



**PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL  
DE ENFERMEDADES ENDOCRINO-  
METABÓLICAS DE CANTABRIA**

**MEMORIA 2017**

## ACTUACIONES REALIZADAS

### 1- Participación en el Sistema de Información del Programa Poblacional de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud.

En diciembre de 2013, el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (SNS) aprobó los objetivos y requisitos de calidad del *Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas* del SNS, para poder analizar y evaluar de la situación del programa y establecer planes de mejora para alcanzar el nivel óptimo de eficiencia.

En febrero de 2015, desde el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSI) se puso en marcha el *Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal* (SICN). Este sistema tiene como finalidad recoger y gestionar los datos que permiten la evaluación de los objetivos e indicadores de calidad del *Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas* del SNS aprobados por el Consejo Interterritorial del SNS en 2013, a nivel autonómico y estatal.

#### **Objetivos del Sistema de Información:**

- Realizar un correcto seguimiento del Programa.
- Ser la fuente oficial de información.
- Establecer los datos e indicadores que permitirán la medición de los objetivos de calidad del programa.
- Permitir la puesta en común de información.

#### **Características del Sistema de Información:**

- El MSSSI ha desarrollado una aplicación web de uso privado con acceso mediante certificado electrónico.
- Las Comunidades Autónomas e INGESA son las fuentes de información que facilitarán los datos al SNS con una periodicidad determinada.
- La introducción de los datos, del año vencido, se hace durante los primeros meses del siguiente año.

#### **Responsabilidad:**

- Del desarrollo y mantenimiento de la gestión de este SI es responsable el MSSSI, para ello la Subdirección General de Tecnologías de la Información adoptará las medidas necesarias para garantizar el correcto funcionamiento.
- Anualmente se elaborará un informe sobre el programa de cribado neonatal del SNS.

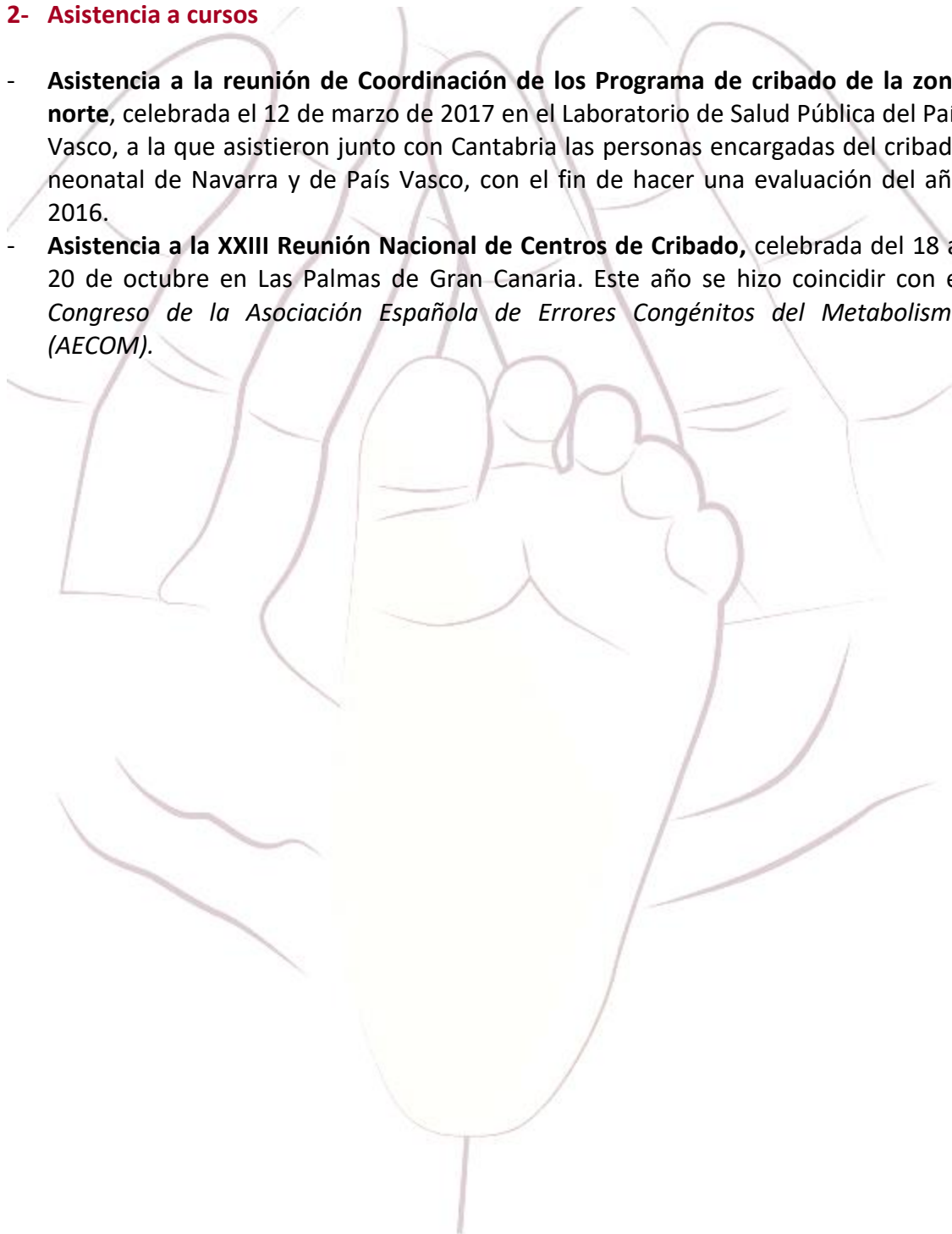
#### **Participación en Grupo de trabajo del SICN:**

