

## La AEPap apoya el programa único de cribado neonatal (prueba del talón) para todo el estado español

- Los Programas de Cribado Neonatal (PCN) están dirigidos a la identificación presintomática de determinados estados genéticos, metabólicos o infecciosos mediante el uso de pruebas aplicadas a recién nacidos
- El Ministerio de Sanidad ha aceptado incluir en el cribado neonatal siete enfermedades metabólicas, algunas de escasa incidencia pero con grandes beneficios gracias a la detección precoz
- En una primera fase se ha aprobado el cribado de hipotiroidismo, fenilcetonuria, fibrosis quística, MCADD, LCHADD, acidemia glutárica tipo 1 y anemia de células falciformes y se espera ampliar en una segunda fase a hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia y déficit de biotinidasa
- Los pediatras de Atención Primaria aprueban que se apliquen criterios comunes en todo el territorio español porque hasta ahora se venía realizando un cribado neonatal que oscilaba de dos a cuarenta y siete metabolopatías congénitas, según la Comunidad Autónoma
- Se considera imprescindible que el programa disponga de un sistema de información, un sistema de gestión de la calidad y de una evaluación periódica para que sea implementado de forma eficiente

**Madrid, 31 de julio de 2013**—El Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS), reunido el pasado día 23 de julio ha aceptado incluir en el cribado neonatal siete enfermedades metabólicas, algunas de escasa incidencia por tratarse de enfermedades raras, pero cuyo diagnóstico precoz supone grandes beneficios para los niños en los que se detecta. El beneficio principal de un programa de cribado neonatal es la prevención de discapacidades asociadas a la enfermedad. Por ello se recomienda realizar el cribado neonatal de aquellas patologías en las que se haya demostrado el beneficio de la detección precoz para el recién nacido.

En una primera fase se ha aprobado el cribado de siete enfermedades: hipotiroidismo, fenilcetonuria, fibrosis quística, MCADD, LCHADD, acidemia glutárica tipo 1 y anemia de células

falciformes y se espera ampliar en una segunda fase a otras tres enfermedades: hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia y déficit de biotinidasa.

Los Programas de Cribado Neonatal (PCN) están dirigidos a la identificación presintomática de determinados estados genéticos y/o metabólicos, mediante el uso de pruebas aplicadas a recién nacidos (prueba del talón). El diagnóstico precoz y el tratamiento e intervención médica a tiempo puede evitar el daño neurológico y reducir la morbilidad, mortalidad y las posibles discapacidades asociadas a dichas enfermedades.

Según la Dra. María Jesús Esparza, pediatra de la Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria, miembro del grupo Previnfad y del grupo de expertos para cribado neonatal del Ministerio de Sanidad, “los cribados deben evitar el sobrediagnóstico y sobretratamiento. Además resultan muy costosos en términos económicos y esto implica que las enfermedades deban reunir hasta 18 criterios para ser incluidas en estos programas. Por ejemplo, que tenga un periodo de latencia detectable, que el tratamiento sea más eficaz en la fase presintomática que en la clínica, que la prueba de detección sea simple, segura, válida fiable y eficiente, o que el beneficio supere los potenciales riesgos, entre otros”.

Según la Comunidad Autónoma, en España se puede realizar un cribado neonatal que oscila entre dos y cuarenta y siete metabolopatías congénitas. Para la Dra. María Jesús Esparza, “el que por fin se vayan a aplicar criterios comunes en todo el territorio español es una excelente noticia y aunque siete enfermedades puedan parecer pocas, son las que mejor se ajustan a los criterios antes comentados”.

### **La importancia de cumplir con los procesos adecuados**

Tal y como explica esta pediatra, “los cribados en general, y el de las metabolopatías congénitas en particular, han de formar parte de un programa. No basta con tomar las muestras y dar el resultado a los padres, sino que tiene que haber un entramado asistencial que dé respuesta a estos casos, que se les atienda adecuadamente y que se evalúe el programa para mejorar sus procedimientos en caso de que se detecten fallos subsanables”.

Además, se considera imprescindible que el programa disponga de un sistema de información y de un sistema de gestión de la calidad, así como de una evaluación periódica para que sea implementado de forma eficiente en todo el territorio nacional.

“No solo importa el número de enfermedades cribadas, sino que los procesos sean adecuados. Esto significa que la logística tiene que ser perfecta: muestras recogidas diariamente, enviadas a los laboratorios de referencia diariamente, analizadas diariamente y distribución del resultado diariamente. El tiempo cuenta, y mucho, sobre todo en determinadas entidades que solo tiene sentido cribar si se detectan antes de que aparezca la enfermedad clínica, que puede ser muy precozmente, con solo diez días de vida”, sostiene la doctora.

La AEPap aprueba que se apliquen medidas de este tipo y que se desarrollen criterios comunes en la cartera básica de servicios para la infancia en el Sistema nacional de salud, que garanticen la cohesión y la equidad en todo el territorio español, independientemente de cada Comunidad Autónoma.

## Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap)

La Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria se constituye como una Federación de Asociaciones de Pediatras que trabajan en Atención Primaria (AP), de carácter científico y profesional, sin fines lucrativos, que representa a más de 3.000 pediatras de AP en el estado español.

En su seno se encuentran diferentes Grupos de Trabajo sobre diversas materias (Grupo de Prevención en la Infancia y Adolescencia, Grupo de Vías Respiratorias, Pediatría Basada en la Evidencia, Docencia MIR, Cooperación Internacional, Patología del Sueño infanto-juvenil, Grupo de Investigación, Grupo Profesional, Trastorno por déficit de atención e hiperactividad y Grupo de Educación para la Salud).

Los objetivos principales de esta Asociación son: promover el desarrollo de la Pediatría en la Atención Primaria, buscar el máximo estado de salud del niño y del adolescente, promocionar su salud, prevenir la enfermedad y facilitar su recuperación en caso de contraerla, fomentar y ejercer la docencia sobre Pediatría de Atención Primaria del pregraduado y postgraduado (Médicos Residentes de Pediatría, Médicos Residentes de Medicina Familiar y Comunitaria y profesionales del ámbito de la Atención Primaria), fomentar y ejercer la investigación, coordinar los diferentes programas sanitarios relacionados con el niño, recoger los problemas e inquietudes relacionados con el ejercicio de la Pediatría de Atención Primaria y representar los intereses de sus socios en el marco de las leyes y ante los distintos organismos (Administraciones Públicas Sanitarias y Docentes, otros órganos o entidades Nacionales o Internacionales), y coordinar con otras asociaciones similares (regionales, nacionales o internacionales) actividades y proyectos encaminados a la mejora de la Pediatría en Atención Primaria.

### **Para más información y/o gestión de entrevistas:**

BERBÉS ASOCIADOS – Gabinete de prensa de la AEPap  
91 563 23 00

Sara Nieto / Marcos Díaz

[saraniето@berbes.com](mailto:saraniето@berbes.com) / [marcosdiaz@berbes.com](mailto:marcosdiaz@berbes.com)