



## CRIBADO NEONATAL DESDE LA PERSPECTIVA DE SALUD PÚBLICA.

### Situación y recomendaciones.

#### Información de contacto:

#### **Grupo de Trabajo de Cribado de la Sociedad Española de Epidemiología**

*Personas de contacto:*

Raquel Zubizarreta

*Dirección:*

C/ Marina 27, bajos  
CP. 08005 Barcelona

*Email:*

see@geyseco.es

*Teléfono:*

93.221.22.42

*Página Web:*

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

*Twitter:*

@seepidemiologia

*Facebook:*

@seepidemiologia

### RESUMEN EJECUTIVO

La detección precoz de determinadas enfermedades endocrinas y metabólicas en periodo neonatal ha demostrado que pueden mejorar la calidad de vida y la supervivencia de los niños y niñas a los que se les realiza. Estos programas se iniciaron en los años 70 dirigidos específicamente a la detección precoz del hipotiroidismo congénito y la fenilcetonuria. La Orden SSI/2065/2014 de 6 de noviembre actualiza la Cartera Común Básica de Servicios del SNS incluyendo 7 patologías. Sin embargo se observa una gran variabilidad entre CCAA tanto en las enfermedades cribadas, muchas de ellas sin cumplir los criterios exigidos para su inclusión, como en los protocolos y procedimientos utilizados. Así pues, es necesario continuar con una valoración y análisis crítico de estos programas en España, mejorando la perspectiva poblacional y de salud pública en su planificación, gestión y evaluación, determinando claramente las enfermedades que deben ser cribadas, consensuando

protocolos y procedimientos de actuación y monitorización de la calidad de los mismos y sobre todo a la evaluación de resultados, tanto de los beneficios esperados como de sus potenciales riesgos. Todo lo anterior redundará en una mayor equidad y en la comparabilidad de los resultados entre los diferentes territorios.

## INTRODUCCION

La detección precoz de determinadas enfermedades endocrinas y metabólicas en periodo neonatal ha demostrado que pueden mejorar la calidad de vida y la supervivencia de los niños y niñas a los que se les realiza. La identificación precoz y el tratamiento oportuno de los individuos afectados, reduce la morbilidad, con especial mención a la afectación neurológica, la mortalidad y las discapacidades asociadas a dichas enfermedades.

Estos programas se iniciaron en los años 70 dirigidos específicamente a la detección precoz del hipotiroidismo congénito y la fenilcetonuria. Posteriormente, las diferentes Comunidades Autónomas (CCAA) fueron desarrollando sus programas de detección precoz neonatal de forma muy desigual, incluyendo nuevas patologías, en muchas ocasiones sin un análisis previo del balance beneficio/riesgo o de la idoneidad y oportunidad de las nuevas inclusiones y, en términos generales, sin tenerse en cuenta los requisitos establecidos por la OMS y el conjunto de la comunidad científica para garantizar que los beneficios esperados compensen los posibles efectos adversos (fundamentalmente los falsos positivos y negativos, los sobrediagnósticos, los sobretreatamientos, etc).

La alta variabilidad entre las diferentes CCAA llevó a que en el año 2012 se priorizaran estos programas en el proceso de revisión de la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud (SNS), creándose un grupo de trabajo coordinado por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad y en el que participaron representantes de las CCAA y sociedades científicas.

Teniendo en cuenta los informes de la Red de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias respecto a la efectividad clínica y el coste/efectividad de la inclusión de las diferentes patologías, el grupo de trabajo realizó una propuesta, que posteriormente fue aprobada por el Consejo Interterritorial del SNS y publicada en la Orden

SSI/2065/2014 de 6 de noviembre, de la inclusión de 7 patologías en la Cartera Común Básica de Servicios del SNS.

- Hipotiroidismo congénito (HTC),
- Fenilcetonuria (PKU),
- Fibrosis Quística (FQ),
- Deficiencia de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena media (MCADD),
- Deficiencia de 3-hidroxi acil coenzima A deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD),
- Acidemia glutárica tipo I (AG-I)
- Anemia falciforme (AF).