El grupo de trabajo del SICN está formado por representantes de las CCAA, Ciudades Autónomas y MSSI, en el cual Cantabria participa con su representante. Este grupo de

trabajo depende de la Ponencia de Cribados Poblacionales de la Comisión de Salud Pública y los informes elaborados por él serán presentados a la Ponencia para su discusión y aprobación. Se asistió a la reunión celebrada el 13 de diciembre de 2017, en el MSSSI en Madrid.

## 2- Asistencia a cursos

- **Asistencia a la reunión de Coordinación de los Programa de cribado de la zona norte**, celebrada el 12 de marzo de 2017 en el Laboratorio de Salud Pública del País Vasco, a la que asistieron junto con Cantabria las personas encargadas del cribado neonatal de Navarra y de País Vasco, con el fin de hacer una evaluación del año 2016.
- **Asistencia a la XXIII Reunión Nacional de Centros de Cribado**, celebrada del 18 al 20 de octubre en Las Palmas de Gran Canaria. Este año se hizo coincidir con el *Congreso de la Asociación Española de Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM)*.



## CARACTERÍSTICAS DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL

### Enfermedades objeto de cribado

Durante el año 2017 se han cribado las 7 enfermedades incluidas en la cartera común básica del Sistema Nacional de Salud (SNS):

- Hipotiroidismo congénito.
- Fenilcetonuria.
- Fibrosis quística.
- 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 (GA-I).
- Anemia falciforme.

### Población objeto de cribado

Todos los recién nacidos/as (RN) en el ámbito territorial de la Comunidad Autónoma de Cantabria, independientemente del lugar de nacimiento o de su cobertura sanitaria.

También se realiza a aquellos RN que habiendo nacido fuera de nuestra Comunidad, sus padres o tutores solicitan que se realice en Cantabria. La edad límite para considerar a un RN dentro del PCN se establece en 1 mes de vida. Superado este tiempo, aunque se realice el estudio, no se contabilizará dentro del programa.

### Prueba de cribado (prueba del talón)

Consiste en la obtención de una muestra de sangre por incisión, con una lanceta, en el talón del bebé entre las 48 y 72 horas de vida del niño/a. Se realiza en la maternidad donde haya tenido lugar el nacimiento o en el domicilio si se trata de parto domiciliario.

La sangre obtenida se impregna en una cartulina absorbente especial que sirve de soporte para su envío al laboratorio. Con las nuevas técnicas analíticas una única extracción, es suficiente para realizar todas las determinaciones.

