

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL
DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD.
INFORME DE EVALUACIÓN
AÑO 2021

Grupo de trabajo del Sistema de Información del Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud

Ponencia de Cribado Poblacional de la Comisión de Salud Pública



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD

INFORME DE EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. AÑO 2021

Elaboración del documento:

Grupo de trabajo del Sistema de Información del Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud, dependiente de la Ponencia de Cribado Poblacional de la Comisión de Salud Pública.

Ministerio de Sanidad

Dirección General de Salud Pública y Equidad en Salud

Subdirección General de Promoción de la Salud y Prevención

Estefanía García Camiño

Unidad de Programas de cribado

María Teresa Herrero Díez

Manuela Blanco Pérez

Rocío Ruiz Huertas

Sara Borjabad Rubio

Comunidades y ciudades autónomas

Comunidad Autónoma de Andalucía

María Jesús Campos Aguilera

Amalia Suárez Ramos

Carmen Delgado Pecellin

Comunidad Autónoma de Aragón

Begoña Adiego Sancho

Héctor López Mendoza

Alicia Del Cura

Principado de Asturias

José María Blanco González

María Pedregal Álvarez

Eva García Fernández

Comunidad Autónoma de Canarias

Patricia Carrillo Ojeda

Carmen Rosa Rodríguez

Alejandra González Delgado

Comunidad Autónoma de Cantabria

Begoña Porras González

Comunidad Autónoma de Castilla La Mancha

Pilar Calatrava Arroyo

Arturo Caballero Carmona

Comunidad Autónoma de Castilla y León

María Teresa Jiménez López

María García López

Ana Muñoz Boyero

Comunidad Autónoma de Cataluña

Blanca Prats Viedma

Rosa María López Galera

Judith García Villoria

Comunidad Autónoma de Extremadura

Mercedes García Reina

Comunidad Autónoma de Galicia

Ángel Gómez Amorín

Ramón Vizoso Villares

Comunidad Autónoma Illes Balears

Celia Personat Labrador

Comunidad Autónoma de La Rioja

Eva Martínez Ochoa

Yolanda Ruiz del Prado

Comunidad de Madrid

María Vicenta Labrador Cañadas

Marta Piedelobo Cózar

Carolina Lozano Serrano

Elena Gullón Gutiérrez

Región de Murcia

Olga Monteagudo Piqueras

Inmaculada González Gallego

José María Egea Mellado

María Jesús Juan Fita

Comunidad Foral de Navarra

María Ederra Sanz

Comunidad Autónoma del País Vasco

Isabel Portillo Villares

Jon Iñaki Álvarez Uriarte

Nerea Ferrero Saiz

Comunitat Valenciana

Susana Castán Cameo

Manuel Àngel Tamarit Escribano

Ciudad Autónoma de Ceuta

Ninoska Zulamith Lopez Berrios

Violeta Ramos

Ciudad Autónoma de Melilla

Luisa Hermoso Castro

Ministerio de Sanidad-INGESA

María Antonia Blanco Galán

**INFORME DE EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD.
AÑO 2021**

Aprobación del documento:

Ponencia de Cribado Poblacional: 13 de marzo de 2024

Comisión de Salud Pública: 18 de abril de 2024

La información contenida en este documento puede referenciarse en caso de utilización:

Referencia sugerida:

Grupo de trabajo del Sistema de Información del Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación del Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud año 2021. Ministerio de Sanidad, 2024.

ÍNDICE

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. INFORME DE EVALUACIÓN. AÑO 2021	1
ABREVIATURAS.....	7
JUSTIFICACIÓN.....	9
INTRODUCCIÓN	10
1. El programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas	10
2. Programa de cribado neonatal del SNS y de las CC AA	12
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 DE ENFERMEDADES ENDOCRINO-METABÓLICAS DEL SNS	19
Etapa 1: Toma de muestra	20
Etapa 2: Transporte de muestras	28
Etapa 3: Recepción de las muestras, análisis y obtención de resultados por parte del laboratorio de cribado neonatal.....	31
Etapa 4: Remisión desde la Unidad de Coordinación o desde el laboratorio de cribado a la UCR de los casos detectados positivos	34
Etapa 5: Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos en la UCR	38
Etapa 6: Coordinación y evaluación del programa desde la estructura de salud pública..	42
Conclusiones	43
Anexo 1. Parámetros en proceso de cribado	45
Anexo 2. Cartera complementaria.....	50
Anexo 3. Glosario de términos	57
Anexo 4. Documentos relacionados	59

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Enfermedades incluidas en el PCNEM año 2021 en España.....	14
Tabla 2. Indicadores de etapa 1 por CC AA del PCNEM 2021.....	20
Tabla 3. Indicador de etapa 2 por CC AA del PCNEM 2021.....	29
Tabla 4. Indicadores de etapa 3 por CC AA en HC, FQ y AF en PCNEM 2021.....	32
Tabla 5. Indicadores de etapa 3 por CC AA en PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 en PCNEM 2021.....	33
Tabla 6. Indicador de etapa 4 por CC AA en HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 en 2021.....	35
Tabla 7. Casos, portadores y tasas de detección de HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 en 2021.....	37
Tabla 8a,8b, 8c. Indicador de etapa 5 (tiempo de instauración del tratamiento) en HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 en 2021.....	39
 Tablas en Anexos:	
Anexo 1.	
Tabla 1. Parámetros en proceso de cribado etapa 3: HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 por CC AA en 2021.....	46-49
Anexo 2.	
Tabla 1. Indicadores de etapa 3 por CC AA en MSUD, HSC, HCY, BT y TYR-I en PCNEM.....	51
Tabla 2. Indicador de etapa 4 por CC AA en MSUD, HSC, HCY, BT y TYR-I 2021.....	52
Tabla 3. Casos y tasas de detección de MSUD, HSC, HCY, BT y TYR-I en 2021	53
Tabla 4. Casos y tasas de detección de enfermedades endocrino-metabólicas del PCNEM de la CSCC en 2021.....	54
Tabla 5. Indicador de etapa 5 (tiempo de instauración del tratamiento) en enfermedades de PCNEM en 2021.....	56

ÍNDICE DE FIGURAS Y GRÁFICOS

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1. Esquema del PCNEM.....	15
Figura 2. Laboratorios de referencia en el PCNEM en las CC AA.....	16
Figura 3. Número de nacimientos en España según datos registrados de RN en cada CC AA en el SICN.....	21
Figura 4. Tasas de participación en el PCNEM por CC AA.....	22
Figura 5. Tiempo de toma de muestra (percentil 95 del intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra) en las CC AA	23
Figura 6. Porcentaje de primeras muestras no válidas en las CC AA.....	25
Figura 7. Trazabilidad de las muestras en el proceso de cribado en las CC AA.....	27
Figura 8. Tiempo de recepción de las muestras en el laboratorio tras la extracción en las CC AA.....	29

ÍNDICE DE GRÁFICOS

Gráfico 1. Evolución temporal del percentil 95 del indicador de calidad ITTM por CC AA.....	24
Gráfico 2. Evolución temporal del indicador de calidad PMNV por CC AA.....	25
Gráfico 3. Evolución temporal del indicador de calidad trazabilidad por CC AA.....	27
Gráfico 4. Evolución temporal del percentil 95 del indicador de calidad ITFE por CC AA.....	30

ABREVIATURAS

AF: Anemia falciforme

BTD: Déficit de biotinidasa

CA: Comunidad autónoma

CC AA: Comunidades autónomas y ciudades autónomas

CCS: Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud

CCSC: Cartera de Servicios Complementaria de las CC AA del Sistema Nacional de Salud

CiA: Ciudades autónomas

FQ: Fibrosis quística

GA-1/GA-I: Acidemia glutárica tipo 1/I

HC: Hipotiroidismo congénito

HCY: Homocistinuria

HSC: Hiperplasia suprarrenal congénita

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

MSUD: Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce

P100: Percentil 100

P50: Percentil 50

P95: Percentil 95

P99: Percentil 99

PCN: Programa de cribado neonatal

PCNEM: Programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas

PKU: Fenilcetonuria

PMNV: Porcentaje de primeras muestras no válidas

RN: Recién nacidos/as vivos/as

SICN: Sistema de información del programa de cribado neonatal

SNS: Sistema Nacional de Salud

TYR-I: Tirosinemia tipo I

UCR/UCS: Unidad Clínica de referencia o seguimiento

JUSTIFICACIÓN

El Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera común de servicios (CCS) 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 básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud se acompañará del desarrollo por parte del Ministerio de Sanidad de un sistema de información que permita realizar un correcto seguimiento y evaluación de estos programas poblacionales en los niveles autonómico y estatal. El Ministerio de Sanidad 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 (SNS) presenta el seguimiento y balance anual del programa de cribado neonatal (PCN) de forma detallada. 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 del programa de cribado neonatal 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 CCS y de la cartera de servicios complementaria de cada comunidad autónoma (CSCC). 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 (PCNEM) 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/a.

El Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la CCS 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.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/endocrinoNeonatal.htm>.

El informe técnico de evaluación del PCNEM del SNS presenta el seguimiento y balance anual del programa de forma detallada. 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 CCS. Además, el informe incluye el análisis de las enfermedades de la cartera complementaria de las comunidades y ciudades autónomas.

Enfermedades endocrino-metabólicas incluidas en el PCNEM de la CCS del SNS

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 1 (GA-1)
7. Anemia falciforme (AF)

Los datos recogidos sobre los indicadores de calidad del programa han sido facilitados por las CC AA a través del Sistema de Información del Programa de cribado neonatal (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 o seguimiento (UCR) de los casos detectados positivos.
- Etapa 5: Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos en la UCR.
- Etapa 6: Coordinación y evaluación del programa desde las instituciones 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 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 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 CCS, diferenciando una CCS (cubiertos de forma completa por financiación pública), de otras carteras como la CSCC y estableciendo que las CC AA podrán incorporar en sus propias carteras de servicios una técnica, tecnología o procedimiento no contemplado en la CCS, estableciendo para ello 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 CCS, y no estarán incluidos en la financiación general de las prestaciones del SNS.

Es este sentido, además de las 7 enfermedades que forman el PCNEM de la CCS, las CC AA criban otras enfermedades incorporadas a sus PCN y que forman parte de sus respectivas CSCC (ver **tabla 1**).

