

# **PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES ENDOCRINO-METABÓLICAS DE LA COMUNIDAD DE MADRID**



**Resultados de los indicadores de  
calidad de la población recién nacida  
en 2018**

Madrid, Julio 2020

**Elaboración y coordinación:** Servicio de Prevención de la Enfermedad. Subdirección General de Promoción, Prevención y Educación Sanitaria. Dirección General de Salud Pública.

**Grupo de expertos y revisión del documento:**

Servicio de Endocrinología Pediátrica. Unidad de Metabolismo y Desarrollo. Hospital General Universitario “Gregorio Marañón” (HGUGM).

- M<sup>a</sup> Amparo Rodríguez Sánchez
- Maria Sanz

Departamento de Pediatría. Unidad de Hemoglobinopatías. CSUR Eritropatología hereditaria. Hospital General Universitario “Gregorio Marañón” (HGUGM):

- Elena Cela de Julián.

Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Universitario Ramón y Cajal:

- Adelaida Lamas Ferreiro
- Saioa Vicente Santamaría.

Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Universitario 12 de Octubre:

- M<sup>a</sup> Carmen Luna Paredes
- Enrique Salcedo Lobato.

Servicio de Pediatría. Unidad de Nutrición y Metabolismo. Hospital Universitario La Paz:

- Ana Morais López

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Ramón y Cajal:

- Amaya Belanger Quintana.

Servicio de Pediatría. Unidad de Enfermedades Raras. Centro materno-infantil. Hospital Universitario 12 de Octubre.

- M<sup>a</sup> Teresa García Silva
- Elena Martín Hernández
- Pilar Quijada Fraile
- Silvia Chumillas Calzada

Servicio de Pediatría. Sección de Gastroenterología y Nutrición. Hospital Universitario Niño Jesús:

- Consuelo Carmen Pedrón Giner

Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM):

- Celia Pérez-Cerdá Silvestre
- Pedro Ruiz Sala
- Magdalena Ugarte

Laboratorio de cribado neonatal del Servicio de Bioquímica Clínica del Hospital General Universitario “Gregorio Marañón” (HGUGM).

- Miguel Fernandez Ruano
- Maria Montserrat Gonzalez Estecha

### **Agradecimientos**

*Agradecemos enormemente a la **Dra. Elena Dulín Iñiguez** por su dilatada carrera dedicada al Cribado Neonatal en la Comunidad de Madrid y fuera de nuestras fronteras. Sin duda todas sus aportaciones a la ciencia serán siempre un gran beneficio para la población infantil.*

## PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES ENDOCRINO-METABÓLICAS DE LA COMUNIDAD DE MADRID, AÑO 2018.

### Contenido

<b>RESUMEN</b> .....	<b>4</b>
<b>INTRODUCCIÓN</b> .....	<b>6</b>
<b>PROCESO DE CRIBADO: RESULTADOS DE LOS DATOS E INDICADORES GENERALES</b> .....	<b>10</b>
ETAPA 1: TOMA DE MUESTRA.....	10
TASA DE PARTICIPACIÓN.....	10
CALIDAD DE LA MUESTRA .....	12
TRAZABILIDAD .....	13
TIEMPO DE TOMA DE MUESTRA.....	14
ETAPA 2: TRANSPORTE DE MUESTRA .....	15
ETAPA 3: RESPUESTA DEL LABORATORIO DE CRIBADO .....	16
ETAPA 4: REMISIÓN DEL RESULTADO DE LABORATORIO DE CRIBADO A LAS UNIDADES CLÍNICAS DE REFERENCIA.....	20
<b>PROCESO DE CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA Y TRATAMIENTO:</b> .....	<b>20</b>
ETAPA 5. CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA .....	20
ETAPA 6. CARACTERÍSTICAS, TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO DE LOS CASOS DIAGNOSTICADOS .....	24
<b>OTROS INDICADORES DE CALIDAD DEL PROGRAMA</b> .....	<b>28</b>
<b>CONCLUSIONES</b> .....	<b>31</b>
<b>RECOMENDACIONES</b> .....	<b>31</b>
<b>ANEXO</b> .....	<b>32</b>

## RESUMEN

El Programa de Cribado Neonatal (PCN) de enfermedades endocrino-metabólicas es un programa esencial de salud pública dirigido a toda la población Recién Nacida (RN) en la Comunidad de Madrid (CM). El objetivo del programa es la detección, diagnóstico y tratamiento precoz de 19 enfermedades en la CM con el objetivo final de reducir la morbilidad asociada a las mismas.

