

**TRABAJO PRÁCTICO
DIPLOMADO EN SALUD PÚBLICA 2017**

**ESTUDIO DESCRIPTIVO OBSERVACIONAL
ECOLÓGICO SOBRE LAS ENFERMEDADES
METABÓLICAS CONGÉNITAS DETECTADAS POR
CRIBADO NEONATAL EN LA CCAA DE
EXTREMADURA**

ÍNDICE

I.	RESUMEN.....	4.
II.	INTRODUCCIÓN.....	5.
III.	OBJETIVOS.....	8.
IV.	MATERIAL Y MÉTODOS.....	8.
V.	RESULTADOS.....	10.
	V.1.Datos generales.....	10.
	V.1.1. Hospital de nacimiento.	
	V.1.2. Provincia de residencia.	
	V.1.3. Sexo.	
	V.1.4. Tipo de alimentación.	
	V.1.5. Peso al nacimiento.	
	V.2. Datos evolutivos.....	12.
	IV.2.1. Tasa de participación en programa.	
	IV.2.2. Tiempo transcurrido entre nacimiento y toma de muestra.	
	IV.2.3. Tiempo transcurrido entre la toma de muestra y entrada al CRC.	
	IV.2.4. Tiempo transcurrido entre la entrada al CRC y la entrada al Laboratorio.	
	IV.2.5. Primeras muestras no válidas.	
	IV.2.6. Muestras con proceso finalizado (trazabilidad).	
	IV.2.7. Tiempo para obtención de resultado desde la entrada al CRC sobre la primera muestra válida.	

Enfermedades metabólicas congénitas. CCAA Extremadura.

V.2.8. Tiempo para obtención de resultado final desde el nacimiento.

V.2.9. Solicitudes de nueva muestra por resultado dudoso.

V.2.10. Falsos positivos en primera muestra.

V.2.11. Falso positivos en proceso de cribado.

V.2.12. Valor predictivo positivo de la prueba.

V.2.13. Tiempo de instauración de tratamiento.

V.3. Datos de casos.....	15.
VI. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES.....	15.
VII. BIBLIOGRAFÍA.....	16.
VIII. RECURSOS.....	19.
IX. EJECUCIÓN DEL PROYECTO.....	19.
X. ANEXOS.....	20.

ESTUDIO DESCRIPTIVO OBSERVACIONAL ECOLÓGICO SOBRE LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS DETECTADAS POR CRIBADO NEONATAL EN LA CCAA DE EXTREMADURA

I. RESUMEN

Introducción: El cribado neonatal es una actividad esencial en el contexto de la Salud Pública, dirigida a la identificación presintomática de determinados estados genéticos, endocrinos o metabólicos, que amenazan la salud y la vida de los recién nacidos, mediante el uso de pruebas que les pueden ser aplicadas a todos y para los cuales una actuación sanitaria en los primeros días de su vida puede conducir a la eliminación o reducción significativa de la morbilidad, mortalidad o discapacidades asociadas

Objetivos: obtener un conocimiento más exhaustivo del cribado neonatal en Extremadura, así como poder desarrollar una herramienta de gestión adecuada para los requisitos de calidad marcados por el Sistema Nacional de Salud.

Material y Métodos: Se ha realizado un Estudio Descriptivo Observacional Ecológico cuya población diana la componen los nacidos en Extremadura durante el período 2012-2015, empleando para ello, los datos obtenidos directamente de la unidad de cribado neonatal en relación a todos los procesos metabólicos congénitos detectados desde el 1 de enero de 2012 al 31 de diciembre de 2015.

Resultados: Durante los años de análisis (años 2012, 2013, 2014 y 2015) la población estudiada estuvo formada por 34.264 niños/niñas de la Comunidad Autónoma de Extremadura, detectando que el 57% de enfermedad en todo el período correspondió a hipotiroidismo y Fenilcetonuria, siendo el período de mayor incidencia de enfermedad el año 2012 (43%), seguido del 2015 (26%).

Enfermedades metabólicas congénitas. CCAA Extremadura.

Conclusiones: A la vista de los resultados obtenidos, se observa una mejora progresiva de los indicadores de calidad propuestos por el Ministerio, existiendo una disminución acusada en el tiempo que transcurre desde el nacimiento hasta la toma de la muestra, así como obtención del resultado final, y tiempo de instauración del tratamiento.

II. INTRODUCCIÓN

Los Programas de Cribado Neonatal (PCN) son actuaciones de salud pública que tienen como objetivo la identificación presintomática y el tratamiento precoz de trastornos endocrino-metabólicos congénitos tratables para reducir la morbi-mortalidad y las posibles discapacidades asociadas a esas enfermedades.¹

Muchos de estos trastornos no se manifiestan clínicamente en el momento del nacimiento, pero si no son diagnosticados y tratados, pueden tener consecuencias clínicas graves (distintos grados de retraso mental, incapacidad física o daño neurológico) y pueden incluso llegar a ser mortales.

Es fundamental identificar estos trastornos en el menor período de tiempo posible para reducir las secuelas².

La calidad de los programas de cribado neonatal depende de la cobertura y de la participación, de la calidad de la muestra de sangre, de la edad en el momento de la detección, del inicio precoz del tratamiento y del seguimiento de todos los casos detectados³. El proceso completo de cribado debería ser clínica, social y éticamente aceptable por los padres, los profesionales sanitarios y la sociedad en su conjunto⁴.

