



PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. INFORME DE EVALUACIÓN AÑO 2023

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 2023

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, Prevención y Equidad en Salud

Unidad de Programas de cribado

María Teresa Herrero Díez

Rosa Soledad Díaz García

COMUNIDADES Y CIUDADES AUTÓNOMAS

Comunidad Autónoma de Andalucía

Isabel Fernández Román

Carmen Delgado Pecellin

Raquel Yahyaoui Macías

Comunidad Autónoma de Aragón

Carmen Malo Aznar

Alicia Del Cura Bilbao

Elena García González

Principado de Asturias

José María Blanco González

María Pedregal Álvarez

Comunidad Autónoma de Canarias

Maria José García Mérida

Patricia Carrillo Ojeda

Alejandra González Delgado

Comunidad Autónoma de Cantabria

Begoña Porras González

Comunidad Autónoma de Castilla La Mancha

José Ramón Martínez Fernández

María José Ruiz Pérez

Comunidad Autónoma de Castilla y León

María Teresa Jiménez López

María García López

Juan Carlos Villa Caballero

Verónica Cañadas Garzó

Comunidad Autónoma de Cataluña

Blanca Prats Viedma

Rosa María López Galera

Judit García Villoria

Comunidad Autónoma de Extremadura

Mercedes García Reina

María José Macías Ortiz

Comunidad Autónoma de Galicia

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

Inmaculada González Gallego

José María Egea Mellado

Comunidad Foral de Navarra

María Ederra Sanz

Comunidad Autónoma del País Vasco

Jon Iñaki Álvarez Uriarte

Nerea Ferrero Saiz

Comunitat Valenciana

Manuel Àngel Tamarit Escribano

Margarita Andeme Monsuy

M^a Victoria García Lopez de Meneses

Ciudad Autónoma de Ceuta

María del Rosario Moreno Bernal

Ninoska Zulamith Lopez Berrios

Violeta Ramos

Ciudad Autónoma de Melilla

Luisa Hermoso Castro

Ministerio de Sanidad-INGESA

Teresa García Ortiz



PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS

Revisión del documento

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, Prevención y Equidad en Salud

María Terol Claramonte

Unidad de Programas de cribado Poblacional

Rosa Soledad Díaz García

María Teresa Herrero Díez

Manuela Blanco Pérez

Laura Santos Rangel

Sonia Vicente Gutiérrez

Dirección General de Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia

María Luisa Vicente Saiz

COMUNIDADES Y CIUDADES AUTÓNOMAS

Comunidad Autónoma de Andalucía

Ignacio Sánchez-Barranco Vallejo

Comunidad Autónoma de Aragón

Carmen Malo Aznar

Alicia Del Cura Bilbao

Principado de Asturias

José María Blanco González

Comunidad Autónoma de Canarias

María José García Mérida

Mariola de la Vega Prieto

Comunidad Autónoma de Cantabria

Begoña Porras González

Comunidad Autónoma de Castilla La Mancha

José Ramón Martínez Fernández

Comunidad Autónoma de Castilla y León

María Teresa Jiménez López

Comunidad Autónoma de Cataluña

Blanca Prats Viedma

Comunidad Autónoma de Extremadura

Mercedes García Reina

María José Macías Ortiz

Comunidad Autónoma de Galicia

Ángel Gómez Amorín

Comunidad Autónoma Illes Balears

Celia Personat Labrador

Guillem Artigues Vives

Comunidad Autónoma de La Rioja

Yolanda Ruiz del Prado

Enrique Ramalle Gomara

Comunidad de Madrid

María Vicenta Labrador Cañadas

Región de Murcia

Olga Monteagudo Piqueras

Comunidad Foral de Navarra

María Ederra Sanz

Comunidad Autónoma del País Vasco

Jon Iñaki Álvarez Uriarte

Isabel Portillo Villares

Comunitat Valenciana

Eva Molina Periz

Ciudad Autónoma de Ceuta

José María Sánchez Romero

Ciudad Autónoma de Melilla

Luisa Hermoso Castro

Ministerio de Sanidad-INGESA

Teresa García Ortiz



PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS

INFORME DE EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. AÑO 2023

Aprobación del documento:

Ponencia de Cribado Poblacional: 01/04/2025

Comisión de Salud Pública: 09/04/2025

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 2023. Ministerio de Sanidad, 2025.

ÍNDICE

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. INFORME DE EVALUACIÓN. AÑO 2023	1
ABREVIATURAS	7
JUSTIFICACIÓN	9
INTRODUCCIÓN	10
1. El programa de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón..	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 CONGÉNITAS EN PRUEBA DE TALÓN 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 PCNPT año 2023 en España.....	14
Tabla 2. Indicadores de etapa 1 por CCAA del PCNPT 2023.....	20
Tabla 3. Indicador de etapa 2 por CCAA del PCNPT 2023.....	29
Tabla 4. Indicadores de etapa 3 por CCAA en HC, FQ y AF en PCNPT 2023.....	32
Tabla 5. Indicadores de etapa 3 por CCAA en PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 en PCNPT 2023.....	33
Tabla 6. Indicador de etapa 4 por CCAA en HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 en 2023.....	35
Tabla 7. Casos, portadores y tasas de detección de HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 en 2023.....	37
Tabla 8a,8b, 8c. Indicador de etapa 5 (tiempo de instauración del tratamiento) en HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 en 2023.....	39

Tablas en Anexos:

Anexo 1.

Tabla 1. Parámetros en proceso de cribado etapa 3: HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 por CCAA en 2023.....	46-49
---	-------

Anexo 2.

Tabla 1. Indicadores de etapa 3 por CCAA en MSUD, HSC, HCY, BTB y TYR-I en PCNPT.....	51
Tabla 2. Indicador de etapa 4 por CCAA en MSUD, HSC, HCY, BTB y TYR-I 2023.....	52
Tabla 3. Casos y tasas de detección de MSUD, HSC, HCY, BTB y TYR-I en 2023	53
Tabla 4. Casos y tasas de detección de enfermedades congénitas en prueba de talón del PCNPT de la CCCC en 2023.....	54
Tabla 5. Indicador de etapa 5 (tiempo de instauración del tratamiento) en enfermedades de PCNPT en 2023.....	56

ÍNDICE DE FIGURAS Y GRÁFICOS

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1. Esquema del PCNPT.....	15
Figura 2. Laboratorios de referencia en el PCNPT en las CCAA.....	16
Figura 3. Número de nacimientos en España según datos registrados de RN en cada CCAA en el SICN..	21
Figura 4. Tasas de participación en el PCNPT por CCAA.....	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 CCAA	23
Figura 6. Porcentaje de primeras muestras no válidas en las CCAA.....	25
Figura 7. Trazabilidad de las muestras en el proceso de cribado en las CCAA.....	27
Figura 8. Tiempo de recepción de las muestras en el laboratorio tras la extracción en las CCAA.....	29

ÍNDICE DE GRÁFICOS

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

ABREVIATURAS

AF: Anemia falciforme

BTD: Déficit de biotinidasa

CA: Comunidad autónoma

CCAA: Comunidades y ciudades autónomas

CCS: Cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud

CSCC: Cartera de servicios complementaria de las CCAA 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

PCNPT: Programa de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón, previamente conocido como Programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas

PKU: Fenilcetonuria

PMNV: Porcentaje de primeras muestras no válidas

RN: Recién nacidos/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 congénitas en prueba de talón 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 congénitas en prueba de talón

El programa de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón, previamente conocido como Programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas tiene como objetivo principal identificar y tratar de forma precoz a los recién nacidos/as con enfermedades congénitas antes de que manifiesten síntomas clínicos y así evitar mortalidad prematura; prevenir discapacidades físicas o psíquicas asociadas; poder mejorar el pronóstico y aumentar la calidad de vida. Las enfermedades congénitas incluidas son enfermedades raras, es decir la prevalencia de cada una es baja, pero el impacto global de forma integral y conjunta es notable desde la perspectiva de salud pública.

El Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del SNS 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/cribadoNeonatal/enfermedadesEndocrinoMetabolicas/evaluacionProgramacribado.htm>

El informe técnico de evaluación del PCNPT 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 incluidas en el PCNPT de la CCS del SNS en 2023
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 CCAA 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 CCAA 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 CCAA

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 CCAA 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 PCNPT de la CCS del año 2023, las CCAA 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 2023, 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 (TYR-I)
15. Tirosinemia II y III (TYR-II, TIR-III)
16. Citrulinemia tipo I y II (CIT I, CIT II)
17. Aciduria argininosuccínica (ASLD)
18. Argininemia (ARG)
19. Hipermetioninemia (MET)

20. Cistinuria
21. Acidemia propiónica (PA)
22. Acidemias metilmalónicas (MMA)
23. Déficit de beta-cetotiolasa (KTD)
24. Aciduria 3-hidroxi 3-metilglutárica (HMG)
25. Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3MCC)
26. Aciduria 3-metilglutacónica (3MGA)
27. Deficiencia de la proteína trifuncional mitocondrial (TFPD)
28. Deficiencia múltiple de carboxilasa (deficiencia de holocarboxilasa sintetasa) (MCD)
29. Aciduria 2-metil-3-hidroxibutírica (2M3HBA)
30. Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa (metilbutirilglicinuria) (2MBG)
31. Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa (IBD)
32. Aciduria malónica (MAL)
33. Deficiencia primaria de carnitina (CUD)
34. Déficit de carnitina palmitoil transferasa tipo I y tipo II (CPT I, CPT II)
35. Deficiencia de carnitina/acilcarnitina traslocasa (CACTD)
36. Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD)
37. Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCADD)
38. Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa (MADD)
39. Deficiencia de metionina adenosiltransferasa I/III (MAT I/III)
40. Galactosemia por deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT-D)
41. Galactosemia por deficiencia de galactoquinasa (GALK-D)
42. Inmunodeficiencia combinada grave (IDCG)
43. Atrofia muscular espinal (AME)



Tabla 1. Enfermedades incluidas en el PCNPT año 2023 en España.

