



**PROGRAMA DE CRIBADO  
NEONATAL DE  
ENFERMEDADES  
ENDOCRINO-METABÓLICAS** **2019**



**GOBIERNO  
de  
CANTABRIA**  
CONSEJERÍA DE SANIDAD



PROGRAMA DE  
CRIBADO NEONATAL DE  
ENFERMEDADES  
ENDOCRINO-METABÓLICAS

## Índice

<b>Introducción .....</b>	<b>2</b>
<b>Datos generales de los recién nacidos en Cantabria en 2019 .....</b>	<b>4</b>
Perfil de los recién nacidos incluidos en el programa de cribado .....	5
<b>Evaluación del Programa de Cribado Neonatal de Cantabria 2019. Indicadores de proceso .....</b>	<b>8</b>
Fase preanalítica .....	8
Fase analítica .....	10
Fase postanalítica.....	10
<b>Resultados del Programa de Cribado Neonatal de Cantabria 2019. Casos detectados .....</b>	<b>12</b>
Tasas de incidencia históricas del programa de Cantabria.....	14
<b>Otras actividades de la Unidad Central de Gestión .....</b>	<b>15</b>
Participación en el Sistema de Información del Programa Poblacional de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud .....	15
Asistencia a cursos, reuniones y actividad docente.....	15
Actividades de colaboración con las consultas de Pediatría de Atención Primaria y Especializada del Servicio Cántabro de Salud .....	16

## Introducción

El Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas de Cantabria tiene como objetivo detectar en los recién nacidos (RN) una serie de enfermedades congénitas que pueden provocar alteraciones del desarrollo físico e intelectual y, como consecuencia de ello, graves discapacidades.

Todas estas enfermedades son poco frecuentes y generalmente no dan síntomas en los primeros meses de vida, por lo que es fundamental diagnosticarlas antes de que se manifiesten y produzcan secuelas irreversibles.

La detección precoz se realiza a través de la conocida como 'prueba del talón', que consiste en obtener, mediante una incisión en la planta del pie del recién nacido, una muestra de sangre que se envía al laboratorio para su análisis.

La población objeto de cribado es la constituida por todos los recién nacidos en el territorio de la Comunidad Autónoma de Cantabria, independientemente del tipo de cobertura sanitaria, del lugar de nacimiento -hospital, público o privado, o domicilio familiar- y de la comunidad o país de residencia. Incluye también a los recién nacidos fuera de la comunidad autónoma cuyos padres o tutores piden que la prueba se realice en Cantabria.

La edad límite para considerar a un recién nacido dentro del programa se establece en 1 mes de vida, de forma que, superado ese tiempo, aunque se realice el estudio, no se considerará dentro del programa.

La prueba del talón se realiza en la maternidad donde ha tenido lugar el parto entre las 48 y las 72 horas de vida del recién nacido y siempre antes del alta hospitalaria –en circunstancias especiales puede adelantarse la extracción a las 24-48 horas de vida-. En caso de parto domiciliario, es la matrona que lo haya atendido la encargada de tomar la muestra. La sangre se fija en cartulinas absorbentes que sirven de soporte para su envío al laboratorio y la determinación de marcadores.

Las muestras de sangre se envían cada día al Laboratorio de Salud Pública del País Vasco, que es centro de referencia para Cantabria en la determinación de los marcadores que se utilizan para el cribado.

Desde el año 2016 hasta mayo de 2019, el cribado incluía 7 enfermedades:

- hipotiroidismo congénito,
- fibrosis quística,
- fenilcetonuria e hiperfenilalaninemia,