El cribado neonatal en Extremadura es una actividad orientada a la detección precoz de enfermedades endocrino-metabólicas, diagnóstico, tratamiento temprano y seguimiento de los casos detectados; por tanto permite el diagnóstico de enfermedades que, de dejarse a su evolución natural, comprometerían la vida y/o el desarrollo

Enfermedades metabólicas congénitas. CCAA Extremadura.

intelectual de las personas afectadas, con un alto coste social y psicológico para los sujetos afectados, las familias y la sociedad, constituyendo una carga económica muy importante por la dependencia y el consumo de recursos sociales y sanitarios que conllevan.

Si bien la incidencia de cada uno de los trastornos es baja, su impacto global es notable desde la perspectiva de la salud pública. El Programa de Cribado Neonatal es uno de los programas preventivo-asistenciales esenciales de salud pública. La intervención sanitaria adecuada, en el momento oportuno, reduce la morbilidad, la mortalidad y las discapacidades asociadas a dichas enfermedades, con un coste muy bajo.⁵

En Extremadura contamos con un cribado poblacional de Hipotiroidismo Congénito (HC) y Fenilcetonuria (PKU) desde el año 1983, con coberturas superiores al 98 % de los nacimientos. Existe evidencia científica a favor de incluir más enfermedades en el cribado; con la tecnología adecuada, se puede realizar con una única muestra.⁵

En el año 2012 el Ministerio de Sanidad, Asuntos Sociales e Igualdad, inició con la creación de un grupo de expertos una serie de acciones encaminadas a:

- Aprobación de una Cartera Básica Común para el cribado, recogida en la 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.
- Aprobación de una serie de normas de calidad para los programas de cribado, recogidos en el documento, “Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud” Nov. 2013.

Enfermedades metabólicas congénitas. CCAA Extremadura.

- Aprobación de la creación de Centros Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) a nivel nacional en el campo de los cribados.
- Revisión de procedimientos de cribado, con el fin de su unificación.

La Cartera Común Básica de Servicios del SNS establece una lista básica de enfermedades a cribar, homogénea para el territorio nacional. La prioridad en cuanto a las enfermedades a incluir en el cribado ampliado en el territorio nacional, ha sido determinada por el grupo de trabajo de Cribado Neonatal de la Comisión de Salud Pública del SNS, basándose en los criterios imprescindibles que debe cumplir una enfermedad para ser objeto de un programa poblacional de cribado, y en los informes de la Red Nacional de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias.

La optimización de la edad a la detección es clave para poder efectuar el diagnóstico confirmatorio, e instaurar el tratamiento de los casos detectados lo más rápidamente posible, antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad o se produzcan daños irreparables.

De acuerdo con los Objetivos y requisitos de calidad aprobados por el Consejo interterritorial del SNS para el inicio precoz del tratamiento de cada una de las enfermedades cribadas (Tabla 1), el tratamiento debe estar instaurado antes de los 15 días de vida en todas las enfermedades cribadas, excepto en los casos de Fibrosis Quística (FQ), en los que es aceptable una demora no superior a 35 días.

Solo será posible cumplir estos objetivos, si somos capaces de implementar una organización de los procesos exquisita, ajustando al máximo los tiempos de demora previstos para cada uno de ellos.

III. OBJETIVOS

Como objetivo general se plantea un conocimiento más específico del cribado neonatal en la CCAA de Extremadura, incidiendo en las patologías metabólicas congénitas más prevalentes, así como conocer de primera mano la situación que rodea todo el cribado neonatal desde la toma de muestra, pasando por transporte, recepción, análisis, diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos detectados en las respectivas unidades clínicas.

De otro lado, este estudio pretende servir de herramienta gestión que nos permita establecer las diferentes áreas de mejora, así como una adecuación a los objetivos y requisitos de calidad marcados por el Sistema Nacional de Salud.

IV. MATERIAL Y MÉTODOS

Se ha realizado un **ESTUDIO DESCRIPTIVO OBSERVACIONAL ECOLÓGICO** cuyo ámbito de estudio incluye como población diana (población estudiada) a los **NACIDOS EN EXTREMADURA DURANTE EL PERIODO 2012-2015**.

Para ello, fueron estudiados todos los procesos metabólicos congénitos detectados por la unidad de cribado neonatal que tuvieron lugar en Extremadura durante el período comprendido entre el 1 de enero de 2012 y el 31 de diciembre de 2015, utilizando como población diana los niñ@s nacidos en la CCAA de Extremadura.

La población estudiada ha sido de **36.673 niñ@s** nacidos durante el periodo de estudio. Para ello se realizó el registro de las siguientes variables correspondientes a cada proceso objeto de estudio:

- **Datos generales:**

Enfermedades metabólicas congénitas. CCAA Extremadura.