CC AA	HC	FQ	AF	PKU	GA-1	LCHADD	MCADD	HFA	BTD	HCY	HSC	MSUD	TYR-I	TYR-I y III	IVA	CIT I	CIT II	ASLD	ARG	MET	CISTINURIA	PA	MMA	KTD	HMG	3-MCC	3MGA	TPPD	MCD	2MBHBA	2MBG	IBD	MAL	CUD	CPT I	CPT II	CACT	VLCADD	SCADD	MADD	MAT I/III	GALT-D	GALK-D	IDCG	AME			
ANDALUCÍA																																																
ARAGÓN																																																
ASTURIAS																																																
ILLES BALEARS																																																
CANARIAS																																																
CANTABRIA																																																
CASTILLA Y LEÓN																																																
CASTILLA LA MANCHA																																																
CATALUÑA																																																
C. VALENCIANA																																																
EXTREMADURA																																																
GALICIA																																																
MADRID																																															*	*
REGIÓN DE MURCIA																																																
C. FORAL NAVARRA																																																
PAÍS VASCO																																																
LA RIOJA																																																
CEUTA																																																
MELILLA																																																

Leyenda: ■ Programa de cribado de la cartera común del SNS ■ Programa de cribado de la cartera complementaria de las CCAA. Abreviaturas (ver lista previa)
■ Enfermedad en proceso de cribado de enfermedad incluida en cartera común del SNS * Programa piloto poblacional (de septiembre de 2023 a septiembre de 2024)

Nota: Algunas CCAA en el proceso de cribado diagnostican casos de otras enfermedades como alfa-talasemia, beta-talasemia, quilotórax, síndrome Di George, otras inmunodeficiencias congénitas, déficit de vitamina B12, entre otras.

3. Organización del programa de cribado neonatal

El PCNPT (**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

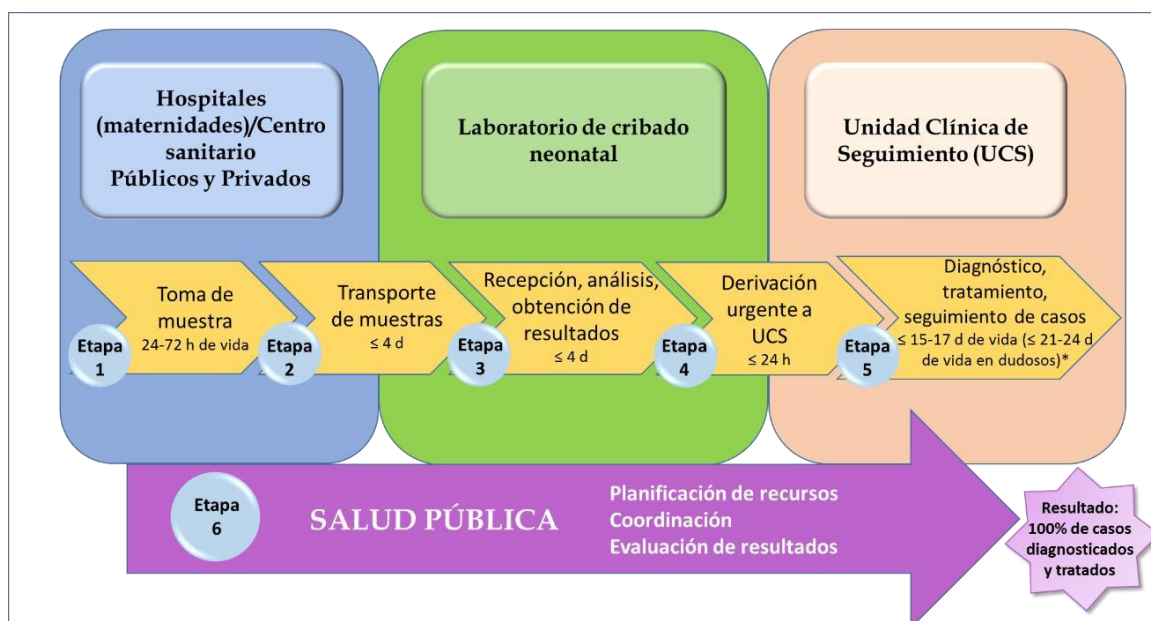


Figura 1. Esquema del PCNPT

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 CCAA (**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.



CC AA	LABORATORIOS DE REFERENCIA
ANDALUCÍA	Hospital Universitario Virgen del Rocío (Sevilla) Hospital Universitario Regional de Málaga (Málaga)
ARAGÓN	Hospital Universitario Miguel Servet (Zaragoza)
ASTURIAS	Hospital Universitario Central de Asturias (Oviedo)
ILLES BALLEARS	Hospital Son Espases (Palma de Mallorca)
CANARIAS	Complejo Hospitalario Universitario de Canarias (La Laguna, Tenerife)
CANTABRIA	Laboratorio de Salud Pública en Bizkaia (Derio)
CASTILLA Y LEÓN	Centro de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León (Valladolid)
CASTILLA LA MANCHA	Instituto Ciencias de la Salud de Castilla La Mancha (Talavera de la Reina)
CATALUÑA	Hospital Clínic (Barcelona)
C. VALENCIANA	Laboratorio de metabolopatías del Hospital La Fe (Valencia)
EXTREMADURA	Laboratorio de Análisis Clínicos Hospital Universitario de Badajoz (Badajoz)
GALICIA	Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela (Santiago de Compostela)
MADRID	Laboratorio de Cribado Neonatal de la Comunidad de Madrid (Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid)
MURCIA	Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (El Palmar, Murcia)
NAVARRA	Laboratorio de Salud Pública en Bizkaia (Derio) Hospital Universitario Miguel Servet (Zaragoza)
PAÍS VASCO	Laboratorio de Salud Pública en Bizkaia (Derio)
LA RIOJA	Hospital Miguel Servet (Zaragoza)
CEUTA	Hospital Universitario Virgen del Rocío (Sevilla)
MELILLA	Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (El Palmar, Murcia)

Figura 2. Laboratorios de referencia en el PCNPT en las CCAA.

4.Objetivos de calidad del programa de cribado neonatal

Las enfermedades congénitas incluidas en el PCNPT son enfermedades que, potencialmente, si no son diagnosticadas y tratadas a tiempo pueden provocar daños y discapacidades físicas y/o psíquicas en RN.

El objetivo principal del PCNPT 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 RN.

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 (actualmente conocido como PCN de enfermedades congénitas en prueba de talón) 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 PCNPT 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 CONGÉNITAS EN PRUEBA DE TALÓN DEL SNS

Este informe técnico es la octava evaluación anual del PCN del SNS. Recoge la información sobre los indicadores de calidad del programa correspondientes al año 2023 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 PCNPT.

La Información necesaria para realizar esta evaluación ha sido facilitada por las CCAA a través del SICN del SNS que recoge los datos del PCNPT durante el año 2023.

Este documento pretende recoger, identificar y analizar la situación del PCNPT durante el año 2023, para poder guiar la toma de decisiones e intervenciones que permitan avanzar y mejorar el PCNPT, y la calidad del programa.

Este informe, como en los años previos, se estructura evaluando la situación del PCNPT en las diferentes etapas que lo definen, describiendo los objetivos de calidad y los indicadores establecidos para la medición de éstos en cada CCAA, 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 CCAA del PCNPT 2023

CCAA	RN en cada CCAA	RN a los que se toma muestra	RN analizados	Tasa de participación (%)	ITTM			PMNV (%)	TRAZABILIDAD (%)
					P50	P95	P99		
ANDALUCÍA	61768	61768	61768	100	48	96	120	5,21	99,29
ARAGÓN	8669	8519	8519	98,27	48	60	71	0,35	99,98
ASTURIAS	4607	4597	4597	99,78	50	68	77	1,89	99,93
ILLES BALEARS	8624	8599	8599	99,71	52	72	89	0,08	99,65
CANARIAS	11854	11840	11840	99,88	48	48	72	1,17	99,93
CANTABRIA	2967	2964	2964	99,9	48	72	72	0,1	100
CASTILLA LA MANCHA	12015	12015	12015	100	48	72	120	9,96	99,97
CASTILLA Y LEÓN	12123	12149	12127	100,21	49	63	69	4,87	99,38
CATALUÑA	54433	54339	54339	99,83	49	76	111	0,5	99,93
C. VALENCIANA	35359	35317	35302	99,88	36	58	71	0,9	99,11
EXTREMADURA	6858	6692	6692	97,58	48	71	72	1,55	99,1
GALICIA	14032	14032	14032	100	48	72	96	2,0	100
MADRID	52962	52956	52956	99,99	48	48	48	1,43	100
REGIÓN DE MURCIA	12860	12932	12932	100,56	48	72	96	0,8	99,88
C. FORAL DE NAVARRA	4524	4516	4514	99,82	45	69	134	0,4	99,89
PAÍS VASCO	13617	13605	13605	99,91	53	70	125	0,06	100
LA RIOJA	2034	2017	2017	99,16	51	84	108	0,4	100
CEUTA	624	624	624	100	48	72	120	14,74	94,07
MELILLA	771	699	699	90,66	72	120	312	4,43	99,86

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

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 2023, según datos del INE, se registraron 320656 nacimientos en el territorio nacional, que supone una reducción del 2,6 % con respecto al año 2022. El número de RN en cada CCAA, 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 CCAA 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:

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

En la que NRTM corresponde al número de recién nacidos (RN) en el año 2023 a los que se les realiza la toma de muestra y NRCPD al número de RN en la CCAA en el mismo año (datos aportados por la CCAA).

