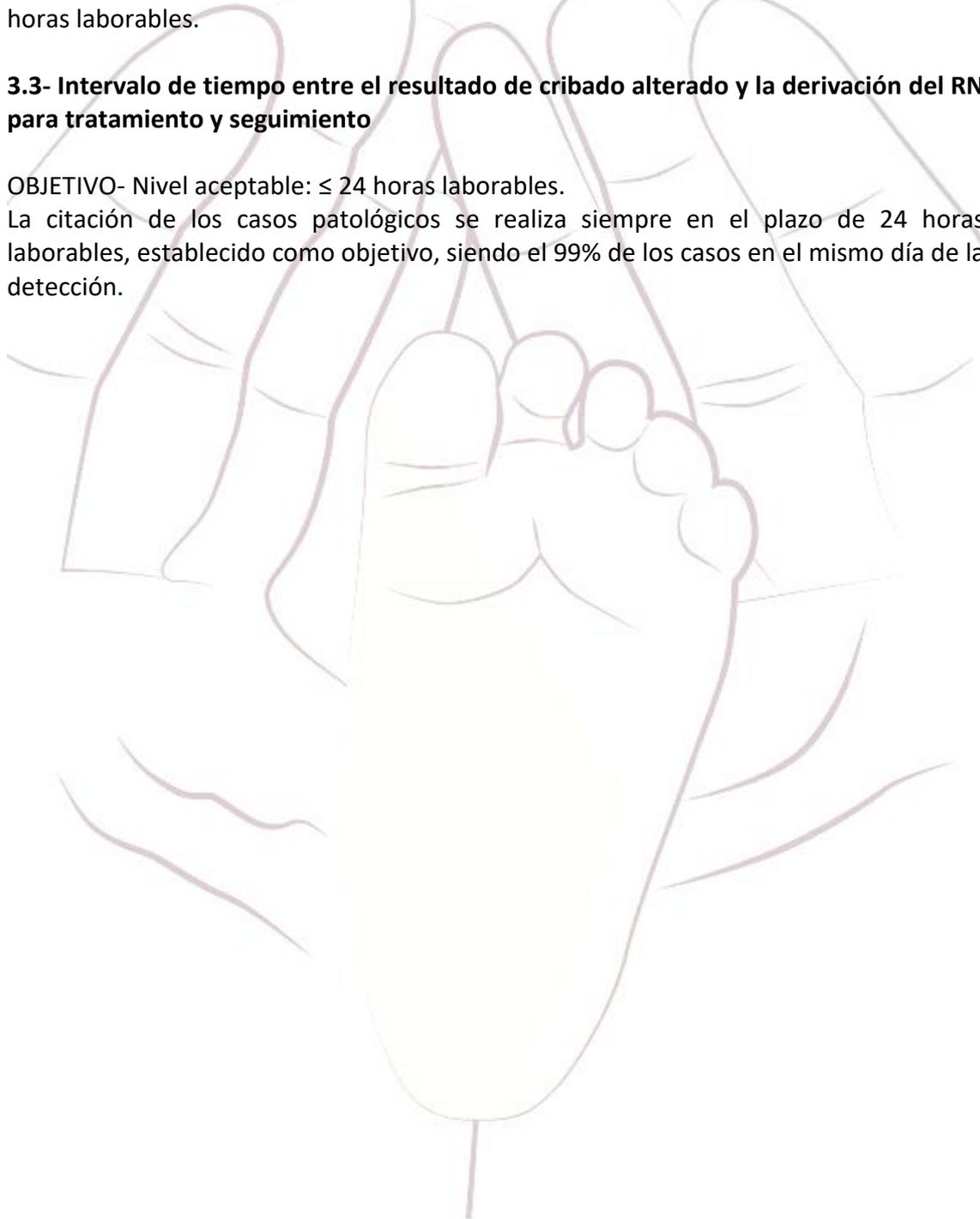
OBJETIVO- Nivel aceptable:  $\leq 24$  horas laborables.