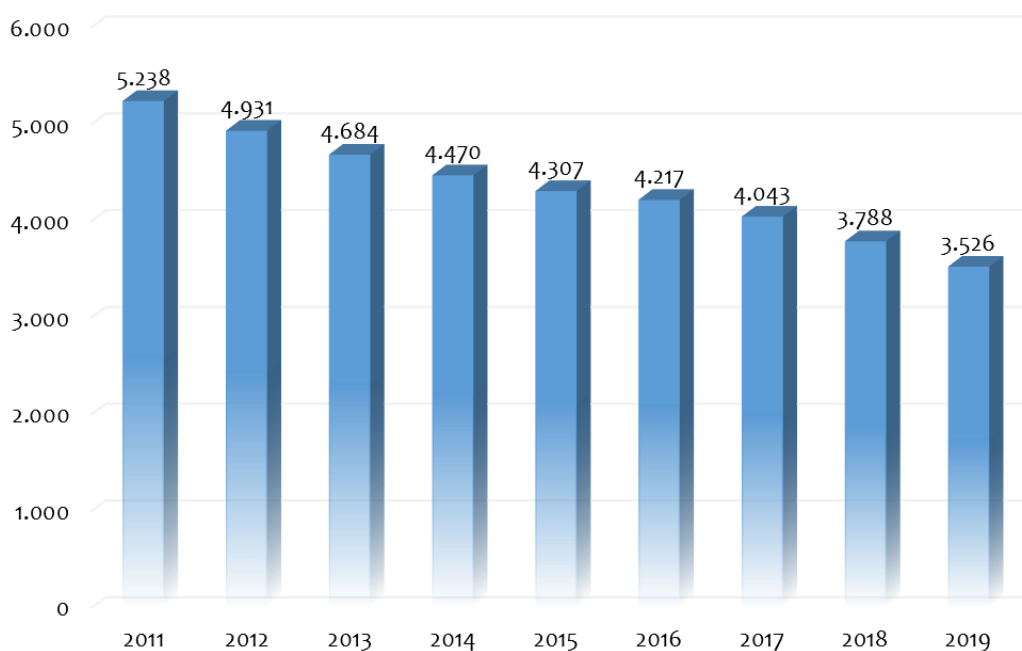
- deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media (MCADD),
- deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD),
- acidemia glutárica tipo I.

El 25 de mayo del pasado año, tras la aprobación en la Comisión de Salud Pública del Sistema Nacional de Salud a propuesta de la Ponencia de Cribados Poblacionales, se incorporó al cribado el déficit de biotinidasa, con lo que, desde esa fecha, son ocho las enfermedades incluidas en el programa de Cantabria.

## Datos generales de los recién nacidos en Cantabria en 2019

Durante el año 2019 se registraron en el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas un total de 3.528 recién nacidos<sup>1</sup>. Esta cifra supone una disminución del número de nacimientos del 6,96% respecto al año 2018 y continúa la tendencia descendiente de la natalidad en la comunidad autónoma, como puede observarse en el **gráfico 1**.

**Gráfico 1. Evolución del número de recién nacidos cribados en Cantabria 2011-19**



Del total de niñas y niños registrados en el programa, 2 quedan excluidos por fallecimiento antes de las 48 horas de vida, con lo que el número final de recién nacidos cribados es de 3.526, un 6,91% menos que el año anterior<sup>2</sup>.

En cuanto al lugar de nacimiento, los recién nacidos en Cantabria en 2019 se distribuyen según la **tabla 1**: 2.950 (83,6%) nacieron en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (HUMV), lo que supone un 4,77% menos que en 2018; 335 (9,49%) en el Hospital Comarcal de Laredo, un 12,5% menos; 233 (6,6%) en la Clínica Mompía, donde el número de nacimientos disminuye un 22,8% respecto al año anterior; y 10 en el domicilio familiar (0,28%), cifra que duplica la del año 2018.

<sup>1</sup> Es de esperar que se produzcan diferencias entre el número de nacidos y el número de registrados en la comunidad autónoma, cuyos datos no están disponibles a la hora de elaborar esta memoria. Esta diferencia es debida a los niños y niñas residentes en Cantabria que nacieron fuera de la comunidad autónoma y a los que nacieron en Cantabria pero se han registrado en otras comunidades autónomas.

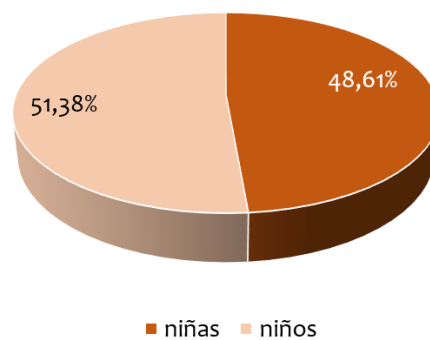
<sup>2</sup> Otros dos recién nacidos quedaron también excluidos del programa porque, aunque fallecieron después de las 48 horas de vida y por tanto fueron incluidos en el cribado, no pudieron completarlo.