El PCN se desarrolla en seis etapas en las que participan diferentes profesionales ubicados en diferentes centros sanitarios. En primer lugar, se realiza la extracción de muestra de sangre de talón a toda la población recién nacida entre las 48 y 72 horas del nacimiento, con independencia del lugar de residencia de la madre y de la situación de aseguramiento. Se hace en todos los hospitales públicos y privados de la Comunidad de Madrid con servicio de maternidad (Etapa 1). Posteriormente se transporta la muestra al laboratorio de cribado neonatal del Servicio de Bioquímica Clínica del Hospital General Universitario Gregorio Marañón (HGUGM) (Etapa 2). En el laboratorio de cribado se recibe, procesa y analiza la muestra, se obtiene el resultado de cribado y se procede a la comunicación a las familias o, si es positivo, a la Unidad Clínica de Referencia (UCR) asignada en la CM para cada enfermedad (Etapa 3-5). En el Programa de la Comunidad de Madrid participan nueve UCR especializadas que realizan la confirmación diagnóstica, el tratamiento y seguimiento de los casos diagnosticados (Etapa 6). Además, la CM cuenta con la experiencia del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM) que realiza la confirmación diagnóstica de las enfermedades que consisten en errores congénitos del metabolismo y que son objeto de cribado, en él se apoyan las Unidades Clínicas de Referencia. Para el correcto funcionamiento del PCN, dada la organización y estructura descrita, se requiere una buena coordinación entre los diferentes centros y profesionales participantes.

Además, el PCN se acompaña de un Sistema de Información que permite realizar la evaluación continua de calidad donde se han definido los objetivos, indicadores y estándares de calidad de cada etapa. Es un programa preventivo-asistencial que se desarrolla, por tanto, en los servicios asistenciales de la Comunidad de Madrid y que se coordina y evalúa por la Dirección General de Salud Pública de la CM.

El objetivo de este informe es describir los resultados de los datos e indicadores de calidad referentes a la población recién nacida en el año 2018 en la Comunidad de Madrid, utilizando como marco para la evaluación los objetivos y estándares de calidad acordados en la Ponencia de cribados del SNS<sup>1</sup>.

Se incluyen los resultados sobre las 19 enfermedades que forman parte del Programa de Cribado Neonatal (PCN) de la Comunidad de Madrid. Los resultados se presentan según las etapas del programa. Los indicadores de calidad correspondientes a las etapas 1 y 2 son indicadores generales del programa (tabla 1) y los indicadores de calidad correspondientes a las etapas 3-7 son indicadores específicos por enfermedad.

---

<sup>1</sup> “Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Sistema de información del Programa poblacional de cribado neonatal del SNS. Grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública para el desarrollo del sistema de información sobre Cribado Neonatal. 20.03.2014”. “Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional (22.11.2013)”

En total se han analizado 60.690 RN en el 2018 (51,3% recién nacidos y 48,7% recién nacidas). Los resultados indican que el programa alcanza niveles óptimos de calidad en cuanto a cobertura universal y participación, tiempo en la toma de muestra y trazabilidad de los RN. También indican que se da una respuesta del laboratorio de cribado de calidad, ya que los plazos de tiempo para la obtención del resultado y la comunicación de los mismos es óptima. Esto permite que el diagnóstico en las unidades Clínicas de Referencia se haga a tiempo y antes de que aparezcan los síntomas en el 80 % de los casos. Además, subraya el buen funcionamiento profesional de las Unidades Clínicas de Referencia que consiguen realizar la confirmación diagnóstica de todos los casos derivados y realizar el tratamiento y seguimiento de todos los casos (99%) e instaurar un tratamiento temprano.

Se identifican oportunidades de mejora en cuanto a la calidad de la muestra y la edad de inicio de tratamiento de los casos diagnosticados.