## Objetivos

### 1.- Fase Preanalítica

- a. Porcentaje de participación de los RN en el programa:
  - Cobertura aceptable:  $\geq 99\%$ .
  - Cobertura óptima:  $\geq 99,5\%$ .
- b. Intervalo de tiempo (expresado en horas de vida del neonato) entre la fecha de nacimiento y la fecha de extracción:
  - Intervalo aceptable:  $\geq 95\%$  entre 24 y 72 horas.
  - Intervalo óptimo:  $\geq 99\%$  entre 24 y 72 horas.
- c. Intervalo de tiempo, expresado en días de vida del RN entre la fecha de toma de muestra y la fecha de entrada al laboratorio:
  - Intervalo aceptable:  $95\% \leq 4$  días tras la toma de muestra.
  - Intervalo óptimo:  $95\% \leq 3$  días y  $99\% \leq 4$  días tras la toma de muestra.
- d. Porcentaje de repetición de la prueba por primera muestra no válida sobre el total de muestras recibidas:
  - Porcentaje aceptable:  $\leq 2\%$  de muestras no válidas.
  - Porcentaje óptimo:  $\leq 0,5\%$  de muestras no válidas.

### 2.- Fase Analítica

- a. Intervalo de tiempo (contado en días naturales) entre la recepción de la muestra en el laboratorio de cribado hasta la emisión del resultado:
  - Intervalo aceptable:  $95\% \leq 4$  días.
  - Intervalo óptimo:  $95\% \leq 3$  días y  $99\% \leq 4$  días.
- b. Porcentaje de repetición de muestra por resultado dudoso por enfermedad cribada, independientemente de la enfermedad de que se trate, para un resultado óptimo.
  - Porcentaje aceptable:  $\leq 2\%$
  - Porcentaje óptimo:  $\leq 1\%$

### 3.- Fase Postanalítica

- a. Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la obtención del resultado definitivo por parte del laboratorio:
  - Intervalo aceptable:  $\geq 95\%$  antes de los 10 días de vida.
  - Intervalo óptimo:  $\geq 99\%$  antes de los 10 días de vida.
- b. Si ha sido necesario realizar repetición de la muestra, el intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la obtención del resultado definitivo por parte del laboratorio:
  - Intervalo aceptable:  $\geq 95\%$  antes de los 20 días de vida.
  - Intervalo óptimo:  $\geq 99\%$  antes de los 20 días de vida, excepto para la TIR2 que el plazo será de 30 días.
- c. Intervalo de tiempo (contado en días naturales) entre el resultado de cribado alterado y la remisión del RN para Valoración y Diagnóstico:
  - Intervalo aceptable/óptimo:  $100\% \leq 1$  día.
- d. Intervalo de tiempo (contado en días naturales) entre el resultado de cribado alterado y la citación del RN para Tratamiento y Seguimiento:
  - Intervalo aceptable/óptimo:  $100\% \leq 1$  día.