Tabla 1. Distribución de los nacidos en 2019 según lugar de nacimiento			
Lugar de nacimiento	Número de nacimientos	%	Variación respecto al año anterior
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla	2.950	83,6	↓ 4,77%
Hospital Comarcal de Laredo	335	9,49	↓ 12,5%
Clínica Mompía	233	6,60	↓ 22,8%
Domicilio	10	0,28	↑ 100%
<b>Total</b>	<b>3.528</b>		<b>↓ 6,96%</b>

### Perfil de los recién nacidos incluidos en el programa de cribado

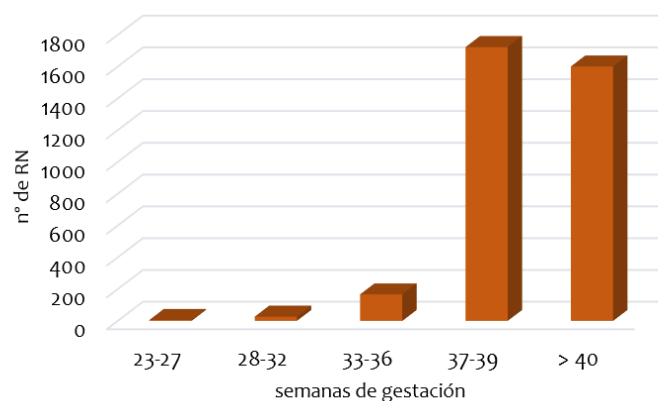
Del número total de RN cribados, 1.813 (51.38%) fueron niños y 1.715 (48.61%) niñas (**gráfico 2**).

**Gráfico 2. Distribución de los RN cribados según el sexo**



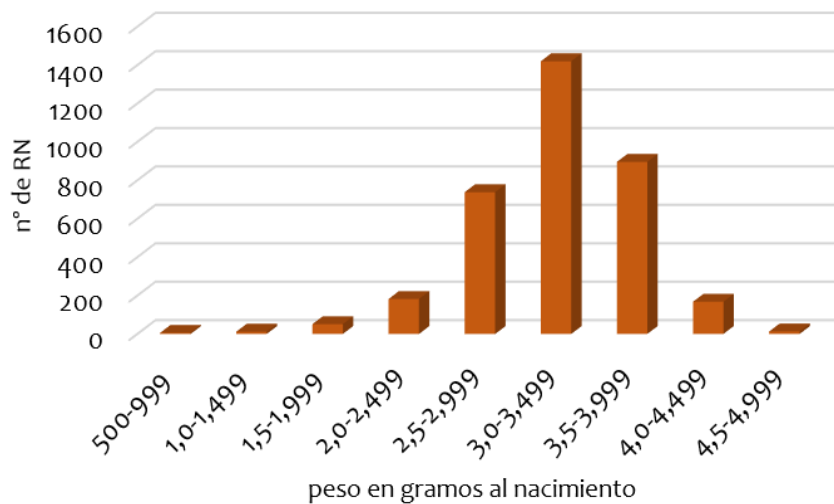
En función de las semanas de gestación en el momento del nacimiento, se observa que el 94.2% nacieron con una edad gestacional entre 37-42 semanas; el 4.7% fueron prematuros entre 33-36 semanas de gestación y el 0.93% fueron grandes prematuros (< 33 semanas), tal como se muestra en el **gráfico 3**.

**Gráfico 3. Distribución de los RN según las semanas de gestación**



El 92,8% de los niños y niñas tienen, en el momento del nacimiento, un peso por encima de los 2.500 gramos y solo el 7,11% presentan bajos pesos, de los cuales 18 (un 0,5% del total) estuvieron por debajo de los 1.500 gramos, por lo que se clasifican como grandes prematuros (**gráfico 4**).

**Gráfico 4. Distribución de los RN según el peso al nacimiento**



En cuanto al tipo de parto, un año más, los porcentajes de partos vaginales y cesáreas son muy diferentes según se trate de maternidades del ámbito público o privado. La proporción de cesáreas en las maternidades del Servicio Cántabro de Salud ha aumentado ligeramente respecto a 2018, pasando de un 19,4% a un 21,9%, mientras que en la Clínica Mompía el porcentaje de cesáreas se ha incrementado desde un 46% en 2018 al 55,7% de 2019 (**gráficos 5 y 6 y tabla 2**).