- ✓ Hospital de nacimiento.
- ✓ Provincia de residencia.
- ✓ Sexo.
- ✓ Tipo de alimentación.
- ✓ Peso al nacimiento.
- **Datos evolutivos:**
 - ✓ Tasa de participación en programa.
 - ✓ Tiempo transcurrido entre nacimiento y toma de muestra.
 - ✓ Tiempo transcurrido entre la toma de muestra y entrada al CRC.
 - ✓ Tiempo transcurrido entre la entrada al CRC y la entrada al Laboratorio.
 - ✓ Primeras muestras no válidas.
 - ✓ Muestras con proceso finalizado (trazabilidad).
 - ✓ Tiempo para obtención de resultado desde la entrada al CRC sobre la primera muestra válida.
 - ✓ Tiempo para obtención de resultado final desde el nacimiento.
 - ✓ Solicitudes de nueva muestra por resultado dudoso.
 - ✓ Falsos positivos en primera muestra.
 - ✓ Falso positivos en proceso de cribado.
 - ✓ Valor predictivo positivo de la prueba.
 - ✓ Tiempo de instauración de tratamiento.
- **Datos de casos:**

Para el presente estudio fueron utilizados los datos obtenidos de los aplicativos de bases de datos del CRC y Laboratorio de Cribado Neonatal, así como datos con las variables que de forma anual el Ministerio de Sanidad, Asuntos Sociales e Igualdad solicita al CRC con el fin de valorar la evolución del cribado neonatal en todo el país

Criterios de Inclusión

Partimos de las siguientes consideraciones:

- Metodológicamente se tuvo en cuenta y fueron contabilizados, aquellos procesos iniciados con fecha 1 de enero de 2012 y 31 de diciembre de 2015. Los datos correspondientes a 2016 no pudieron ser obtenidos por cambio en los aplicativos del CRC y Laboratorio para adaptación a los nuevos criterios de calidad.
- Las patologías incluidas como casos fueron aquellas que establece el ministerio como cribado obligatorio por todas las CCAA, establecidas en la Cartera de Servicios Básica Común, recogida en la Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre; así mismo fueron recogidos casos con patologías incluidas en el cribado ampliado establecido en nuestra CCAA.

Para todo ello, se dispuso de una herramienta informática dotada de diversas aplicaciones para el análisis de los datos mediante estadística descriptiva, como hojas de cálculo de “Microsoft Excel” y paquete informático “SPSS Statistics”.

V. RESULTADOS

V.1. DATOS GENERALES

V. 1.1. HOSPITAL DE NACIMIENTO

Durante los años de análisis (años 2012, 2013, 2014 y 2015) la población estudiada estuvo constituida por **34.264** niños nacidos, de los que 32.541 (95%) nacieron en la sanidad pública, 1604 (4,7%) correspondieron a la sanidad privada, y 120 (0,30%) no consta y fuera de la comunidad.

La distribución de nacimientos por Hospitales atribuyen al Hospital Materno-infantil de Badajoz y los hospitales de San Pedro de Alcántara y Mérida el mayor número de nacimientos con un 27% para el primero y un 16 % para los segundos (Gráfico 1).

Enfermedades metabólicas congénitas. CCAA Extremadura.

Desglosando por año de estudio, encontramos que el año con mayor número de nacimientos es el 2014, seguido de 2012, existiendo un acusado descenso en 2013 y 2015 (Gráfico 2).

V.1.2. PROVINCIA DE RESIDENCIA

La procedencia de la población estudiada fue en torno a un 50% superior en la provincia de Badajoz con respecto a la provincia de Cáceres.

V.1.3. SEXO.

La distribución por sexo, a lo largo de los distintos años del período estudiado apenas mostró diferencias estadísticamente significativas (49% para hombres y 48% para mujeres, 3% no consta), teniendo en cuenta el porcentaje de datos del total para el que se desconocía el sexo al que pertenecía dicha población que representó en este estudio un 2.6% de toda la población estudiada. (Gráfico 3)

V.1.4. TIPO DE ALIMENTACIÓN.

Respecto al tipo de alimentación, cabe destacar que la materna representa en todo el período el tipo mayoritario (55%), seguida por la alimentación mixta (materna y artificial) que supuso un 25%, representando la artificial un 14% y no disponiendo de datos para el 6.6% de la población estudiada. (Gráfico 4).

V.1.5. PESO AL NACIMIENTO

En este apartado, solo se contempla el peso durante los años: 2012, 2013 y 2014, ya que a partir del 2015 solo se solicita si el niño pesa menos de 1.500 g.

En el año 2012 todos los niños estudiados tuvieron un peso comprendido entre 6640 g y 800 g, ahora bien, el 50% de los niños tenían un peso inferior a 3240 g (P50), el 95% de los niños tenían un peso inferior a 3820 g (P95) y el 99% de los niños tenían un peso inferior a 4010 g (P99).

V.2. DATOS EVOLUTIVOS.

V.2.1. TASA DE PARTICIPACIÓN EN PROGRAMA.

La Tasa de participación (asumiendo una cobertura = oferta a participar del 100%) en dicho programa representó durante todos los años del período un porcentaje del 99,5%.

V.2.2. TIEMPO TRANSCURRIDO ENTRE NACIMIENTO Y TOMA DE MUESTRA.

En el año 2012 la toma de muestra se realizó a los 6 días en el 50% de los niños, a los 8 días en el 95% de los niños y a los 10 días en el 99% de los niños. Si nos vamos al año 2015 vemos que se reduce considerablemente los días que tardamos en realizar la toma de muestra, así en el 2015 la muestra se tomó a los 2 días en el 50% de los niños, a los 3 días en el 95% y a los 5 días en el 99%.

V.2.3. TIEMPO TRANSCURRIDO ENTRE LA TOMA DE MUESTRA Y LA ENTRADA AL CRC.

Percentil 50, P95 y P99 para el intervalo de tiempo (expresado en días de vida) entre la fecha de la toma de la muestra y la fecha de entrada en el CRC, el 99 % de las muestras entraban antes de los siete días siguientes al nacimiento en el 2012, mientras que en el 2015 el 99% de las muestras entraban antes cuatro días al CRC.

V.2.4 TIEMPO TRANSCURRIDO ENTRE LA ENTRADA DE LA MUESTRA AL CRC Y LA ENTRADA AL LABORATORIO.