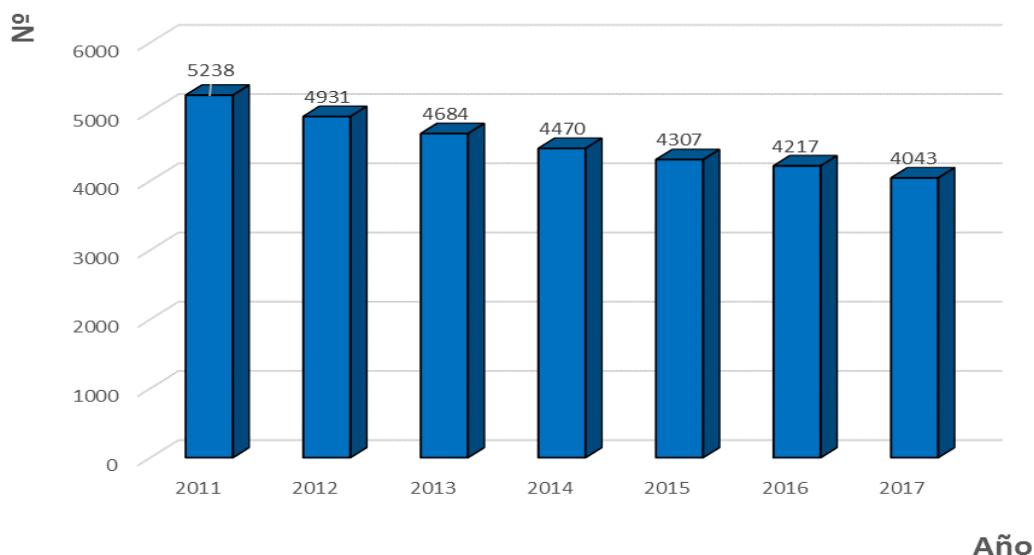
## INDICADORES DE PROCESO

### 1- Fase Preanalítica

#### 1.1- Cobertura del Programa

En 2017 se registraron en el Programa 4.050 RN. El descenso de niños y niñas cribados respecto al año 2016 es de 174 niños/as, lo que supone un descenso 4,2 %. Este descenso es mayor que el registrado en años anteriores.

Evolución del número de RN cribados en el periodo 2011- 2017



Del total de niñas y niños registrados en el Programa, se han excluido 7; 3 por fallecimiento antes de las 48 horas de vida, 2 por traslado a otros hospitales antes de las 48 horas y 2 nacidos en otra Comunidad Autónoma donde se les realizó el cribado, pero con residencia en Cantabria y que se ha registrado en el programa por repetición de una de las pruebas, siendo finalmente 4.043 el número de RN cribados.

De ellos, 3.209 (79,37%) nacieron en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (HUMV), 453 (11,2%) en el Hospital de Laredo (HL), 374 (9,25%) en la Clínica Mompía y 7 (0,17%) en el ámbito domiciliario.

Lugar de nacimiento de los RN cribados. Año 2017		
Centro de cribado	Nº= 4.043	%
HUMV	3.209	79,37
Hospital de Laredo	453	11,20
Clínica Mompía	374	9,25
Parto domiciliario	7	0,17

Aunque aún no se dispone de los datos definitivos de los niños y niñas registrados en Cantabria según el ICANE el número de partos en Cantabria en el año 2017 fue de 3.829 partos sencillos y 64 partos dobles, lo que supone un total de 3.957 RN. Esto supone una cobertura del Programa superior al 100%, ya que se ha realizado a todos los RN en Cantabria, superando el objetivo marcado ( $\geq 95\%$ ). La superación del 100% se debe al cribado realizado a 53 niños residentes en otras provincias, pero cuyo nacimiento ha tenido lugar en nuestra Comunidad.

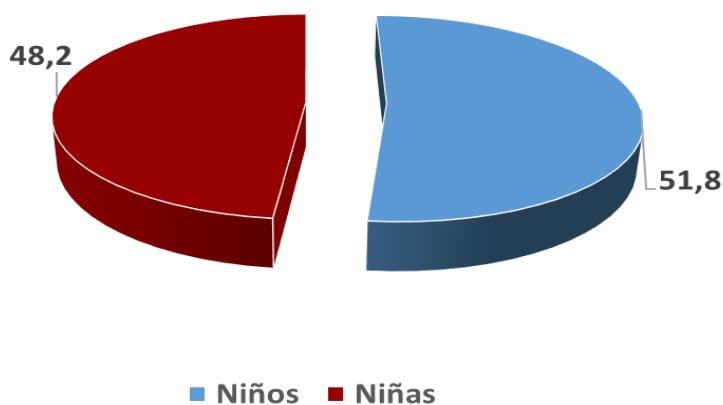
Lugar de residencia habitual del RN	Nº RN cribados residentes fuera de Cantabria (N=53)
Asturias	18
Palencia	9
Madrid	6
Valladolid	5
Burgos	4
Sevilla	2
Bizkaia	2
Cáceres	1
Cádiz	1
Toledo	1
La Rioja	1
Málaga	1
A Coruña	1

## 1.2-Perfil de los recién nacidos/as cribados

### Recién nacidos/as cribados según sexo

Del número total de RN cribados, 2.095 (51,8%) corresponden a niños y 1.948 (48,2%) a niñas.