Teniendo esto en cuenta, en España son objeto de cribado, durante el año 2021, las siguientes enfermedades:

1. Hipotiroidismo congénito (HC)
2. Fibrosis quística (FQ)
3. Anemia falciforme (AF)
4. Fenilcetonuria (PKU)
5. Acidemia glutárica tipo 1 (GA-1)
6. Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
7. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
8. Déficit de biotinidasa (BTD)
9. Homocistinuria (HCY)
10. Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)
11. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
12. Hiperfenilalaninemias/Defectos del cofactor de tetrahidrobiopterina (HFA)
13. Acidemia isovalérica (IVA)
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 beta-Ketotiolasa (KTD)
23. Aciduria 3-hidroxi 3-metilglutárica (HMG-CoALD)
24. Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3-MCCD)
25. Aciduria 3-metilglutacónica (3MGA)
26. Deficiencia de la proteína trifuncional mitocondrial (TFPD)
27. Deficiencia múltiple de carboxilasa (MCD)
28. Aciduria 2-metil-3-hidroxi butírica (2M3HBA)
29. Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa (metilbutirilglicinuria) (2MBG)
30. Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa (IBD)
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)
41. Deficiencia de metionina adenosiltransferasa I/III (MAT I/III)

3. Organización del programa de cribado neonatal

El PCNEM (**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 o seguimiento de los casos detectados positivos (prueba de cribado alterada o positiva).
- 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

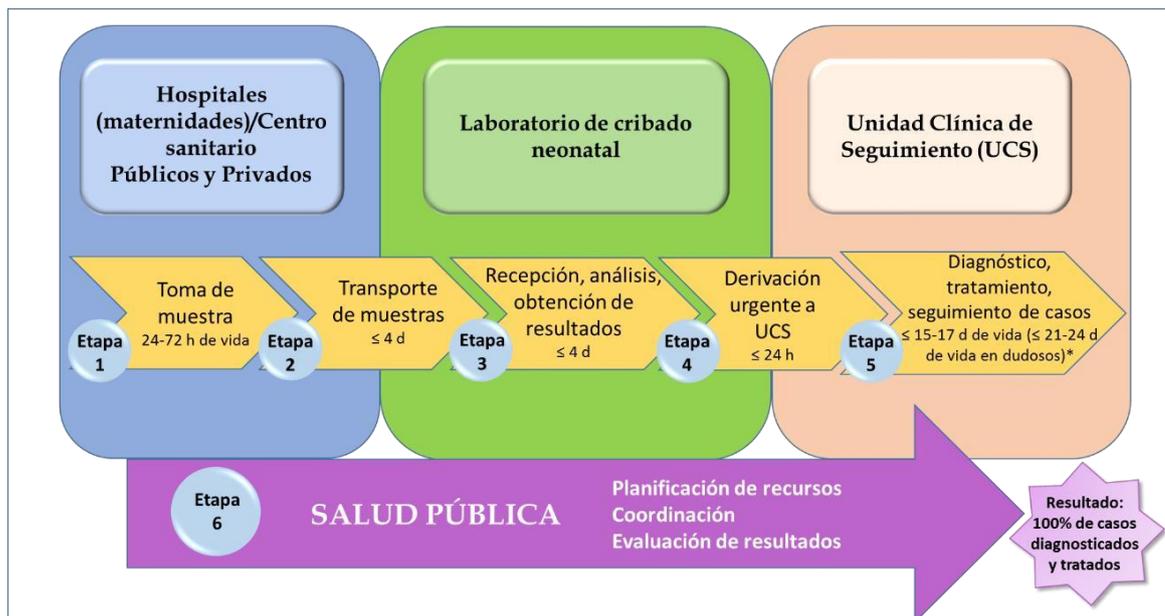


Figura 1. Esquema del PCNEM

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 tres:

- 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**).

- Unidad Clínica de referencia o seguimiento (UCR/UCS): desde donde se realiza el diagnóstico definitivo, tratamiento y seguimiento de los casos positivos.

Y de forma transversal, con las funciones de planificación de los recursos, coordinación y evaluación de resultados, se encuentran los Servicios de Salud Pública.

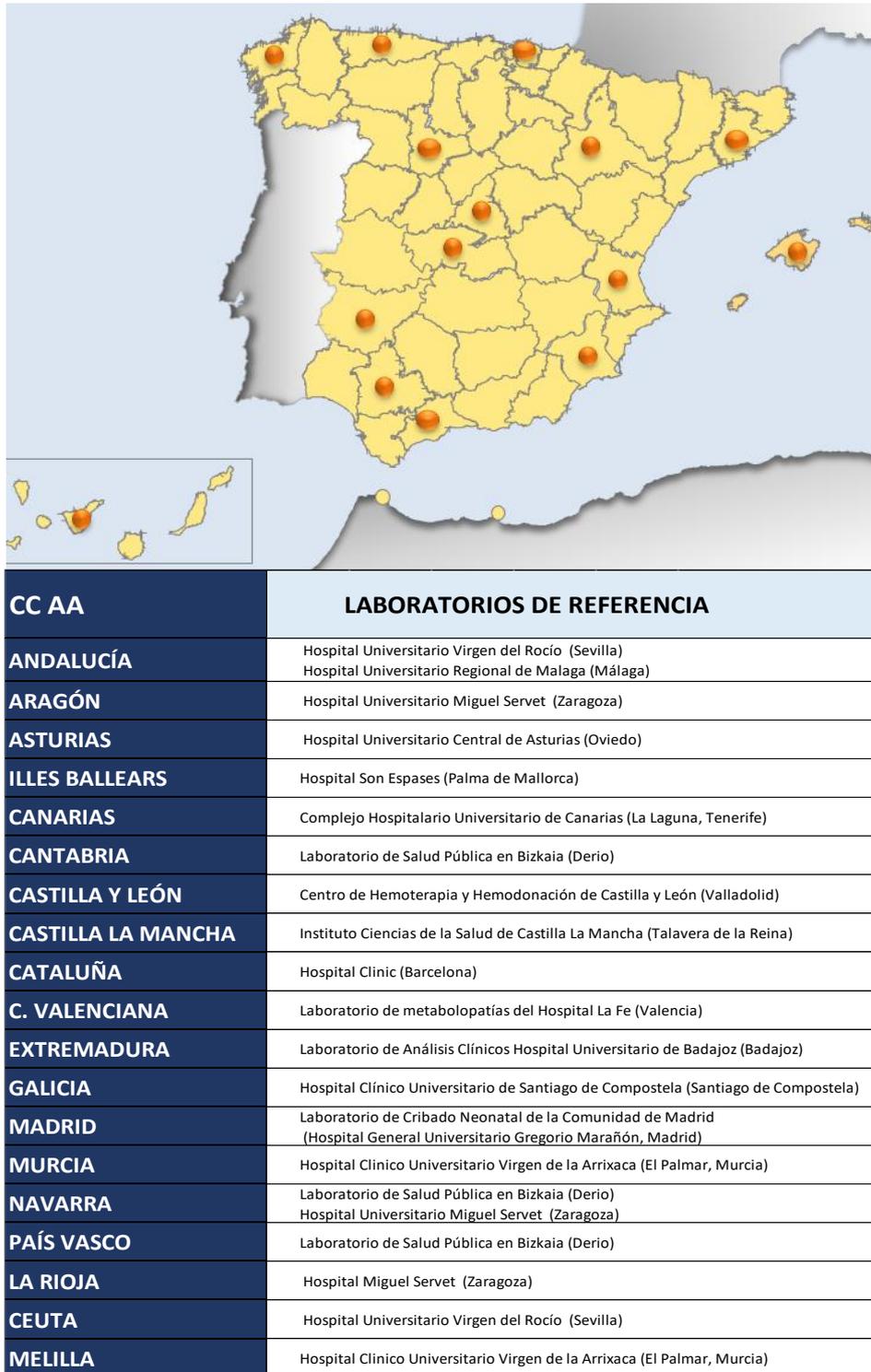


Figura 2. Laboratorios de referencia en el PCNEM en las CC AA (actualizados a fecha actual de 2023).

4. Objetivos de calidad del programa de cribado neonatal

Las enfermedades endocrino-metabólicas incluidas en el PCNEM son enfermedades que, potencialmente, si no son diagnosticadas y tratadas a tiempo pueden provocar daños y discapacidades físicas y/o psíquicas en el recién nacido/a.

El objetivo principal del PCNEM es llegar al diagnóstico de confirmación para instaurar el tratamiento e intervenciones necesarias en los casos detectados de forma precoz de forma presintomática, para evitar o minimizar los daños en el recién nacido/a.

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 CCS 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 SICN. Este sistema de información tiene como finalidad recoger y gestionar los datos que permiten la medición de los objetivos e indicadores de calidad del PCNEM 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 DE ENFERMEDADES ENDOCRINO-METABÓLICAS DEL SNS

Este informe técnico es la sexta evaluación anual del PCN del SNS. Recoge la información sobre los indicadores de calidad del programa correspondientes al año 2021 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 la evolución de los parámetros de calidad en los últimos cinco años y el análisis de los casos de enfermedades endocrino-metabólicas detectados a través del PCNEM.

La Información necesaria para realizar esta evaluación ha sido facilitada por las CC AA a través del SICN del SNS que recoge los datos del PCNEM durante el año 2021.

Este documento pretende recoger, identificar y analizar la situación del PCNEM durante el año 2021, para poder guiar la toma de decisiones e intervenciones que permitan avanzar y mejorar el PCNEM, y la calidad del programa.

Este informe, como en los años previos, se estructura evaluando la situación del PCNEM en las diferentes etapas que lo definen, describiendo los objetivos de calidad y los indicadores establecidos para la medición de éstos en cada CC AA, tomando como referencia 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 se interpreta a través de unos indicadores que muestra 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, y se presentan los resultados de la situación general del programa respecto a los mismos (*tabla 2*).

Tabla 2. Indicadores de etapa 1 por CC AA del PCNEM 2021

CC AA	RN en cada CC AA	RN a los que se toma muestra	RN analizados	Tasa de participación	ITTM			PMNV	TRAZABILIDAD
					P50	P95	P99		
ANDALUCÍA	65982	65982	65977	100,0	48	96	144	6,61	99,30
ARAGÓN	9454	9354	9354	99,0	48	64	77	0,36	100,00
ASTURIAS	4785	4855	4853	101,5	50	70	76	1,46	99,90
ILLES BALEARS	9413	9408	9408	99,95	52	74	105	0,09	99,70
CANARIAS*	13178	9682	9682		24	48	72	0,00	99,82
CANTABRIA	3272	3265	3265	99,8	48	72	72	0,06	99,82
CASTILLA LA MANCHA	12148	12136	12136	99,9	59	72	72	10,92	100,00
CASTILLA Y LEÓN	12769	12760	12773	99,9	49	64	72	5,04	99,69
CATALUÑA	57492	57984	57980	100,9	50	85	120	0,47	99,94
C. VALENCIANA	35810	35796	35796	99,9	48	72	72	0,87	99,75
EXTREMADURA	7247	7210	7136	99,5	48	71	72	0,64	96,59
GALICIA	14751	14746	14746	99,9	48	96	168	1,97	100
MADRID	54251	54251	54251	100	48	48	72	1,5	100
REGIÓN DE MURCIA	13815	13921	13921	100,8	48	72	72	0,93	100
C. FORAL DE NAVARRA	5089	5084	5084	99,9	41	60	131	0,53	99,88
PAÍS VASCO	14446	14440	14440	99,9	53	72	119	0,12	100
LA RIOJA	2230	2230	2230	100,0	50	81	117	1,35	92,83
CEUTA	601	601	584	100,0	72	192	480	7,71	96,84
MELILLA	933	853	853	91,4	72	216	976	6,57	99,88

Leyenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■

*Los datos aportados por Canarias corresponden al periodo desde abril a septiembre de 2021 (el número de RN en Canarias es anual).