**Gráfico 5. Número de partos vaginales y partos por cesárea según el hospital de nacimiento**

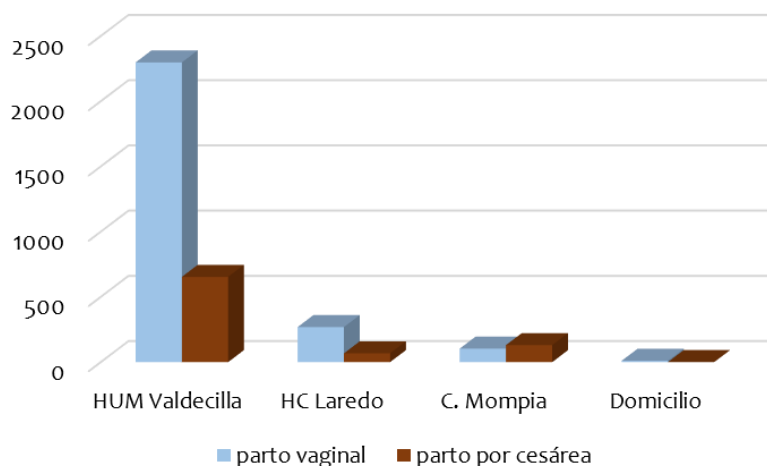
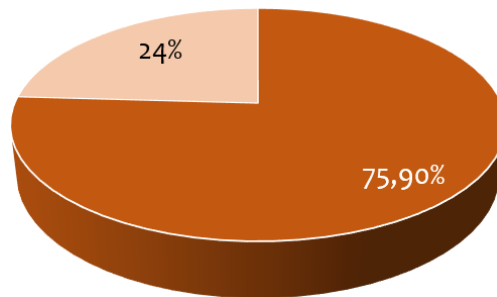


Tabla 2. Distribución de RN por tipo de parto y hospital de nacimiento					
lugar de nacimiento	nº recién nacidos	parto vaginal		parto por cesárea	
		número	porcentaje	número	porcentaje
HUM. Valdecilla	2.950	2.297	77,8%	653	22,1%
H. Laredo	335	268	80%	67	20%
C. Mompía	233	103	44,2%	130	55,7%
Domicilio	10	10	100%	0	0%
<b>TOTAL</b>	<b>3.528</b>	<b>2.678</b>	<b>75,9</b>	<b>850</b>	<b>24%</b>

Gráfico 6. Distribución de RN por tipo de parto en Cantabria



■ parto vaginal    ■ parto por cesárea



## Evaluación del programa 2019

La evaluación del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas permite medir la calidad de las intervenciones y detectar áreas de mejora. Se realiza a través de indicadores que permiten valorar las distintas fases del proceso de cribado mediante la comparación con objetivos estándar, para los que se establece un nivel aceptable y un nivel óptimo.

### Indicadores de proceso

#### Fase preanalítica

**1. Cobertura del programa.** Se refiere a la participación de los recién nacidos (población diana) en el cribado. El objetivo es de un  $\geq 99\%$  para un nivel aceptable y de un  $\geq 99,5\%$  para un nivel óptimo.

Es necesario puntualizar que quedan excluidos del cribado dos niños fallecidos antes de las 48 horas de vida, por lo que fueron 3.526 los recién nacidos que participaron en el programa. Otros dos RN fallecieron una vez iniciado el cribado sin que éste pudiera completarse.

Por tanto, la participación en el programa ha alcanzado el 100%, ya que se realizaron pruebas de cribado a todos los RN en Cantabria a partir de las 48 horas de vida, lo que supera el objetivo marcado ( $\geq 95\%$ ). Entre ellos, se encuentran 55 niños y niñas con el domicilio familiar en otras provincias, según la **tabla 3**.

Provincia de residencia	Nº RN cribados
<b>Cantabria</b>	<b>3.471</b>
<b>Otras provincias</b>	<b>55</b>
Palencia	13
Vizcaya	9
Asturias	7
Madrid	5
Burgos	4
Álava	3
Valladolid	3
Guipúzcoa	2
Ciudad Real	1
Cuenca	1
Lérida	1
Lugo	1
Murcia	1
Navarra	1
Pontevedra	1
Soria	1
Salamanca	1

**2.- Intervalo de tiempo (expresado en horas de vida del neonato) entre la fecha de nacimiento (FN) y la fecha de extracción o toma de la muestra (FTM).** Los objetivos en este caso son  $\geq 95\%$  entre 24 y 72 horas como intervalo aceptable y  $\geq 99\%$  entre 24 y 72 horas como intervalo óptimo.