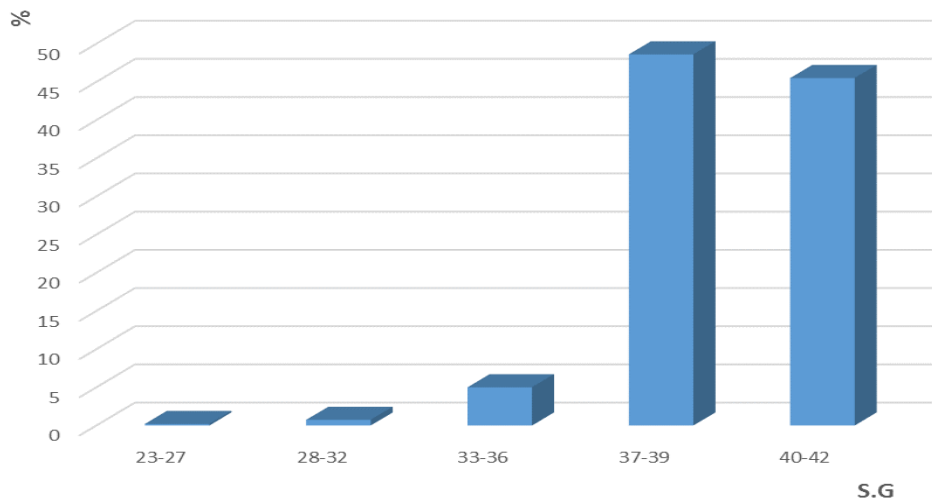
Recién nacidos/as cribados según sexo. Año 2017



### Recién nacidos/as cribados según semanas de gestación al nacimiento

Según las semanas de gestación en las que tuvo lugar el nacimiento, se observa que el 94,1% nacieron con una edad gestacional entre 37-42 semanas, el 5% de los RN fueron prematuros entre 33-36 semanas de gestación y el 0,94 % fueron grandes prematuros (<33 semanas).

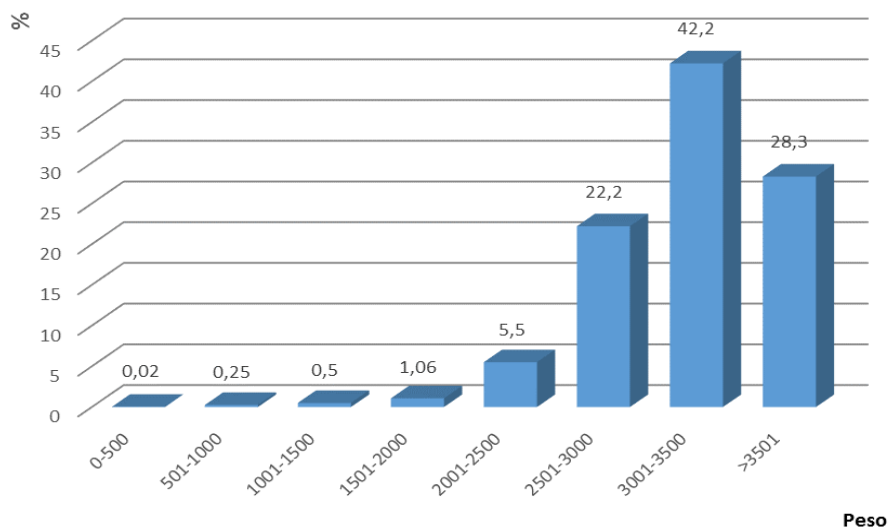
Recién nacidos/as cribados según semanas de gestación al nacimiento  
Año 2017



### Recién nacidos/as cribados según el peso al nacimiento

En función del peso al nacimiento se observa, que el 92,7% de los niños/as tienen un peso por encima de los 2.500 gr y solo el 7,3% son bajos pesos, correspondiendo el 0,76% a los grandes prematuros (<1500 gr).