Con el objetivo de analizar la situación de los programas de cribado neonatal de las distintas CCAA e identificar aspectos de mejora para reorientar estos programas desde la perspectiva de salud pública, se organizó un encuentro en el marco de la Escuela de Salud Pública de Menorca en septiembre de 2017, cuyas conclusiones han servido de base para la elaboración de este documento de recomendaciones.

## **SITUACION ACTUAL**

Además de las 7 enfermedades señaladas, 11 CCAA y las 2 Ciudades Autónomas (CiA) han incorporado un número mayor de enfermedades a sus programas de cribado, las cuales forman parte de sus respectivas Carteras de Servicios complementarias. Las CCAA que no incluían estas 7 enfermedades actualizaron sus carteras de servicios para adaptarse a lo establecido en la Orden SSI/2065/2014. Sin embargo, se mantiene la variabilidad que justificó la priorización de estos programas en el proceso de revisión de la Cartera Común Básica de Servicios del SNS, sin que los informes realizados por la Red de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias hayan surtido, por el momento, ningún efecto en el sentido de dejar de hacer detección precoz de aquellas patologías que no cumplen los criterios para la toma de decisiones sobre los

programas de cribado poblacional consensuados en el *Documento marco sobre cribado poblacional*.

En los últimos años, la aparición de nuevas tecnologías analíticas ha permitido la inclusión de nuevas enfermedades y síndromes en el cribado neonatal. Esta inclusión se ha realizado, en general, sin la existencia de una evaluación previa de su eficacia, seguridad, coste y utilidad. En España actualmente son objeto de cribado un total de 42 enfermedades.

## **RECOMENDACIONES**

Del análisis efectuado respecto a la situación actual de los programas de cribado neonatal en las diferentes CCAA y CiA, y para continuar avanzando en el cumplimiento de los criterios exigibles a un programa poblacional de cribado, se derivan las siguientes recomendaciones:

### 1.- Ámbito de responsabilidad

Las decisiones sobre los programas de cribado neonatal no siempre se han basado en los principios generales de acción en salud pública ni han tenido en cuenta la eficacia, eficiencia y efectividad de las intervenciones, sino que a menudo se ha seguido el único criterio de la disponibilidad de tecnología que permite la detección precoz. No obstante, hay que tener en cuenta que los cribados neonatales son programas de cribado poblacional y, por tanto, deben ser abordados desde una perspectiva de salud pública en su planificación, gestión y evaluación, siguiendo los principios de equidad, pertinencia, precaución, evaluación, transparencia, integralidad y seguridad al igual que el resto de programas poblacionales de cribado. Los programas de cribado son una medida de salud pública y se realizan sobre personas, en principio sanas, con el fin de mejorar la salud de la población a la que se dirigen. Existe pues un claro requerimiento ético de que el beneficio supere los posibles efectos secundarios. Consecuentemente,

deben ofertarse en el contexto de programas organizados y ser evaluados con las adecuadas garantías de calidad para asegurar en todo momento este balance beneficio/riesgo, tal y como establece la Ley General de Salud Pública (Ley 33/2011, de 4 de octubre)

**Por ello deberían ser las estructuras organizativas de salud pública de cada comunidad autónoma quienes deberían coordinarlos, de manera similar a lo que ocurre con los programas de cribado de cáncer.** Ello redundaría en una orientación de estos programas hacia la visión poblacional, de resultados en salud y a mejorar los aspectos de gestión y evaluación.

## 2.- Cartera de servicios.

Aunque la la Cartera Común Básica de Servicios del SNS establece 7 enfermedades que se deberían incluir en los programas de las diferentes CCAA, persisten amplias diferencias en sus carteras. Los criterios para incluir o no enfermedades en los programas de cribado neonatal deben estar basados en el beneficio clínico y en el coste/efectividad, por lo que sería deseable y redundaría en mejora de la equidad, **establecer mecanismos ágiles comunes en el SNS, para mantener actualizada y normalizada la cartera de servicios del cribado neonatal en el conjunto del SNS.** Deberían, especificarse claramente las patologías que cumplen criterios para su inclusión en la Cartera Común Básica de Servicios del SNS, excluyéndose de las carteras complementarias de las CCAA aquellas que no lo hagan.