La notificación de los casos patológicos se realiza siempre telefónicamente el mismo día de la obtención del resultado, es decir, se cumple el objetivo propuesto de 24 horas laborables.

### **3.3- Intervalo de tiempo entre el resultado de cribado alterado y la derivación del RN para tratamiento y seguimiento**

OBJETIVO- Nivel aceptable:  $\leq 24$  horas laborables.

La citación de los casos patológicos se realiza siempre en el plazo de 24 horas laborables, establecido como objetivo, siendo el 99% de los casos en el mismo día de la detección.



## INDICADORES DE RESULTADOS

### Casos detectados

Durante el año 2018 se detectaron un total de 12 RN con alguna de las alteraciones endocrino-metabólicas incluidas en las enfermedades objeto de cribado.

Casos detectados año 2018	
Enfermedad objeto de cribado	Nº casos detectados
<b>HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO (niveles altos de TSH y bajos de T4)</b>	0
HIPOTIROXINEMIA	8
HIPERTIROTROPINEMIA	3
<b>FIBROSIS QUÍSTICA</b>	0
<b>FENILCETONURIA/ HIPERFENILALANINEMIA</b>	1
<b>MCADD</b>	0
<b>LCHADD</b>	0
<b>ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO I</b>	0
<b>ANEMIA FALCIFORME</b>	0
TOTAL	12

### Hipotiroidismo congénito

No se ha detectado ningún caso de hipotiroidismo congénito en el año 2018.

### Hipotiroxinemia

De los 8 casos detectados, uno corresponde a un RN prematuro y los 7 restantes son grandes prematuros, de los cuales 2 fallecieron a los pocos días de vida.

De los 6 bebés con resultados alterados, 2 normalizan valores, mientras que a los 4 restantes se les pauta tratamiento en la unidad de Neonatología durante el tiempo necesario para que los valores se normalicen.

### Hipertirotropinemia

Los 3 casos detectados presentaron valores elevados de TSH sin alteración en el valor de T4. Uno de ellos era un RN con bajo peso que falleció a las 36 horas. Los otros dos fueron enviados a la consulta de Endocrinología para su valoración. En un caso se detectó hipertirotropinemia secundaria a tiroiditis materna y el otro fue clasificado como dishormonogénesis. Los dos iniciaron tratamiento y se mantienen en seguimiento.

### **Fibrosis quística**

No se diagnosticó ningún bebé con fibrosis quística en 2018, pero se detectaron 44 casos con TIR 1 positiva (1,16% del total de RN), de los cuales 8 (18%) resultaron positivos para TIR 2 y fueron derivados a la unidad clínica correspondiente para realizarles el test de sudor. Los resultados en todos los casos fueron normales.

### **Fenilcetonuria**

En 2018 se diagnosticó 1 caso de fenilcetonuria con valores elevados de fenilalanina en la muestra de 48 horas. La analítica se repitió a los 8 días y se confirmó el resultado inicial. El niño, primer hijo de la pareja, se derivó a la consulta de Nefrología pediátrica para su valoración y diagnóstico. Dadas las cifras altas de fenilalanina se inició tratamiento de forma precoz, antes de tomar la muestra para repetición, con 8 días de vida. Se realizarán controles trimestrales durante el primer año de vida.

### **Anemia falciforme**

En 2018 no se diagnosticó ningún enfermo de anemia falciforme, pero, dado que la técnica empleada para el cribado permite determinar estado de portador, se detectaron 11 portadores: 8 con fenotipo FAS y 3 con fenotipo FAC.

Todos ellos fueron citados a la consulta de Hematología del HUMV, donde el seguimiento de los pacientes detectados con anemia falciforme se lleva a cabo según el protocolo consensuado y establecido por la Sociedad Española de Oncología y Hematología Pediátrica.