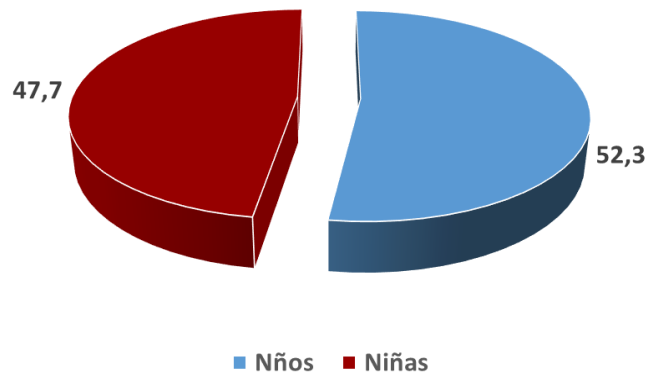
Recién nacidos/as cribados según el peso al nacimiento. Año 2017





Si bien en años anteriores se apreciaba un aumento en el porcentaje de niñas respecto al de niños cuando aplicábamos el factor bajo peso, este año no se aprecia esta diferencia.

Recién nacidos/as cribados según sexo y bajo peso al nacimiento  
Año 2017

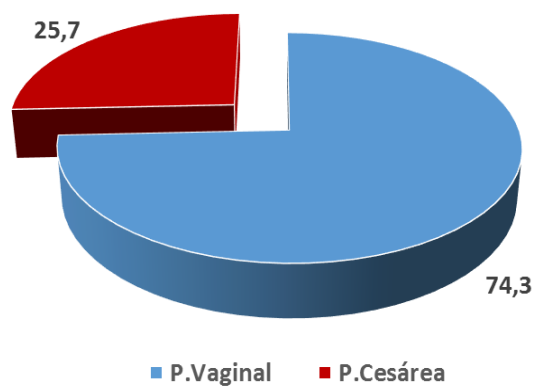


Recién nacidos/as cribados según tipo de parto

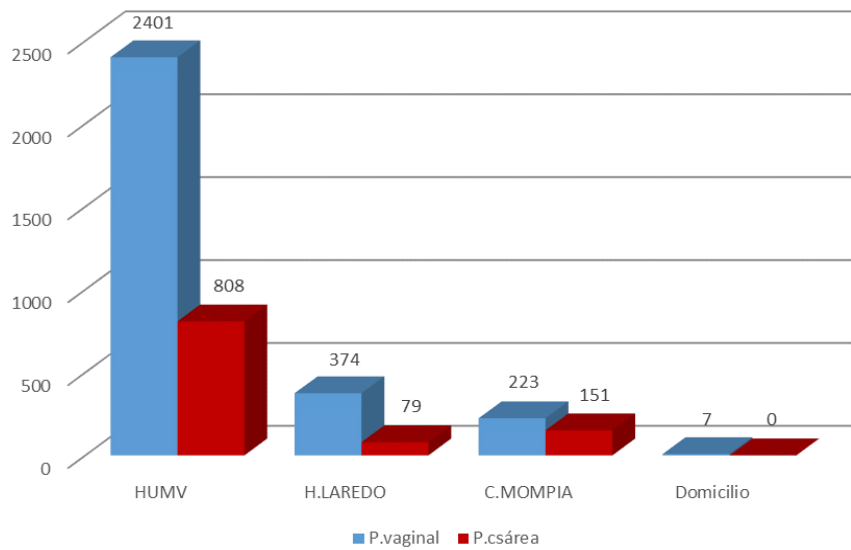
El porcentaje de partos vaginales y cesáreas presentan una gran diferencia en función de si la maternidad es de ámbito público o privado. El porcentaje de cesáreas en los hospitales públicos es del 21,3%, cifra que casi se duplica en la Clínica Mompía: 40,4%

HOSPITAL	Nº RN	P. VAGINAL	%	P.CESÁREA	%
HUMV	3209	2401	74,8	808	25,2
H. LAREDO	453	374	82,6	79	17,4
CLINICA MOMPÍA	374	223	59,6	151	40,4
DOMICILIO	7	7	100	-	-

Recién nacidos/as cribados según tipo de parto. Año 2017



Nº Recién nacidos/as cribados según el tipo de parto en las distintas maternidades.  
Año 2017



### 1.3- Intervalo de tiempo (expresado en horas de vida del neonato) entre la fecha de nacimiento y la fecha de extracción

OBJETIVO- Intervalo aceptable:  $\geq 95\%$  entre 24 y 72 horas.

El 2017 es el primer año completo en el que se realiza el cribado de las 7 enfermedades de la cartera básica del SNS, efectuándose por tanto una única extracción entre las 24 y 72 horas de vida del RN.