El número de días para el envío de muestras desde el CRC al laboratorio fue inferior a tres días en todo el intervalo por igual para el 99% de las muestras recogidas.

V.2.5 PRIMERAS MUESTRAS NO VÁLIDAS

Respecto a los porcentajes de primeras muestras **NO válidas**, se ha ido produciendo a lo largo del período de estudio un descenso progresivo desde el 0.95% para el año 2012 hasta conseguir un porcentaje del 0.55% en el año 2015, a excepción del año 2014 que se produjo un repunte como excepción a la tendencia descendente siendo dicho repunte del 0.98%.

V.2.6. MUESTRAS CON PROCESO FINALIZADO (TRAZABILIDAD).

Respecto a la trazabilidad de las muestras, el porcentaje de muestras con proceso finalizado fue en todos los años del período del 100%.

V.2.7. TIEMPO PARA OBTENCIÓN DE RESULTADO DESDE LA ENTRADA AL CRC SOBRE LA PRIMERA MUESTRA VÁLIDA.

Percentil 50, P95 y P99 para el intervalo de tiempo (expresado en días) entre la fecha de llegada al CRC y la obtención del resultado sobre la primera muestra válida: positivo, negativo o dudoso ha pasado de ser inferior a 8 días en todo el período para el 99% de las muestras descendiendo un punto (un día) en 2015.

V.2.8. TIEMPO PARA OBTENCIÓN DE RESULTADO FINAL DESDE EL NACIMIENTO.

Percentil 50, P95 y P99 para el intervalo de tiempo (expresado en días de vida del neonato) entre la fecha de nacimiento y la obtención del resultado, sobre la primera muestra válida, positivo, negativo o dudoso. El resultado final del 99% de las muestras fue obtenido en menos de 28 días en 2012 manteniendo dicha tendencia hasta 2014 y

Enfermedades metabólicas congénitas. CCAA Extremadura.

presentando un descenso de 8 puntos (días de vida) para todos los grupos de percentiles en 2015.

V.2.9. SOLICITUDES DE NUEVA MUESTRA POR RESULTADO DUDOSO.

El año que mayor porcentaje de muestras con resultado dudoso presentó fue el 2015 (0.49%), estando el resto de años del período de 2012 a 2014 comprendidos entre 0.12-0.17% de resultados dudosos.

V.2.10. FALSOS POSITIVOS EN PRIMERA MUESTRA.

Porcentaje de falsos positivos sobre primera muestra (FP1), presentó un valor muy por encima en 2015 respecto al resto de años (0.45%), siendo el año que precisamente había presentado el mayor número de resultados dudosos, estando seguido del 2014 (0.14%).

V.2.11. FALSOS POSITIVOS EN PROCESO DE CRIBADO.

Respecto al porcentaje de falsos positivos en el proceso de cribado (FP2), ningún año del período presentó falsos positivos siendo para todos ellos el 0%.

V.2.12. VALOR PREDICTIVO POSITIVO DE LA PRUEBA.

El valor predictivo positivo de la prueba (VPP), representó para todos los años de estudio un valor del 100

V.2.13. TIEMPO DE INSTAURACIÓN DE TRATAMIENTO.

El tiempo para la instauración del tratamiento ha ido descendiendo de forma paulatina siendo de una media de 20 días en 2012, 15 días para 2013, 10 días para 2014, y 7 días en 2015. (Grafico 5).

V. 3. DATOS DE CASOS.

El 57% de los casos de enfermedad en todo el período correspondió a HP y PKU, siendo el período de mayor incidencia de enfermedad el año 2012 (43%) seguido del 2015 (26%), a lo largo de todo el período se identificaron 80 portadores de anemia falciforme. (Gráfico 6).

VI. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Dadas las múltiples variables que intervienen a la hora de ejecutar de forma adecuada un cribado neonatal de enfermedades endocrino metabólicas, mediante el presente estudio el punto de partida era poder adquirir un mejor conocimiento sobre la situación actual de dicho cribado en nuestra CCAA, con el fin de detectar aquellos aspectos que a nuestro juicio son necesarios mejorar para dar, de un lado una mejor prestación de servicio sanitario y de otro, una adecuación de los recursos existentes a las necesidades reales de la población, mejorando la eficiencia de todo el proceso.

Si bien es cierto que se ha mejorado en la mayoría de indicadores de calidad establecidos por el ministerio, también es necesario poner de manifiesto que los mismos se aplicaban a las patologías más prevalentes establecidos en la cartera de servicios así como en el programa ampliado que existe en nuestra CCAA, habiendo aún numerosas patologías endocrino-metabólicas que dada su baja incidencia aún no son objeto de estudio.

A la vista de los resultados obtenidos se observa una mejora progresiva de los indicadores de calidad propuestos por el ministerio, existiendo una disminución acusada en el tiempo que transcurre desde el nacimiento hasta la toma de muestra, tiempo de obtención del resultado final, tiempo de instauración del tratamiento, aspecto este

Enfermedades metabólicas congénitas. CCAA Extremadura.

fundamental para este tipo de enfermedades; también se hace necesario tener en cuenta otros indicadores como el aún acusado número de primeras muestras no válidas, o bien el incremento del número de falsos positivos en primeras muestras, lo que conlleva a solicitar nuevas muestras a los padres incrementándose así, el estado de “ansiedad” que ello pudiera provocar. De esta forma detectamos aspectos de mejora, como incidir en la formación continuada y progresiva de los profesionales sanitarios responsables de la toma de muestra, lo que conlleva un sistema de formación continúa de los mismos, asimismo incidir en la mejora de todo el proceso analítico que permita disminuir estos incrementos de FP detectados.