Las **tasas de participación** en el programa se encuentran en rango aceptable-óptimo en 16 de 19 CCAA. A nivel nacional con los datos aportados, la participación en el programa fue del 99,8%, es decir en rango óptimo.

Como anotación, el porcentaje anual de cobertura superior al 100% en alguna CCAA 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 2023.



Figura 4. Tasas de participación en el PCNPT por CCAA.

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 15 de 19 CCAA que aportaron datos. A nivel nacional, este intervalo se sitúa entre las 48 a 120 horas de vida del RN (para el 95% de las muestras).

En la **figura 5** se representa el indicador de calidad ITTM por CCAA según rango alcanzando en este año 2023.



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

Figura 5. Tiempo de toma de muestra (intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra) en las CCAA.

El **gráfico 1** muestra la evolución de este indicador de calidad en los últimos 5 años (2019 a 2023).

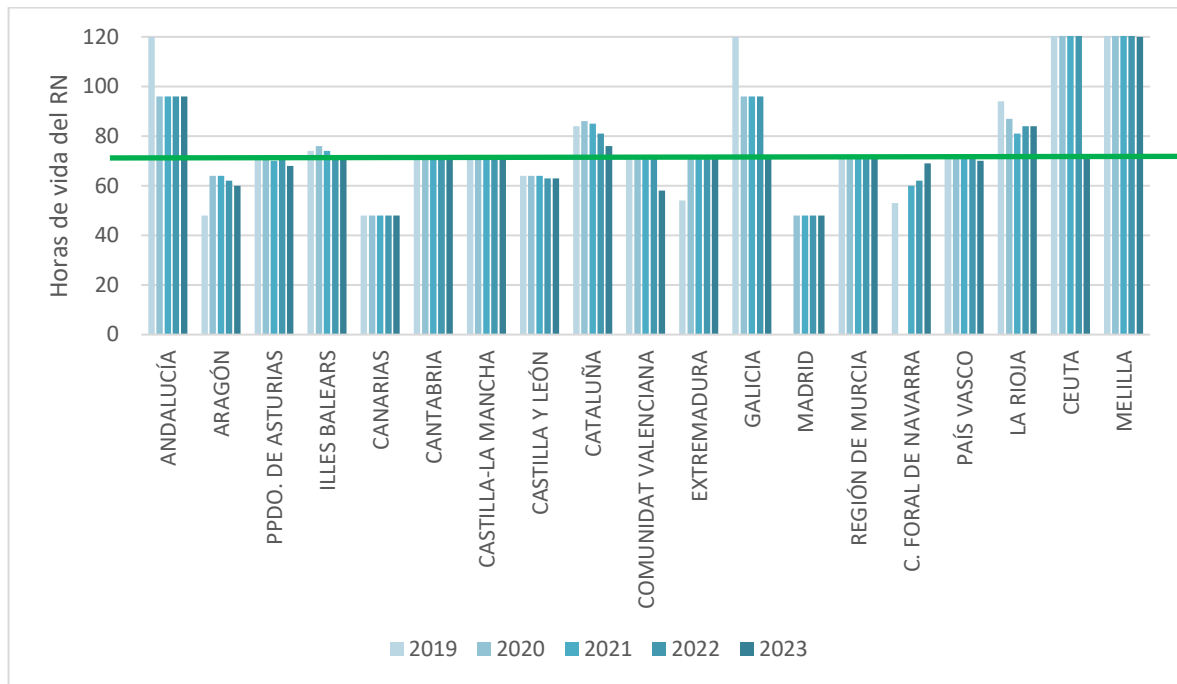


Gráfico 1. Evolución temporal del percentil 95 del indicador de calidad ITTM por CCAA (expresado en horas de vida RN). El valor máximo del indicador fue 408 horas de vida en 2019. Nota: La línea verde representa el umbral límite del rango aceptable (72 horas de vida).

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:

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

En la que NMNV corresponde al número de primeras muestras no válidas en el año 2023 en la CCAA y NRTM al número de RN a los que se les ha tomado la muestra en la CCAA en ese mismo año.

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

A nivel nacional, las primeras muestras no válidas fueron del 2,27 %; valor límite fuera del rango aceptable.

En la **figura 6** se representa el porcentaje de primeras muestras no válidas en las CCAA según rango alcanzando en este año 2023.



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

Figura 6. Porcentaje de primeras muestras no válidas en las CCAA.

El **gráfico 2** muestra la evolución de este indicador de calidad en los últimos 5 años (2019 a 2023).

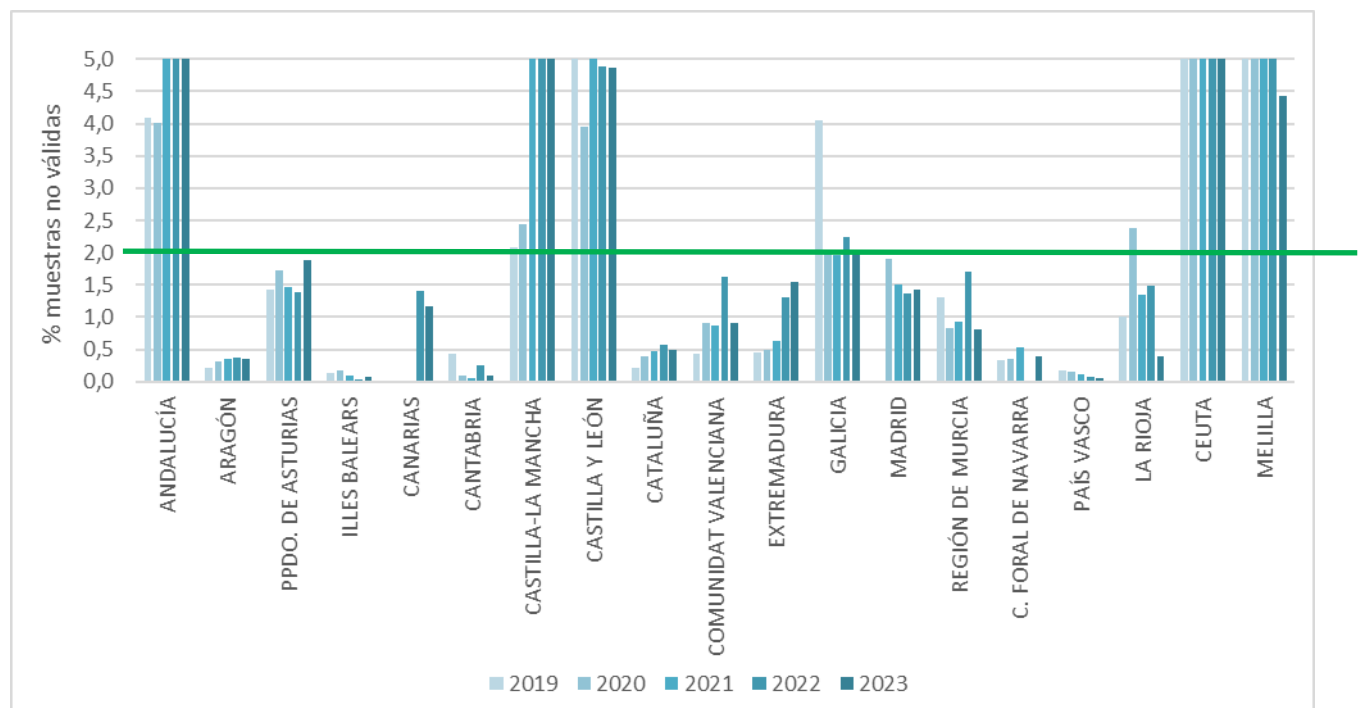


Gráfico 2. Evolución temporal del indicador de calidad PMNV por CCAA. El valor máximo del indicador fue de 14,7% en 2023. Nota: La línea verde representa el umbral límite del rango aceptable (2% muestras).

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 2023 en la CCAA con resultado final del proceso y NRTM al número de RN a los que se les ha tomado la muestra en esa misma CCAA en 2023.

La **trazabilidad** se encuentra dentro del rango óptimo-aceptable en 18 de 19 CCAA.

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 2023.



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

Figura 7. Trazabilidad de las muestras en el proceso de cribado en las CCAA.

La evolución del indicador de calidad en los últimos 5 años (2019 a 2023) se muestra en **gráfico 3**.