El 95% de las muestras se extrajeron antes de las 72 horas de vida, encontrándose por tanto este valor dentro objetivo del intervalo aceptable.

### 1.4 Intervalo de tiempo (expresado en días) entre la fecha de toma de muestra y la fecha de entrada en el laboratorio. Los días se entenderán como días naturales

OBJETIVO- Intervalo aceptable:  $95\% \leq 4$  días.

En 2017 el 95% de los casos el intervalo entre la fecha de toma de muestra y la fecha de entrada en el laboratorio fue de 5 días, valor muy próximo al intervalo aceptable.

La necesidad de realizar el envío de las muestras al laboratorio del País Vasco supone un retraso en la llegada de las mismas al laboratorio, por lo que será necesario seguir valorando posibilidades en el sistema de transporte para la mejora de este indicador.

### 1.5 Porcentaje de repetición por primera muestra no válida

OBJETIVO- Porcentaje aceptable:  $\leq 2\%$  y porcentaje óptimo:  $\leq 0,5\%$ .

En 2017 el porcentaje de repetición de primeras muestras no válidas en este año ha sido de 0,2%, situándose dentro del porcentaje óptimo.

Este dato es muy satisfactorio, ya que al haberse introducido nuevas técnicas analíticas solo se realiza una extracción para todas las determinaciones y por tanto la exigencia a la hora de realizar la extracción es mayor. El obtener un dato tan bajo implica una buena calidad de las muestras.

## 2- Fase Analítica

Durante el período del 1 /1/2017 al 31/12/2017 se han realizado en el *Laboratorio de Salud Pública del País Vasco* un total de 32.550 determinaciones analíticas, correspondientes a la detección de las enfermedades objeto del Programa de los RN en la Comunidad Autónoma de Cantabria.

Las determinaciones han sido:

- Tirotropina (TSH) y Tiroxina total (tT4) por Fluorimetría para el HC.
- Tripsina Inmunorreactiva (TIR) por Fluorimetría para la FQ.
- Fenilalanina, C16OH, C8 y C5DC por Espectrometría de masas en tandem para la PKU/HFA, LCHADD, MCADD y GA I.
- Perfil de hemoglobinas por HPLC para la AF.

### 2.1- Intervalo de tiempo entre la recepción de la muestra en el laboratorio de cribado hasta la emisión del resultado

OBJETIVO- Porcentaje aceptable:  $95\% \leq 4$  días y porcentaje óptimo:  $P95 \leq 3$  días y  $P99 \leq 4$  días.

En 2017 el 95% de los informes de cribado se emitieron en 3 días y el 99% en 4 días, encontrándose por tanto este valor dentro del nivel óptimo.

### 2.2- Porcentaje de repetición de muestra por resultado dudoso por enfermedad cribada

OBJETIVO- Porcentaje aceptable:  $\leq 2\%$  por enfermedad y porcentaje óptimo:  $\leq 1\%$  por enfermedad.

Enfermedad	Porcentaje de repetición de muestra	
	Porcentaje aceptable: $\leq 2\%$	Porcentaje óptimo: $\leq 1\%$
Hipotiroidismo congénito		0,90%
Fibrosis quística	1,04%	
Fenilcetonuria/ Hiperfenilalaninemia		0,02%
Deficiencia de acil-CoA-deshidrogenasa de cadena media		0,00%
Deficiencia de 3-hidroxi-acil-CoA-deshidrogenasa de cadena larga		0,15%
Acidemia Glutárica tipo I		0,07%
Anemia Falciforme		0,02%

En 2017 se cumplen el objetivo óptimo en todos los casos, excepto en la fibrosis quística que se sitúa en un nivel aceptable.

### **3-Fase Postanalítica**

#### **3.1- Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la obtención del resultado definitivo por parte del laboratorio**

OBJETIVO- Intervalo aceptable:  $\geq 95\%$  antes de los 10 días de vida del RN y intervalo óptimo:  $\geq 99\%$  antes de los 10 días de vida del RN.

En 2017, el 95% de los resultados definitivos por parte del laboratorio se obtuvieron en 8 días desde el nacimiento y el 99% en 10 días, lo que sitúa este valor dentro de los objetivos marcados.