Si bien, la organización actual del cribado neonatal en Extremadura, a la vista de los indicadores de calidad estudiados, goza de muy buena situación en comparación con el resto de CCAA, la senda marcada por el ministerio, relativo a la creación de CSUR, nos hace reflexionar sobre la necesidad en nuestra CCAA de ir dando los pasos necesarios encaminados a la creación real de sistemas de coordinación internos que vayan progresando hacia la creación de un futuro Centro Regional de Cribado constituido y coordinado por todos los agentes que intervienen en el proceso: unidad clínica, unidad analítica, unidades de apoyo, instituciones y otras.

VII. BIBLIOGRAFÍA

1. Ponencia de cribado poblacional de la Comisión de Salud Pública. Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad. Documento Marco sobre cribado poblacional. Madrid 2010.
2. Ministerio de Sanidad y Consumo. Informe sobre la situación de los Programas de Cribado Neonatal en España: propuestas de actuación. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2006. [Documento interno].

Enfermedades metabólicas congénitas. CCAA Extremadura.

3. Dulín Iñiguez E, Espada Sáenz-Torre M, Eguileor Gurtubai I. "Programas de cribado neonatal." *An Pediatr Contin* 4.1 (2006): 61-65.
4. American Academy of Pediatric. Serving the family from birth to the medical home. A report from the Newborn Screening Task Force convened in Washington DC, May 10-11, 1999. *Pediatrics*. 2000; 106(2 Pt 2):383-427.
5. Programa de detección precoz de enfermedades endocrino-metabólicas y auditivas en el periodo neonatal.
6. 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. 2013.
7. Programas de cribado neonatal en España: Actualización y propuestas de futuro. Documento de consenso. Real Patronato sobre Discapacidad, Madrid, 2010.
8. Enfermedades incluidas en los programas de cribado neonatal en España. M^a Dolores Bóveda, Daisy Emilia Castiñeiras Ramos, Carmen Delgado Pecellin, José María Egea Mellado, Yolanda González Irazabal, Luis Manuel Jiménez Jiménez, José Luis Marín Soria, Magdalena Vila Vidal y Hugo Rocha. Comisión de Diagnóstico Perinatal Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular.
9. Screening neonatal. Gema Matilde Calderón López, Francisco Jiménez Parrilla, Antonio Losada Martínez. Servicio de Neonatología. H. Infantil. Virgen del Rocío de Sevilla. 2008.
10. Espada M, Dulín E. Comisión errores metabólicos (SEQC). Procedimiento para la obtención y recogida de especímenes de sangre sobre papel de filtro en los

- programas de detección precoz neonatal de errores congénitos del metabolismo. *Química Clínica* 2001; 20: 81-88.
11. 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.
 12. Newborn screening: toward a uniform screening panel and system-executive summary. *Pediatrics* 2006;117 (5Pt 2):S296-307.
 13. Informe sobre la situación de los programas de cribado neonatal en España. Consejo Interterritorial de Sanidad 2006.
 14. 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. 2014.
 15. Recomendaciones de la Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE). Indicadores Básicos de calidad de un Programa de Cribado Neonatal www.aecne.es.
 16. Pàmpol Ros Teresa, Terracini Benedetto, Abajo Iglesias Francisco J. de, Feito Grande Lydia, Martín-Arribas M^a Concepción, Fernández Soria José María et al. Recomendaciones sobre los aspectos éticos de los programas de cribado de población para enfermedades raras. *Rev. Esp. Salud Pública*. 2010.
 17. Asociación Española de Cribado Neonatal. Indicadores de calidad básicos de un programa de cribado neonatal. Madrid, 2012. Disponible en: www.aecne.es
 18. Asociación Española de Cribado Neonatal. Programas de cribado neonatal en España, datos actualizados a diciembre 2011. Madrid, 2012. Disponible en: www.aecne.es

Enfermedades metabólicas congénitas. CCAA Extremadura.

19. Programa de detección precoz de errores congénitos del metabolismo. Evaluación e Instrucciones para profesionales. Diciembre 2011. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía, 2011.

VIII. RECURSOS

Para poder llevar a cabo el presente proyecto se necesitará un ordenador para estudio de los datos, puesto que la obtención de los datos se hace a diario de forma rutinaria por la unidad analítica del Centro Regional de Cribado (CRC), por tanto, todos los recursos están ya siendo empleados para ello.

IX. EJECUCIÓN DEL PROYECTO

Al igual que en el apartado anterior tanto el personal encargado de la Unidad Analítica como el Coordinador del CRC, así como el personal de enfermería encargado de la recogida de las muestras disponen ya de la formación adecuada y el adiestramiento correcto para poder llevar a cabo el presente proyecto. Una vez obtenidos los resultados es importante analizarlos con el Coordinador del citado centro con el fin de ser transmitido a los gestores y así dar cabida a una unidad de mayor calidad cumpliendo todos los objetivos marcados a nivel nacional así como poder optar a convertirse en un centro de Referencia a nivel nacional.

