

## Alertan sobre las desigualdades entre Autonomías, en los programas de cribado neonatal



El cribado neonatal tiene como objetivo identificar, antes de que aparezcan los síntomas clínicos, determinadas enfermedades de origen genético, endocrino, metabólico o infeccioso que pueden amenazar la salud y la vida de los recién nacidos. La Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular (SEQC) considera necesario ampliar y homogeneizar estos programas en todo el país

*Madrid, 6 de abril 2009 (medicosypacientes.com)*

El cribado neonatal tiene como objetivo la identificación, antes que aparezcan los síntomas clínicos, de determinadas enfermedades de origen genético, endocrino, metabólico o infeccioso que pueden amenazar la salud y la vida de los recién nacidos.

De este modo, mediante el uso de pruebas analíticas, realizadas sobre una pequeña cantidad de sangre extraída del talón del recién nacido, se identifican los niños que pueden estar afectados por una de estas patologías. Este diagnóstico precoz es fundamental, dado que una actuación sanitaria en los primeros días de vida, puede conducir a la eliminación o reducción significativa de la morbilidad, mortalidad o discapacidades asociadas a ese tipo de enfermedades.

Por ello, los programas de cribado neonatal han de garantizar el acceso equitativo y universal de todos los recién nacidos, independientemente de cualquier variable personal y de su lugar de nacimiento.

Los programas de cribado neonatal comenzaron a aplicarse en España en los años 60, aunque incluían un número reducido de enfermedades, fundamentalmente fenilcetonuria (PKU) e hipotiroidismo congénito.

En la década de los 90, gracias a los avances tecnológicos en el campo del cribado neonatal asociados al desarrollo en el diagnóstico y tratamiento de estas enfermedades, se abrieron nuevas posibilidades para incluir otras enfermedades. Desde entonces los programas han cambiado y continúan cambiando con un replanteamiento a nivel internacional que está llevando en un número importante de países y comunidades a implantar el denominado 'Cribado Neonatal Ampliado' o 'Expandido'.

### Situación en España

En España, prácticamente todos los niños están sometidos a un Programa de Cribado Neonatal, si bien el número de enfermedades incluidas en estos programas varía de forma considerable.

Así, en la actualidad existen 20 centros de cribado que dan cobertura a las 17 CC.AA. que forman el territorio español. "Pero, tal y como constató un informe realizado por el [Consejo Interterritorial de Sanidad](#) en el año 2006 existen grandes desigualdades en los programas de las diferentes CC.AA. y por tanto es muy importante que se homogenicen los programas de cribado para cumplir el criterio de equidad", subraya el doctor José Luis Marín, presidente de la Comisión de Diagnóstico Perinatal de la [Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular \(SEQC\)](#).

De hecho, como consecuencia de la transferencia de las competencias sanitarias, éstas determinan de forma independiente las patologías y los procedimientos de cribado para sus programas, "lo que hace que el panel de enfermedades a detectar en los distintos Programas de Cribado Neonatal varían de unas CC.AA. a otras, desde un mínimo de dos enfermedades en los programas más tradicionales y menos evolucionados hasta una treintena en los programas ampliados", añade este experto.

En general, la actualidad en España aproximadamente el 20% de los recién nacidos están sometidos al cribado neonatal ampliado. El resto está sometido a programas que realizan la detección de entre dos y cinco enfermedades.

En lo que se refiere a las Comunidades Autónomas, Galicia ha sido pionera en este campo, al ampliar su programa de cribado en el 2000. Murcia y Andalucía también tienen programas de cribado neonatal ampliado. Por su parte, Aragón y Extremadura están en proceso de ampliación del mismo. El País Vasco adquirió la tecnología para poder hacerlo pero hasta el momento ha implementado solo una patología, además de las clásicas.

Ante estas desigualdades, la SEQC subraya la necesidad de llevar a cabo un proceso de homogeneización y ampliación de los programas de cribado neonatal en todo el país.

Es más, a nivel europeo, la Comisión de las Comunidades Europeas, reconoce esta necesidad al incluir en su comunicación del 11 de noviembre del 2008: "El cribado neonatal de la

fenilcetonuria y del hipotiroidismo congénito es habitual en Europa y resulta muy eficaz para prevenir las discapacidades de los niños afectados. El desarrollo tecnológico permite hoy en día hacer numerosos análisis a bajo coste, también automatizados, de muy diversas enfermedades raras, especialmente trastornos metabólicos y afecciones genéticas en general. Se recomienda fomentar la cooperación en este campo para obtener los datos en los que puedan basarse las decisiones de los Estados miembros”.

### Necesidad de consenso para definir las enfermedades que se incluyen en el cribado neonatal

En la actualidad, partiendo de los criterios avalados por la [Organización Mundial de la Salud \(OMS\)](#) en 1968, en los últimos años se han ido actualizando los criterios de inclusión de nuevas enfermedades en los programas de cribado neonatal en la dirección de considerar importantes aspectos como: la existencia de tratamientos efectivos o paliativos que reduzcan la mortalidad y mejoren la calidad y/o la expectativa de vida del paciente; valorar la incidencia de la enfermedad por sí sola o en combinación con aquéllas que se detectan en el mismo proceso analítico; en que los beneficiarios de la detección y el diagnóstico han de ser: el niño en primer lugar, pero también la familia y la sociedad y que deben existir unidades de diagnóstico, tratamiento y seguimiento clínico de estas enfermedades para el niño y también para cuando el paciente alcance su edad adulta.

Para el doctor Marín, “es muy importante el consenso sobre las patologías que se han de incorporar a los programas y debatir sobre ellas. En este consenso, que ha de ser lo mas amplio posible, han de participar, además de la administración sanitaria, las Sociedades científicas que representen a pediatras, bioquímicos, genetistas, etc. Igualmente se ha de contar con el conocimiento de profesionales de largo recorrido y sólido liderazgo en este ámbito y con las Asociaciones de padres de niños afectados, fundamentales para transmitir las fortalezas y los déficits de nuestro Sistema Sanitario para con estas patologías cuando no se han detectado y diagnosticado precozmente”.

Por otro lado, los programas de detección pueden proporcionar algunos casos de falsos positivos que generan angustia en las familias. “Por ello, los profesionales hemos de trabajar para minimizar al máximo estos casos y dar asistencia a las familias afectadas con el apoyo necesario para que esa información tenga el menor efecto posible sobre ellas”, apunta el doctor Marín.

“Nosotros estamos convencidos que la prevención siempre es coste-efectiva y sabemos que en medicina las cosas casi nunca son blancas o negras. En el cribado neonatal ampliado hay sombras, pero también hay muchas luces que deben hacernos ver un futuro mejor, con mayor conocimiento de estas enfermedades y con mayor equidad para nuestros recién nacidos, sin olvidar que necesitamos el aval de los Comités de ética para realizar adecuadamente nuestra tarea”, concluye el doctor José Luis Marín

### Médicos y pacientes

[http://www.medicosypacientes.com/sociedades/2009/04/09\\_04\\_06\\_cribado](http://www.medicosypacientes.com/sociedades/2009/04/09_04_06_cribado)