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 2021, según datos del INE, se registraron 337.380 nacimientos en el territorio nacional, que supone una reducción del 1,15 % con respecto al año 2020. El número de RN en cada CC AA, acorde a los datos registrados en cada una de ellas, se presentan en la Figura 3.



Figura 3. Número de nacimientos en España según datos registrados de RN en cada CC AA en el SICN (datos específicos en tabla 2).

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 nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: $\geq 99,5\%$
 - Aceptable: $\geq 99\%$

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

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

RN en CC AA
65982

0

En la que NRTM corresponde al número de recién nacidos (RN) en el año 2021 a los que se les realiza la toma de muestra y NRCPD al número de RN en la CC AA en el mismo año (datos aportados por la CC AA).

Las **tasas de participación** en el programa se encuentran en rango aceptable-óptimo en 17 de 18 CC AA. A nivel nacional con los datos aportados, la participación en el programa fue del 100%, es decir en rango óptimo.

Como anotación, el porcentaje anual de cobertura superior al 100% en alguna CC AA se debe a movimientos de población migrante no censada.

En la **figura 4** se representa las tasas de participación según rango alcanzando en este año 2021.



Figura 4. Tasas de participación en el PCNEM por CC AA.

Nota: Canarias no pudo aportar el dato anual para este indicador.

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). Para su medición se emplea 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 se encuentra en rango aceptable-óptimo en 12 de las 19 CC AA que aportaron datos. A nivel nacional, este intervalo se sitúa entre las 48 a 216 horas de vida del RN (para el 95% de las muestras).

En la **figura 5** se representa el indicador de calidad ITTM (percentil 95) por CC AA según rango alcanzando en este año 2021.



Figura 5. Tiempo de toma de muestra (percentil 95 del intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra) en las CC AA.

El **gráfico 1** muestra la evolución de este indicador de calidad en los últimos 5 años (2017 a 2021).

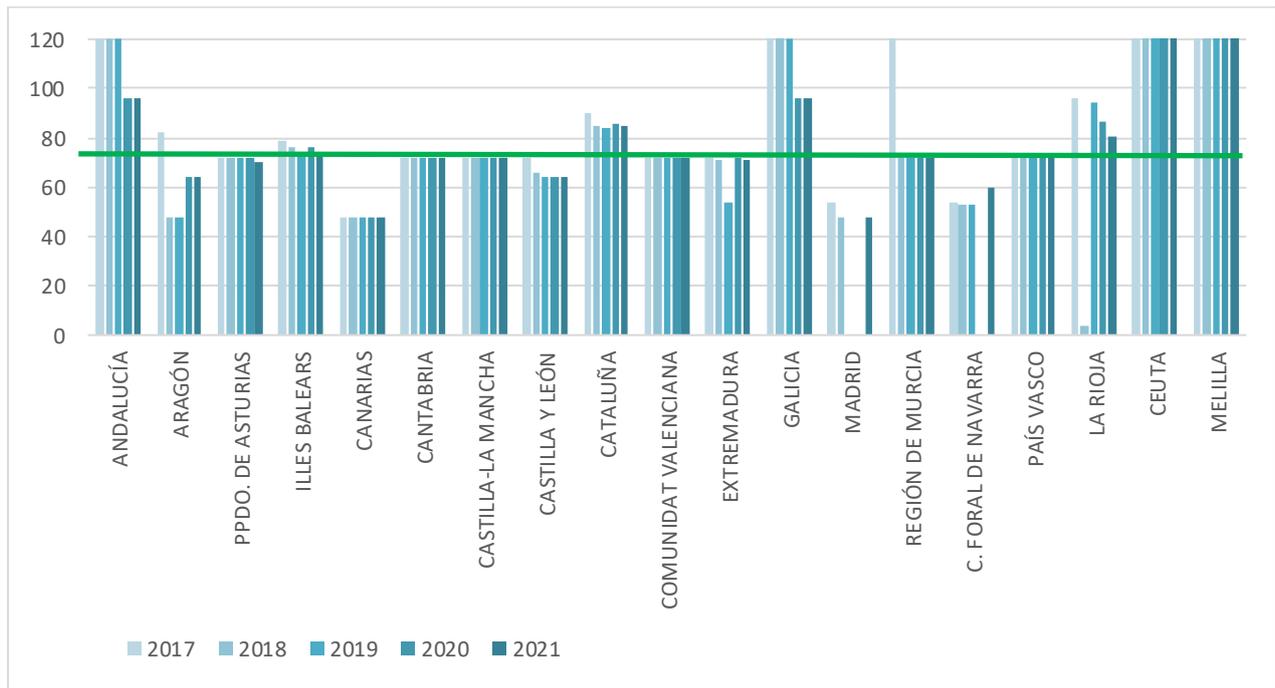


Gráfico 1. Evolución temporal del percentil 95 del indicador de calidad ITTM por CC AA (expresado en horas de vida RN). El valor máximo del indicador fue 432 horas de vida en 2018. Nota: La línea verde representa el umbral límite del rango aceptable (72 horas de vida).

Objetivo 1c. Calidad de la muestra

Este objetivo de calidad permite medir la calidad y adecuación de la muestra. Para su medición se emplea como indicador:

- 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:

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

En la que NMNV corresponde al número de primeras muestras no válidas en el año 2021 en la CC AA y NRTM al número de RN a los que se les ha tomado la muestra en la CC AA en ese mismo año.

El porcentaje de primeras muestras no válidas se encuentran dentro del rango óptimo-aceptable en 14 de 19 CC AA que aportaron datos.

A nivel nacional, las primeras muestras no válidas fueron del 2,5%; fuera del rango aceptable.

En la **figura 6** se representa el porcentaje de primeras muestras no válidas en las CC AA según rango alcanzando en este año 2021.



Legenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■

Figura 6. Porcentaje de primeras muestras no válidas en las CC AA.

El **gráfico 2** muestra la evolución de este indicador de calidad en los últimos 5 años (2017 a 2021).

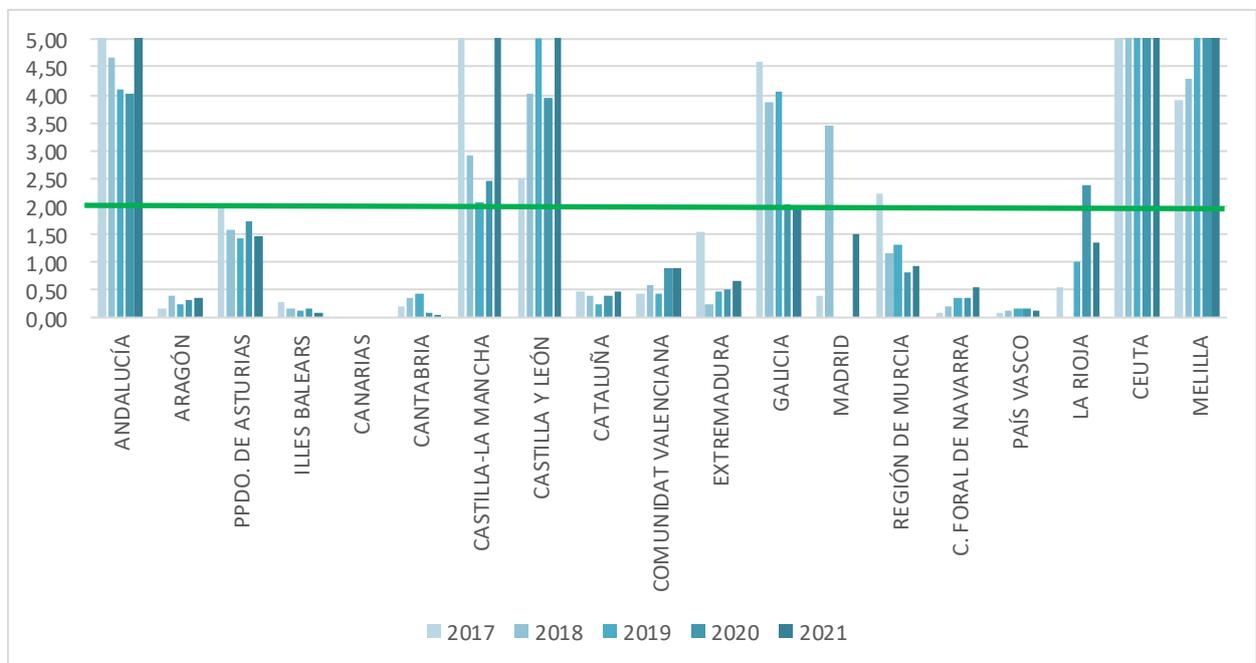


Gráfico 2. Evolución temporal del indicador de calidad PMNV por CC AA. El valor máximo del indicador fue de 16,31% en 2018. Nota: La línea verde representa el umbral límite del rango aceptable (2% muestras).

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 2021 en la CC AA con resultado final del proceso y NRTM al número de RN a los que se les ha tomado la muestra en esa misma CC AA en 2021.

La **trazabilidad** se encuentra dentro del rango óptimo-aceptable en 16 de 19 CC AA.

A nivel nacional, la trazabilidad fue del 99,7% es decir en rango aceptable.

En la **figura 7** se representa la trazabilidad según rango alcanzando en este año 2021.



Figura 7. Trazabilidad de las muestras en el proceso de cribado en las CC AA.

La evolución del indicador de calidad en los últimos 5 años (2017 a 2021) se muestra en **gráfico 3**.