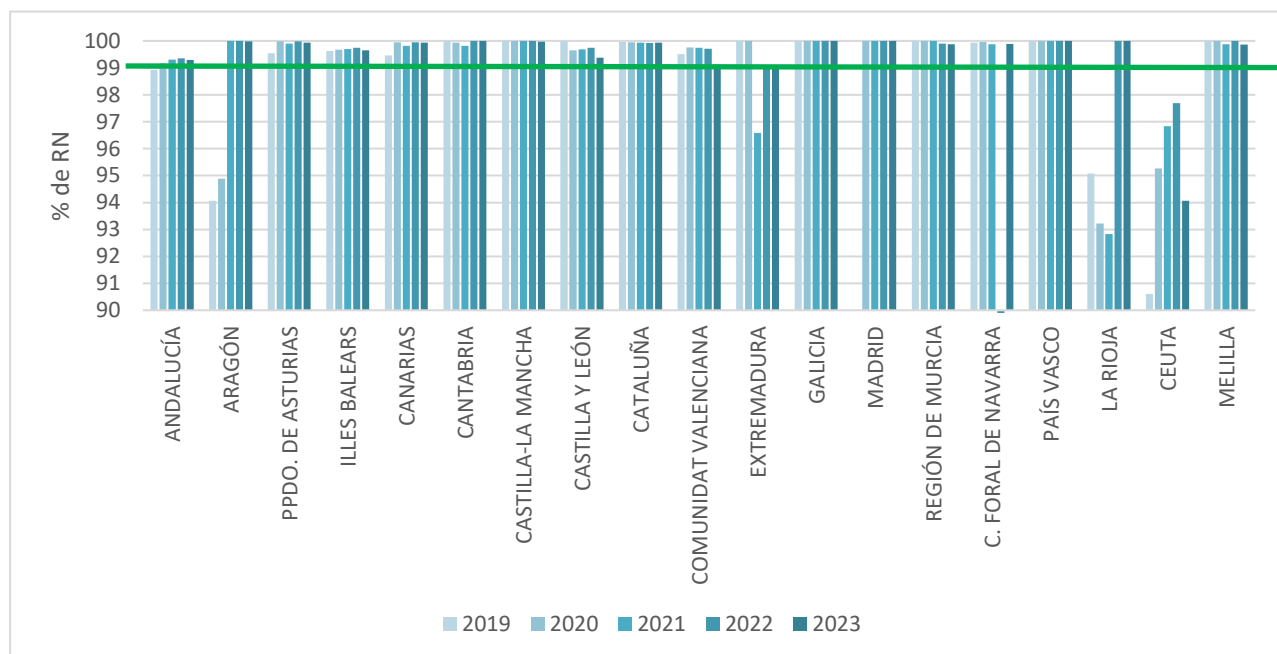


Gráfico 3. Evolución temporal del indicador de calidad trazabilidad por CCAA. El valor mínimo fue 90,6 % en 2019. Nota: La línea verde representa el umbral límite del rango aceptable (99%).

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 9 de 19 CCAA.
A nivel nacional, este intervalo se sitúa entre los 3 a 28 días (para el 95% de las muestras).

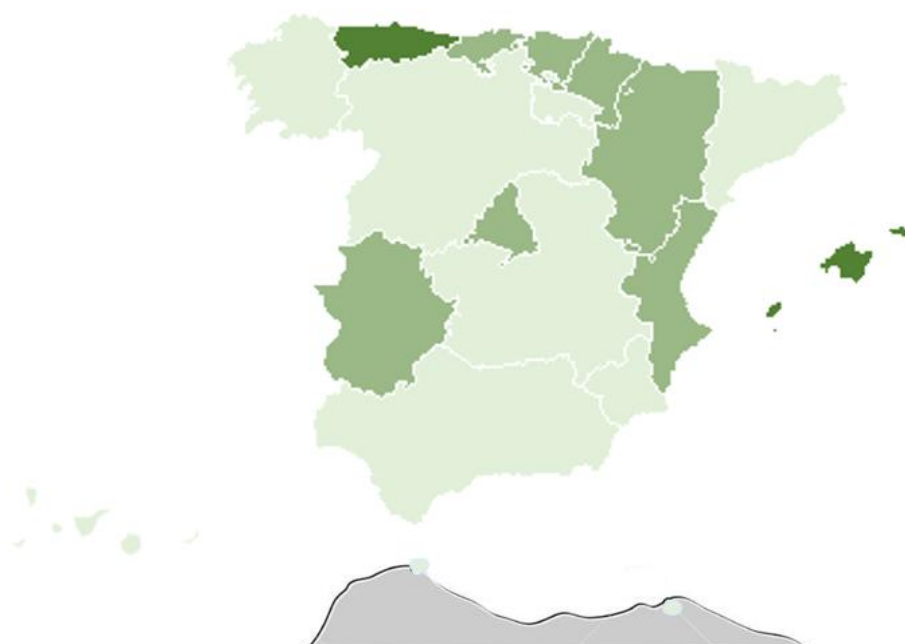
Los datos de cada CCAA para este indicador se recogen en la **tabla 3**.

Tabla 3. Indicador de etapa 2 por CCAA del PCNPT 2023

CCAA	ITFE (días)		
	P50	P95	P99
ANDALUCÍA	3	10	15
ARAGÓN	1	4	6
PPDO. DE ASTURIAS	1	3	4
ILLES BALEARS	1	3	4
CANARIAS	2	5	6
CANTABRIA	3	4	5
CASTILLA LA MANCHA	4	8	11
CASTILLA Y LEÓN	2	5	6
CATALUÑA	2	5	7
C. VALENCIANA	1	4	5
EXTREMADURA	1	4	6
GALICIA	2	5	7
MADRID	3	3	5
REGIÓN DE MURCIA	2	5	8
C. FORAL DE NAVARRA	1	3	5
PAÍS VASCO	1	4	5
LA RIOJA	2	5	6
CEUTA	9	19	26
MELILLA	9	28	47

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 2023.



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

Figura 8. Tiempo de transporte de las muestras en el laboratorio tras la extracción en las CCAA.

La evolución de este indicador de calidad en los últimos 5 años (2019 a 2023) se muestra en **gráfico 4**.

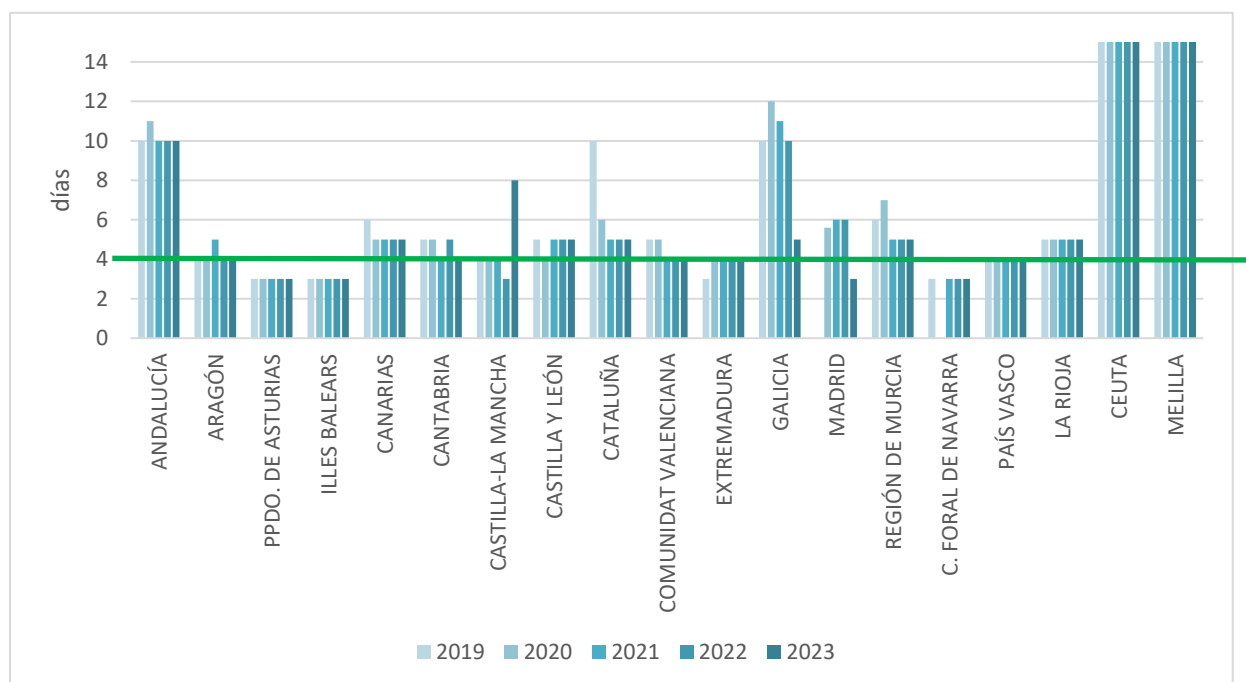


Gráfico 4. Evolución temporal del percentil 95 del indicador de calidad ITFE por CCAA (expresado en días). El rango máximo del indicador fue 28 días en 2023. Nota. La línea verde representa el umbral límite del rango aceptable (4 días).

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 en 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 RN.

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 PCNPT se presentan en las **tablas 4 y 5**.

Tabla 4. Indicadores de etapa 3 por CCAA en HC, FQ y AF en PCNPT 2023 (expresado en días).

