

EDITORIAL**LOS PROGRAMAS DE CRIBADO NEONATAL EN ESPAÑA
Y SU IMPACTO EN LA SALUD PÚBLICA****Elena Dulín Iñiguez (1), Iñaki Eguileor Gurtubai (2), Mercedes Espada Sáenz-Torre (1) y Teresa Pàmols Ros (1)**

(1) Experta en cribado neonatal. Experta asesora de la Ponencia de cribado poblacional de la Dirección General de Salud Pública del Ministerio de Sanidad. Madrid. España.

(2) Experto en evaluación de la calidad del cribado neonatal. Experto asesor de la Ponencia de cribado poblacional de la Dirección General de Salud Pública del Ministerio de Sanidad. Madrid. España.

Los autores declaran que no existe ningún conflicto de interés.

Cualquier referencia a los Programas de Cribado Neonatal (PCN) en España requiere comenzar por el reconocimiento obligado al Prof. Mayor Zaragoza. No sólo por su visión y trabajo pionero, al iniciar en 1968 los estudios poblacionales de investigación de fenilcetonuria, sino también por haber sabido aprovechar sus responsabilidades en la administración pública para dotar de los recursos necesarios para que los PCN se extendieran en España^(1,2).

Así pudo aumentar la cobertura, primer escollo para avanzar en los objetivos de un cribado poblacional. Actualmente, y desde hace varias décadas, la cobertura ha dejado de ser un problema pues los PCN proporcionan un acceso fácil, voluntario y gratuito que beneficia a toda la población de recién nacidos.

Los PCN, con su denominación de “prueba del talón”, se han convertido en un activo básico de las actividades preventivas que se realizan en el periodo perinatal. Además, aportan experiencias útiles para incorporar nuevas patologías al cribado neonatal y también a otros cribados poblacionales.

Los PCN son, sin duda, los programas de cribado de mayor éxito y más largo recorrido, pero llegar a la situación actual ha requerido

numerosos cambios para avanzar y adecuarse a retos muy diversos a lo largo de estas décadas.

En sus inicios se consiguió aumentar la cobertura mediante la apertura de centros de cribado a partir de laboratorios de hospitales, universidades y centros de investigación. Tras la aprobación de la Constitución en 1978, las comunidades autónomas (CCAA) empiezan a asumir las competencias en Salud Pública y las transferencias de recursos sanitarios, especialmente los asistenciales del INSALUD. Esta nueva organización administrativa hizo necesaria la adecuación de los centros existentes reduciendo, unificando y, en algunos casos, creando nuevos centros de cribado^(3,4,5,6).

Una vez conseguida la cobertura adecuada, y con el consenso unánime de cribar la fenilcetonuria y el hipotiroidismo congénito, la decisión de ampliar las enfermedades a cribar se convirtió en el reto principal para los PCN. Durante décadas el ritmo de incorporación de enfermedades a los cribados estuvo marcado por la disponibilidad de nuevas tecnologías para su detección, así como las posibilidades de tratamiento.

La creencia de que un PCN es tanto mejor cuantas más enfermedades incluye, acentuó el énfasis en el cumplimiento de estas dos

condiciones para la introducción de una enfermedad en el cribado. Así se fueron incorporando los cribados de fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa, galactosemia, etc.

La introducción de la tecnología de espectrometría de masas en tándem (MS/MS) que permitía la detección de un numeroso grupo de enfermedades algunas de ellas todavía poco conocidas aumentó la distribución heterogénea de enfermedades cribadas en los PCN españoles. Con ella se puso en evidencia una oferta todavía más desigual en función de la comunidad autónoma de nacimiento^(7,8).

Por otra parte, se planteaban dudas sobre la efectividad de la forma de incorporar distintas enfermedades a los PCN con diferentes estrategias de extracción de la muestra, diferentes edades a la toma de muestra y en general, organizaciones de cribado y asistenciales muy diversas⁽⁴⁾.

La demanda de una intervención coordinada de las autoridades sanitarias por parte de los centros de cribado, sociedades científicas y asociaciones de afectados, que solventara las importantes diferencias existentes entre CCAA, asegurando una correcta prestación de los cribados neonatales en España fue finalmente acogida por el Ministerio de Sanidad⁽⁹⁾.

Así en los últimos 15 años se ha dispuesto de foros de encuentro con la participación de todas las partes interesadas en el cribado neonatal: administraciones sanitarias de las CCAA, sociedades científicas, agencias de evaluación de tecnologías sanitarias, expertos en laboratorio, salud pública y bioética, etc.