En el año 2019 se realiza el cribado de las 7-8<sup>3</sup> enfermedades incluidas en el programa, para lo cual se efectúa una única extracción entre las 24 y las 72 horas de vida del recién nacido. El año pasado, el 99% de las muestras se tomaron antes de las 72 horas de vida, por lo que este valor se mantiene en un nivel óptimo.

**3. Intervalo de tiempo (expresado en días de vida del RN) entre la fecha de toma de muestra (FTM) y la fecha de entrada en el laboratorio (FEL).** El objetivo para un nivel aceptable es del 95%  $\leq 4$  días y para un nivel óptimo del 95%  $\leq 3$  días y 99%  $\leq 4$  días.

En 2019, el intervalo entre la fecha de toma de muestra y la fecha de entrada en el laboratorio fue de 5 días en el 95% de los casos.

Este indicador se mantiene fuera del rango considerado como aceptable, debido a la necesidad de enviar las muestras diariamente al País Vasco. El transporte lo realiza una empresa de mensajería que recoge las muestras a última hora de la mañana en la Consejería de Sanidad y las entrega en el Laboratorio de Salud Pública de Derio (Vizcaya) al día siguiente. Debido a las condiciones y las circunstancias del contrato con dicha empresa, el margen de maniobra para mejorar este indicador es muy estrecho, si bien hay que señalar que este factor no tiene repercusión alguna en el cumplimiento de los objetivos de las fases siguientes.

**4. Porcentaje de repetición por primera muestra no válida entre el total de muestras recibidas.** Este indicador hace referencia a la calidad de las extracciones que se realizan en las maternidades. El objetivo para un nivel aceptable es que el porcentaje de muestras no válidas sea  $\leq 2\%$  y para un nivel óptimo  $\leq 0,5\%$ .

El porcentaje de repetición de primeras muestras no válidas en 2019 fue del 0,4%, por debajo del valor establecido como óptimo. Este dato es muy satisfactorio, ya que solo se realiza una toma de muestra para todas las determinaciones y por tanto la exigencia a la hora de realizar la extracción es mayor. Una cifra tan baja de muestras no válidas implica, por tanto, una buena calidad de las extracciones por parte del personal de enfermería de las maternidades de Cantabria.

---

<sup>3</sup> El cribado del déficit de biotinidasa se incorporó en mayo de 2019. Hasta entonces eran 7 las enfermedades incluidas en el programa.

## Fase analítica

**5. Intervalo de tiempo entre la recepción de la muestra en el laboratorio de cribado (FEL) hasta la emisión del resultado (FIR).** El objetivo para un nivel aceptable es 95%  $\leq 4$  días y para un nivel óptimo, P95  $\leq 3$  días y P99  $\leq 4$  días.

En 2019, el 95% de los informes de cribado se emitieron en 3 días y el 99% en 4 días, por lo que este valor se encuentra en un nivel óptimo, lo que indica una alta calidad del trabajo del laboratorio.

**6. Porcentaje de repetición de muestra por resultado dudoso, por enfermedad cribada, independientemente de la enfermedad de que se trate, para obtener un resultado óptimo.** Se considera como porcentaje aceptable  $\leq 2\%$  por cada enfermedad y como porcentaje óptimo  $\leq 1\%$  por cada enfermedad.

En 2019 se cumple el objetivo óptimo en todos los casos, excepto en la fibrosis quística, que se sitúa en un nivel aceptable pero sólo ligeramente por encima del nivel considerado como óptimo (**tabla 4**).