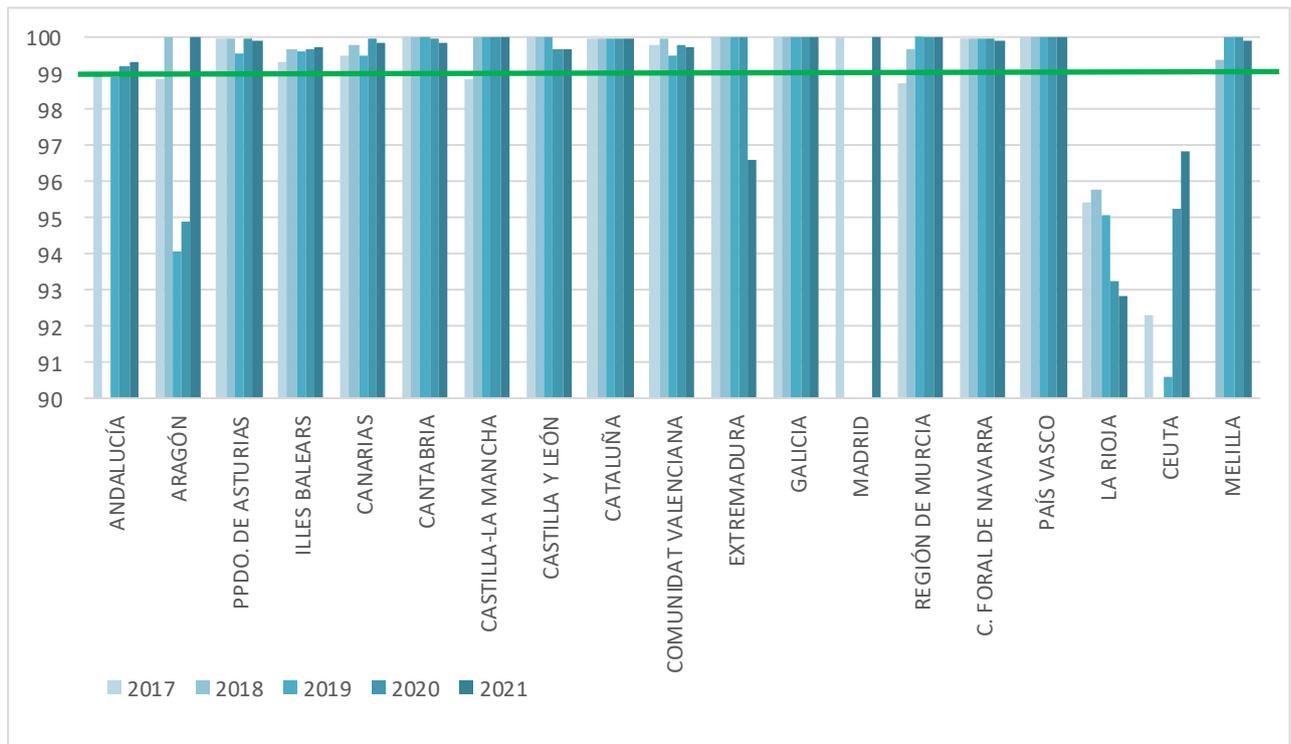


Gráfico 3. Evolución temporal del indicador de calidad trazabilidad por CC AA. El valor mínimo fue 78,49% en 2018. Nota: La línea verde representa el umbral límite del rango aceptable (99%).

Etapa 2: Transporte de muestras

Para esta etapa se ha definido un objetivo de calidad y un indicador:

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) 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 se encuentra dentro del rango aceptable-óptimo en 8 de 19 CC AA.
A nivel nacional, este intervalo se sitúa entre los 3 - 20 días (para el 95% de las muestras).

Los datos de cada CC AA para este indicador se recogen en la **tabla 3**.

Tabla 3. Indicador de etapa 2 por CC AA del PCNEM 2021

CC AA	ITFE		
	P50	P95	P99
ANDALUCÍA	4	10	17
ARAGÓN	1	5	8
PPDO. DE ASTURIAS	1	3	4
ILLES BALEARS	1	3	4
CANARIAS	2	5	6
CANTABRIA	2	4	5
CASTILLA LA MANCHA	3	4	5
CASTILLA Y LEÓN	2	5	6
CATALUÑA	2	5	9
C. VALENCIANA	2	4	6
EXTREMADURA	1	4	5
GALICIA	4	11	20
MADRID	3	6	6
REGIÓN DE MURCIA	2	5	11
C. FORAL DE NAVARRA	1	3	4
PAÍS VASCO	1	4	5
LA RIOJA	2	5	6
CEUTA	6	17	45
MELILLA	8	20	53

Leyenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■

En la **figura 8** se representa el indicador de calidad ITFE según rango alcanzando en este año 2021



Leyenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■

Figura 8. Tiempo de recepción de las muestras en el laboratorio tras la extracción en las CC AA.

La evolución de este indicador de calidad en los últimos 5 años (2017 a 2021) se muestra en **gráfico 4**.

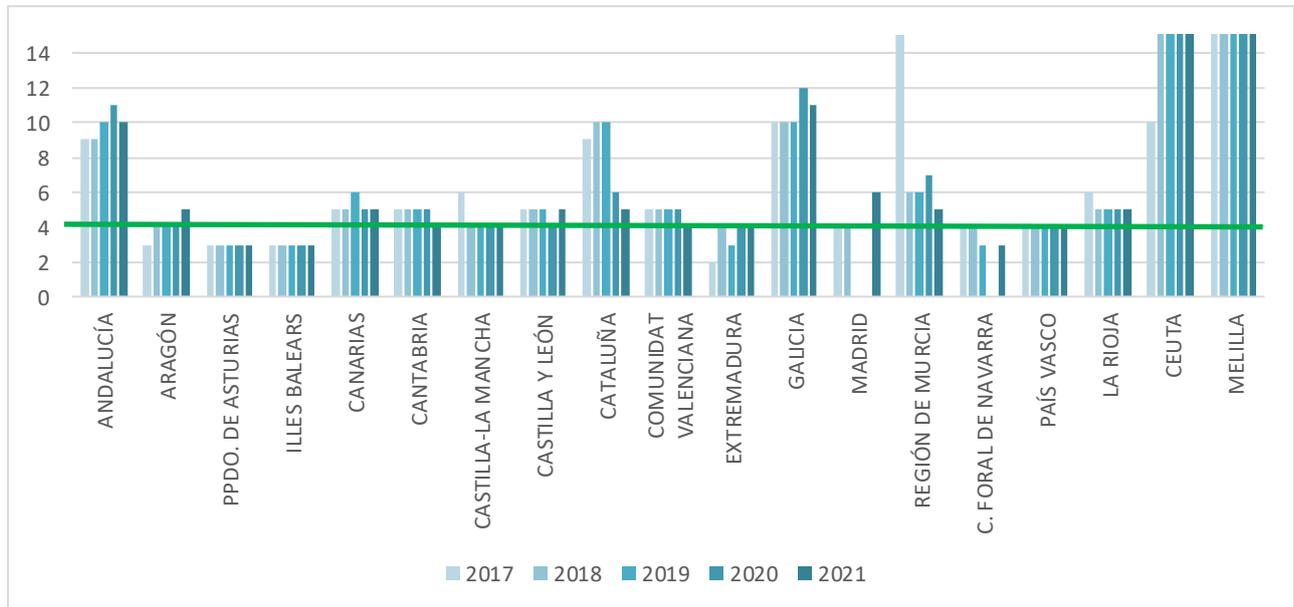


Gráfico 4. Evolución temporal del percentil 95 del indicador de calidad ITFE por CC AA (expresado en días). El rango máximo del indicador fue 31 días en 2018. Nota. La línea verde representa el umbral límite del rango aceptable (4 días).

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.

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.

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 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/a.

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).

Los resultados de los indicadores de etapa para las enfermedades de CCS del PCNEM se presentan en las **tablas 4 y 5**.

Tabla 4. Indicadores de etapa 3 por CC AA en HC, FQ y AF en PCNEM 2021.

CC AA	HC						FQ						AF					
	ITL1R		ITR1		ITRF		ITL1R		ITR1		ITRF		ITL1R		ITR1		ITRF	
	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99
ANDALUCÍA	2	8	12	19	41	62	7	15	14	21	37	51	15	23	24	31	121	207
ARAGÓN	4	5	9	13	10	12	4	5	9	13	NA	NA	4	5	10	13	NA	NA
PPDO. DE ASTURIAS	3	4	8	9	12	13	4	6	8	10	31	36	5	6	9	10	NA	NA
ILLES BALEARS	3	4	7	9			3	4	7	9	NA	NA	3	4	7	9		
CANARIAS	3	4	8	10	25	62	4	10	8	16	43	84	3	4	8	10	60	68
CANTABRIA	3	4	9	19	14	15	3	4	8	9	36	55	3	4	8	9	NA	NA
CASTILLA LA MANCHA	3	4	8	10	18	19	4	5	9	9	NA	NA	4	4	9	9	NA	NA
CASTILLA Y LEÓN	3	4	8	9	28	37	3	4	8	9	33	36	3	4	8	9	98	98
CATALUÑA	1	2	8	12	29	56	1	2	8	12	NA	NA	1	2	8	12	NA	NA
C. VALENCIANA	3	4	8	9	16	21	3	4	8	9	32	52	3	6	9	12	NA	NA
EXTREMADURA	2	4	9	12	56	68	2	4	9	13	45	68	2	4	9	12	NA	NA
GALICIA	1	2	14	26	22	29	1	2	14	26	NA	NA	3	4	15	27	NA	NA
MADRID	3	4	8	11			3	4	9	14			3	4	9	11		
REGIÓN DE MURCIA	5	10	11	17	68	133	4	6	10	16	38	60	7	8	12	17	77	88
C. FORAL NAVARRA	4	8	8	12	12	15	4	8	7	12	29	33	4	8	7	12	NA	NA
PAÍS VASCO	3	4	7	8	11	13	3	4	7	8			3	4	7	8	NA	NA
LA RIOJA	3	4	10	12	11	11	3	5	10	12	NA	NA	4	5	11	13	NA	NA
CEUTA	1	10	19	43	42	42	6	14	21	46	11	11	4	4	20	46	83	107
MELILLA	5	10	31	78	99	291	4	6	31	78	80	195	7	8	31	65	44	45

Leyenda (indicador en rango): Óptimo Aceptable Fuera de rango

Abreviatura: NA (no aplica, no segundas muestras)

Tabla 5. Indicadores de etapa 3 por CC AA en PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 en PCNEM 2021

