

## PROGRAMAS DE CRIBADO NEONATAL EN ESPAÑA

**El cribado neonatal (la prueba del talón) es imprescindible para diagnosticar precozmente enfermedades metabólicas en los recién nacidos y prevenir discapacidades.**

**Los programas de cribado neonatal cumplen una importante tarea de prevención en todo el territorio nacional. Sin embargo, en este momento, existe un componente de distorsión territorial muy importante que hace que no exista principio de equidad entre la atención preventiva que reciben nuestros recién nacidos dependiendo de la Comunidad Autónoma donde vean la luz.**

- Aproximadamente uno de cada 800 recién nacidos es portador de un error congénito del metabolismo.
- Las dos terceras partes de ellos desarrollarán una enfermedad metabólica hereditaria, de las que el 80 % se manifiestan durante la infancia y más de la mitad en el periodo neonatal<sup>1</sup>.
- Diagnosticar precozmente estas patologías es clave para poder tratar a tiempo, y prevenir las fatales consecuencias neurológicas, así como una discapacidad.
- La técnica del cribado neonatal o “prueba del talón”, es vital para el diagnóstico de estas enfermedades.
- Sin embargo, el cribado neonatal no es igual en todas las Comunidades Autónomas. **Según el lugar de nacimiento el número de enfermedades detectadas es distinto.** Solamente el hipotiroidismo congénito y la hiperfenilalaninemia se diagnostican en todas las Comunidades Autónomas.
- **En Galicia, Murcia o Andalucía, se detectan precozmente hasta más de cuarenta patologías. Esto implica que la supervivencia y la calidad de vida de los recién nacidos españoles depende del lugar de nacimiento.**

Decenas de expertos en enfermedades metabólicas hereditarias, implicados en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de estos pacientes, presentaron en Madrid, un documento de consenso, para compartir su conocimiento y experiencia en la prevención de estos casos, defendiendo el cribado neonatal ampliado para garantizar el diagnóstico a todos los recién nacidos en España.

La presidenta de la *Federación Española de Fenilcetonuria y otros Trastornos del Metabolismo*, *Dña Rosalía Pascual*, abrió la sesión de presentación del documento: **Programas de Cribado Neonatal en España. Actualización y Propuestas de Futuro**, en la Universidad Autónoma de Madrid, bajo el auspicio de la *Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo*, la *Sección de Errores Innatos del Metabolismo de la Asociación Española de*

---

<sup>1</sup> EL BOTIQUÍN DE URGENCIAS METABÓLICO: QUÉ FÁRMACOS DEBEN EXISTIR EN UN HOSPITAL PEDIÁTRICO. Dr. Baldellou A, Departamento de Pediatría. Facultad de Medicina. Zaragoza. Dra. García-Jiménez M<sup>ª</sup>C, Unidad de Enfermedades Metabólicas. Hospital Miguel Servet. Zaragoza.

*Pediatría y la Sociedad Española de Clínica y Patología Molecular, y el apoyo del Real Patronato sobre Discapacidad.*

Este documento de recomendación científica, cuenta con el apoyo incondicional de la “Federación Española de Asociaciones de Padres de niños afectados por fenilcetonuria (PKU) y otros trastornos del metabolismo (OTM)”. Es más, han sido los padres de los niños con enfermedades metabólicas, los que impulsaron esta iniciativa. Profesionales de reconocido prestigio, dilatada experiencia y pioneros en nuestro país, han dado su aval a este proyecto.

“El **principal objetivo** de este Programa”, según refirió la Dra. Magdalena Ugarte, Catedrática de Bioquímica y Biología Molecular de la Universidad Autónoma de Madrid y Directora del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, es “la **prevención** de las graves consecuencias de estas patologías, así como **garantizar la igualdad de derechos, asegurando que todos los recién nacidos puedan acceder a un diagnóstico precoz, evitando así su muerte o una minusvalía de por vida**”.

La Dra. Ugarte, revisó durante su intervención la historia del cribado neonatal de enfermedades genéticas, que comenzó en los años 60 cuando se desarrollaron análisis sencillos y sensibles para la detección, entre otras aminoacidopatías, de la fenilcetonuria, enfermedad que si no es tratada precozmente, tiene efectos devastadores sobre el desarrollo mental de los niños que la padecen.

En España, bajo la iniciativa del Prof Federico Mayor Zaragoza, se inició el primer programa de cribado neonatal en Granada en el año 1968, que posteriormente se extendió a toda España gracias, entre otras muchas acciones, a la puesta en marcha del Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad, con el apoyo de su Majestad la Reina D<sup>a</sup> Sofia.