CCAA	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	1	6	12	17	33	52	*		13	18	37	49	*		25	30	37	41
ARAGÓN	4	6	9	12	20	27	4	6	8	12			3	4	8	11		
PPDO. DE ASTURIAS	4	5	8	9	16	17	4	7	8	10	28	30	6	6	9	10		
ILLES BALEARS	3	4	7	8			3	4	7	9			3	6	7	10		
CANARIAS	3	4	8	10	23	36	6	10	11	15			3	4	8	10	22	22
CANTABRIA	2	2	9	18	18	18	1	2	8	10	41	55	1	1	8	10		
CASTILLA LA MANCHA	11	13	17	24	35	42	8	9	18	28	41	73	10	10	27	28		
CASTILLA Y LEÓN	3	4	8	9	25	28	3	5	8	10	35	36	3	4	8	9	105	107
CATALUÑA	1	2	8	11	23	37	1	2	8	11			1	2	7	11		
C. VALENCIANA	3	5	7	9	16	21	3	4	7	9	32	66	4	6	8	11	7	7
EXTREMADURA	2	5	13	14	43	48	2	5	10	10	48	88	2	5	13	14	92	92
GALICIA	1	3	9	12	20	24	1	3	9	12			3	4	9	13		
MADRID	3	4	9	10			3	4	9	10			3	4	9	10		
REGIÓN DE MURCIA	4	5	9	13	40	104	4	5	9	14	38	76	9	13	14	19	79	79
C. FORAL NAVARRA	4	6	8	9	13	16	4	6	8	10	28	29	4	7	8	10		
PAÍS VASCO	3	4	8	9	20	36	3	4	8	9			3	4	8	9		
LA RIOJA	4	7	10	12	16	16	3	6	9	12			4	5	9	11		
CEUTA	0	1	17	25	38	40	0	1	20	36	17	19	4	30	24	59		
MELILLA	4	5	34	60	83	83	4	5	34	60	68	71	9	13	34	51	57	67

Legenda (indicador en rango): Óptimo Aceptable Fuera de rango * No se dispone de datos consolidados

Tabla 5. Indicadores de etapa 3 por CCAA en PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 en PCNPT 2023 (expresado en días)

CCAA	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	*		18	32	48	83	*		18	32	48	83	*		18	32	48	83	*		18	32	48	83
ARAGÓN	4	8	9	13	19	20	4	8	9	13	27	28	4	8	9	13			4	8	9	13	25	26
PPDO. DE ASTURIAS	4	6	8	9			4	6	8	9	17	17	4	6	8	9			4	6	8	10	19	29
ILLES BALEARS	4	7	8	11			4	7	8	11			4	7	8	11			4	7	8	11		
CANARIAS	4	6	9	11	16	16	4	6	9	11	27	29	4	6	9	11	22	22	4	6	9	11	21	24
CANTABRIA	1	6	8	10	14	14	1	6	8	10	9	9	1	6	8	10	16	16	1	6	8	10	12	12
CASTILLA LA MANCHA							6	6	29	30	38	38							6	6			26	26
CASTILLA Y LEÓN	3	4	8	9	29	35	3	4	8	9	32	49	3	4	8	9	25	27	3	4	8	9	23	32
CATALUÑA	1	2	7	10	38	38	1	2	7	10	46	46	1	2	7	10	51	51	1	2	7	10	36	45
C. VALENCIANA	4	15	8	18	27	31	4	15	8	18	19	19	4	15	8	18	18	19	4	15	8	18	25	30
EXTREMADURA	2	5	13	14	71	87	2	5	13	14	41	43	2	5	13	14	86	182	2	5	13	14		
GALICIA	4	5	10	13	20	20	4	5	10	13	38	45	4	5	10	13	23	23	4	5	10	13	29	47
MADRID	3	4	9	10			3	4	9	10			3	4	9	10			3	4	9	10		
REGIÓN MURCIA	7	10	12	25	37	50	7	10	12	25	46	80	7	10	12	25	30	32	7	10	12	25	56	108
C. NAVARRA	3	4	7	9	15	15	3	4	7	9	16	16	3	4	7	9	16	16	3	4	7	9		
PAÍS VASCO	3	5	8	10	12	12	3	5	8	10	11	11	3	5	8	10	15	15	3	5	8	10		
LA RIOJA	4	7	10	13			4	7	10	13	21	21	4	7	10	13			4	7	10	13	17	17
CEUTA	*		46	101	56	64	*		46	101	56	64	*		46	101	56	64	*		46	101	56	64
MELILLA	7	10	38	57	86	93	7	10	38	57			7	10	38	57			7	10	38	57	71	74

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

* Datos no consolidados.

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 PCNPT de cartera complementaria del año 2023 que se han incorporado en la CCS o se encuentran en fase de tramitación normativa avanzada a fecha actual (HSC, HCY, MSUD, BTB y TYR-I) en el **Anexo 2**.

Etapa 4: Remisión 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 UCR (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 CCAA.

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

Tabla 6. Indicador de etapa 4 por CCAA en HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 en 2023 (expresado en días)

CCAA	HC	FQ	AF	PKU	MCADD	LCHADD	GA-1
	ITRUS	ITRUS	ITRUS	ITRUS	ITRUS	ITRUS	ITRUS
	P100	P100	P100	P100	P100	P100	P100
ANDALUCÍA	*	*	*	*	*	0	0
ARAGÓN	0	0	0	0	0	0	0
PPDO. DE ASTURIAS	1	1			1		1
ILLES BALEARS	0	0	0	0	0	0	0
CANARIAS	0	0	0	0	0	0	0
CANTABRIA	0	4	1	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	0
C. VALENCIANA	0	0	0	0	0	0	5
EXTREMADURA	0	0	0	0	0	0	0
GALICIA	0	0	0	0	0	0	0
MADRID	0	0	0	0	0	0	0
REGIÓN DE MURCIA	1	0	4	0	0	0	0
C. FORAL DE NAVARRA	7	6	7	0	7	0	0
PAÍS VASCO	0	0	0	0	0		
LA RIOJA	0	0	0				
CEUTA	0	3	1	0	0	0	0
MELILLA	0	2	2	0	0	0	0

Leyenda (indicador en rango): Óptimo ■ Fuera de rango ■ * Datos no consolidados

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 PCNPT de cartera complementaria del año 2023 que se han incorporado en la CCS o se encuentran en fase de tramitación normativa avanzada a fecha actual (HSC, HCY, MSUD, BTB y TYR-I) en el **Anexo 2**.

▪ **Casos y tasas de detección de enfermedades congénitas en prueba de talón a través del PCNPT**

En el año 2023, se han detectado 365 casos confirmados de alguna de las 7 enfermedades incluidas en la CCS de servicios del PCNPT. Además, se han registrado 176 casos de portadores de FQ y 2323 casos de portadores de AF.

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

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 PCNPT de la CCS del SNS.

Los casos y tasas de detección de las enfermedades del PCNPT de cartera complementaria del año 2023 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 2023.

CCAA	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
ANDALUCÍA	24	1:2574	12	1:5147			7	1:8824	209	1:296	91	1:679	6	1:10295	4	1:15442	0	0
ARAGÓN	6	1:1420	3	1:2840	5	1:1704	6	1:1420	96	1:89	28	1:304	0	0	0	0	0	0
PPDO. DE ASTURIAS	3	1:1532	0	0	1	1:4597	1	1:4597	18	1:255	3	1:1532	0	0	0	0	0	0
ILLES BALEARS	10	1:860	1	1:8599	5	1:1720	3	1:2866	49	1:175	18	1:478	2	1:4300	3	1:2866	0	0
CANARIAS	5	1:2368	0	0	20	1:592	1	1:11840	60	1:197	13	1:911	1	1:11840	0	0	0	0
CANTABRIA	3	1:988	0	0			0	0	12	1:247	2	1:1482	0	0	0	0	0	0
CASTILLA LA MANCHA	13	1:924	4	1:3004			3	1:4005					0	0	2	1:6008	0	0
CASTILLA Y LEÓN	12	1:1011	2	1:6064	7	1:1732	1	1:12127	43	1:282	16	1:758	2	1:6064	4	1:3032	0	0
CATALUÑA	34	1:1598	3	1:18113	26	1:2090	25	1:2174	537	1:101	137	1:397	4	1:13585	1	1:54339	0	0
C. VALENCIANA	24	1:1471	3	1:11767			8	1:4413	186	1:190			3	1:11767	2	1:17651	0	0
EXTREMADURA	3	1:2231	4	1:1673	3	1:2231	0	0	11	1:608	2	1:3346	0	0	1	1:6692	0	0
GALICIA	4	1:3508	9	1:1559			0	0	48	1:292	13	1:1079	0	0	0	0	1	1:14032
MADRID	22	1:2407	13	1:4074	92	1:576	15	1:3530	382	1:139	96	1:552	7	1:7565	2	1:26478	1	1:52956
REGIÓN MURCIA	7	1:1847	2	1:6466			2	1:6466	47	1:275	37	1:350	2	1:6466	0	0	0	0
C. FORAL NAVARRA	0	0	0	0	1	1:4514	1	1:4514	32	1:141	13	1:347	0	0	1	1:4514	0	0
PAÍS VASCO	6	1:2268	0	0	10	1:1361	3	1:4535	84	1:162	23	1:592	2	1:6803	0	0	0	0
LA RIOJA	0	0	1	1:2017	6	2:336	1	1:2017	11	1:183	4	1:504	0	0	0	0	0	0
CEUTA	0	0	0	0	0	0	0	0					0	0	0	0	0	0
MELILLA	0	0	0	0			0	0	1	1:699	1	1699	0	0	0	0	0	0
NACIONAL	176	1:1819	57	1:5617	176	1:1819	77	1:4158	1826	1:175	497	1:644	29	1:11039	20	1:16007	1	1:320141

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 HFA 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 CCAA en esta etapa del PCNPT. Esta información aportada supone aproximadamente el 50% del total de casos confirmados a nivel nacional. En esta muestra, el 55% de los casos fueron mujeres (de los casos que reportaron sexo/género). Los datos de esta etapa se presentan en la **tabla 8a**.