**Tabla 1. Resumen de los Indicadores generales del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólica de la Comunidad de Madrid. ETAPA 1 y 2. Año 2018**

INDICADOR DE CALIDAD	Recién Nacidos n (%)	Recién Nacidas n (%)	Total (RN)
Población Recién Nacida de madres residentes en la Comunidad de Madrid (datos definitivos, INE 2018)	29.569 (51,4%)	27.985 (48,6%)	57.554
Población Recién Nacida a los que se les toma la muestra*	31.040 (51,3%)	29.478 (48,7%)	60.690
Tasa de participación**	105,0%	105,3%	105,3%
Población Recién Nacida en el año 2018 analizados*	31.040 (51,3%)	29.478 (48,7%)	60.690
Calidad de la muestra: porcentaje de primeras muestras no válidas para su análisis	1.048 (3,4%)	1.109 (3,7%)	3,5%
Tiempo de toma de muestra: horas de vida del neonato hasta la fecha de toma de muestra	P50: 48h P95: 48h P99: 72h	P50: 48h P95: 48h P99: 72h	P50: 48h P95: 48h P99: 72h
Tiempo de transporte de la muestra y recepción en laboratorio (días entre la fecha de toma de muestra y fecha de entrada en el laboratorio)	P50: 2,6 P95: 4,6 P99: 5,6	P50: 2,6 P95: 4,6 P99: 5,6	P50: 2,6 P95: 4,6 P99: 5,6
Trazabilidad: número de recién nacidos en el año 2018 analizados con resultado final del proceso de cribado	31.040 (51,3%)	29.478 (48,7%)	60.690

Nivel óptimo de calidad

Nivel aceptable de calidad

\*Hay 172 RN analizados de sexo desconocido por lo que el total no coincide con la suma de las categorías de ambos sexos.

\*\*La tasa de participación es mayor del 100% debido a la formulación de este indicador, donde en el denominador se encuentran representadas solo los nacimientos de madres residentes en la CM y en el denominador se encuentran toda población recién nacida a la que se toma muestra que es independiente del lugar de residencia.

## INTRODUCCIÓN

El Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades endocrino-metabólicas de la Comunidad de Madrid (PCN) tiene como objetivo la detección precoz de 19 enfermedades endocrino-metabólicas para su diagnóstico, tratamiento precoz y prevención de la discapacidad. El objetivo final es evitar o minimizar daños que podrían comprometer gravemente la vida o el desarrollo intelectual de las personas afectadas por estas enfermedades (Tabla 2).

**Tabla 2. Enfermedades endocrino-metabólicas incluidas en el programa de cribado neonatal en la comunidad de Madrid**

---

**Hipotiroidismo congénito (HC)\***

**Fenilcetonuria (PKU)\***

**Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC)**

**Anemia Falciforme (Drepanocitosis)\***

**Fibrosis Quística (FQ)\***

---

Errores congénitos del **metabolismo de aminoácidos:**

- Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
- Tirosinemia tipo I

Errores congénitos del **metabolismo de ácidos grasos:**

- **Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)\***
  - Deficiencia primaria de carnitina (CUD)
  - **Deficiencia de L-3 hidroxiacil- CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)\***
  - Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)
- 

Errores congénitos del **metabolismo de ácidos orgánicos:**

- **Aciduria glutárica tipo I.1\***
  - Acidemia isovalérica
  - Aciduria 3-hidroxi-3-metil glutárica (HMG)
  - Deficiencia de B-Cetotialasa
  - Acidemias metilmalónicas (cbl Ay B, Cbl C, y Cbl D)
  - Acidemia propionica
- 

*\*Enfermedades endocrino-metabólicas incluidas en el Programa de cribado neonatal en el Sistema Nacional de Salud<sup>2</sup>*

El programa se ejecuta dentro de la Asistencia Sanitaria Especializada y se coordina por Salud Pública de la CM.

Se realiza a través de la toma de muestra de sangre seca, según la “Prueba del Talón”, a todos los niños y niñas entre las 48-72 horas desde el nacimiento en todas las maternidades de los 41 hospitales públicos (24) y privados (17) de la Comunidad de Madrid.

---

<sup>2</sup> “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. 20.03.2014. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad”

La población diana del Programa, al ser de carácter poblacional, es, por tanto, todos los recién nacidos y recién nacidas (RN) en el ámbito territorial de la Comunidad Autónoma de Madrid, así como aquellos que habiendo nacido fuera de ella lo soliciten, independientemente del lugar donde se produjo el parto (maternidades sanitarias, domicilio, etc.) o del tipo de cobertura sanitaria que tenga.