### **¿EN QUÉ CONSISTE EL CRIBADO NEONATAL O “PRUEBA DEL TALÓN”?**

El cribado neonatal, más coloquialmente conocido como “prueba del talón”, es una prueba que se realiza a los recién nacidos, para detectar enfermedades antes de que aparezcan los síntomas, ya que una actuación sanitaria en los primeros días de su vida puede conducir a la eliminación o reducción significativa de la morbilidad, mortalidad o discapacidades asociadas. Es determinante para que un niño pueda hacer una vida normal o para que, por el contrario, termine en una silla de ruedas o con deficiencias psíquicas.

En los primeros días de vida se recogen unas gotas de sangre extraída del talón del recién nacido. Según el centro se realizará una extracción o dos. Se envían las muestras a analizar y los padres reciben en su domicilio los resultados. En caso de que se detecte alguna enfermedad, se avisa a la familia para instaurar las medidas preventivas necesarias y/o instaurar el tratamiento.

“Esta detección precoz supone un innegable beneficio no solo para el paciente, sino también para su familia y para la sociedad, ya que puede evitar la muerte o una posible minusvalía”, expusieron los autores.

### **SITUACIÓN EN ESPAÑA**

Actualmente en España se realiza un cribado neonatal básico a más del 90% de los recién nacidos. En la mayor parte de las Comunidades Autónomas, esta prueba incluye el estudio de cuatro o cinco enfermedades.

En la Comunidad de Madrid se realiza un cribado de cinco enfermedades: Hipotiroidismo congénito, Fenilcetonuria, Hiperplasia suprarrenal congénita, Fibrosis Quística y Hemoglobinopatías.

El Sistema Vasco de Salud incorpora también la detección de la fibrosis quística, una enfermedad que afecta a los sistemas digestivo y respiratorio.

Sin embargo, en España solamente un 20% de los recién nacidos tienen acceso a programas de cribado ampliado. **En Galicia, Murcia y Andalucía se pueden detectar más de 40 patologías.**

Las principales Sociedades Científicas (*Asociación Española de Pediatría, Sociedad Española de Química Clínica, American College of Medical Genetics, etc*) recomiendan realizar un cribado neonatal ampliado, (hasta 40 enfermedades) con el fin de identificar un número superior de niños con enfermedades susceptibles de ser tratadas precozmente.

## **CONTENIDO DEL DOCUMENTO DE CONSENSO: PROGRAMAS DE CRIBADO NEONATAL EN ESPAÑA**

Los programas de cribado neonatal cumplen una importante tarea de prevención en todo el territorio nacional. Sin embargo, en este momento, existe un componente de distorsión territorial muy importante que hace que no exista principio de equidad entre la atención preventiva que reciben nuestros recién nacidos dependiendo de la Comunidad Autónoma donde vean la luz

Esta fue la razón por la que la “Federación Española de asociaciones de Padres de niños afectados por fenilcetonuria (PKU) y otros trastornos del metabolismo (OTM)” y el grupo de especialistas acordaron en 2006 revisar los programas de cribado.

Los autores expusieron que “un programa de cribado neonatal ha de estar basado en principios éticos y debe garantizar el acceso equitativo y universal de todos los recién nacidos, la participación informada de los padres, la protección de la confidencialidad y el acceso al diagnóstico, tratamiento y seguimiento de todos los niños afectados por las patologías cribadas”.

Se ha alcanzado el mayor consenso posible en torno a cuestiones como la definición de los criterios de inclusión de enfermedades en los programas de cribado neonatal para asegurar su detección, la existencia de unidades clínicas para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de las patologías detectadas, o un registro nacional de pacientes afectados por estas enfermedades.

Algunas propuestas del documento son la definición de las enfermedades a incluir en el cribado de todas las Comunidades autónomas y la homogeneización de los programas de las mismas.

El grupo de autores del documento está formado por un equipo multidisciplinar de profesionales sanitarios (pediatras, bioquímicos, farmacéuticos, etc), auspiciados por diversas sociedades científicas: **AECOM** (Asociación Española para el Estudio de Errores Congénitos del Metabolismo), **AEP-SEIM** (Asociación Española de Pediatría, Sección de Errores Innatos del Metabolismo), **SEQC-DP** (Sociedad Española de Química Clínica y Patología Molecular, Comisión de Diagnóstico Perinatal), con el soporte de la Federación Española de Fenilcetonuria y otros trastornos metabólicos.

## **RESUMEN**

Los profesionales que firman este documento, los que lo avalan y las Sociedades Científicas consultadas, creen en ese principio de equidad y también que los programas han de crecer en función del avance del conocimiento, al que han contribuido al poner al alcance de todas aquellas personas interesadas, este documento, que es el resultado de años de trabajo.

Desde el convencimiento de que la inversión en prevención es siempre coste-efectiva y de que sólo el mayor conocimiento de estas enfermedades nos permitirá avanzar hacia mejores tratamientos y nuevas estrategias que disminuyan la mortalidad de los afectados por ellas y mejoren la calidad y expectativa de sus vidas, proporcionándoles un mejor estado global de salud, no parece existir la menor duda de que es mejor actuar para detectar, que esperar a que aparezcan. Esto se ha aprendido a través de las experiencias relatadas por los padres de niños afectados por estas patologías.

En este momento, en el que existe un gran clamor social respecto al diagnóstico de las llamadas “enfermedades raras”, que ha llegado con claridad hasta nuestras instituciones nacionales y europeas prometiendo cobertura económica para el diseño de nuevas estrategias con ese fin, este grupo de expertos considera “que se dispone de una oportunidad única para que este grupo de enfermedades que se proponen para incluir en los programas de cribado neonatal, y que son un pequeño grupo de ese otro, sean diagnosticadas de forma precoz, sean mejor conocidas y se pueda aportar a las familias de esos niños la información necesaria para que se adapten a su nueva realidad lo antes posible, disminuyendo su peregrinaje hacia el diagnóstico”.

“A partir de este documento hay que apelar a la voluntad política de las Consejerías de Sanidad de cada Comunidad Autónoma, para que apliquen estos criterios hasta llegar a la máxima unanimidad y equidad en España”, concluyó Doña Rosalía Pascual, recalcando que la intención de la Federación es que el documento llegue al Consejo Interterritorial y sea aprobado.

El acto tuvo lugar el 25 de Junio de 2010, en la Facultad de Ciencias de la Universidad Autónoma de Madrid.

La mesa de presentación estuvo formada por **Dña. Rosalía Pascual**, Presidenta de la Federación Española de PKU y OTM, la profesora **Dña. Magdalena Ugarte**, Directora del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares de la UAM, **Dña. Sagrario Mateu**, Ministerio de Sanidad, el **Dr. Domingo González Lamuño**, Presidente de la SEEIM-AEP, la **Dra. Celia Pérez-Cerdá**, Vice-Presidente de AECOM, el **Dr. José Luís Marín Soria**, Presidente de la SEQC, y **Dña. M<sup>a</sup> Victoria Garcia Calabria**, representante del Real Patronato sobre Discapacidad

Resumen recogido del portal del Centro Español de Documentación sobre Discapacidad

**Página web:** <http://www.ae3com.org/noticias/programas-cribado-neonatal.pdf>

#### **PARA MÁS INFORMACIÓN Y ENTREVISTAS:**

**“Federación Española de Asociaciones de Padres de niños afectados por fenilketonuria (PKU) y otros trastornos del metabolismo (OTM)”.**

Presidenta: **Dña Rosalía Pascual**

Contacto. **D. Manuel Varela**. Tfno. 649 930 428

C/ Poeta Aquilino Iglesia Alvariño, 21 bajo.27004 Lugo.

e-mail: [federacion@metabolicos.es](mailto:federacion@metabolicos.es).

[www.metabolicos.es](http://www.metabolicos.es)

**Dra. Magdalena Ugarte**, Directora del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares de la Universidad autónoma de Madrid. Teléfono: Tfno: 91 497 45 89

**Dr. Domingo González Lamuño**, Responsable de la Unidad de Nefrología y Metabolismo Infantil, Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. Presidente de la Sección de Errores Innatos del metabolismo de la Sociedad Española de Pediatría [www.eimaep.org](http://www.eimaep.org). Tfno.: 942 20 26 04. E-mail: [pedgld@humv.es](mailto:pedgld@humv.es)

**Dra. Celia Pérez-Cerdá**, Vice-Presidente de la Asociación Española para el Estudio de Errores Congénitos del Metabolismo [www.ae3com.org](http://www.ae3com.org) Tfno: 91 497 45 89 E-mail: [cpcerda@cbm.uam.es](mailto:cpcerda@cbm.uam.es)

**Dr. José Luís Marín Soria**, Presidente de la Comisión de Diagnóstico Perinatal de la Sociedad Española de Química Clínica y Patología Molecular.