La disponibilidad del marco legislativo de la *Ley 33/2011 General de Salud Pública* y los *Reales Decretos 1030/2006* y *16/2012* relativos a las carteras de servicios del Sistema Nacional

de Salud (SNS) han permitido armonizar la sistemática de toma de decisiones. Con ello se ha dotado a los PCN de un sistema eficaz para la reducción de desigualdades, garantizando a toda la población de RN el acceso al cribado de todas aquellas enfermedades para las que se haya demostrado la eficacia clínica y el coste efectividad o que lo hagan en el futuro⁽¹⁰⁾.

Nuestra legislación, entre otros requisitos, además recoge y garantiza que para la realización del cribado se tendrán en cuenta los aspectos psicosociales y su integración en el sistema sanitario, la evaluación del programa por el comité de ética, el establecimiento de los procedimientos para su seguimiento y evaluación continuada y la aplicación de los criterios para determinar la indicación del análisis de manera que quede justificado y acreditado el beneficio individual⁽¹¹⁾.

Como en toda actividad de Salud Pública, medir para obtener información contrastada se convierte en la actuación básica imprescindible para evaluar la efectividad con la que cada PCN realiza su actividad.

Para ello ha sido necesario pasar de medir los parámetros elementales que tradicionalmente describen aspectos básicos de un PCN (por ejemplo, cobertura, número de enfermedades incluidas, número de detectados y su edad a la detección) al establecimiento del conjunto mínimo de datos que permiten precisar la calidad con la que se realiza cada PCN. Todo ello vinculado a un sistema de recogida de los datos que nutren eficazmente el sistema de información sobre los PCN en España⁽¹²⁾.

Sin embargo, la mera descripción de los parámetros que definen una actividad no permite verificar que esa actividad sea efectiva y cumpla los objetivos esperados. Los años dedicados a la evaluación de la calidad permitieron a los laboratorios de CN definir los criterios

objetivos que debían de cumplir para que sus resultados fueran fiables y, por tanto, permitir tomar la decisión sobre si un RN puede o no estar afectado por una enfermedad y dirigirlo a la Unidad Clínica de seguimiento⁽¹⁰⁾.

De igual forma los PCN necesitan disponer de unos criterios objetivos que permitan comprobar que resulta eficaz el conjunto de las actividades que se realizan para la detección del RN afecto. Para ello ha sido fundamental la aprobación del documento sobre “*Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud*”⁽¹³⁾. El cumplimiento de los criterios establecidos asegura la eficacia de los PCN, desde la recogida de la muestra hasta el diagnóstico, tratamiento y seguimiento por el sistema asistencial del RN afecto de una enfermedad objeto de cribado.

Con este marco legal, y definidos los indicadores y objetivos, el Sistema de Información del Programa Poblacional de Cribado Neonatal⁽¹⁴⁾ implantado, es una herramienta fundamental para conocer el cumplimiento de los objetivos de calidad y aporta información comparativa de todas las CCAA, básica para la mejora y armonización del conjunto de los PCN del SNS. Así se han podido identificar aspectos a mejorar en la estrategia de toma de muestra, transporte, comunicación de resultados, etc. que permiten reducir los tiempos de respuesta de cada una de las fases del cribado, mejoran la calidad de las muestras y, en definitiva, incrementan la eficiencia de los PCN.

El nivel de penetración e impacto de estos programas desde sus inicios hasta la fecha se puede estimar tomando como referencia los últimos datos publicados⁽¹⁵⁾, el número de recién nacidos, la cobertura de los programas y su tasa de detección⁽¹⁶⁾. Así podemos decir que en los más de dieciséis millones de recién nacidos que han sido analizados por los PCN

desde sus inicios, teniendo en cuenta solo las siete enfermedades incluidas en la cartera común básica del SNS se han detectado más de: 970 casos de fenilcetonuria, 6.800 casos de hipotiroidismo congénito, 620 casos de fibrosis quística, 180 casos de deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media, 8 casos de 3-hidroxi-acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga, 40 casos de acidemia glutárica tipo I y 380 casos de anemia de células falciformes.

Es decir, más del 33% de la actual población española ha sido beneficiada por unos programas de Salud Pública que tras más de 50 años de servicio se encuentran en disposición de seguir brindando un servicio básico a las nuevas generaciones.

Los dos volúmenes de este monográfico de la Revista de Salud Pública proporcionan una oportunidad excelente para dar a conocer la labor de los Programas de Cribado Neonatal (PCN) y su aportación a la Salud Pública española.

En este volumen se presentan experiencias de los centros de cribado neonatal españoles. Algunos incluyen respuestas ante la pandemia de COVID-19. Son un reflejo de cómo diferentes organizaciones han dado durante décadas servicio a las administraciones sanitarias responsables de la Salud Pública del país. Cada uno con sus condicionantes geográficas, comunicaciones, situaciones demográficas y económicas cambiantes.