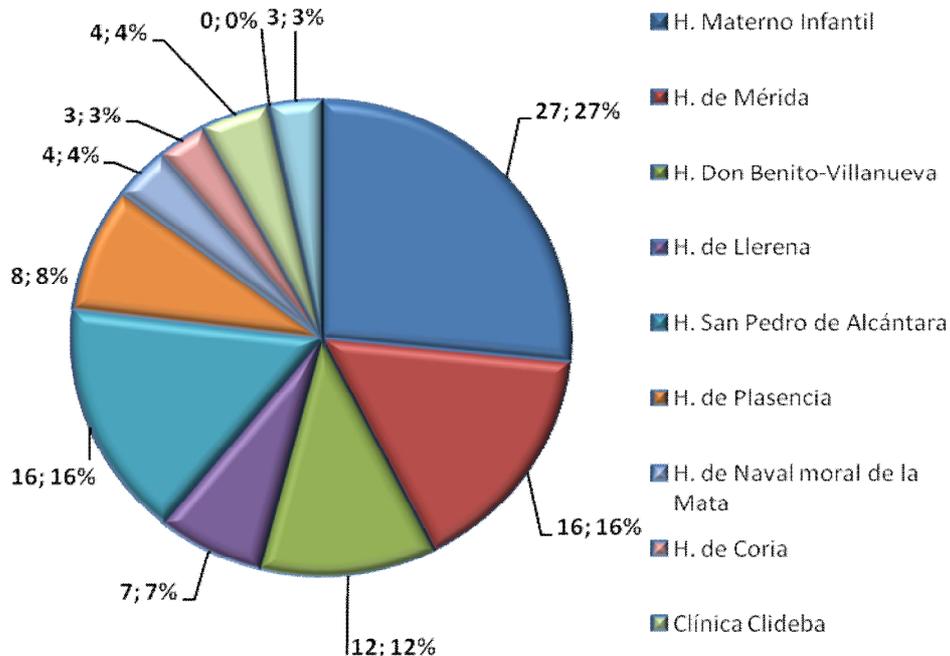
X. ANEXOS

Tabla 1. Intervalo de tiempo óptimo para instauración del tratamiento según recomendación del grupo de expertos del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad

Enfermedad	Inicio tratamiento
HC	Antes de los 15 – 17 días de vida (Antes de 21 - 24 días de vida si precisa de 2ª muestra).
PKU	Antes de los 15 – 17 días de vida (Antes de 21 - 24 días de vida si precisa de 2ª muestra).
MCAD	Antes de los 15 – 17 días de vida (Antes de 21 - 24 días de vida si precisa de 2ª muestra).
LCHAD	Antes de los 15 – 17 días de vida (Antes de 21 - 24 días de vida si precisa de 2ª muestra).
GA-I	Antes de los 15 – 17 días de vida (Antes de 21 - 24 días de vida si precisa de 2ª muestra).
FQ	Antes de los 35 días en niños con dos mutaciones o test del sudor positivo 30 días de vida.
AF	Antes del mes de vida.

HC: Hipotiroidismo Congénito; PKU: Fenilcetonuria; MCADD:Deficiencia de Acil coenzima A deshidrogenada de cadena media; LCHADD: Deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga; GA-I: Acidemia Glutárica tipoI; FQ: Fibrosis quística. AF: Anemia falciforme.

Gráfico 1: Distribución de nacimientos por hospitales período 2012-2015



Enfermedades metabólicas congénitas. CCAA Extremadura.

Gráfico 2: Distribución del número de nacimientos por año.

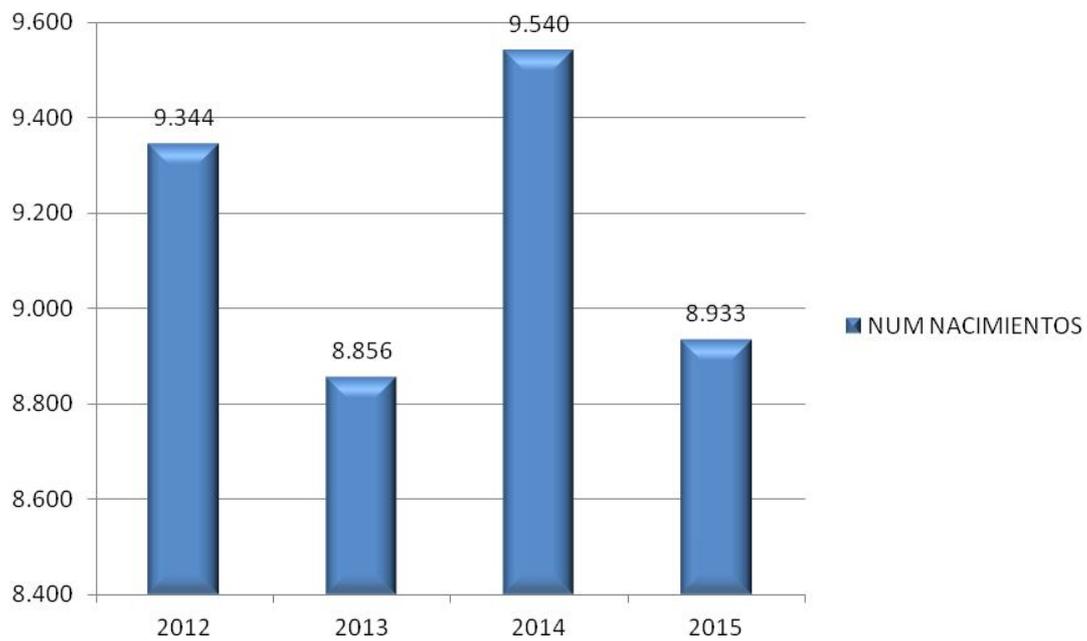


Gráfico 3. Distribución de la población por sexo.