Una vez realizada la toma de muestra, se realiza el transporte de las mismas al laboratorio de cribado neonatal del Servicio de Bioquímica Clínica del Hospital General Universitario Gregorio Marañón (HGUGM), donde se procesa, analiza y se obtiene el resultado que se comunica a las familias o a las Unidades Clínicas de Referencia según corresponda tras el resultado final.

La Comunidad de Madrid tiene 9 Unidades Clínicas de Referencia asignadas donde se realizará la confirmación diagnóstica, tratamiento y seguimiento de los casos derivados desde el laboratorio de cribado. (Tabla 3)

Las Unidades Clínicas de Referencia se apoyan en el Centro de Diagnóstico Enfermedades Moleculares (CEDEM) para la confirmación diagnóstica de las enfermedades moleculares incluidas en el cribado.

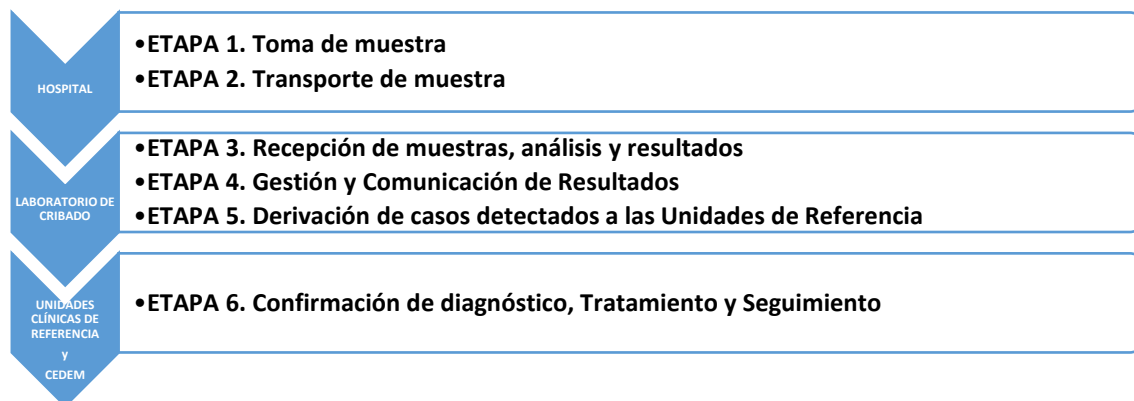


**Tabla 3. Unidades clínicas de referencia asignadas para realizar la confirmación diagnóstica, tratamiento y seguimiento de los casos en la Comunidad de Madrid.**

ENFERMEDADES DE SEGUIMIENTO	UNIDADES CLÍNICAS DE REFERENCIA	NOMBRE DEL HOSPITAL DONDE SE UBICA
Hipotiroidismo Congénito	Servicio de Endocrinología Pediátrica. Unidad de Metabolismo y Desarrollo.	Hospital General Universitario Gregorio Marañón (HGUGM)
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	Servicio de Endocrinología Pediátrica. Unidad de Metabolismo y Desarrollo.	Hospital General Universitario Gregorio Marañón (HGUGM)
Drepanocitosis o enfermedad de células falciformes	Servicio de Pediatría. Sección de Hematología y Oncología pediátrica. CSUR de Eritropatología hereditaria -2018	Hospital General Universitario Gregorio Marañón (HGUGM)
Fibrosis Quística	<i>Unidad de seguimiento Norte:</i> Unidad de Fibrosis quística	Hospital Universitario Ramón y Cajal (HURYC)
	<i>Unidad de seguimiento Sur:</i> Unidad de Fibrosis quística.	Hospital Universitario 12 de Octubre (HUDO)
Fenilcetonuria y otros errores congénitos del metabolismo de: aminoácidos, ácidos grasos y ácidos orgánicos	<i>Unidad funcional Norte</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hospital Universitario La Paz (HULP). Servicio de Pediatría. Unidad de Nutrición y Metabolismo.</li> <li>• HURYC (CSUR-2015) Servicio de Pediatría.</li> </ul>
	<i>Unidad funcional Sur:</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• HUDO (CSUR-2015). Servicio de Pediatría. Unidad de Enfermedades Raras.</li> <li>• HOSPITAL UNIVERSITARIO NIÑO JESÚS (HNJ). Servicio de Pediatría. Sección de Gastroenterología y Nutrición</li> </ul>

El programa se desarrolla en 6 etapas. En la Figura 1 se enumeran las etapas y dónde se realiza cada una.