Tabla 4. Porcentaje de repetición de muestras por resultado dudoso, por enfermedad		
enfermedad	porcentaje de repetición de muestra	
	nivel aceptable: $\leq 2\%$	nivel óptimo: $\leq 1\%$
Hipotiroidismo congénito		0,79%
Fibrosis quística	1,07%	
Fenilcetonuria		0,05%
MCADD		0,02%
LCHADD		0,11%
Acidemia glutárica tipo I		0,02%
Déficit de biotinidasa		(1)
Anemia falciforme		0,00%

(1) Dado que el déficit de biotinidasa es de reciente incorporación, aún no están bien establecidos los objetivos a cumplir por cada uno de los indicadores. En 2019, no hubo ningún caso dudoso que requiriese segunda muestra.

## Fase postanalítica

**7. Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento (FN) y la obtención del resultado definitivo por parte del laboratorio (FDL).** El objetivo es cumplir el intervalo de 10 días de vida del recién nacido en  $\geq 95\%$  de los casos para alcanzar un nivel aceptable y en  $\geq 99\%$  para un nivel óptimo.

En 2019, el 95% de los resultados definitivos por parte del laboratorio se obtuvieron en 10 días desde el nacimiento, lo que sitúa este valor dentro del objetivo marcado.

**8. Intervalo de tiempo (contado en días laborables) entre el resultado del cribado alterado (FDL) y la derivación para valoración y diagnóstico a la unidad especializada correspondiente (FRUDTS).** El intervalo considerado aceptable/óptimo es  $\leq 24$  horas laborables en el 100% de los casos de cribado positivo.

La notificación de los casos con cribado positivo confirmado la realiza la Unidad Central de Gestión siempre por vía telefónica, tanto a los padres/tutores del recién nacido como a la unidad clínica, en este caso para obtener cita. Ambos trámites se realizan el mismo día de la obtención del resultado, es decir, se cumple el objetivo propuesto de 24 horas laborables. Además, en la mayoría de los casos, la cita en la unidad clínica se fija dentro de las 24 horas laborables siguientes.

**9. Intervalo de tiempo entre el resultado de cribado alterado (FDL) y la derivación del RN a la unidad clínica para tratamiento y seguimiento (FRUDTS).** El intervalo considerado aceptable/óptimo es  $\leq 24$  horas laborables en el 100% de los casos de cribado positivo.

Como para el indicador anterior, la notificación de los casos con cribado positivo confirmado la realiza la Unidad Central de Gestión siempre por vía telefónica, tanto a los padres/tutores del recién nacido como a la unidad clínica, en este caso para obtener cita. Ambos trámites se realizan el mismo día de la obtención del resultado en el 99% de los casos, es decir, se cumple el objetivo de 24 horas laborables.

## Resultados del Programa de Cribado Neonatal de Cantabria 2019. Casos detectados

Durante el año 2019 se detectaron un total de 9 recién nacidos con alguna de las alteraciones endocrino-metabólicas incluidas entre las enfermedades objeto de cribado en Cantabria (**tabla 5**).

Tabla 5. Casos detectados y tasa de detección por enfermedad		
enfermedad objeto de cribado	número de casos detectados	tasa de detección (nº casos/nº cribados) <sup>(1)</sup>
Hipotiroidismo congénito <sup>(2)</sup>	2	1/1.792
Hipotiroxinemia <sup>(3)</sup>	2	1/1.792
Hipertirotropinemia <sup>(4)</sup>	0	-
Fibrosis quística	2	1/1.792
Fenilcetonuria	0	-
Hiperfenilalaninemia	2 <sup>(5)</sup>	1/1.792
MCADD	0	-
LCHADD	0	-
Acidemia glutárica tipo I	0	-
Déficit de biotinidasa <sup>(6)</sup>	1	1/2.140
Anemia falciforme / portadores	0 / 26	- / 1/136

(1) N=3.524

(2) niveles altos de TSH y niveles bajos de T4

(3) niveles de TSH normales y niveles de T4 bajos

(4) niveles de TSH altos y niveles de T4 normales

(5) en ambos casos se trata de hiperfenilalaninemia benigna, que no requiere tratamiento

(6) esta enfermedad se criba en los recién nacidos a partir del 25 de mayo de 2019, por lo que N=2.140

### Hipotiroidismo congénito

Durante el año 2019 se han detectado entre los recién nacidos en Cantabria 2 casos de hipotiroidismo congénito, uno de ellos por agenesia tiroidea y otro que fue diagnosticado como hipotiroidismo del prematuro. Ambos fueron derivados a la Unidad de Endocrinología Pediátrica del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla para su diagnóstico, tratamiento y seguimiento.