#### **3.2- Intervalo de tiempo (expresado en días) entre el resultado del cribado alterado y la derivación para Valoración y Diagnóstico**

OBJETIVO- Intervalo Óptimo/ aceptable: 100%:  $\leq 1$  día.

En 2017 la notificación de los casos patológicos se realiza siempre telefónicamente el mismo día de la obtención del resultado, cumpliéndose el objetivo propuesto.

#### **3.3- Intervalo de tiempo (expresado en días) entre el resultado de cribado alterado y la derivación del RN para Tratamiento y Seguimiento**

OBJETIVO- Intervalo Óptimo/ aceptable: 100%:  $\leq 1$  día.

En 2017 la citación de los casos patológicos se realiza siempre en el plazo establecido como objetivo, siendo el 99% de los casos en el mismo día de la detección.

## INDICADORES DE RESULTADOS

### Casos detectados

Durante el año 2017 se detectaron un total de 11 RN con alteraciones endocrino-metabólicas dentro de las enfermedades objeto de cribado.

Casos Detectados Año 2016	
Enfermedad objeto de cribado	Nº Casos detectados
HIPOTIROIDISMO CONGENITO (niveles altos de TSH y bajos de T4)	2
HIPOTIROXINEMIA (niveles normales de TSH y bajos de T4)	4
HIPERTIROTROPINEMIA (niveles medio-altos de TSH y normales de T4)	1
FIBROSIS QUISTICA	2
FENILCETONURIA/ HIPERFENILALANINEMIA	1
ANEMIA FALCIFORME	1
<b>TOTAL</b>	<b>11</b>

### Hipotiroidismo Congénito

Los 2 casos detectados fueron diagnosticados con 7 días. Ambos fueron enviados a la Consulta de Endocrinología pediátrica del HUMV. La clasificación según ecografías y gammagrafías fue: 1 Agenesia tiroidea y 1 Hipoplasia tiroidea.

En los 2 casos se inició tratamiento con Levotiroxina y se mantienen en seguimiento.

### Hipotiroidinemia

De los 4 casos detectados, 1 falleció a los pocos días. Los 3 restantes, eran bajos pesos, inferiores a 1.000gr y todos iniciaron tratamiento de manera transitoria hasta la normalización de valores.

### Hipertirotropinemia

En el caso de la hipertirotropinemia se inició tratamiento para controlar la pequeña elevación de TSH. Se realizaron tanto gammagrafía como ecografía tiroidea, con resultados dentro de la normalidad. En la revisión con un año de edad aún mantenía tratamiento.

### Fibrosis Quística

Durante el 2017 los casos con TIR 1 positiva fueron 42 (1,04% del total de RN), de los cuales 11 (27,2%) resultaron positivas en TIR 2 y hubo que derivarlos al test de sudor. 2 presentaron resultados elevados de CL en sudor: 107 y 130 mmol/l por lo que se les

realizó estudio genético resultando en ambos casos homocigotos para la mutación  $\Delta F$  508.

### **Fenilcetonuria**

Se diagnosticó 1 caso de Hiperfenilalaninemia con valores de 244,4  $\mu\text{mol/L}$  en la muestra de 48 horas. A los 8 días se repitió la analítica obteniéndose un resultado de 299  $\mu\text{mol/L}$ . Se trata del sexto hermano en una familia donde los 5 hermanos anteriores presentaron niveles parecidos. Se derivó a la Consulta de Nefrología pediátrica para valoración y diagnóstico. Dadas las cifras no se inicia tratamiento. Se realizarán controles trimestrales durante el primer año de vida.

### **Anemia falciforme**

Con la técnica empleada para la detección se determinan tanto enfermos como portadores. En 2017 se diagnosticó 1 enfermo: FS y 11 portadores: 8 con fenotipo FAS y 3 FAC.

Todos fueron citados a la Consulta de Hematología del HUMV. El seguimiento de los detectados con anemia falciforme, se lleva a cabo según el protocolo consensuado y establecido por la Sociedad Española de Oncología y Hematología Pediátrica.

En el caso de los portadores se les cita a los padres en la Consulta de Hematología, para informarles de las implicaciones de ser portador.