**Figura 1. Etapas del Programa de cribado neonatal de Enfermedades endocrino-metabólicas de la Comunidad de Madrid**



El Programa se acompaña de un Sistema de Información (SI) que permite realizar la evaluación de calidad de forma continua.

Así, el plan de evaluación de calidad del Programa, cuenta con la definición de unos objetivos específicos por cada etapa, indicadores para medir estos objetivos y estándares de calidad de cada uno de ellos. Este plan de evaluación de calidad es derivado del consenso de objetivos e indicadores que se realizó en coordinación nacional en el seno del Grupo de la Ponencia de Cribados del Sistema Nacional de Salud, dentro del Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud y que se describen en el documento: “Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud” (22.11.2013)<sup>3</sup>. Los objetivos e indicadores del SI se resumen en el Anexo 1.

Desde el Servicio de Prevención de la Enfermedad se realiza la evaluación anual para conocer los resultados de los indicadores del SI, el funcionamiento del programa y las posibles propuestas y acciones de mejora.

El objetivo de este informe es describir los resultados de los datos e indicadores de calidad referentes a la población recién nacida en el año 2018 en la Comunidad de Madrid, utilizando como marco de evaluación los objetivos y estándares de calidad acordados en la Ponencia de cribados del SNS<sup>4</sup>. Se incluyen los resultados sobre las 19 enfermedades que forman parte del Programa de Cribado Neonatal (PCN) de la Comunidad de Madrid.

<sup>3</sup> “Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas del SNS. 2013” y “Sistema de información del programa poblacional de cribado neonatal del SNS. 2014” del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Madrid.

<sup>4</sup> “Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas del SNS. 2013” y “Sistema de información del programa poblacional de cribado neonatal del SNS. 2014” del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Madrid.

## PROCESO DE CRIBADO: RESULTADOS DE LOS DATOS E INDICADORES GENERALES

### ETAPA 1: TOMA DE MUESTRA

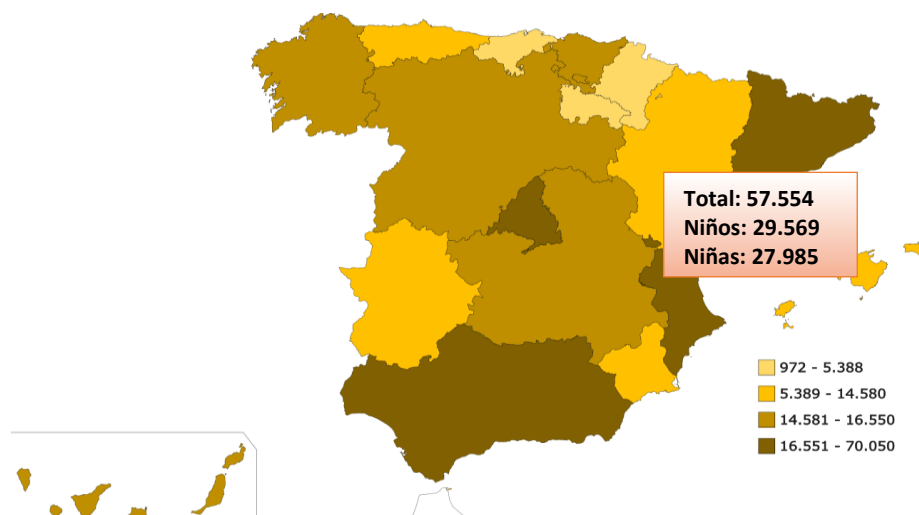
#### TASA DE PARTICIPACIÓN.

El primer objetivo del programa es alcanzar la cobertura universal, es decir, realizar la prueba del talón al 100% de la población recién nacida en la CM, independientemente del lugar de residencia de la madre y situación de aseguramiento.

El indicador que se utiliza para medir este objetivo es la tasa de participación que trata de analizar el porcentaje de RN al que se le toma la muestra del total de los RN en la CM. Para calcular este indicador se toma como población de referencia (denominador) el número de RN de madres residentes en la CM, que es el dato que se conoce a priori, y como numerador el total de RN a los que se toma la muestra (residentes y no residentes en la CM). Se establecieron para este indicador los siguientes niveles óptimos y aceptables: Nivel óptimo:  $\geq 99,5\%$ ; Nivel aceptable  $\geq 99\%$ .

