

40 Aniversario del Programa de Cribado Neonatal en Euskadi

Euskadiko Jaioberrien Baheketarako Programaren 40. Urtemuga

Presidenta: I. Larizgoitia Jauregui

Secretaria: A. Audicana Uriarte

Vocales:

- a) Las y los coordinadores del Programa de Cribado Neonatal de la Comunidad Autónoma del País Vasco: A. Pérez Fernández, M. Estévez Domingo, A. Aguirre Unceta-Barrenechea, I. Martínez Fernández de Pinedo
- b) En representación de la Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría: I. Díez López.
- c) En representación de la Sociedad Vasca de Ginecología y Obstetricia: M. Fraca Padilla
- d) En representación de la Dirección de Asistencia Sanitaria de Osakidetza-Servicio Vasco de Salud: E. Peiró Callizo, A. Pérez Alonso
- e) En representación de la Dirección de Salud Pública y Adicciones del Departamento de Salud: J.A. Muncio Martín, N. Ferrero Saiz, M. Espada Sáez-Torre, M.J. Lázaro-Carrasco de la Fuente

PRESENTACIÓN

En la actualidad se realiza el cribado neonatal de 12 enfermedades: Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD), Fibrosis Quística, Anemia de Células Falciformes, Acidemia Glutárica tipo I, Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena larga, Enfermedad de la orina con olor a Jarabe de Arce, Acidemia Isovalérica, Homocistinuria, Deficiencia de Biotinidasa e Hipoacusia.

El Programa consigue una cobertura del 99,96% de todos los bebés nacidos vivos en la CAPV para el cribado del Programa de Metabolopatías, del 99,92% para la Fase I del cribado de Hipoacusia y del 99,09% para la Fase II. Los tiempos de respuesta obtenidos en cuanto a la premura en la obtención de resultados bioquímicos y en su caso el inicio de tratamiento, indican una agilidad mucho mayor de la alcanzada habitualmente en este tipo de Programas, y demuestra la validez del diseño organizativo.

El Programa de Cribado Neonatal de la CAPV resultó seleccionado en la Convocatoria 2013 para la Identificación, recogida y difusión de Buenas prácticas en Enfermedades Raras, por el Comité Institucional de la Estrategia en Enfermedades Raras que coordina el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad como modelo a imitar por otras CCAA.

El 20 de marzo de 2014, a propuesta del grupo de trabajo creado por la Comisión de Salud Pública para el desarrollo del Sistema de Información del Programa Poblacional de Cribado Neonatal en el SNS, formado por los representantes de las CCAA entre las que se encontraba el País Vasco y coordinado por la DG de Salud Pública, se consensaron los datos mínimos básicos que integran "El Sistema de Información del Programa Poblacional de Cribado Neonatal del SNS".

El 6 de noviembre de 2014 se publica en BOE la Orden SSI/2065/2014 de 31 de Octubre por la que se modifican los anexos I, II y III del RD/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.

En el caso de Cribado Neonatal se enfatiza la importancia de disponer de un Sistema de Información que permita a nivel Autonómico y estatal realizar un correcto seguimiento y evaluación de estos Programas Poblacionales y de un Sistema de Gestión de la Calidad que permita abordar de manera homogénea en todas las Comunidades Autónomas los procesos de cribado. En el apartado 3.3.1 se indica las enfermedades que forman parte del Programa Poblacional de Cribado Neonatal de la cartera común básica de Servicios del Sistema Nacional de Salud: Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Fibrosis Quística, Deficiencia de acil CoA deshidrogenasa de cadena media, Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena larga, Acidemia Glutárica y Anemia Falciforme.

En febrero de 2015, desde el Ministerio de Sanidad Servicios Sociales e Igualdad se puso en marcha el Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal (SICN). En 2016 se incorporan a nuestro Programa de Cribado Neonatal los bebés recién nacidos en la Comunidad de Navarra y en la Comunidad de Cantabria realizándose a ambas comunidades el cribado de las siguientes enfermedades: Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD), Fibrosis Quística, Anemia de Células Falciformes, Acidemia Glutárica tipo I, Deficiencia de acil Co A deshidrogenasa de cadena larga y Deficiencia de Biotinidasa. Desde el mes de Febrero de 2021 se añadieron al cribado de Navarra la Enfermedad de la orina con olor a Jarabe de Arce y Homocistinuria.

En 2017 se incorpora la Hipoacusia al Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas y se recogen los datos en el Registro de bebés recién nacidos propiedad del Departamento de Salud.

En noviembre de 2017 se constituye la "Ponencia de Cribado Poblacional" dependiente de la Comisión de Salud Pública, de la que pasa a depender el Grupo de trabajo de SICN. En mayo de 2019 se pone en marcha el Cribado Neonatal de Biotinidasa.

En el año 2021 la Unidad de Química Clínica ha conseguido reevaluar su acreditación bajo la norma UNE-EN ISO 15189: "Laboratorios Clínicos: Requisitos particulares relativos

a la calidad y la competencia” para todos los marcadores implicados en las once enfermedades incluidas en el Programa de Cribado Neonatal.

En el mes de noviembre 2022 se celebró en la ciudad de Bilbao la Jornada Científica del

XL Aniversario del Programa de Cribado Neonatal en la en la que se expusieron los logros conseguidos por el Programa a lo largo de sus cuarenta años de existencia. Se revisó la situación de los recién nacidos diagnosticados de las patologías que se criban en la actualidad.

Todas estas actividades y logros se han hecho realidad por el equipo de profesionales que desde las diferentes Áreas Base y la Dirección de Salud Pública trabajan en el Programa de Cribado Neonatal de la CAPV.