CC AA	PKU						MCADD						LCHADD						GA-1					
	ITL1R		ITR1		ITRF		ITL1R		ITR1		ITRF		ITL1R		ITR1		ITRF		ITL1R		ITR1		ITRF	
	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99
ANDALUCÍA	10	23	18	33	46	79	10	23	18	33	46	79	10	23	18	33	46	79	10	23	18	33	46	79
ARAGÓN	5	7	10	14	25	26	5	7	10	14	18	18	5	7	10	14	NA	NA	5	7	10	14	19	19
PPDO. DE ASTURIAS	3	6	8	10	NA	NA	3	6	8	10			3	6	8	10	NA	NA	3	6	8	10	50	27
ILLES BALEARS	3	4	7	9			3	4	7	9			3	4	7	9	NA	NA	3	4	7	9		
CANARIAS	4	6	8	11	26	29	4	6	8	11	26	27	4	6	8	11	19	20	4	6	8	11	25	28
CANTABRIA	3	4	9	13	12	12	3	4	9	13	11	11	3	4	9	13	18	18	3	4	9	13	NA	NA
CASTILLA LA MANCHA	3	3	7	7	14	14	4	4	10	10	23	23	4	4	7	9	19	21	5	5	13	13	22	22
CASTILLA Y LEÓN	3	4	8	9	24	39	3	4	8	9	27	29	3	4	8	9	27	34	3	4	8	9	26	33
CATALUÑA	1	2	8	12	27	27	1	2	8	12	31	52	1	2	8	12	36	36	1	2	8	12	61	67
C. VALENCIANA	3	4	8	10	22	22	3	4	8	10	14	14	3	5	8	10	13	14	3	4	8	10	17	19
EXTREMADURA	2	4			44	79	2	4			44	79	2	4			44	79	2	4			44	79
GALICIA	4	5	15	27	26	28	4	5	15	27	26	28	4	5	15	27	16	16	4	5	15	27	32	47
MADRID	3	5	10	12			3	5	10	12			3	5	10	12			3	5	10	12		
REGIÓN MURCIA	6	7	11	16	80	95	6	7	11	16	44	46	6	7	11	16	34	35	6	7	11	16	98	145
C. NAVARRA	4	8	8	11	NA	NA	4	8	8	11	13	13	4	8	8	11	9	9	4	8	8	11	NA	NA
PAÍS VASCO	3	4	7	8	10	10	3	4	7	8	15	15	3	4	7	8	13	13	3	4	7	8	14	14
LA RIOJA	5	6	11	13	30	31	5	6	11	13	23	23	5	6	11	13	NA	NA	5	6	11	13	23	23
CEUTA	17	47	34	69	67	85	17	47	34	69	67	85	17	47	34	69	67	85	17	47	34	69	67	85
MELILLA	6	7	33	79	114	336	6	7	33	79	114	336	6	7	33	79	114	336	6	7	33	79	114	336

Leyenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■

Abreviatura: NA (no aplica, no segundas muestras)

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.

Se incluyó en la evaluación de este indicador de calidad, la situación de las enfermedades del PCNEM de cartera complementaria del año 2021 que están en fase de tramitación a la CCS en el **Anexo 2**.

Etapa 4: Remisión desde la Unidad de Coordinación o desde el laboratorio de cribado² a la Unidad Clínica de referencia (UCR) de los casos detectados positivos

Para esta etapa se ha identificado como objetivo de calidad garantizar que todos los casos con resultado positivo o alterado 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 UCR (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.

Todos los casos detectados positivos de todas las enfermedades incluidas en la CCS del programa de cribado neonatal se han remitido a las UCR el mismo día de la obtención del resultado por parte del laboratorio en 11 de las 19 CC AA.

Los datos detallados para este indicador de calidad por CC AA y enfermedad se presentan en la **tabla 6**.

² Dependiendo del modelo organizativo de cada programa

Tabla 6. Indicador de etapa 4 por CC AA en HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 en 2021

CC AA	HC	FQ	AF	PKU	MCADD	LCHADD	GA-1
	ITRUS	ITRUS	ITRUS	ITRUS	ITRUS	ITRUS	ITRUS
	P100	P100	P100	P100	P100	P100	P100
ANDALUCÍA	15	366	41	1	1	0	1
ARAGÓN	0	0	0	0	0	0	0
PPDO. DE ASTURIAS	1	1					1
ILLES BALEARS	0	0	0	0	0	0	0
CANARIAS	0	0	0	0	0	0	0
CANTABRIA	0	5	0	0	0	0	0
CASTILLA LA MANCHA	0	0	0	0	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	0	0	0	0	0	0	0
CATALUÑA	0	0	0	0	0		0
C. VALENCIANA	0	0	0	0	0	0	0
EXTREMADURA	1	1	1	0	0	0	0
GALICIA	0	0	0	0	0	0	0
MADRID	0	0	0	0	0	0	0
REGIÓN DE MURCIA	1	1	1	0	0	0	0
C. FORAL DE NAVARRA	1	1	0	0	0	2	
PAÍS VASCO	0	0	0	0	0	0	0
LA RIOJA	0	0	0				
CEUTA	0	0	9	0	0	0	0
MELILLA	1	0	0	0	0	0	0

Leyenda (indicador en rango): Óptimo ■ Fuera de rango ■

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.

Se incluyó en la evaluación de este indicador de calidad, la situación de las enfermedades del PCNEM de cartera complementaria del año 2021 que están en fase de tramitación a CCS en el **Anexo 2**.

▪ **Casos y tasas de detección de enfermedades endocrino-metabólicas a través del PCNEM**

En el año 2021, se han detectado 413 casos confirmados de alguna de las 7 enfermedades incluidas en la CCS de servicios del PCNEM. Además, se han notificado 220 casos de portadores de FQ y 1949 portadores de AF.

Los casos, portadores y tasas de detección descritos se recogen en la **tabla 7**, según tipo de enfermedad diagnosticada y CC AA.

En el **Anexo 1**, se presentan los resultados de exactitud diagnóstica de la prueba diagnóstica en el proceso de cribado para cada una de las enfermedades del PCNEM de la CCS del SNS.

Los casos y tasas de detección de las enfermedades del PCNEM de cartera complementaria del año 2021 se recogen en el **Anexo 2**.



PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS

Tabla 7. Casos, portadores y tasas de detección de HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 en 2021.

CC AA	HC		FQ				AF						PKU		MCADD		LCHADD		GA-1	
	Casos	Tasa detección enfermedad	Casos	Tasa detección enfermedad	Portadores	Tasa detección portador	Casos	Tasa detección enfermedad	Port. FAS	Tasa detección portador FAS	Port. FAC	Tasa detección portador FAC	Casos	Tasa detección enfermedad	Casos	Tasa detección enfermedad	Casos	Tasa detección enfermedad	Casos	Tasa detección enfermedad
ANDALUCÍA	32	1:2062	16	1:4124			3	1: 21992	180	1:367	83	1:795	6	1:10997	4	1:16496	0	0	0	0
ARAGÓN	4	1:2339	0	0	5	1:1871	3	1:3118	70	1:134	25	1:374	0	0	2	1:4677	0	0	1	1:9354
PPDO. DE ASTURIAS	2	1:2427	0	0			1	1:4855	14	1:347	4	1:1213	0	0	1	1:4855	0	0	0	0
ILLES BALEARS	5	1:1882	1	1:9408	1	1:9408	2	1:4704	1	1:9408	57	1:165	1	1:9408	0	0	0	0	0	0
CANARIAS	5	1:1936	1	1:9682	25	1:387	2	1:4841	53	1:183	18	1:538	1	1:9682	0	0	0	0	0	0
CANTABRIA	1	1:3265	2	1:1633	0	0	0	0	9	1:363	1	1:3265	1	1:3265	0	0	0	0	0	0
CASTILLA LA MANCHA	21	1:578	7	1:1734			3	1:4045	44	1:276	18	1:674	2	1:6068	2	1:6068	0	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	5	1:2554	4	1:3193	14	1:912	0	0	40	1:319	8	1:1597	5	1:2555	1	1:12773	0	0	1	1:12773
CATALUÑA	44	1:1318	6	1:9664	39	1:1487	21	1:2761	462	1:126	125	1:464	2	1:28992	3	1:19327	0	0	0	0
C. VALENCIANA	25	1:1432	4	1:8949	42	1:852	5	1:7159	79	1:453	0	0	1	1:35796	3	1:11932	0	0	1	1:35796
EXTREMADURA	2	1:3568	1	1:7136	2	1:3568	6	1:1189	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
GALICIA	12	1:1229	4	1:3687			2	1:7373	25	1:590	8	1:1843	0	0	1	1:14746	0	0	0	0
MADRID	30	1:1808	15	1:3617	80	1:678	14	1:3875	331	1:164	74	1:733	3	1:18084	7	1:7750	3	1:18084	3	1:18084
REGIÓN MURCIA	13	1: 1071	1	1:13921			6	1: 2320	35	1: 398	23	1:605	1	1:13921	1	1:13921	0	0	0	0
C. FORAL NAVARRA	2	1: 2542	1	1: 5084			1	1: 5084	30	1: 169	8	1: 636	0	0	0	0	0	0	0	0
PAÍS VASCO	7	1:2063	4	1:3610	7	1: 2063	2	1:7220	88	1:164	19	1:760	2	1:7220	0	0	1	1:14440	0	0
LA RIOJA	2	1:1115	0	0	5	1:446	1	1:2230	5	1:446	4	1:558	0	0	0	0	0	0	0	0
CEUTA	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1:292	2	1:292	0	0	0	0	0	0	0	0
MELILLA	2	1:427	0	0			0	0	3	1:284	1	1:853	0	0	0	0	0	0	0	0
NACIONAL	214	1: 1563	67	1: 4994	220	1: 1521	72	1: 4647	1471	1: 227	478	1: 700	25	1:13383	25	1:13383	4	1: 83642	6	1: 55762

Notas: Las tasas de detección se han calculado en base a la población de RN analizados. En los casos de PKU no se incluyen los casos de HPA detectados en el proceso de cribado de la enfermedad.

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

Se identifican tres objetivos de calidad y tres indicadores que permiten la medición del cumplimiento.

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. 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-1 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 de vida en RN con dos mutaciones o test de sudor positivo.
- Para AF, antes de 30 días de vida.

- Aceptable:

- 100% de los casos positivos están en tratamiento a los 17 días de vida para HC, PKU, MCADD, LCHADD y GA-1 (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 de vida en RN con dos mutaciones o test de sudor positivo.
- 95% de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento para AF, antes de 30 días de vida.

Los datos sobre este indicador de calidad de etapa 5 se obtuvieron a través de los casos registrados por las CC AA en esta etapa del PCNEM. Esta información aportada supone el 65% del total de casos confirmados a nivel nacional, y entre el 17% a 76% en función de la enfermedad referida (representa el 17% de los casos en acidemia glutárica tipo 1 al 74% de los casos en hipotiroidismo congénito). Los datos se presentan en la **tabla 8a**. En esta muestra, el 59% de los casos fueron mujeres (de los casos que reportaron género).