La población de referencia del PCN, de forma teórica, en la CM en el año 2018 fue de 57.554 recién nacidos/as, ya que corresponde al número total de recién nacidos (29.569) y recién nacidas (27.985) (para el resto del documento lo llamaremos "RN") de madres residentes en la Comunidad de Madrid en 2018, según los datos definitivos publicados por el Instituto Nacional de Estadística (INE)<sup>5</sup> (Figura 2).

**Figura 2. Número de nacimientos en España en 2018 según residencia de la madre**



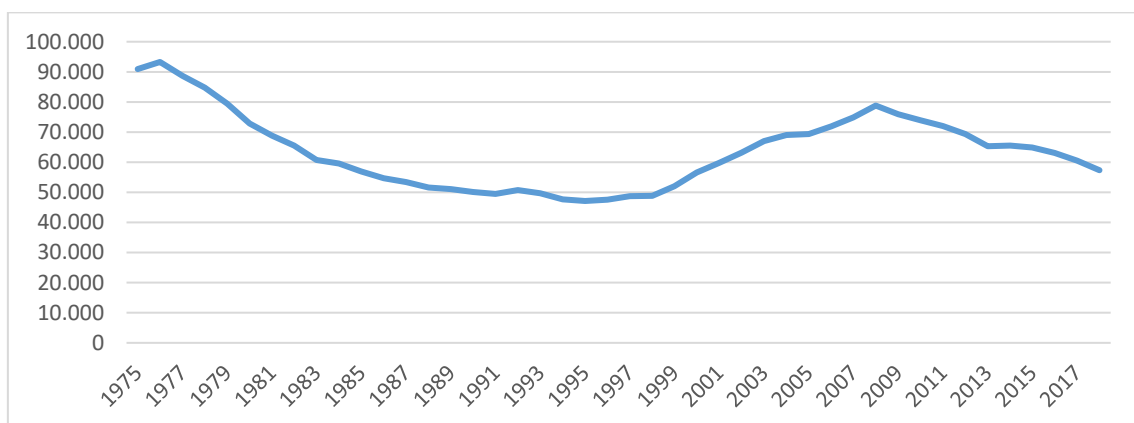
<http://www.ine.es/jaxi/Tabla.htm?path=/t20/e301/provi/l0/&file=01005.px&L=0>

<sup>5</sup> INE (datos definitivos 2018): movimiento natural de población, nacimientos por CCAA y ciudades autónomas de residencia de la madre y mes.

<http://www.ine.es/jaxi/Datos.htm?path=/t20/e301/provi/l0/&file=01005.px>

Si comparamos el número de nacimientos durante el año 2018 de madres residentes en la CM con el año anterior, en el año 2017 se produjeron 60.555 nacimientos en la Comunidad de Madrid de madres residentes en la CM, lo que supone 3.001 nacimientos más que en 2018, por lo que se mantiene el descenso paulatino que se viene produciendo en los últimos 10 años desde el repunte que se produjo en 2008. (Figura 3)

**Figura 3. Número de nacimientos de madres residentes en la Comunidad de Madrid 1975-2018**



Fuente: INE. Estadística de nacimientos. Movimiento natural de la población. Nacimientos ocurridos en España. Año 2018. Datos definitivos

Sin embargo, como se ha indicado anteriormente, se trata de un cribado poblacional y, por tanto, la población diana del Programa no es solamente la población recién nacida de madres residentes en la CM, sino que se tomará la muestra de sangre de talón a cualquier niño o niña que nace en los hospitales tanto públicos como privados de la CM, independientemente del lugar de residencia de la madre y situación de aseguramiento.

La fuente de información para conocer este número de RN al que se le ha tomado al menos una muestra de sangre de talón es el registro de las muestras para el cribado neonatal ubicado en el laboratorio de cribado neonatal del Servicio de Bioquímica Clínica del Hospital General Universitario Gregorio Marañón (HGUGM). Desde el inicio de este programa en 1992 hasta octubre de 2019, este registro se realizó a través de una aplicación informática integrado en el Sistema de Información del Hospital HGUGM, llamado registro SISCAM. Esta aplicación fue actualizada y sustituido por el nuevo "Registro de CRibado NEonatal" (RECRINE) que se ha puesto en marcha durante el año 2019.

Según el registro SISCAM, el número de RN a los que se les toma la muestra de sangre de talón en la Comunidad de Madrid, nacidos en el año 2018, fue 60.690 (31.040: niños y 29.478: niñas; 172: No conocido). El 95% (57,577) de las madres de estos RN son residentes en la comunidad de Madrid.