### Hipotiroxinemia

El cribado permitió detectar también 2 casos de hipotiroxinemia -niveles de tiroxina (T4) baja con niveles de hormona estimulante del tiroides

(TSH) normales-, ambos en recién nacidos prematuros<sup>4</sup>, que fueron derivados a la consulta de Endocrinología Pediátrica, donde se les pautó tratamiento hasta la normalización de los valores hormonales. Otros 2 niños, también grandes prematuros, resultaron positivos en la primera muestra pero no pudieron ser confirmados como casos porque fallecieron durante el proceso de cribado.

### **Fibrosis quística**

Durante el año 2019 fueron diagnosticados de fibrosis quística 2 recién nacidos, en los que el test del sudor (concentración de cloro en sudor  $\geq 60$  mmol/l) fue positivo. A ambos se les realizó un estudio genético para completar el diagnóstico, con el siguiente resultado: mutaciones Phe508 y G542X del gen CFTR en uno de ellos; en el otro se observó heterocigosis para  $\delta$ -F508 y quedó pendiente de ampliación del estudio para intentar localizar la segunda mutación.

Además, se detectaron 36 casos con TIR1 positiva (1,02% del total de RN), de los cuales 13 (34%) resultaron positivos para TIR2 y fueron derivados a la unidad clínica correspondiente para realizarles el test de sudor. Los resultados en todos estos casos fueron considerados normales en la consulta de Neumología Pediátrica.

### **Fenilcetonuria/Hiperfenilalaninemia**

En 2019 no se detectó ningún caso de fenilcetonuria, pero sí dos casos de hiperfenilalaninemia benigna. Ambos fueron derivados a la Unidad de Metabolismo de Pediatría del HUMV donde son seguidos por el especialista, aunque no precisan tratamiento.

### **Déficit de biotinidasa**

Entre mayo y diciembre de 2019 se detectó un caso de déficit de biotinidasa, que se derivó a la Unidad de Metabolismo del Servicio de Pediatría del HUMV, donde se le pautó tratamiento sustitutivo, al que responde bien, y se le pidió estudio genético.

---

<sup>4</sup> En el contexto del programa de cribado endocrino-metabólico se consideran prematuros los recién nacidos con menos de 33 semanas de gestación y/o por debajo de 1.500 gramos de peso al nacimiento (en términos absolutos, grandes prematuros).

## Anemia falciforme

En 2019 no se diagnosticó ningún caso de anemia falciforme, pero, dado que la técnica empleada para el cribado permite detectar el estado de portador, sí se encontraron 26 portadores: 20 con fenotipo FAS y 6 con fenotipo FAC.

Además, se encontró en un niño un perfil de hemoglobina 'AF', aunque no había sido transfundido.

Todos ellos fueron citados a la consulta de Hematología del HUMV, donde el seguimiento de los pacientes detectados con anemia falciforme se lleva a cabo según el protocolo consensuado y establecido por la Sociedad Española de Oncología y Hematología Pediátrica, y donde se realiza el estudio genético de los portadores y sus padres para incluirlo en sus historias clínicas, con el fin de poder realizar un consejo genético.

## Tasas de incidencia históricas del programa de Cantabria

El número de casos y la incidencia de las distintas enfermedades incluidas en el cribado neonatal desde su puesta en marcha en 1981 se muestra en la **tabla 6**, en la que se especifican: el número de RN cribados y el número y la incidencia de casos encontrados para cada enfermedad.

Tabla 6. Número de casos e incidencia encontrados de cada enfermedad en el periodo 1981-2019					
enfermedad cribada	periodo de cribado	n° RN cribados	incidencia teórica	n° casos	incidencia real
Hipotiroidismo congénito	1981-2019	176.572	1/3.000	84	1/2.547
Fibrosis quística	2012-2019	33.964	1/3.500-4.000	9	1/3.773
Fenilcetonuria	1981-2019	176.572	1/8.400	11	1/16.052
MCADD	2016-2019	14.982	1/23.400	0	-
LCHADD	2016-2019	14.982	1/198.555	0	-
Acidemia glutárica tipo I	2016-2019	14.982	1/85.000	0	-
Déficit de biotinidasa	-2019	2.140	1/27.000-60.000	1	1/2.140
Anemia falciforme	2016-2019	14.982	1/5.570	2	1/7.491

## Otras actividades de la Unidad Central de Gestión

### Participación en el Sistema de Información del Programa Poblacional de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud (SICN)

El Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud 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 aprobados por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS) en 2013.

El CISNS aprobó en diciembre de 2013 los objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas del SNS, para poder analizar y evaluar la situación del programa y establecer planes de mejora para alcanzar el nivel óptimo de eficiencia.

Los objetivos del SICN son: realizar un correcto seguimiento del programa; constituir la fuente oficial de información; establecer los datos e indicadores que permitirán la medición de los objetivos de calidad del programa; y facilitar la puesta en común de información.

El funcionamiento del SICN se articula en torno a una aplicación web desarrollada por el Ministerio de Sanidad, de uso privado con acceso mediante certificado electrónico. Las CCAA e INGESA son las fuentes de información que facilitan los datos con periodicidad anual.

Cantabria aporta esta información anualmente, tanto la que se refiere a los indicadores a nivel general como la de los indicadores específicos de cada enfermedad.

Además, Cantabria participa en el grupo de trabajo del SICN, que depende de la Ponencia de Cribados Poblacionales de la Comisión de Salud Pública y cuyos informes se presentan cada año a dicha ponencia para su discusión y aprobación.

### Asistencia a reuniones, cursos y actividad docente

**Intervención en el Máster de Dirección y Gestión de Servicios Sanitarios (MADGS) de la Universidad de Cantabria**, para exponer las líneas generales y de funcionamiento del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas de Cantabria, como parte del módulo dedicado a Salud Pública.



**Reunión de coordinación en el Laboratorio de Salud Pública del País Vasco (Derio, Vizcaya)**, celebrada el 19 de julio de 2019, para tratar temas relacionados con la utilización de las distintas técnicas de determinación de marcadores y los circuitos de información de los resultados.

**Asistencia a la 'Reunión anual de centros de cribado neonatal'**, celebrada en Santander el 16 de octubre de 2019, en el marco del Congreso Nacional de AECOM, en la que se abordaron temas como la actividad en los centros de cribado, los controles externos de calidad o la propuesta 'Caminando hacia un panel europeo de cribados'.

**Asistencia a la reunión de la Ponencia de Cribado Poblacional del Sistema Nacional de Salud**, celebrada el 14 de noviembre de 2019, en el Ministerio de Sanidad. En relación al cribado de enfermedades endocrino-metabólicas se trataron los siguientes temas y se tomaron los siguientes acuerdos:

- Aprobación del documento 'Requisitos y recomendaciones para el desarrollo del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas en el SNS'.
- Protocolos en desarrollo o por desarrollar del cribado de: déficit de biotinidasa, hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, MCADD, LCHADD, acidemia glutárica y fibrosis quística.
- Estado del 'Informe de evaluación del SICN 2018' y actuaciones de mejora del sistema de información.
- Estado del proyecto piloto de cribado de la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, la homocistinuria y la acidemia isovalérica.

### **Colaboración con las consultas de Pediatría de Atención Primaria y Atención Especializada del Servicio Cántabro de Salud**

- La Unidad Central de Gestión (UCG) colabora con la consulta de Metabolismo del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (HUMV) en el seguimiento de los pacientes diagnosticados de fenilcetonuria, hipoerfenilalaninemia y déficit de biotinidasa. Este seguimiento se realiza mediante la determinación del nivel de fenilalanina (Phe) y tyrosina (Tyr) en sangre para la fenilcetonuria y de la actividad de la biotinidasa para el déficit de esta enzima. La UCG participa en dicho seguimiento recibiendo las muestras de sangre del hospital y enviándolas al Laboratorio de Salud Pública del País Vasco y

posteriormente comunicando los resultados a la consulta de Pediatría. Durante el año 2019 se realizaron un total de 61 seguimientos correspondientes a 19 pacientes.

- Cesión de 3 muestras de sangre procedentes del programa de cribado neonatal al Servicio de Pediatría del HUMV para descartar la presencia de CMV al nacimiento en pacientes diagnosticados de enfermedades causadas por este agente.
- Gestión de pruebas de cribado, a petición de su pediatra de Atención Primaria, en una niña de 13 meses procedente de Senegal a la que no se había realizado screening neonatal.