Tabla 8a. Indicador de etapa 5 (tiempo de instauración del tratamiento) en HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 en 2023*

ENFERMEDAD	Edad detección (días)*				Edad inicio tratamiento (días)*			
	Media	P50	P95	P100	Media	P50	P95	P100
GA-I	9	7	17	17	10	10	16	16
AF	9	7	12	51	70	62	116	300
MCADD	16	9	66	66	12	8	25	25
PKU	10	6	37	37	6	6	8	8
FQ	27	21	65	88	31	32	46	46
HC	11	8	25	95	13	10	28	125

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

*Datos obtenidos con la información de las CCAA que aportaron datos en cada variable y enfermedad (0 casos LCHADD registrados en esta etapa). Los valores máximos corresponden a casos aislados que se detectaron en el programa de cribado neonatal.

Aproximadamente en el 40% 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 8b-8c**)

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
GA-I	9	7	17	17	8	7	12	12
AF	7	7	10	12	74	63	116	300
MCADD	14	10	38	38	13	7	25	25
PKU	9	6	19	19	6	6	7	7
FQ	19	10	58	58	31	32	45	45
HC	7	7	10	14	9	9	15	16

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

*Datos obtenidos con la información de las CCAA 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.

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
GA-I	12	12	12	12	16	16	16	16
AF	21	11	51	51	38	43	57	57
MCADD	20	9	66	66	12	12	17	17
PKU	12	6	37	37	5	6	8	8
FQ	36	35	88	88	31	31	46	46
HC	14	10	32	95	17	14	29	125

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

*Datos obtenidos con la información de las CCAA 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 PCNPT de cartera complementaria del año 2023 se recogen en el **Anexo 2**.

En estos casos detectados a través del PCNPT, el 100% de los RN estaban asintomáticos en el momento del diagnóstico.

Nota: Se registraron 2 casos de HC que manifestaron síntomas antes del diagnóstico, debido a otras causas.

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 CCAA 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 CCAA 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 definido 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 CCAA cuyo nivel óptimo/aceptable es:

El 100% de las CCAA planifican y coordinan el PCNPT haciendo partícipes al resto de profesionales que forman parte de las Unidades implicadas. Estas funciones corresponden a la estructura de salud pública de cada CCAA 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 CCAA 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 CCAA han facilitado los datos generales del PCNPT.

19 CCAA han facilitado los datos específicos del PCNPT.

11 CCAA han facilitado los datos individualizados relacionados con diagnóstico y seguimiento de los casos detectados a través del PCNPT (Andalucía, Asturias, Illes Balears, Canarias, Cantabria, Castilla-La Mancha, Castilla y León, Cataluña, Galicia, Comunidad Foral de Navarra, País Vasco).

Conclusiones

La evaluación del PCNPT del año 2023 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 CCAA para el año 2023, 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 2023 se han mantenido en niveles similares respecto al año previo, presentando mejoría en algunas CCAA. Los principales resultados del informe fueron:

- En 2023, la participación en el PCNPT se mantuvo en cifras altas para todos los/as RN en las diferentes CCAA con los datos aportados, con una tasa de participación nacional mayor del 99%.
- Se registró una buena trazabilidad de las muestras en este programa de cribado, siendo del 99,7%.
- En el año 2023, aproximadamente 1 de cada 900 RN fue diagnosticado de una de las siete enfermedades congénitas en prueba de talón incluidas en la CCS a través de PCNPT. En concreto, este PCNPT ha permitido el diagnóstico precoz de 365 casos confirmados de alguna de las siete enfermedades incluidas en la CCS de servicios del PCNPT (HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD o GA-1) y el registro de 176 casos de portadores de FQ y 2.323 portadores de AF. Según los datos reportados, todos los RN estaban asintomáticos en el momento del diagnóstico.
- Los indicadores de calidad del tiempo de toma de muestra de la primera etapa mejoraron discretamente respecto a años previos a nivel autonómico, en concreto, el tiempo de toma de muestras se situó en rango aceptable-óptimo en 15 de 19 CCAA. Sin embargo, el tiempo de transporte de muestras se mantuvo en rango similares, siendo aceptable-óptimo en 9 de 19 CCAA.
- Respecto a la calidad de las muestras, el porcentaje de muestras no válidas se ha mantenido estable a años anteriores (2,27%; umbral recomendado máximo 2%).
- En las etapas de recepción, análisis y resultados en el laboratorio y de remisión a la UCR, los resultados de los indicadores se encuentran en valores similares años anteriores. 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 CCAA, y observando que 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 ha disminuido en algunas CCAA para casi todas las enfermedades de la CCS del PCNPT.

- En las UCR de todas las CCAA, los casos obtienen el diagnóstico definitivo y garantizan la instauración de tratamiento y seguimiento. Los tiempos de detección de la enfermedad e instauración del tratamiento en los casos confirmados mejoraron respecto al año pasado para algunas enfermedades, situándose en rango óptimo-aceptable en 3 de las 7 enfermedades evaluadas en los casos diagnosticados en muestra única y en 3 de las 7 en aquellos casos donde fue necesario una segunda muestra. Este año, la muestra analizada en esta etapa representó aproximadamente el 50% del total de casos registrados de enfermedades de CCS identificadas a través del PCNPT.
- La estructura de salud pública sigue coordinando este programa de cribado en las CCAA. Los datos generales y específicos del PCNPT fueron proporcionados por todas las CCAA. La información individualizada relacionada con el diagnóstico y seguimiento de los casos detectados de la etapa 5 fue aportada por 11 de 19 CCAA (Andalucía, Asturias, Illes Balears, Canarias, Cantabria, Castilla La Mancha, Castilla y León, Cataluña, Galicia, Comunidad Foral de Navarra, País Vasco).

En resumen, en 2023 se sigue constatando que el PCNPT es un programa de cribado con una buena cobertura poblacional que demuestra beneficios en resultados de salud, donde se valida una buena gestión y control adecuado de las muestras extraídas en los laboratorios de cribado neonatal de este programa en España. En este año, el programa ha permitido la identificación de una de las siete enfermedades congénitas en prueba de talón incluidas en la CCS en aproximadamente 1 de cada 900 RN. Existe mejora en los tiempos de detección e inicio de tratamiento de estas enfermedades del programa, siendo los tiempos de toma y de recepción de muestras los que repercuten en parte en etapas posteriores del programa. En la evaluación temporal, se observa mejora de los indicadores de evaluación de proceso y resultados en términos absolutos en la mayoría de los programas autonómicos, que conlleva reducción de los tiempos de detección y de inicio de tratamiento respecto a años previos, con la información disponible aportada.

La evaluación integral de este programa de cribado se realiza gracias a la colaboración y participación de todas las CCAA, así como de profesionales sanitarios y no sanitarios, RN y sus familias.

Anexo 1. Parámetros en proceso de cribado: HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 por CCAA en 2023

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	464	44	24	4	468	0,75	0,01	0,76	0,07	4,88
ARAGÓN	48	7	6	1	49	0,56	0,01	0,58	0,08	10,91
PPDO. DE ASTURIAS	13	4	3	1	14	0,28	0,02	0,3	0,09	17,65
ILLES BALEARS	72	15	10	0	72	0,84	0	0,84	0,17	12,2
CANARIAS	137	10	5	5	142	1,16	0,04	1,2	0,08	3,4
CANTABRIA	23	9	3	5	28	0,78	0,17	0,94	0,3	9,68
CASTILLA LA MANCHA	222	27	13	14	236	1,85	0,12	1,96	0,22	5,22
CASTILLA Y LEÓN	85	12	12	0	85	0,7	0	0,7	0,1	12,37
CATALUÑA	333	40	34	6	339	0,61	0,01	0,62	0,07	9,12
C. VALENCIANA	247	30	24	4	251	0,7	0,01	0,71	0,08	8,73
EXTREMADURA	33	3	3	0	33	0,49	0	0,49	0,04	8,33
GALICIA	237	4	4	0	237	1,69	0	1,69	0,03	1,66
MADRID	814	24	22	2	816	1,54	0	1,54	0,05	2,63
REGIÓN DE MURCIA	440	9	7	2	442	3,4	0,02	3,42	0,07	1,56
C. FORAL DE NAVARRA	42	15	0	15	57	0,93	0,33	1,26	0,33	0
PAÍS VASCO	46	20	6	14	60	0,34	0,1	0,44	0,15	9,09
LA RIOJA	6	1	0	1	7	0,3	0,05	0,35	0,05	0
CEUTA	9	0	0	0	9	1,44	0	1,44	0	0
MELILLA	3	0	0	0	3	0,43	0	0,43	0	0

Tabla. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. FQ

CCAA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA	453	129	12	111	564	0,73	0,18	0,91	0,21	2,08
ARAGÓN	0	173	3	165	165	0	1,94	1,94	2,03	1,79
PPDO. DE ASTURIAS	48	7	0	6	54	1,04	0,13	1,17	0,15	0
ILLES BALEARS	170	6	1	5	175	1,98	0,06	2,04	0,07	0,57
CANARIAS		67	0	67	67	0	0,57	0,57	0,57	0
CANTABRIA	23	9	0	9	32	0,78	0,3	1,08	0,3	0
CASTILLA LA MANCHA	19	23	4	19	38	0,16	0,16	0,32	0,19	9,52
CASTILLA Y LEÓN	21	28	2	26	47	0,17	0,21	0,39	0,23	4,08
CATALUÑA	0	77	3	74	74	0	0,14	0,14	0,14	3,9
C. VALENCIANA	72	88	3	23	95	0,2	0,07	0,27	0,25	3,06
EXTREMADURA	80	4	4	0	80	1,2	0	1,2	0,06	4,76
GALICIA	0	9	9	0	0	0	0	0	0,06	100
MADRID	1154	209	13	196	1350	2,18	0,37	2,55	0,39	0,95
REGIÓN DE MURCIA	396	53	2	0	396	3,06	0	3,06	0,41	0,5
C. FORAL DE NAVARRA	69	10	0	10	79	1,53	0,22	1,75	0,22	0
PAÍS VASCO		13	0	13	13		0,1	0,1	0,1	0
LA RIOJA		30	1	29	29		1,44	1,44	1,49	3,33
CEUTA	0	1	0	0	0	0	0	0	0,16	0
MELILLA	7	2	0	2	9	1	0,29	1,29	0,29	0