En el segundo volumen se presentan artículos que aportan una visión general sobre la diversidad de actores partícipes en los PCN y de aspectos que deben de tenerse en cuenta para el correcto desarrollo de los PCN. Se puede apreciar su evolución de los últimos 50 años y se incluyen experiencias de países cercanos geográfica y culturalmente y que, sin duda, ayudan

a comprender mejor la importancia e impacto de los PCN en la Salud Pública, así como apreciar el impulso de superación y mejora que los ha marcado incluyendo la debida atención, no solo al desarrollo tecnológico, sino al de sus aspectos éticos, legales y sociales.

BIBLIOGRAFIA

1. Real patronato de educación y atención a deficientes. Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad. Madrid 1978.
2. Memoria del Real Patronato (1976-2001). Apoyo e intercambio en el área de las alteraciones metabólicas. Centro Español de documentación sobre Discapacidad. Depósito Legal: M.40.558-2001, p 70-74.
3. Boletín Oficial del Estado. Real decreto 2176/1978, de 25 de agosto por el que se encomienda al Ministerio de Sanidad y Seguridad Social la realización y gestión del Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad. España: Boletín Oficial del Estado núm. 222 de 16-07-1978.
4. Prevención de Alteraciones Metabólicas Congénitas en España. Evaluación del funcionamiento de los Laboratorios de Tria Neonatal en España. DOCUMENTOS. 44/95. Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía, Diciembre de 1995: 17-87.
5. Maya A, Puliol M. Concepto de Cribaje Neonatal. Antecedentes Históricos. Programa de Detección Precoz ó Cribaje Neonatal de Cataluña y Baleares. En: "Del cromosoma al gen". Edita Diputació de Barcelona, 1995, p. 481-486.
6. Vicente E, Casas L, Ardanaz E. Origen de los programas de cribado neonatal y sus inicios en España. An. Sist. Sanit. Navar.2017; 40 (1).
7. Paz Valiñas L, Atienza Merino G. Efectividad clínica del cribado neonatal de los errores congénitos del metabolismo mediante espectrometría de masas en tándem. Revisión sistemática. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo. Avalia-t. N° 2006/07.
8. Ramos Goñi JM, Serrano Aguilar PG, Espada Sáenz-Torres M, Posada de la Paz M. Coste-efectividad del cribado neonatal de los errores congénitos del metabolismo mediante espectrometría de masas en tándem. Madrid: Plan Nacional para el SNS del MSC. Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud; 2008. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias: SESCS N° 2006/21.
9. Ministerio de Sanidad y Consumo. Informe sobre la situación de los Programas de Cribado Neonatal en España: propuestas de actuación. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2006.
10. Ponencia de Cribado Poblacional de la Comisión de Salud Pública. Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad. Documento Marco sobre Cribado Poblacional. Madrid, 2010.
11. Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica. «BOE» núm. 159, de 4 de julio de 2007, páginas 28826 a 28848.
12. Dulin Iñiguez E, Cortés Castell E, Chamorro Ureña F, I. Eguileor Gurtubai, Espada Sáez-Torre M, Pàmols Ros T, Remón Álvarez-Arenas J. Comisión de Errores Congénitos del Metabolismo. Co-autores: ALICANTE: Ballester I, Campello MJ. BADAJOZ: Sánchez J. BALEARES: Bellón J. BARCELONA: Maya A, Puliol M. CANARIAS: Barroso F. GRANADA: Cano A. MÁLAGA Gil F, Garriga MJ. MURCIA: Fernández A, González I. OVIEDO: Fernandez MC, González I, Rodríguez MC. PAMPLONA: Elso J, Rivero A. SANTANDER: Eguiraun A. SANTIAGO: Alonso JR. SEVILLA: Marchante C, Gayoso F, García MS. TALAVERA DE LA REINA: Barroso ML. VALENCIA: Cabello ML, García AM. VALLADOLID: Fernández I. ZARAGOZA: Juste G, Blasco C, Tamparillas M. Estado actual de los programas de cribado neonatal en España. Evaluación año 1999. Acta Pediátrica Española, Vol.59, N°9, 2001.
13. Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud. Grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública para el desarrollo del Sistema de Información sobre Cribado Neonatal 22/11/2013. Ministerio de Sanidad y Servicios Sociales e Igualdad.

14. Sistema de información del Programa Poblacional de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud. Grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública para el desarrollo del Sistema de Información sobre Cribado Neonatal 20/03/2014. Ministerio de Sanidad y Servicios Sociales e Igualdad.
15. Dulín Íñiguez E. Situación actual del cribado neonatal en España. Mesa Redonda: El Cribado Neonatal de los ECM. XII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo. Las Palmas de Gran Canaria. 18 al 20 de octubre de 2017.
16. 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. Año2018. Ministerio de Sanidad, 2020.