Tabla 8a. Indicador de etapa 5 (tiempo de instauración del tratamiento) en HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 en 2021*

ENFERMEDAD	Edad detección (días)*				Edad inicio tratamiento (días)*			
	Media	P50	P95	P100	Media	P50	P95	P100
AF	18	7	69	190	70	60	194	248
FQ	31	27	77	99	36	34	73	75
GA-I	4	4	4	4	6	6	6	6
HC	12	9	23	42	16	11	38	104
LCHADD	12	12	12	12	12	12	12	12
MCADD	16	15	37	37	15	10	42	42
PKU	12	8	40	40	27	8	230	230

Leyenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■

*Datos obtenidos con la información de las CC AA que aportaron datos en cada variable y enfermedad

En el 41,2% de los casos con diagnóstico definitivo fue necesario una segunda muestra (los datos del indicador de etapa 5a en cada grupo se presentan en las **tablas 11b-11c**)

Tabla 8b. Indicador de etapa 5 (tiempo de instauración del tratamiento) en casos diagnosticados de HC, FQ, AF, PKU, MCADD, GA-1 en los que fue necesaria una única muestra*

ENFERMEDAD	Edad detección (días)				Edad inicio tratamiento (días)			
	Media	P50	P95	P100	Media	P50	P95	P100
AF	15	7	17	190	77	60	194	248
FQ	15	15	27	27	35	34	73	73
GA-I	4	4	4	4	6	6	6	6
HC	11	8	23	42	11	10	23	36
MCADD	8	9	13	13	9	9	14	14
PKU	7	7	12	12	8	7	16	16

*Datos obtenidos con la información de las CC AA que aportaron datos en cada variable y enfermedad

Tabla 8c. Indicador de etapa 5 (tiempo de instauración del tratamiento) en casos diagnosticados de HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD en los que fue necesaria segunda muestra*

ENFERMEDAD	Edad detección (días)				Edad inicio tratamiento (días)			
	Media	P50	P95	P100	Media	P50	P95	P100
AF	38	48	69	69**	16	16	24	24
FQ	39	33	84	99	38	36	75	75
HC	14	14	28	37	21	17	60	104
LCHADD	12	12	12	12	12	12	12	12
MCADD	23	23	37	37	24	20	42	42
PKU	17	15	40	40	47	12	230	230

*Datos obtenidos con la información de las CC AA que aportaron datos en cada variable y enfermedad

** Existen datos aportados por CCAA donde se incluye edad de detección y no de inicio de tratamiento.

Este indicador de calidad de etapa 5a en las otras enfermedades del PCNEM de cartera complementaria del año 2021 se recogen en el **Anexo 2**.

En estos casos detectados a través del PCNEM, el 95% de los RN estaban asintomáticos en el momento del diagnóstico (solo 1 caso de LCHADD y 8 casos de HC manifestaron síntomas antes del diagnóstico).

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 todas dentro del rango óptimo.

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 en rango aceptable-óptimo.

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.

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

La coordinación y evaluación del programa desde la estructura de salud pública es transversal a lo largo de todo el programa y da cohesión al mismo.

En este caso, se han definidos dos objetivos de calidad:

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

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

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

El 100% de las CC AA e INGESA planifican y coordinan el PCNEM 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 SNS.

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:

19 CC AA han facilitado los datos generales del PCNEM

19 CC AA han facilitado los datos específicos del PCNEM

13 CC AA han facilitado los datos individualizados relacionados con diagnóstico y seguimiento de los casos detectados a través del PCNEM (Andalucía, Asturias, Canarias, Cantabria, Castilla La Mancha, Castilla y León, Cataluña, Ceuta, Extremadura, Galicia, Comunidad Foral de Navarra, País Vasco y Comunitat Valenciana)

Conclusiones

La evaluación del PCNEM del año 2021 se llevó a cabo acorde a los objetivos de calidad establecidos mediante los indicadores de calidad consensuados por el Grupo de trabajo de SICN de la Ponencia de cribado poblacional y validados por la Comisión de Salud Pública del año 2014.

Los resultados de este informe de evaluación se obtuvieron a través de la información disponible en el SICN aportada por las diferentes CC AA para el año 2021, a partir de datos agregados para las etapas 1 a 4 y de datos individualizados para la etapa 5.

De forma general, en este informe se observó que la mayoría de los indicadores para las diferentes etapas del programa durante el año 2021 se han mantenido en niveles similares respecto al año previo. Sin olvidar el contexto de pandemia por SARS-CoV-2 que pudo haber afectado al desarrollo y ejecución de este programa de cribado. Los principales resultados del informe fueron:

- En 2021, la participación en el PCNEM se mantuvo en cifras altas para todos los/as RN en las diferentes CC AA con los datos aportados, con una tasa de participación nacional del 100%.
- Se registró una buena trazabilidad de las muestras en este programa de cribado, siendo del 99,7% total.
- En el año 2021, 1 de cada 810 RN fue diagnosticado de una de las siete enfermedades endocrino-metabólicas incluidas en la CCS a través de PCNEM. En concreto, este PCNEM ha permitido el diagnóstico precoz de 413 casos confirmados de alguna de las siete enfermedades incluidas en la CCS de servicios del PCNEM (HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD o GA-1), 220 casos de portadores de FQ y 1949 portadores de AF. Según los datos reportados, el 95% de los RN estaban asintomáticos en el momento del diagnóstico (sólo 1 caso de LCHADD y 8 casos de HC manifestaron síntomas antes del diagnóstico).
- Los indicadores de calidad de la fase de toma de muestra de la etapa 1 y de transporte de muestras de la etapa 2 se encuentran en rangos similares a años previos a nivel autonómico, con oportunidad de mejora. En concreto, se sitúan en rango aceptable-óptimo el intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra en 12 de las 19 CC AA; y en 8 de 19 CC AA el intervalo de tiempo entre la fecha de la toma de la primera muestra y la fecha de recepción en el laboratorio.
- Respecto a la calidad de las muestras, el porcentaje de muestras no válidas supera el rango aceptable – óptimo como en años previos (2,5%, siendo el umbral recomendado máximo 2%).
- En las etapas 3 de recepción, análisis y resultados en el laboratorio y de etapa 4 de remisión a la UCR, se observan los indicadores en valores como en años previos en las CC AA. Registrando que la

derivación de todos los casos detectados positivos en la prueba de cribado para las enfermedades incluidas en la CCS del programa de cribado neonatal a las UCR el mismo día de la obtención del resultado por parte del laboratorio, se alcanza en 11 de las 19 CC AA; y observando retrasos en la comunicación del resultado final de la prueba diagnóstica en los casos donde es necesario solicitar una segunda muestra por resultado dudoso en la primera muestra válida (en casi todas las enfermedades de la CCS del PCNEM en la mayoría de las CC AA).

- Respecto a la etapa 5, entre el 99-100% de los casos tienen diagnóstico definitivo y seguimiento en las UCR en todas las CC AA. En contraste, el tiempo de instauración del tratamiento en los casos confirmados sigue siendo susceptible de mejora (sólo se inició tratamiento antes del intervalo recomendado en el 100% de los casos en 2 de las 7 enfermedades de CCS, LCHADD y GA-1). La edad de inicio de tratamiento de la mayoría de los casos confirmados supera los valores de referencia establecidos, y este año la muestra analizada en esta etapa representó el 65% del total de casos registrados de enfermedades de CCS identificadas a través del PCNEM.
- La estructura de salud pública sigue coordinando este programa de cribado en las CC AA. Los datos generales y específicos del PCNEM fueron proporcionados por todas las CC AA. La información individualizada relacionada con el diagnóstico y seguimiento de los casos detectados de la etapa 5 fue aportada por 13 de 19 CC AA (Andalucía, Asturias, Canarias, Cantabria, Castilla La Mancha, Castilla y León, Cataluña, Ceuta, Extremadura, Galicia, Comunidad Foral de Navarra, País Vasco y Comunitat Valenciana).

En resumen, el PCNEM es un programa de cribado con una buena cobertura poblacional que demuestra beneficios en resultados de salud. Los datos de este informe validan una gestión y control adecuado de las muestras extraídas en los laboratorios de cribado neonatal de este programa en España. Actualmente, se sigue trabajando en la mejora de la calidad del programa, existiendo la necesidad de optimizar algunos objetivos de calidad en las diferentes etapas del programa. El reto de agilizar el envío y trasportes de las muestras en el proceso de cribado es complejo, en especial en territorios con mayor dispersión geográfica, número de nacimientos y muestras a procesar en los laboratorios de cribado neonatal; pero en últimos dos años se han puesto en marcha estrategias de intervención para reducir estos tiempos en algunas CC AA (estas fases repercuten en las etapas posteriores de diagnóstico e inicio de tratamiento en los casos confirmados). También es reseñable, la peculiaridad de este programa de cribado en las ciudades de Ceuta y Melilla, que precisa de envío de sus muestras a los laboratorios de referencia de otras CC AA, lo que genera aumento de los tiempos con peores resultados de sus indicadores en estos últimos años.

La intervención necesaria de todas las CC AA, profesionales sanitarios y no sanitarios y los/as RN y sus familias que participan en este PCNEM posibilita la evaluación integral de este programa de cribado.

Anexo 1. Parámetros en proceso de cribado: HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 por CC AA en 2021

Leyenda en tablas:

GA-1: Acidemia glutárica tipo 1

HC: Hipotiroidismo congénito

FQ: Fibrosis quística

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

MCADD: Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media

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

NFP1: Número de falsos positivos sobre primera muestra.

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

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

PFP1: Porcentaje de falsos positivos sobre primera muestra

PFP2: Porcentaje de falsos positivos del proceso de confirmación diagnóstica

PFP: Porcentaje de falsos positivos totales

PKU: Fenilcetonuria

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

VPP: Valor predictivo positivo

Tabla. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. HC.

CCAA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP total	PFP1	PFP2	PFP total	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA	304	49	32	10	314	0,46	0,02	0,48	0,07	9,25
ARAGÓN	89	7	4	3	92	0,95	0,03	0,98	0,07	4,17
PPDO. DE ASTURIAS	8	2	2	0	8	0,16	0	0,16	0,04	20
ILLES BALEARS	68	7	5	2	70	0,72	0,02	0,74	0,18	6,67
CANARIAS	83	6	5	1	84	0,86	0,01	0,87	0,06	5,62
CANTABRIA	23	2	1	1	24	0,7	0,03	0,74	0,06	4
CASTILLA LA MANCHA	212	39	21	18	230	1,75	0,15	1,9	0,32	8,37
CASTILLA Y LEÓN	166	5	5	0	166	1,27	0	1,27	0,04	2,99
CATALUÑA	227	45	44	1	228	0,39	0	0,39	0,08	16,18
C. VALENCIANA	304	32	25	6	310	0,85	0,02	0,87	0,09	7,46
EXTREMADURA	52	4	2	1	53	0,73	0,01	0,74	0,06	3,64
GALICIA	92	12	12	2	94	0,62	0,01	0,64	0,08	11,32
MADRID	529	33	30	3	532	0,97	0,01	0,98	0,06	5,33
REGIÓN DE MURCIA	356	14	13	1	357	2,56	0,01	2,56	0,1	3,51
C. FORAL DE NAVARRA	72	11	2	9	81	1,42	0,18	1,59	0,22	2,41
PAÍS VASCO	43	22	7	15	58	0,3	0,1	0,4	0,15	10,77
LA RIOJA	2	3	2	1	3	0,09	0,04	0,13	0,13	40
CEUTA	4	0	0	0	4	0,68	0	0,68	0	0
MELILLA	6	2	2	0	6	0,7	0	0,7	0,23	25