Tabla. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. AF

CCAA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA	6	338	7	6	12	0,01	0,01	0,02	0,55	36,84
ARAGÓN	0	140	6	0	0	0	0	0	1,64	100
PPDO. DE ASTURIAS	0	24	1		0	0		0	0,52	100
ILLES BALEARS	7	3	3	0	7	0,08	0	0,08	0,03	30
CANARIAS	0	89	1		0	0	0,74	0,74	0,75	
CANTABRIA	0	14	14	0	0	0	0	0	0,47	100
CASTILLA LA MANCHA	0	3	3	0	0	0	0	0	0,02	100
CASTILLA Y LEÓN	0	96	1	2	2	0	0,02	0,02	0,79	33,33
CATALUÑA	0	25	25	0	0	0	0	0	0,05	100
C. VALENCIANA	0	194	8	0	0	0	0	0	0,55	100
EXTREMADURA	1	13	13	0	1	0,01	0	0,01	0,19	92,86
GALICIA										
MADRID	50	15	15	0	50	0,09	0	0,09	0,03	23,08
REGIÓN DE MURCIA	0	84	2	0	0	0	0	0	0,65	100
C. FORAL DE NAVARRA	0	1	1	0	0	0	0	0	0,02	100
PAÍS VASCO		3	3	0	0	0	0	0	0,02	100
LA RIOJA		19	1	0	0		0	0	0,94	100
CEUTA	0	2	0		2	0	0	0	0,32	0
MELILLA	4	2	0		4	0,57	0	0,57	0,29	0

Tabla. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. PKU

CCAA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
	*	6	6	0					0,01	
ARAGÓN	7	1	0	1	8	0,08	0,01	0,09	0,01	0
PPDO. DE ASTURIAS	2	0	0		2	0,04		0,04	0	0
ILLES BALEARS	2	4	2	0	2	0,02	0	0,02	0,05	50
CANARIAS	16	1	1	0	16	0,14	0	0,14	0,01	5,88
CANTABRIA	4	0	0	0	4	0,13	0	0,13	0	0
CASTILLA LA MANCHA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	53	3	2	1	54	0,44	0,01	0,45	0,02	3,57
CATALUÑA	17	15	14	1	18	0,03	0	0,03	0,03	43,75
C. VALENCIANA	12	6	3	3	15	0,03	0,01	0,04	0,02	16,67
EXTREMADURA	12	0	0	0	12	0,18	0	0,18	0	0
GALICIA	2	0	0	0	2	0,01	0	0,01	0	0
MADRID	184	43	14	29	213	0,35	0,05	0,4	0,08	6,17
REGIÓN DE MURCIA	76	2	2	0	76	0,59	0	0,59	0,02	2,56
C. FORAL DE NAVARRA	3	0	0	0	3	0,07	0	0,07	0	0
PAÍS VASCO	1	2	2	0	1	0,01	0	0,01	0,01	66,67
LA RIOJA		0	0		0			0	0	
CEUTA	16	0	0	0	16	2,56	0	2,56	0	0
MELILLA	6	0	0	0	6	0,86	0	0,86	0	0

*Datos no consolidados

Tabla. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. MCADD

CCAA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA	*	7	4	3					0,01	
ARAGÓN	17	0	0	0	17	0,2	0	0,2	0	0
PPDO. DE ASTURIAS	9	1	0	1	10	0,2	0,02	0,22	0,02	0
ILLES BALEARS	1	3	3	0	1	0,01	0	0,01	0,03	75
CANARIAS	37	6	0	6	43	0,31	0,05	0,36	0,05	0
CANTABRIA	1	0	0	0	1	0,03	0	0,03	0	0
CASTILLA LA MANCHA	1	4	2	1	2	0,01	0,01	0,02	0,03	50
CASTILLA Y LEÓN	39	5	4	1	40	0,32	0,01	0,33	0,04	9,09
CATALUÑA	20	3	1	2	22	0,04	0	0,04	0,01	4,35
C. VALENCIANA	4	2	2	0	4	0,01	0	0,01	0,01	33,33
EXTREMADURA	7	1	1	0	7	0,1	0	0,1	0,01	12,5
GALICIA	16	0	0	0	16	0,11	0	0,11	0	0
MADRID	287	16	2	14	301	0,54	0,03	0,57	0,03	0,66
REGIÓN DE MURCIA	28	0	0	0	28	0,22	0	0,22	0	0
C. FORAL DE NAVARRA	7	1	1	4	11	0,16	0,09	0,24	0,02	8,33
PAÍS VASCO	1	2	0	2	3	0,01	0,01	0,02	0,01	0
LA RIOJA	2	0	0		2	0,1		0,1	0	0
CEUTA	16	0	0	0	16	2,56	0	2,56	0	0
MELILLA			0							

*Datos no consolidados.

Tabla. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. LCHADD

CCAA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA	*	1	0	1					0	
ARAGÓN	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
PPDO. DE ASTURIAS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
ILLES BALEARS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CANARIAS	68	1	0	1	69	0,57	0,01	0,58	0,01	0
CANTABRIA	10	0	0	0	10	0,34	0	0,34	0	0
CASTILLA LA MANCHA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	60	0	0	0	60	0,49	0	0,49	0	0
CATALUÑA	8	0	0	0	8	0,01	0	0,01	0	0
C. VALENCIANA	81	0	0	0	81	0,23	0	0,23	0	0
EXTREMADURA	16	0	0	0	16	0,24	0	0,24	0	0
GALICIA	12	0	0	0	12	0,09	0	0,09	0	0
MADRID	346	10	1	9	355	0,65	0,02	0,67	0,02	0,28
REGIÓN DE MURCIA	7	0	0	0	7	0,05	0	0,05	0	0
C. FORAL DE NAVARRA	4	0	0	0	4	0,09	0	0,09	0	0
PAÍS VASCO	9	0	0		9	0,07		0,07	0	0
LA RIOJA		0	0		0			0	0	
CEUTA	16	0	0	0	16	2,56	0	2,56	0	0
MELILLA			0							

*Datos no consolidados.

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

CCAA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA	*	1	1	0					0	
ARAGÓN	5	0	0	0	5	0,06	0	0,06	0	0
PPDO. DE ASTURIAS	91	3	0	3	94	1,98	0,07	2,04	0,07	0
ILLES BALEARS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CANARIAS	100	4	0	4	104	0,84	0,03	0,88	0,03	0
CANTABRIA	1	0	0	0	1	0,03	0	0,03	0	0
CASTILLA LA MANCHA	1	0	0	0	1	0,01	0	0,01	0	0
CASTILLA Y LEÓN	65	3	2	1	66	0,54	0,01	0,54	0,02	2,94
CATALUÑA	91	1	1	0	91	0,17	0	0,17	0	1,09
C. VALENCIANA	92	1	0	0	92	0,26	0	0,26	0	0
EXTREMADURA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
GALICIA	99	1	1	0	99	0,71	0	0,71	0,01	1
MADRID	120	4	0	4	124	0,23	0,01	0,23	0,01	0
REGIÓN DE MURCIA	52	0	0	0	52	0,4	0	0,4	0	0
C. FORAL DE NAVARRA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
PAÍS VASCO										
LA RIOJA	1	0	0		1	0,05		0,05	0	0
CEUTA	16	0	0	0	16	2,56	0	2,56	0	0
MELILLA	5	0	0	0	5	0,72	0	0,72	0	0

*Datos no consolidados.

Anexo 2. Cartera complementaria

Leyenda en tablas:

ALFA-TAL: Alfa talasemia

BETA-TAL: Beta talasemia

BTD: Déficit de biotinidasa

CACTD: Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa (deficiencia en CACT)

CIST: Cistinuria

CIT: Citrulinemia tipo I y II

CPTDI: Déficit de carnitin palmitoil transferasa tipo I

CUD/CTD: Deficiencia primaria de carnitina

HbC: Hemoglobinopatía C

HbD: Hemoglobinopatía D

HCY: Homocistinuria

HFA: Hiperfenilalaninemias benigna

HSC: Hiperplasia suprarrenal congénita

IBD: Deficiencia de isobutiril-CoA-deshidrogenasa

IDCG: Inmunodeficiencia combinada grave

IVA: Acidemia isovalérica

MADD: Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa

MAT I/III: Deficiencia de metionina adenosil transferasa

3MCC: 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

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 CCAA en MSUD, HSC, HCY, LTD y TYR-I en PCNPT 2023 (expresado en días).

CCAA	MSUD						HSC						HCY						LTD						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	9	21	18	32	48	83							9	21	18	32	48	83							9	21	18	32	48	83
ARAGÓN	4	8	9	13	24	24	3	5	8	12	23	27	4	8	9	13	19	20												
PPDO. DE ASTURIAS													4	6	9	10			5	7	9	11								
ILLES BALEARS																														
CANARIAS	4	6	9	11	19	19	4	4	8	10	22	33	4	6	9	11	22	24	4	5	9	7	23	33	4	6	9	11	25	26
CANTABRIA	1	6	8	11	20	20							1	6	8	11	20	20	1	6	8	10	17	17						
CASTILLA LA MANCHA							7	7	13	13	38	38	6	6	16	16	75	77							6	6	14	15	30	31
CASTILLA Y LEÓN	3	4	8	9	31	47	3	4	8	9	36	40	3	4	8	9	36	53	3	4	8	9	35	36						
CATALUÑA	1	2	7	10	24	24							1	2	7	10	49	63	1	2	8	11	26	37	1	2	7	10	28	28
C. VALENCIANA	4	15	8	18	31	33	4	5	8	11	19	19	4	15	8	18	29	33	4	5	8	9	18	20						
EXTREMADURA	2	5	13	14	68	75	8	10	13	14	45	52							2	5	13	14	42	46	2	5	13	14	61	86
GALICIA	4	5	10	13									4	5	10	13			3	5	10	13	23	24						
MADRID																														
REGIÓN DE MURCIA																			6	8	11	16	46	76						
C. FORAL DE NAVARRA	3	4	7	9									3	4	7	9			3	4	7	9	13	13						
PAÍS VASCO	3	5	8	10	15	15	3	4	8	9	18	19	3	5	8	10	14	14	3	4	8	9	12	12						
LA RIOJA	4	7	10	13			3	7	9	12	25	25	4	7	10	13	22	22												
CEUTA																														
MELILLA																			6	8	37	63	79	88						

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

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, BTB y TYR-I por CCAA en 2023 (expresado en días).

CCAA	MSUD	HSC	HCY	BTB	TYR-I
	ITRUS	ITRUS	ITRUS	ITRUS	ITRUS
	P100	P100	P100	P100	P100
ANDALUCÍA	0		0		15
ARAGÓN	0	0	0		
PPDO. DE ASTURIAS					
ILLES BALEARS					
CANARIAS		0	0	0	0
CANTABRIA	0		0	0	
CASTILLA LA MANCHA	0	0	0		0
CASTILLA Y LEÓN	0	0	0	0	
CATALUÑA	0		0	0	0
C. VALENCIANA	0	0	0	0	
EXTREMADURA	0	0		0	0
GALICIA	0		0	0	
MADRID					
REGIÓN DE MURCIA				0	
C. FORAL DE NAVARRA	0		0	1	
PAÍS VASCO	0	0		0	
LA RIOJA		0			
CEUTA					
MELILLA				0	

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

Tabla 3. Casos y tasas de detección de MSUD, HSC, HCY, BTB y TYR-I en 2023

CCAA	MSUD		HSC		HCY		BTB		TYR-I	
	Casos	Tasa detección enfermedad	Casos	Tasa detección enfermedad	Casos	Tasa detección enfermedad	Casos	Tasa detección enfermedad	Casos	Tasa detección enfermedad)
ANDALUCÍA	0	0			0	0			0	0
ARAGÓN	0	0	0	0	0	0				
ASTURIAS					0	0	0	0		
ILLES BALEARS										
CANARIAS	0	0	0	0	0	0	8	1:1480	0	0
CANTABRIA	0	0			0	0	1	1:2964		
CASTILLA LA MANCHA	0	0	3	1: 4005	0	0			1	1:12015
CASTILLA Y LEÓN	0	0	0	0	0	0	6	1:2021		
CATALUÑA	0	0			0	0	22	1:2470	1	1:54339
C. VALENCIANA	1	1:35302	0	0	0	0	6	1:5884		
EXTREMADURA	0	0	0	0			4	1:1673	0	0
GALICIA	1	1:14032			0	0	0	0		
MADRID										
MURCIA							4	1:3233		
NAVARRA	0	0			0	0	1	1:4514		
PAÍS VASCO	0	0	1	1: 13605	0	0	1	1:13605		
LA RIOJA	0	0	0	0	0	0				
CEUTA										
MELILLA							0	0		
NACIONAL	2	155771	4	1:44554	0	0	53	1:4502	2	1:121474

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 congénitas en prueba de talón del PCNPT de la CSCC en 2023

CCAA	AME		CIT I		Cistinuria		CPT II		HFA		IDCG	
	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD
ANDALUCÍA			2	1: 30884								
ARAGÓN												
PPDO. DE ASTURIAS												
ILLES BALEARS												
CANARIAS	1	1: 11840										
CANTABRIA												
CASTILLA-LA MANCHA												
CASTILLA Y LEÓN												
CATALUÑA			2	1: 27170			1	1: 54339	10	1.5434	3	1: 18113
C. VALENCIANA												
EXTREMADURA												
GALICIA	2	1: 7016			5	1:2806			5	1: 2806	1	1: 14032
MADRID									7	1: 7565		
REGIÓN DE MURCIA												
C. NAVARRA												
PAÍS VASCO									1	1: 13605		
LA RIOJA												
CEUTA												
MELILLA												
NACIONAL	3	1: 13037	4	1: 39861	5	1:2806	1	1: 154930	23	1: 13919	4	1: 23363

CCAA	MADD		3MCC		MMA		PA		SCADD		VLCADD	
	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD
ANDALUCÍA					2	1: 30884						
ARAGÓN									1	1: 8519		
PPDO. DE ASTURIAS												
ILLES BALEARS												
CANARIAS												
CANTABRIA												
CASTILLA LA MANCHA											2	1: 6008
CASTILLA Y LEÓN												
CATALUÑA	1	1: 54339	2	1: 27170	1	1: 54339	2	1: 27170	5	1: 10868	2	1: 27170
C. VALENCIANA												
EXTREMADURA												
GALICIA												
MADRID												
REGIÓN DE MURCIA												
C. NAVARRA												
PAÍS VASCO												
LA RIOJA												
CEUTA												
MELILLA												
NACIONAL	1	1: 160923	2	1: 79722	3	1: 80982	2	1: 121474	6	1: 24235	4	1: 60737

Notas:

Las tasas se han calculado con las poblaciones de las CCAA 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 los programas de cribado neonatal en las CCAA:

2 casos de beta-talasemia, 1 caso de gamma-talasemia, 1 caso de hemoglobinopatía HbC, 1 caso de hemoglobinopatía HbD, 1 caso de hemoglobinopatía HbE, 1 caso de quilotórax, 1 caso de Síndrome de Leigh (enfermedad mitocondrial), 90 casos de déficit de vitamina B12, 6 casos de CFSPID (casos con cribado positivo para fibrosis quística, sin características clínicas compatibles con diagnóstico de fibrosis quística), 1 caso de CUD materna, 1 caso de deficiencia de 3MCC materna.

Tabla 5. Indicador de etapa 5 en enfermedades de PCNPT en 2023 (datos de seguimiento individualizados).

ENFERMEDAD	Edad de detección (días)^				Edad de inicio del tratamiento (días)^			
	Media	Mediana	P95	P100	Media	Mediana	P95	P100
AP (PA)	11	11	17	17	12	12	18	18
AMM (MMA)	26	31	38	38	49	61	75	75
AME	6	6	7	7	13	7	27	27
Beta-Talasemia	5	5	5	5	57	57	57	57
Cistinuria	19	20	27	27	508	413	719	719
CIT I	13	13	20	20	14	14	21	21
3MCC	17	17	21	21	18	18	22	22
SCADD	17	9	43	43	18	10	44	44
VLCADD	8	8	8	8	9	9	9	9
BTD	16	16	29	32	20	18	42	84
CPTDII	5	5	5	5	6	6	6	6
MADD	3	3	3	3	4	4	4	4
MSUD	8	8	8	8	8	8	8	8
Hb C	4	4	4	4	60	60	60	60
Hb D	20	20	20	20	65	65	65	65
HFA	7	7	11	11	8	8	11	11
HSC	12	12	20	20	15	13	21	21
IDCG	5	4	11	11	7	7	12	12
Quilotórax	11	11	11	11	12	12	12	12
TYR I	18	18	31	31	19	19	33	33

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

^Datos obtenidos con la información de las CCAA que aportaron datos en cada variable y enfermedad en los datos de seguimiento individualizados.

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: RN con resultado alterado en la prueba de cribado (laboratorio de cribado).

Caso en seguimiento: Todo RN al que tras la confirmación diagnóstica y/o la instauración del tratamiento se le realiza monitorización y evaluación periódicamente con el objetivo de mejorar o alcanzar resultados en salud.

Enfermedades congénitas en prueba de talón: Enfermedades presentes al nacimiento que debutarán clínicamente a lo largo de la vida, que se heredan mayoritariamente en forma autosómica recesiva y que pueden ser diagnosticadas a través del cribado mediante prueba de talón. La falta de un diagnóstico y tratamiento precoz puede comprometer gravemente la vida y/o el desarrollo intelectual de las personas afectadas.

Falso positivo: RN 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): caso 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.

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

Programa de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón: 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 de cribado: Examen o procedimiento analítico utilizado para clasificar clínicamente los pacientes detectados por el centro de cribado.

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

Resultado positivo de la prueba de cribado: Resultado alterado de la prueba de cribado para una enfermedad incluida que requiere realizar el diagnóstico de confirmación o descartar dicha enfermedad.

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 UCR: 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 RN 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 congénitas en prueba de talón 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.*
- *Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. Año 2021.*
- *Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. Año 2022.*

Se pueden consultar en:

<https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/cribadoNeonatal/enfermedadesEndocrinoMetabolicas/evaluacionProgramacribado.htm>