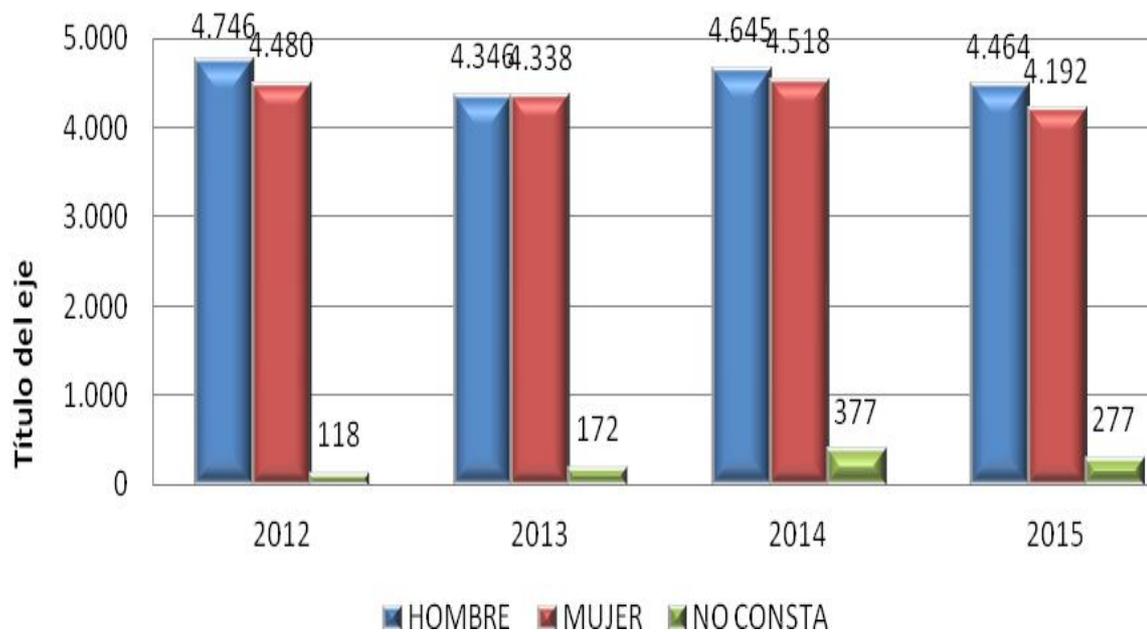


Gráfico 4. Tipo de alimentación.

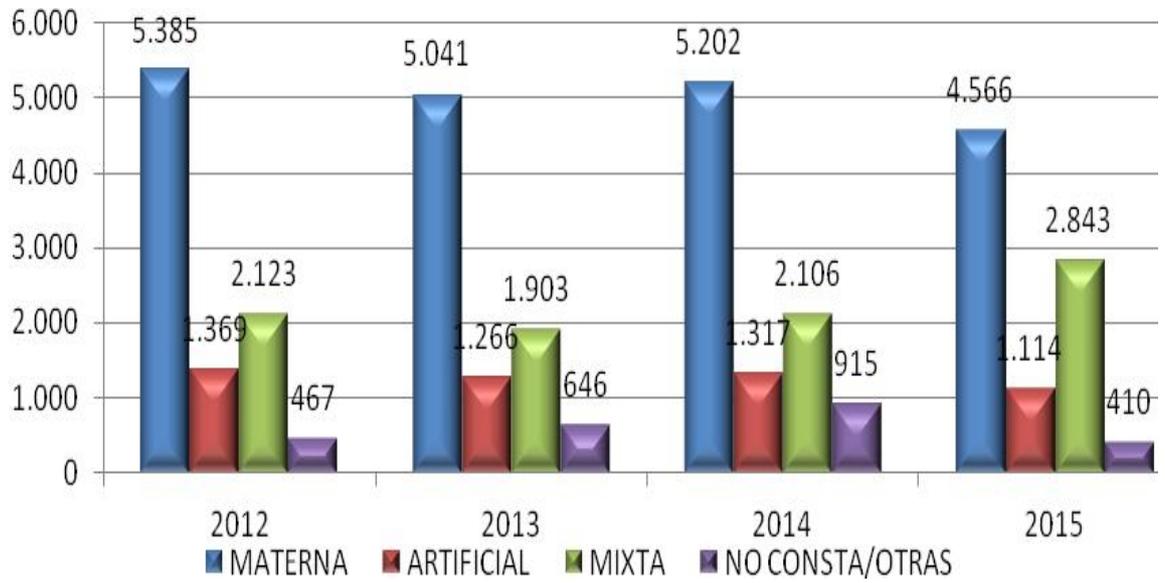


Gráfico 5. Tiempo de instauración del Tratamiento.