Tabla. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. FQ

CC AA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA	268	89	16	64	314	0,41	0,1	0,48	0,13	4,6
ARAGÓN	0	227	0	227	227	0	2,43	2,43	2,43	0
PPDO. DE ASTURIAS	54	13				1,11			0,27	
ILLES BALEARS	139	2	1	8	147	1,48	0,09	1,56	0,02	0,68
CANARIAS	146	51	1	50	196	1,51	0,52	2,02	0,53	0,51
CANTABRIA	33	7	2	5	38	1,01	0,15	1,16	0,21	5
CASTILLA LA MANCHA	0	22	7	15	15	0	0,12	0,12	0,18	31,82
CASTILLA Y LEÓN	34	47	4	43	80	0,29	0,34	0,63	0,37	4,76
CATALUÑA		109	6	103	103		0,18	0,18	0,19	5,5
C. VALENCIANA	83	79	4	59	142	0,23	0,16	0,4	0,22	2,74
EXTREMADURA	71	24	1	23	94	0,99	0,32	1,32	0,34	1,05
GALICIA	0	4	4	0	0	0	0	0	0,03	100
MADRID	1114	159	15	144	1258	2,05	0,27	2,32	0,29	1,18
REGIÓN DE MURCIA	453	59	1	58	511	3,25	0,42	3,67	0,42	0,2
C. FORAL DE NAVARRA	90	9	1	8	98	1,77	0,16	1,93	0,18	1,01
PAÍS VASCO		4	4	0			0		0,03	100
LA RIOJA		36	0	36	36		1,61	1,61	1,61	0
CEUTA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
MELILLA	14	0	0	0	14	1,64	0	1,64	0	0

Tabla. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. AF

CC AA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA	592	292	3	0	592	0,9	0	0,9	0,44	1,5
ARAGÓN	0	108	3	0	0	0	0	0	1,15	100
PPDO. DE ASTURIAS	0	19	1		0	0		0	0,39	100
ILLES BALEARS	1	59	2	0	1	0,01	0	0,01	0,63	66,67
CANARIAS	0	89	2	1	1	0	0,01	0,01	0,92	66,67
CANTABRIA	0	10	10	0	0	0	0	0	0,31	100
CASTILLA LA MANCHA	0	3	3	0	0	0	0	0	0,02	100
CASTILLA Y LEÓN	2	0	0	0	2	0,02	0	0,02	0	0
CATALUÑA	0	22	21	1	1	0	0	0	0,04	95,45
C. VALENCIANA	0	88	5	2	2	0	0,01	0,01	0,25	71,43
EXTREMADURA	0	6	6	0	0	0	0	0	0,08	100
GALICIA	0	41	2	39	39	0	0,26	0,26	0,28	4,88
MADRID	0	14	14	0	0	0	0	0	0,03	100
REGIÓN DE MURCIA	0	6	6	0	0	0	0	0	0,04	100
C. FORAL DE NAVARRA	0	1	1	0	0	0	0	0	0,02	100
PAÍS VASCO	0	2	2	0	0	0	0	0	0,01	100
LA RIOJA		10	1	0	0		0	0	0,45	100
CEUTA	12	4	0	0	12	2,05	0	2,05	0,68	0
MELILLA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

Tabla. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. PKU

CC AA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA	1341	7	6	1			0		0,01	66,67
ARAGÓN	16	0	0	0	16	0,17	0	0,17	0	0
PPDO. DE ASTURIAS		0			0			0	0	
ILLES BALEARS	5	1	1	0	5	0,05	0	0,05	0,01	16,67
CANARIAS	33	3	1	2	35	0,34	0,02	0,36	0,03	2,78
CANTABRIA	0	1	1	0	0	0	0	0	0,03	100
CASTILLA LA MANCHA	1	3	2	1	2	0,01	0,01	0,02	0,02	50
CASTILLA Y LEÓN	57	8	5	3	60	0,45	0,02	0,47	0,06	7,69
CATALUÑA	14	10	10	0	14	0,02	0	0,02	0,02	41,67
C. VALENCIANA	13	3	1	0	13	0,04	0	0,04	0,01	7,14
EXTREMADURA	245	0	0	0	245	3,43	0	3,43	0	0
GALICIA	18	0	0	0	18	0,12	0	0,12	0	0
MADRID	43	11	3	8	51	0,08	0,01	0,09	0,02	5,56
REGIÓN DE MURCIA	77	4	1	3	80	0,55	0,02	0,57	0,03	1,23
C. FORAL DE NAVARRA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
PAÍS VASCO	0	3	2	1	1	0	0,01	0,01	0,02	66,67
LA RIOJA	3	0	0	0	3	0,13	0	0,13	0	0
CEUTA	11	0	0	0	11	1,88	0	1,88	0	0
MELILLA	13	0	0	0	13	1,52	0	1,52	0	0

Tabla. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. MCADD

CC AA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA		5	4	1			0		0,01	80
ARAGÓN	6	3	2	1	7	0,06	0,01	0,07	0,03	22,22
PPDO. DE ASTURIAS	2	1	1	0	2	0,04	0	0,04	0,02	33,33
ILLES BALEARS	10	0	0	0	10	0,11	0	0,11	0	0
CANARIAS	18	1	0	1	19	0,19	0,01	0,2	0,01	0
CANTABRIA	1	0	0	0	1	0,03	0	0,03	0	0
CASTILLA LA MANCHA	1	5	2	3	4	0,01	0,02	0,03	0,04	33,33
CASTILLA Y LEÓN	36	2	1	1	37	0,28	0,01	0,29	0,02	2,63
CATALUÑA	27	6	3	3	30	0,05	0,01	0,05	0,01	9,09
C. VALENCIANA	4	4	3	0	4	0,01	0	0,01	0,01	42,86
EXTREMADURA	245	0	0	0	245	3,43	0	3,43	0	0
GALICIA	14	1	1	0	14	0,09	0	0,09	0,01	6,67
MADRID	223	10	7	3	226	0,41	0,01	0,41	0,02	3
REGIÓN DE MURCIA	8	1	1	0	8	0,06	0	0,06	0,01	11,11
C. FORAL DE NAVARRA	0	2	0	2	2	0	0,04	0,04	0,04	0
PAÍS VASCO	5	1	0	1	6	0,03	0,01	0,04	0,01	0
LA RIOJA	11	0	0	0	11	0,49	0	0,49	0	0
CEUTA	11	0	0	0	11	1,88	0	1,88	0	0
MELILLA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

Tabla. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. LCHADD

CC AA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA		0	0	0			0		0	0
ARAGÓN	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
PPDO. DE ASTURIAS		0	0	0	0		0	0	0	0
ILLES BALEARS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CANARIAS	6	0	0	0	6	0,06	0	0,06	0	0
CANTABRIA	2	0	0	0	2	0,06	0	0,06	0	0
CASTILLA LA MANCHA	5	0	0	0	5	0,04	0	0,04	0	0
CASTILLA Y LEÓN	55	0	0	0	55	0,44	0	0,44	0	0
CATALUÑA	7	0			7	0,01		0,01	0	
C. VALENCIANA	22	0	0	0	22	0,06	0	0,06	0	0
EXTREMADURA	245	0	0	0	245	3,43	0	3,43	0	0
GALICIA	1	0	0	0	1	0,01	0	0,01	0	0
MADRID	402	5	3	2	404	0,73	0	0,73	0,01	7,3
REGIÓN DE MURCIA	7	0	0	0	7	0,05	0	0,05	0	0
C. FORAL DE NAVARRA	0	1	0	1	1	0	0,02	0,02	0,02	0
PAÍS VASCO	2	1	1	0	2	0,01	0	0,01	0,01	33,33
LA RIOJA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CEUTA	11	0	0	0	11	1,88	0	1,88	0	0
MELILLA	1	0	0	0	1	0,12	0	0,12	0	0

Tabla. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. GA-1

CC AA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA		1	0	1			0		0	0
ARAGÓN	3	1	1	0	3	0,03	0	0,03	0,01	25
PPDO. DE ASTURIAS	42	2	0		42	0,87		0,87	0,04	0
ILLES BALEARS	3	0	0	0	3	0,03	0	0,03	0	0
CANARIAS	38	4	0	4	42	0,39	0,04	0,43	0,04	0
CANTABRIA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CASTILLA LA MANCHA	2	1	0	1	3	0,02	0,01	0,02	0,01	0
CASTILLA Y LEÓN	23	2	1	1	24	0,17	0,01	0,18	0,02	4,17
CATALUÑA	51	1	0	1	52	0,09	0	0,09	0	0
C. VALENCIANA	117	4	1	3	120	0,33	0,01	0,34	0,01	0,83
EXTREMADURA	245	0	0	0	245	3,43	0	3,43	0	0
GALICIA	99	0	0	0	99	0,67	0	0,67	0	0
MADRID	153	4	3	1	154	0,28	0	0,28	0,01	1,91
REGIÓN DE MURCIA	31	0	0	0	31	0,22	0	0,22	0	0
C. FORAL DE NAVARRA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
PAÍS VASCO	1	0	0	0	1	0,01	0	0,01	0	0
LA RIOJA	2	0	0	0	2	0,09	0	0,09	0	0
CEUTA	11	0	0	0	11	1,88	0	1,88	0	0
MELILLA	1	0	0	0	1	0,12	0	0,12	0	0

Anexo 2. Cartera complementaria

Leyenda en tablas:

ALFA-TAL: Alfa talasemia

BETA-TAL: Beta talasemia

BTD: Déficit de biotinidasa

CIST: Cistinuria

CIT: Citrulinemia tipo I y II

CPTDI: Déficit de carnitin palmitoil transferasa tipo I

CPTDII: Déficit de carnitin palmitoil transferasa tipo II

CUD/CTD: Deficiencia primaria de carnitina

GALT: Galactosemia por deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa

HbC: Hemoglobinopatía C

HbD: Hemoglobinopatía D

HCY: Homocistinuria

HPA: Hiperfenilalaninemia benigna

HSC: Hiperplasia suprarrenal congénita

IBD: Deficiencia de isobutiril-CoA-deshidrogenasa

IVA: Acidemia isovalérica

MADD: Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa

MCC: Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa

MMA: Acidemia metilmalónica

MSUD: Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce

PA: Acidemia propiónica

SCADD: Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta

SCID: Inmunodeficiencia combinada grave

TD: Tasa de detección

TYR-I: Tirosinemia tipo I/1

VLCADD: Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga

Tabla 1. Indicadores de etapa 3 por CC AA en MSUD, HSC, HCY, BTB y TYR-I en PCNEM 2021.

CC AA	MSUD						HSC						HCY						BTB						TYR-I					
	ITL1R		ITR1		ITRF		ITL1R		ITR1		ITRF		ITL1R		ITR1		ITRF		ITL1R		ITR1		ITRF		ITL1R		ITR1		ITRF	
	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99
ANDALUCÍA	10	23	18	33	46	79							10	23	18	33	46	79							10	23	18	33	46	79
ARAGÓN	5	7	10	14	26	28	4	5	9	13	12	13	5	7	10	14	21	21												
PPDO. DE ASTURIAS																														
ILLES BALEARS																														
CANARIAS																			3	4	8	11	29	33						
CANTABRIA																														
CASTILLA LA MANCHA	5	5	11	11			3	3	8	8	19	19	6	7	13	14	NA	NA							5	5	11	11	29	29
CASTILLA Y LEÓN	3	4	8	9	34	43	3	4	8	9	40	50	3	4	8	9	43	46	3	4	8	9	33	37						
CATALUÑA	1	2	8	12	15	15							1	2	8	12	26	32							1	2	8	12	28	29
C. VALENCIANA																			3	4	8	10	15	18						
EXTREMADURA	2	4			44	79																								
GALICIA	4	5	15	27	23	24							4	5	15	27	22	22	4	6	16	28	41	58						
MADRID	3	5	10	12			3	4	8	11															3	5	10	12		
REGIÓN DE MURCIA	6	7	11	16	80	95							6	7	11	16	98	145	7	9	13	18	82	143						
C. FORAL DE NAVARRA	4	8	8	11	NA	NA							4	8	8	11	NA	NA	3	10	7	12	9	9						
PAÍS VASCO	3	4	7	8	11	11							3	4	7	8	16	16	3	4	7	8	15	19						
LA RIOJA	5	6	11	13	25	25	3	5	10	12	8	8	5	6	11	13	NA	NA												
CEUTA																														
MELILLA																			7	9	36	83	157	310						

Legenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■ Abreviatura: NA (no aplica, no segundas muestras).

Nota: Para el indicador ITRF se tomó como referencia de rango óptimo y aceptable la detección hasta 20 días de vida para estas enfermedades.

Tabla 2. Indicador de etapa 4 en MSUD, HSC, HCY, BT y TYR-I por CCAA en 2021.

CCAA	MSUD	HSC	HCY	BTD	TYR-I
	ITRUS	ITRUS	ITRUS	ITRUS	ITRUS
	P100	P100	P100	P100	P100
ANDALUCÍA	0		0		0
ARAGÓN	0	0	0		
PPDO. DE ASTURIAS					
ILLES BALEARS					
CANARIAS				0	
CANTABRIA					
CASTILLA LA MANCHA	0	0	0		0
CASTILLA Y LEÓN	0	0	0	0	
CATALUÑA	0		0*		0
C. VALENCIANA				0	
EXTREMADURA	0		0		
GALICIA	0		0	0	
MADRID	0	0			
REGIÓN DE MURCIA	0		0	0	
C. FORAL DE NAVARRA				0	
PAÍS VASCO				0	
LA RIOJA		0			
CEUTA					
MELILLA				1	

Leyenda (indicador en rango): Óptimo ■ Fuera de rango ■

* Caso de homocistinuria por remetilación.

Tabla 3. Casos y tasas de detección de MSUD, HSC, HCY, BTB y TYR-I en 2021

CC AA	MSUD		HSC		HCY		BTB		TYR-I	
	Casos	Tasa detección enfermedad	Casos	Tasa detección enfermedad)						
ANDALUCÍA	0	0			2	1:32991			0	0
ARAGÓN	1	1:9354	2	1:4677	0	0				
ASTURIAS										
ILLES BALEARS										
CANARIAS							1	1:9682		
CANTABRIA										
CASTILLA LA MANCHA	0	0	3	1:4045	0	0			0	0
CASTILLA Y LEÓN	0	0	2	1:6386	0	0	7	1:1825		
CATALUÑA	0	0			1*	1:57980			0	0
C. VALENCIANA							3	1:11932		
EXTREMADURA	0	0								
GALICIA	0	0			0	0	0	0		
MADRID	1	1:54251	2	1:27126						
MURCIA	0	0			0	0	1	1:13921		
NAVARRA	0	0			0	0	1	1: 5084		
PAÍS VASCO	0	0			0	0	1	1:14440		
LA RIOJA	0	0	0	0	0	0				
CEUTA										
MELILLA							1	1:853		
NACIONAL	2	1:135064	9	1:10094	3	1:69580	15	1:7153	0	0

*Caso de homocistinuria por remetilación.

Nota: Las tasas de detección se han calculado en base a la población de RN analizados en cada enfermedad.

Tabla 4. Casos y tasas de detección de enfermedades endocrino-metabólicas del PCNEM de la CSCC en 2021

CC AA	CIST		CIT		CPTDI		CPTDII		CTD		GALT	
	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD
ANDALUCÍA			2	1:32989	1	1:65982	0	0	2	1:32989		
ARAGÓN												
PPDO. DE ASTURIAS												
ILLES BALEARS												
CANARIAS												
CANTABRIA												
CASTILLA-LA MANCHA									3	1:4045		
CASTILLA Y LEÓN												
CATALUÑA			0	0	0	0	1	1:57980	0	0		
C. VALENCIANA												
EXTREMADURA												
GALICIA	7	1:2107	0	0	1	1:14746	0	0	0	0	1	1:14746
MADRID									1	1:54251		
REGIÓN DE MURCIA	10	1:1392	1	1:13921								
C. NAVARRA												
PAÍS VASCO												
LA RIOJA												
CEUTA												
MELILLA												
NACIONAL	17	1: 1686	3	1: 76312	2	1:69352	1	1: 138703	6	1: 35234	1	1:14746

CC AA	HPA		IBD		IVA		MADD		MCC		MMA		PA	
	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD
ANDALUCÍA	3	1:21992	1	1:65977	1	1:65977	0	0	3	1:21992	0	0	0	0
ARAGÓN					0	0								
PPDO. DE ASTURIAS														
ILLES BALEARS														
CANARIAS														
CANTABRIA														
CASTILLA LA MANCHA					0	0					0	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN					0	0								
CATALUÑA	8	1:7248	2	1:28990	0	0	0	0	1	1:57984	2	1:28990	2	1:28990
C. VALENCIANA														
EXTREMADURA														
GALICIA	6	1:2458			0	0	1	1:14746			1	1:14746	0	0
MADRID	2	1:27125									1	1:54251	0	0
REGIÓN DE MURCIA	4	1:3480	0	0	0	0			2	1:6960	0	0	0	0
C. NAVARRA														
PAÍS VASCO					0	0								
LA RIOJA					0	0								
CEUTA														
MELILLA														
NACIONAL	23	1: 13469	3	1: 34470	1	1: 211021	1	1: 138703	6	1: 22980	4	1: 54753	2	1: 106405



PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS

CC AA	SCADD		SCID		VLCADD	
	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD
ANDALUCÍA	2	1: 32989			1	1:65982
ARAGÓN	0	0				
PPDO. DE ASTURIAS						
ILLES BALEARS						
CANARIAS						
CANTABRIA						
CASTILLA-LA MANCHA					0	0
CASTILLA Y LEÓN						
CATALUÑA	1	1:57980	1	1:57984	2	1:28990
C. VALENCIANA						
EXTREMADURA						
GALICIA						
MADRID						
REGIÓN DE MURCIA	1	1:13921				
C. FORAL DE NAVARRA						
PAÍS VASCO						
LA RIOJA						
CEUTA						
MELILLA						
NACIONAL	4	1: 36890	1	1: 57984	3	1: 45364

Nota: Las tasas se han calculado con las poblaciones de las CC AA que tienen la enfermedad en su cartera complementaria y han aportado datos en esta fase de seguimiento. Abreviaturas (ver leyenda Anexo 2).

Otras enfermedades detectadas en el proceso del programa de cribado neonatal en las CC AA:

7 casos de alfa-talasemia, 3 casos de beta-talasemia, 4 casos de esferocitosis, 2 casos de hemoglobinopatía HbC, 1 caso de hemoglobinopatía HbD, 5 casos de hipertirotropinemia, 3 casos de quilotórax, 1 caso de síndrome Di George, 1 caso de IDCT, 1 caso de ataxia telangiectasia, 1 caso de inmunodeficiencia gen AIRE, 1 caso de aciduria formiminoglutámica, 64 casos de déficit de vitamina B12.

Tabla 5. Indicador de etapa 5 (tiempo de instauración del tratamiento) en enfermedades de PCNEM en 2021

ENFERMEDAD	Edad detección (días)^				Edad inicio tratamiento (días)^			
	Media	P50	P95	P100	Media	P50	P95	P100
AF	18	8	69	190	70	60	194	248
ALFA-TALASEMIA	88	103	128	128	73	73	73	73
BETA-TALASEMIA	152	152	152	152				
BTD	18	16	29	29	19	20	29	29
CIST	12	13	17	17	600	426	1178	1178
CIT	33	33	50	50				
CPTDI	53	53	71	71				
CPTDII	8	8	8	8	9	9	9	9
CTD	42	42	56	56				
Esferocitosis	153	144	251	251				
FQ	32	28	77	99	36	34	73	75
GA-I	4	4	4	4	6	6	6	6
GALT	36	36	36	36	36	36	36	36
HbC	8	8	8	8	75	75	95	95
HbD	10	10	10	10	52	52	52	52
HC	12	9	23	42	16	11	38	104
HCY*	56	39	118	118	11	11	11	11
HPA	12	10	29	29	17	17	25	25
HSC	12	12	21	21	12	12	21	21
IBD	28	30	43	43	15	15	20	20
IDCT	29	29	29	29	30	30	30	30
IVA	28	28	28	28				
LCHADD	12	12	12	12	12	12	12	12
MADD	9	9	9	9	20	20	20	20
MCADD	16	15	37	37	15	10	42	42
MCC	38	42	63	63	8	8	8	8
MMA	13	8	24	24	14	9	25	25
PA	10	10	13	13	8	8	8	8
PKU	12	8	40	40	27	8	230	230
Quilolórax	25	26	31	31				
Sd di George	6	6	6	6	7	7	7	7
SCADD	42	47	56	56	25	25	25	25
SCID					8	8	8	8
Deficit de vitamina B12	57	53	80	80				
VLCADD	12	8	24	24	7	7	9	9

Abreviaturas: lista de enfermedades (página 12-13 y 50 del documento).

*Incluye 1 caso de homocistinuria por remetilación.

^Datos obtenidos con la información de las CC AA que aportaron datos en cada variable y enfermedad

Anexo 3. Glosario de términos

Caso positivo o caso confirmado: RN que tras el proceso de cribado y posterior proceso de confirmación ha sido diagnosticado de la patología y ha recibido el tratamiento e intervención sanitaria indicada.

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

Caso en seguimiento: Se entiende por caso (recién nacido) en seguimiento: todo caso 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.

Falso positivo: recién nacido con prueba de cribado alterada/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 segunda 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 tengasíntomas 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 RN 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 referencia o seguimiento: Servicio o Unidad asistencial donde se realiza el diagnóstico confirmatorio, tratamiento y seguimiento de los casos de una patología detectada en el proceso de cribado

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 (en el total de muestras analizadas).

Anexo 4. 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.*
- *Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. Año 2020.*

Se pueden consultar en:

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