## 3- Procedimientos

Existe diversidad de protocolos para la determinación de normalidad o no de los diferentes marcadores en cada una de las enfermedades, dependiendo del laboratorio en la que se realizan los estudios (parámetros que se miden y puntos de corte). Estas diferencias no han sido evaluadas respecto a la tasa de detección y el valor predictivo

positivo que se obtiene con cada protocolo utilizado. A través de una coordinación institucional de los sistemas de salud de las CCAA es necesario **consensuar estos protocolos y evaluarlos a través de un adecuado sistema de información, modificando y ampliando el sistema de información actual establecido en la Orden SSI/2065/2014.**

De igual forma y a fin completar de forma oportuna y correcta los procesos de confirmación diagnóstica y posterior tratamiento si procede, deberán **protocolizarse los procesos asistenciales de diagnóstico, tratamiento y seguimiento.**

#### 4.- Sistema de información

**Todas las CCAA deben disponer de un sistema de información** orientado a la gestión de los procesos del programa, la monitorización de la calidad de los mismos y, sobre todo, a la evaluación de resultados, tanto de los beneficios esperados (desde las tasas de detección hasta la constatación de mejora en el pronóstico de los casos detectados precozmente) como de los potenciales riesgos (falsos positivos y negativos, sobrediagnósticos y sobretratamientos). El sistema de información debe incluir, por tanto, los procesos de cribado y los de confirmación diagnóstica, tratamiento y seguimiento de los casos positivos, a fin de poder evaluar los resultados en salud de los programas.

#### 5.- Consideraciones éticas

Las enfermedades detectables mediante los programas de cribado neonatal son mayoritariamente de tipo genético, lo que da lugar a consideraciones éticas específicas por la utilización de pruebas genéticas, entre otras: Necesidad o no de consentimiento informado explícito, manejo de información hallada pero no buscada y manejo de la identificación de portadores asintomáticos. Se precisa realizar una reflexión ética para poder **establecer recomendaciones que permitan transmitir a la población la**

**información de acuerdo a los principios éticos de beneficencia, no maleficencia, autonomía y justicia, y con todas las garantías para asegurar que no se producen efectos indeseados.**

## **CONCLUSIONES**

Es necesario continuar con una valoración y análisis crítico de estos programas en España, mejorando la perspectiva poblacional y de salud pública en su planificación, gestión y evaluación. El objetivo final debería ser ofrecer a la población solamente el cribado de aquellas patologías en las que se ha demostrado que el balance entre beneficios y efectos adversos está a favor de los beneficios. Este principio deberá regir todas las decisiones que se tomen en esta materia y, para ello, es imprescindible mejorar la coordinación de los dispositivos organizativos que coordinan estos programas entre los sistemas de salud de las CCAA.

El seguimiento de las recomendaciones realizadas redundará en una mayor equidad y en la comparabilidad de los resultados entre los diferentes territorios.

## **REFERENCIAS**

- Documento marco sobre cribado Poblacional. Ponencia de cribado poblacional de la Comisión de salud pública. Diciembre 2010  
[https://www.msssi.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/docs/Cribado\\_poblacional.pdf](https://www.msssi.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/docs/Cribado_poblacional.pdf)
- Resumen ejecutivo del grupo de expertos sobre concreción de cartera común de servicios para cribado neonatal. Junio 2013.  
<https://www.msssi.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/docs/ResumenEjecutivoCribadoNeonatal.pdf>



- Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. [https://www.boe.es/diario\\_boe/txt.php?id=BOE-A-2014-11444](https://www.boe.es/diario_boe/txt.php?id=BOE-A-2014-11444)
- Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud. Grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública para el desarrollo del Sistema de Información sobre Cribado Neonatal. Noviembre 2013.  
<https://www.msssi.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/docs/ObjetivosCribadoNeonatal.pdf>
- Sistema de información del programa poblacional de cribado neonatal del sistema nacional de salud. Grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública para el desarrollo del Sistema de Información sobre Cribado Neonatal. Marzo 2014.  
<https://www.msssi.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/docs/SistemaInformacionCribadoNeonatal.pdf>

Grupo de Trabajo de Cribado de la Sociedad Española de Epidemiología  
Menorca, septiembre 2017