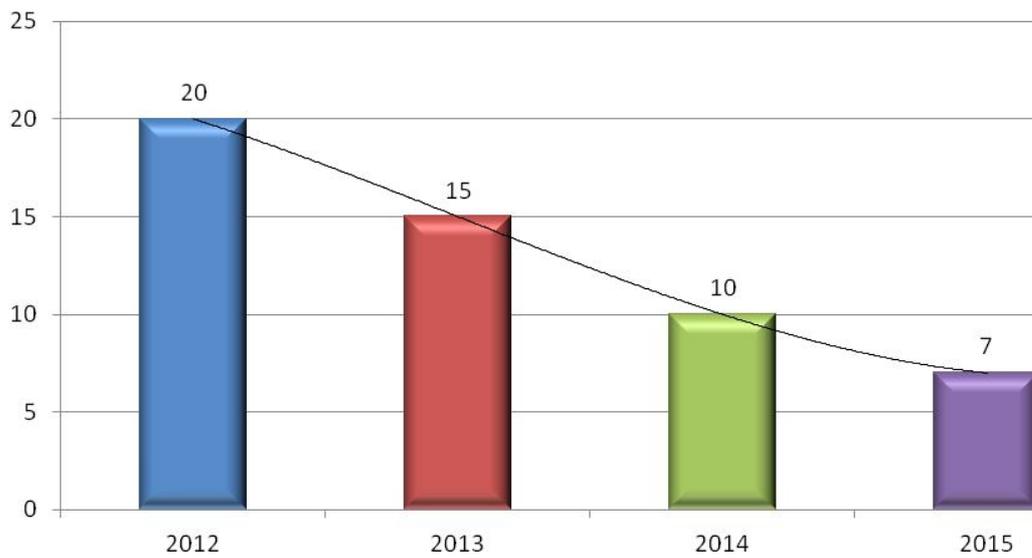
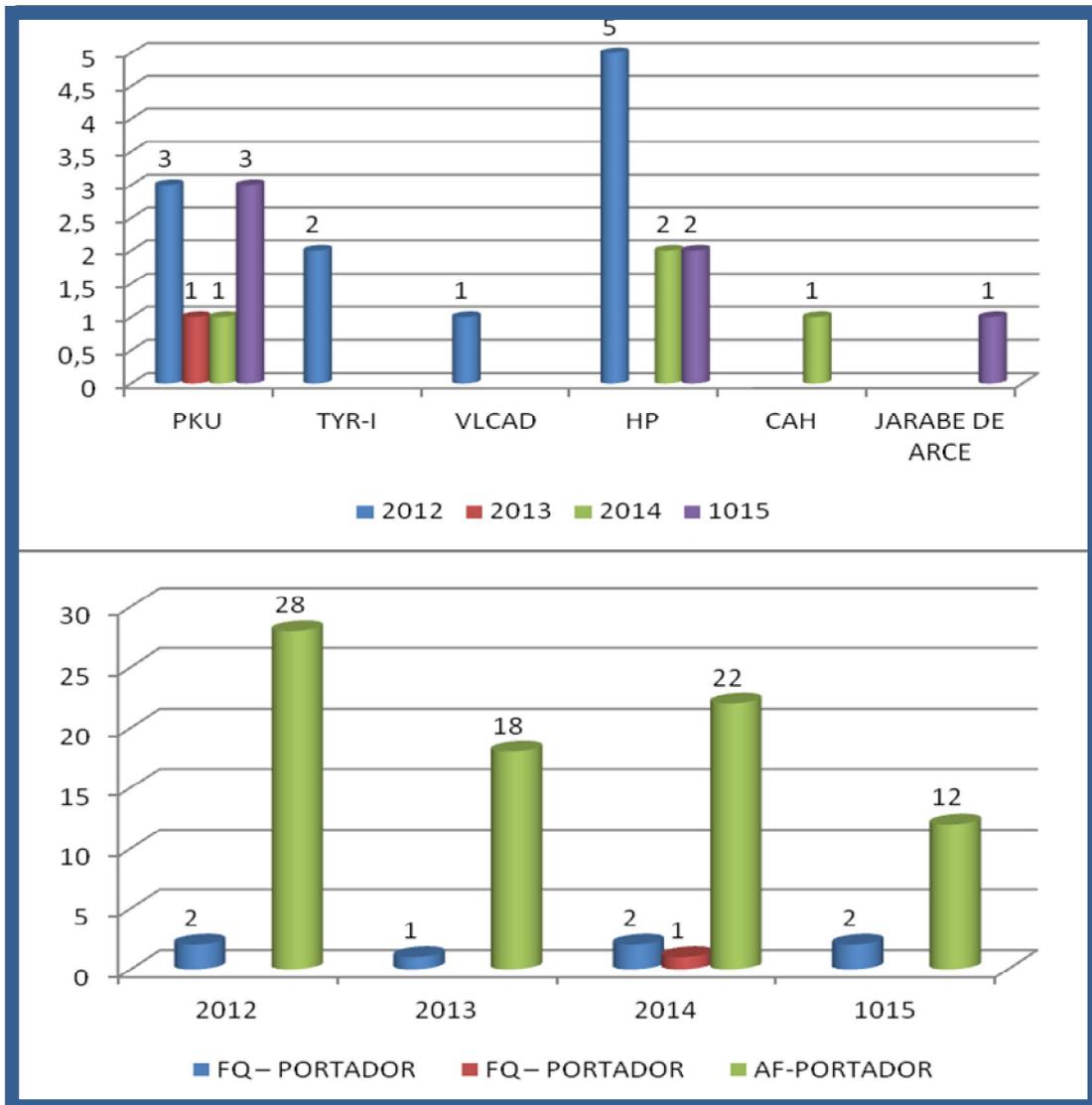


Gráfico 6. Datos de casos y de portadores tras la realización de la prueba de cribado.



HP: Hipotiroidismo Congénito; PKU: Fenilcetonuria; FQ: Fibrosis quística. AF: Anemia falciforme; TYR-I: Tirosinemia tipo I; VLCAD: Déficit de 3-hidroxi-acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga; CAH: Déficit de 3-hidroxi-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga.