



PROGRAMA DE CRIBADO  
NEONATAL DE ENFERMEDADES  
ENDOCRINO-METABÓLICAS

2022



GOBIERNO  
de  
CANTABRIA

CONSEJERÍA DE SALUD



PROGRAMA DE  
CRIBADO NEONATAL DE  
ENFERMEDADES  
ENDOCRINO-METABÓLICAS

## Índice

<b>Introducción</b> .....	2
<b>Datos generales de los recién nacidos en Cantabria en 2022</b> .....	4
Perfil de los recién nacidos incluidos en el programa de cribado .....	5
<b>Evaluación del Programa de Cribado Neonatal de Cantabria en 2022. Indicadores de proceso</b> .....	8
Fase preanalítica .....	8
Fase analítica .....	10
Fase postanalítica.....	11
<b>Resultados del Programa de Cribado Neonatal de Cantabria en 2022. Casos detectados</b> .....	12
Tasas de incidencia históricas del programa de Cantabria.....	13
<b>Otras actividades de la Unidad Central de Gestión</b> .....	14

## 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 lleva a cabo 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 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.

Entre enero y octubre de 2022, el cribado incluía ocho 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,
- déficit de biotinidasa,
- anemia falciforme.

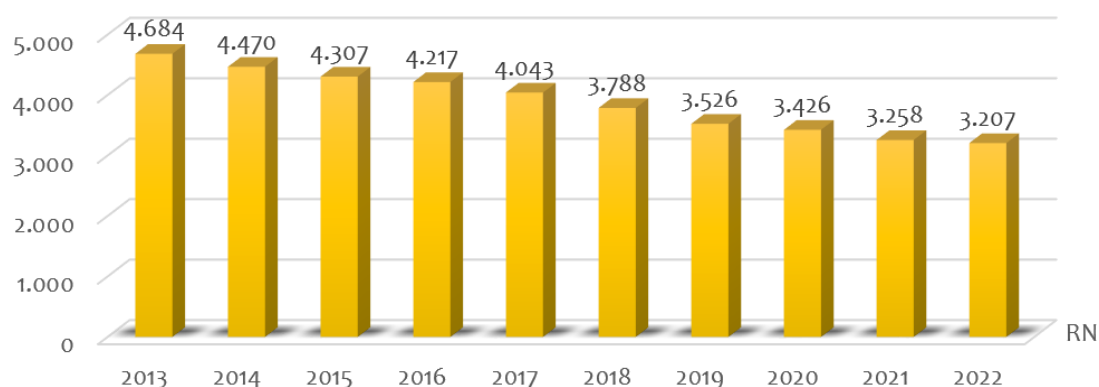
A partir del 1 noviembre se añaden tres enfermedades al programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas:

- homocistinuria,
- enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce,
- acidemia isovalérica.

## Datos generales de los recién nacidos en Cantabria en 2022

Durante el año 2022 se registraron en el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas un total de 3.212 recién nacidos vivos<sup>1</sup>. Esta cifra supone una disminución del número de nacimientos del 1,83% respecto al año 2021 y continúa la tendencia descendente de la natalidad en la comunidad autónoma, como puede observarse en el **gráfico 1**, que refleja la evolución de los últimos diez años.

**Gráfico 1. Evolución del número de recién nacidos cribados en Cantabria 2013-22 (1)**



(1) A partir de 2019, esta cifra hace referencia al número de RN en los que se ha completado el cribado.

Del total de niñas y niños registrados en el programa, 5 quedan excluidos del cribado por fallecimiento, bien antes de las 48 horas de vida y por tanto antes de iniciar el cribado (4) o bien sin haberlo completado (1).

En cuanto al lugar de nacimiento, los recién nacidos en Cantabria en 2022 se distribuyen según la **tabla 1**: 2.730 (84,99%) nacieron en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (HUMV), lo que supone un 2,92% menos que en 2021; 305 (9,50%) en el Hospital Comarcal de Laredo, un 18,22% más<sup>2</sup>; 172 (5,35%) en la Clínica Mompía, donde el número de nacimientos disminuyó un 13,57% respecto al año anterior; y 5 en el domicilio familiar (0,16%), un 66,67% más que en el año 2021.

<sup>1</sup> Es de esperar que se produzcan diferencias entre el número de nacidos y el número de registrados en la comunidad autónoma. 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 y se han registrado en otras comunidades.

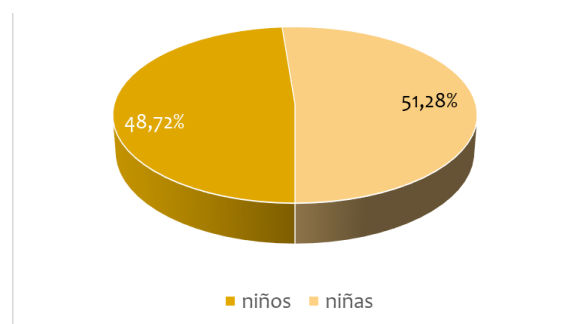
<sup>2</sup> En el Hospital de Laredo en 2021 se interrumpió la atención al parto durante el verano y se trasladó al HUMV, de ahí el aumento tan pronunciado del número de nacimientos en 2022 con respecto a 2021.

Tabla 1. Distribución de los nacidos en 2022 según lugar de nacimiento			
Lugar de nacimiento	Número de nacimientos	%	Variación respecto al año anterior
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla	2.730	84,99	↓ 2,92%
Hospital Comarcal de Laredo	305	9,50	↑ 18,22%
Clínica Mompía	172	5,35	↓ 13,57%
Domicilio	5	0,16	↑ 66,67%
<b>Total</b>	<b>3.212</b>	<b>100</b>	<b>↓ 1,80%</b>

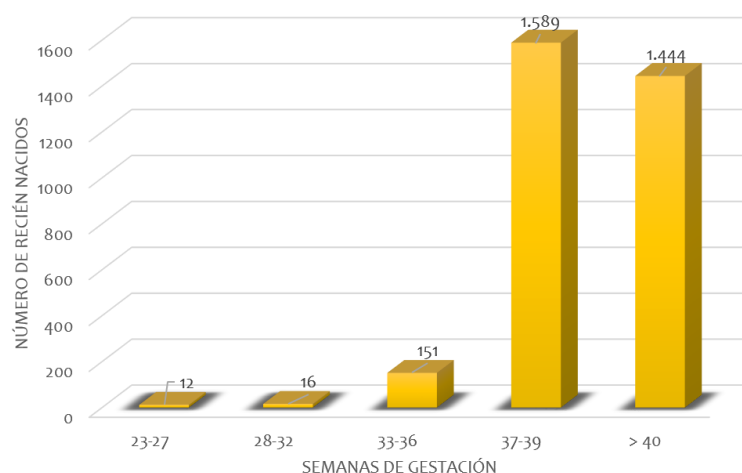
### Perfil de los recién nacidos inscritos en el programa de cribado

Del número total de RN inscritos en el programa –número de RN vivos-, 1.647 (51,28%) fueron niños y 1.565 (48,72%) niñas (**gráfico 2**).

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



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

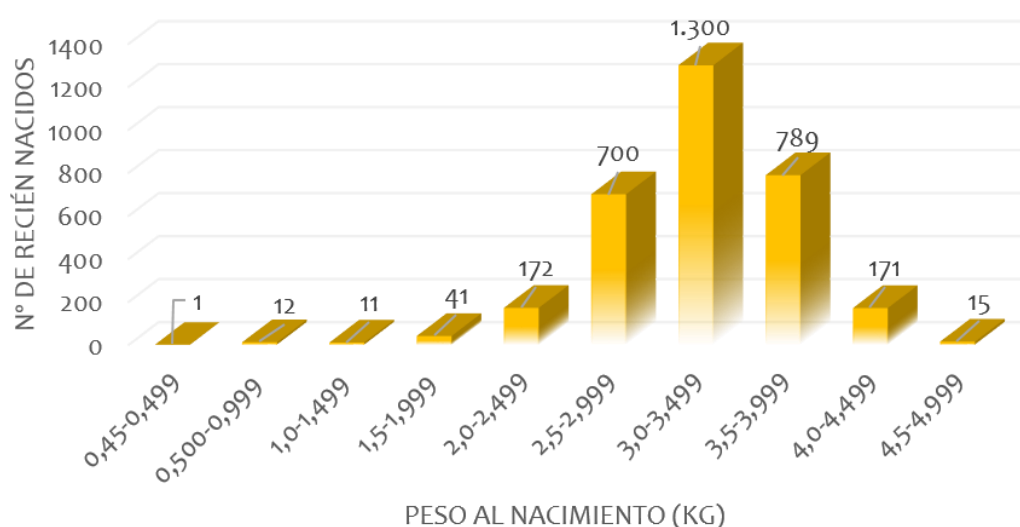


El gráfico 3 muestra la distribución de los RN en función de las semanas de gestación en el momento del nacimiento. Se observa que el 94,43% de los RN (3.033) nacieron con una edad gestacional entre 37-42 semanas; el 4,70% (151) fueron prematuros entre 33-36 semanas de

gestación y el 0,87% (28) fueron menores de 33 semanas (grandes prematuros).

El 92,62% de los niños y niñas tenían, en el momento del nacimiento, un peso por encima de los 2.500 gramos y solo presentaron bajos pesos el 7,38%, de los cuales 24 (un 0,75% del total de RN) estuvieron por debajo de los 1.500 gramos (**gráfico 4**).

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

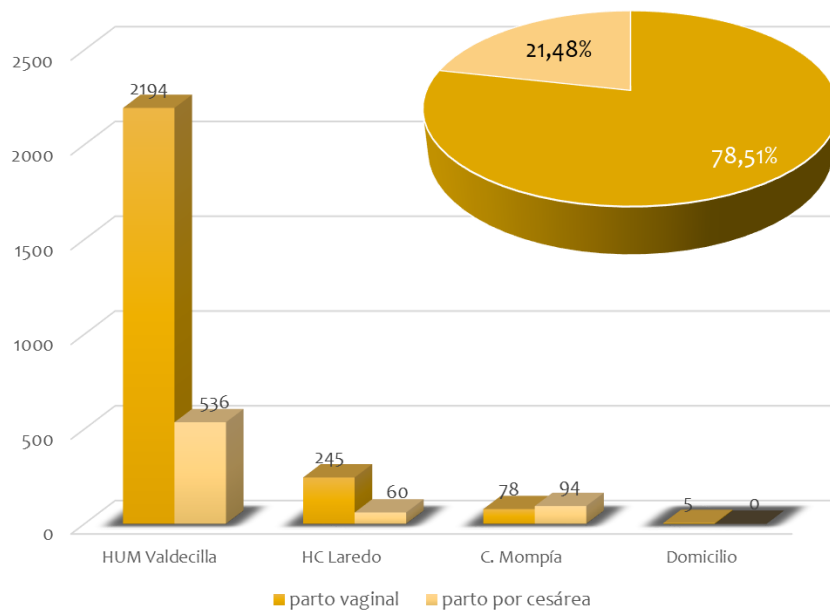


A efectos de cribado, los RN por debajo de 1.500 gramos de peso y/o menores de 33 semanas de edad gestacional se consideran grandes prematuros, lo que implica que es necesaria una repetición de la prueba a los 15 días de vida para volver a cribar el HC.

En cuanto al tipo de parto, un año más, los porcentajes de partos vaginales y cesáreas son muy diferentes según se trate de hospitales del ámbito público o privado. La proporción de cesáreas en las maternidades del Servicio Cántabro de Salud es de un 19,64%, disminuyó respecto a 2021. En la Clínica Mompía, sin embargo, el porcentaje de cesáreas aumentó considerablemente, del 45,2% de 2021 al 54,65% del año 2022 (**tabla 2** y **gráfico 5**).

<b>Tabla 2. Distribución de RN por tipo de parto y hospital de nacimiento</b>					
lugar de nacimiento	nº recién nacidos	parto vaginal		parto por cesárea	
		número	porcentaje	número	porcentaje
HUM. Valdecilla	2.730	2.194	80,37%	536	19,63%
H. Laredo	305	245	80,33%	60	19,67%
C. Mompía	172	78	45,35%	94	54,65%
Domicilio	5	5	100%	0	0%
<b>TOTAL</b>	<b>3.212</b>	<b>2.522</b>	<b>78,52%</b>	<b>690</b>	<b>21,48%</b>

**Gráfico 5. Distribución de RN por tipo de parto por hospitales y en el global de la comunidad autónoma**





## Evaluación del programa en el año 2022

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  $\geq 99\%$  para un nivel aceptable y de  $\geq 99,5\%$  para un nivel óptimo.

Es necesario puntualizar que 5 RN quedaron excluidos del cribado por fallecimiento durante el primer mes de vida, 4 de ellos antes de las 48 horas de vida y uno antes de completar el cribado, con lo que el número final de recién nacidos cribados es de 3.207, un 1,60% menos que en 2021.

Por tanto, la participación en el programa fue del 100%. Entre los recién nacidos en Cantabria se encuentran 48 niños y niñas con el domicilio familiar en otras provincias -**tabla 3**-, a los que también se les realizaron las pruebas de cribado, ya que el PDPEEM es universal.

Tabla 3. Número de RN cribados según provincia de residencia	
Provincia de residencia	Nº RN cribados
<b>Cantabria</b>	<b>3.159</b>
<b>Otras provincias</b>	<b>48</b>
Asturias	9
Palencia	18
Madrid	7
Burgos	2
Vizcaya	5
Valencia	2
A Coruña	1
Navarra	1
Segovia	1
Valladolid	1
Budapest (Hungría)	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 2022 se realiza el cribado de las 11 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 2022, 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. En el cálculo de este indicador se incluye el traslado desde los hospitales a la UCG, que se hace diariamente de lunes a viernes, de las muestras tomadas el día anterior, y el traslado posterior al laboratorio, a donde llegan un día más tarde. El transporte lo realiza una empresa de mensajería que recoge las muestras a última hora de la mañana en la Consejería de Salud y las entrega en el Laboratorio de Salud Pública de Derio/Zamudio (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 2022 fue del 0,2%, 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.

## 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 2022, el 95% de los primeros resultados de cribado se obtuvieron en 3 días, por lo que este valor se encuentra en un nivel óptimo, lo que indica una alta calidad del trabajo del laboratorio. Si se valora el percentil 99, este fue de 7 días.

**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 2022 se cumple el objetivo óptimo en todos los casos, excepto en la fibrosis quística, que, con un 1,43% de muestras no válidas, se sitúa en un nivel aceptable (**tabla 4**). Esto se explica porque en Cantabria, ante un primer resultado alterado, es necesario esperar a los 24-28 días de vida para extraer la segunda muestra en el RN.

Tabla 4. Porcentaje de repetición de muestras por resultado dudoso <sup>(1)</sup> , por enfermedad		
enfermedad	porcentaje de repetición de muestra	
	nivel aceptable: $\leq 2\%$	nivel óptimo: $\leq 1\%$
Hipotiroidismo congénito		0,81%
Fibrosis quística	1,43%	
Fenilcetonuria		0,06%
MCADD		0,03%
LCHADD		0,16%
Acidemia glutárica I		0%
Déficit de biotinidasa (2)		0%
Homocistinurina (2)		0,09%
EOO jarabe de arce (2)		0%
Acidemia isovalérica (2)		0%
Anemia falciforme		0,62%

(1) Se considera N= 3.207, que es el número de RN a los que se tomó primera muestra antes de las 72 horas de vida, independientemente de si se completó el cribado o no.

(2) Dado que el DB, HCY, MSUD e IVA son de reciente incorporación, aún no están bien establecidos los objetivos a cumplir por cada uno de los indicadores. Para esta memoria se toman los mismos valores de referencia que para el resto de enfermedades metabólicas.

## **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 cuando el análisis se hace de la primera muestra válida.

En 2022, el 95% de los resultados definitivos por parte del laboratorio, sobre una primera muestra válida, se obtuvieron en 8-9 días desde el nacimiento, lo que sitúa este valor dentro del objetivo marcado. Cuando es precisa una segunda muestra para confirmar los resultados de marcadores alterados, el intervalo entre la FN y la FDL debe ser de 20 días en el 95% de casos para un nivel aceptable y en el 99% de casos para un nivel óptimo. La necesidad de repetición es mayor para el cribado del hipotiroidismo congénito y la fibrosis quística. En la primera de estas enfermedades, el diagnóstico de laboratorio definitivo (sobre una segunda muestra) se obtuvo a los 14 días de vida en el 95% de los casos, mientras que en la fibrosis quística el intervalo estuvo por encima de los 36 días que constituyen el nivel aceptable cuando se requiere una segunda muestra, por la razón explicada anteriormente.

**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 EEM 2022.

### Casos detectados

Durante el año 2022 se detectaron cuatro casos de 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	2	1/1.603
Fibrosisi quística	0	-
Déficit de biotidinidasa	0	-
Fenilcetonuria/Hiperfenilalaninemia	1	1/3.207
MCADD	0	-
LCHADD	0	-
Acidemia glutática I	0	-
Anemia falciforme	0/18 (portadores)	-
Homocistinuria	0	-
EOO jarabe de arce	0	-
Acidemia isovalérica	0	-

(1) N=3.207, número de RN en los que se ha completado el cribado

### Hipotiroidismo congénito

El cribado del hipotiroidismo congénito se realiza mediante la determinación de la hormona estimulante de la tiroides (TSH) y la tiroxina total (T4).

Durante el año 2022 se detectaron dos casos de hipotiroidismo congénito. Tras las pruebas complementarias (pruebas de laboratorio y pruebas de imagen -ecografía y gammagrafía de tiroides-), una de ellas se diagnosticó como hipotiroidismo congénito ortotópico posiblemente causado por dishormonogénesis. El otro caso se clasificó como hipotiroidismo primario de causa ectópica (tiroides sublingual). En la consulta de Endocrinología pediátrica del HUMV se pautó tratamiento con hormona tiroidea y controles periódicos para ambos casos desde el mismo día del diagnóstico en la consulta del especialista, que en ambos bebés se hizo a los cinco días de vida, tras obtener el primer resultado alterado en el laboratorio.

### Fenilcetonuria/Hiperfenilalaninemia

El cribado de fenilcetonuria e hiperfenilalaninemia se realiza mediante la determinación de fenilalanina (Phe).

En 2022 se detectó un caso de fenilcetonuria clásica, que se notificó y se derivó a los 6 días de vida. La primera consulta en la UDTs se citó para el día siguiente, fecha en la que se confirmó el diagnóstico y se inició el tratamiento, a base de medidas dietéticas, como fórmulas infantiles libres de fenilalanina. Posteriormente se mantiene un seguimiento periódico en la consulta de Nefrología y Metabolismo del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

### Anemia falciforme

El cribado de esta enfermedad se lleva a cabo mediante la separación de las distintas variantes de hemoglobina (patrón normal en RN: FA).

A lo largo de 2022 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 18 portadores: 16 con fenotipo FAS y 2 con fenotipo FAC.

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 período 1981-2022					
enfermedad cribada	período de cribado	nº RN cribados	incidencia teórica	nº casos	incidencia real
Hipotiroidismo congénito	1981-2022	186.463	1/3.000	87	1/2.143
Fibrosis quística	2012-2022	43.855	1/3.500-4.000	14	1/3.133
Fenilcetonuria	1981-2022	186.463	1/8.400	13	1/14.343
MCADD	2016-2022	24.873	1/23.400	0	-
LCHADD	2016-2022	24.873	1/198.555	0	-
Acidemia glutárica tipo I	2016-2022	24.873	1/85.000	0	-
Déficit de biotinidasa	2019-2022	12.031	1/27.000-60.000	1	1/12.031
Anemia falciforme	2016-2022	24.873	1/5.570	2	1/12.437
Homocistinuria (1)	2022-2022	542	-	0	-
EOO jarabe de arce (1)	2022-2022	542	-	0	-
Acidemia isovalérica (1)	2022-2022	542	-	0	-

(1) Se incorpora al cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas a partir del 1 de noviembre.

## 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 ese año 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

- Asistencia a la **reunión virtual de la Ponencia de Cribado Poblacional del Sistema Nacional de Salud**, celebrada el 16 de noviembre de 2022. La Ponencia de Cribado Poblacional del SNS es un órgano dependiente de la Comisión de Salud Pública que tiene como objetivo general aportar una opinión experta, imparcial y transparente en política sanitaria sobre programas de cribado, promoviendo la coordinación de éstos en el marco del

SNS y los avances en la calidad y en la homogeneización de los programas implantados. Como objetivos específicos tiene: elaborar y consensuar recomendaciones, basadas en la evidencia, sobre la política de cribados; establecer protocolos consensuados; evaluar los resultados y la calidad de los programas; velar por los aspectos éticos y sociales en las propuestas y recomendaciones, así como por los económicos y de coste-oportunidad.

- Asistencia a la **jornada científica que sirvió para celebrar el 40º aniversario del Programa de Cribado Neonatal en Euskadi**, que se desarrolló el 30 de noviembre en el Palacio Euskalduna. Cantabria estaba invitada como una de las comunidades autónomas que tiene el Laboratorio de Salud Pública del País Vasco como centro de referencia del cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas.
- Participación en las actividades docentes dirigidas a los **médicos internos residentes (MIR) de la especialidad de Medicina Preventiva y de enfermeras internas residentes (EIR)** que rotan por el Servicio de Salud Pública durante su periodo de formación.
- Sesión sobre cribados neonatales para los alumnos del **Máster en Dirección y Gestión de Servicios Sanitarios (MADGS)** de la Universidad de Cantabria.

### **Colaboración con las consultas de Pediatría del Servicio Cántabro de Salud y otros organismos**

- 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 algunas enfermedades metabólicas, sobre todo fenilcetonuria e hiperfenilalaninemia. Este seguimiento se realiza mediante la determinación del nivel de fenilalanina (Phe) y tyrosina (Tyr) en sangre. La UCG participa en dicho seguimiento recibiendo las muestras de sangre los pacientes en seguimiento y enviándolas al Laboratorio de Salud Pública del País Vasco y posteriormente comunicando los resultados a la consulta de Pediatría. Durante el año 2022 se realizaron un total de 77 seguimientos correspondientes a 10 pacientes.
- Esta colaboración se extiende en ocasiones al **CAD Sierrallana** mediante el seguimiento de algunos residentes con discapacidad intelectual en los que la fenilcetonuria fue diagnosticada en la edad adulta. En 2022 se realizaron pruebas en dos personas.



- **Cesión de muestras de sangre procedentes del programa de cribado neonatal al Servicio de Pediatría del HUMV** para descartar la presencia de determinados virus al nacimiento en pacientes diagnosticados de enfermedades causadas por estos agentes. A petición de especialistas de Neurología se recuperaron 2 muestras de sendos niños para realizar PCR de CMV y de VHZ tipo 6.
- También se solicitó al laboratorio la recuperación de una muestra de sangre de un paciente en tratamiento por acidosis metabólica en la consulta de Nefrología y Metabolismo para valorar los niveles de determinados aminoácidos en sangre.