**El resultado del Indicador de participación en 2018 en la CM fue del 105,4%.** Este indicador supera el 100% ya que hay un 5% de los recién nacidos de madres no residentes en la Comunidad de Madrid. El programa de cribado de enfermedades endocrino-metabólicas de la Comunidad de Madrid se encuentra en el **nivel óptimo de participación**

## CALIDAD DE LA MUESTRA

El objetivo de calidad de la muestra persigue garantizar la calidad y adecuación de la muestra para su posterior análisis y obtención de un resultado válido.

Durante el año 2018 se ha tomado la primera muestra a 60.690 RN para realizar las determinaciones analíticas necesarias para conocer si presentan alguna de las 19 enfermedades incluidas en el PCN de la CM. A veces, es necesario repetir la toma de muestra, bien porque el resultado de la determinación analítica se encuentra en niveles dudosos para determinar si es positivo o negativo a la enfermedad (resultado dudoso) o bien porque la muestra no es válida para ser analizada.

Las causas de una muestra no válida pueden ser: una muestra sobresaturada, muestra escasa, muestra no remitida, muestra insuficiente y muestra seca. Una primera muestra no válida supone un retraso en el proceso de cribado ya que para completar el proceso es necesario tomar una nueva muestra.

El indicador para evaluar la calidad de la muestra trata de analizar los resultados de las primeras muestras y calcular el número de primeras muestras cuyo resultado es no válido según lo definido previamente. Los estándares de calidad establecidos para este indicador son: Nivel óptimo  $\leq 0,5\%$ ; nivel aceptable  $\leq 2\%$ .

En la siguiente tabla 4 se resume el número de muestras según el número de orden de extracción y el número de muestras con resultado no válido.

**Tabla 4. Número de muestras y número de RN con resultado no válido según el número de orden de extracción.**

Orden de muestra	Nº de muestras	Nº RN con resultado No válido	
		N	%
Primeras muestras	60.690	2.161	3,56
Segundas muestras	6095	113	1,85
Terceras muestras	486	1	0,21
Cuartas muestras	36	0	0
Quintas muestras	3	0	0
Sextas muestras	1	0	0
<b>Total</b>	<b>67.311</b>		

**Indicador de calidad de la muestra:** El número de primeras muestras no válidas para el análisis (PMNV) fueron 2.161 lo que supone que a un **3,5% de los recién nacidos/as se les tomó una primera muestra no válida** que requirió otra toma de muestra. Sería necesario implementar las medidas oportunas para tratar de mejorar la extracción de sangre de talón. Aunque estamos próximos, el programa se sitúa por debajo del nivel aceptable.

La causa más frecuente de resultado no válido fue que la muestra estaba sobresaturada, es decir, la cantidad de sangre que se recogía en el papel de toma de muestra era excesiva para poder ser analizada. En general, la mayoría de las causas de muestras no válidas están relacionadas con la técnica de la toma de muestra.

A continuación, se describen los resultados de las causas de primeras muestras no válidas en la tabla 5.

**Tabla 5. Descripción de las causas de resultados no válidos en las primeras muestras.**

Causas de muestras no válidas	Nº primeras muestras No válidas	%
Muestras sobresaturadas	1.538	71,17
Muestra insuficiente	414	19,16
Muestra escasa	200	9,25
Muestra que no eluye	7	0,32
Muestra no remitida	2	0,09
<b>Total</b>	<b>2.161</b>	<b>100</b>

## TRAZABILIDAD

Se ha establecido como objetivo de calidad la trazabilidad, es decir, garantizar la identificación y el seguimiento de todo recién nacido/a desde el inicio del proceso hasta la obtención del resultado final. Es decir, todo recién nacido/a al que se le realiza la toma de muestra debe tener un resultado final del proceso de cribado conocido y esto garantizará por tanto la trazabilidad.

Este objetivo se mide con el indicador de trazabilidad que analiza si todo RN al que se le ha tomado alguna muestra tiene un resultado final del proceso de cribado (válido o no válido) y por lo tanto se les ha registrado en el Sistema de Información del laboratorio de cribado.

En la Comunidad de Madrid, se utiliza un sistema de identificación de RN mediante un código de barras que se incluyen en la tarjeta de la toma de muestras, por lo que todo RN al que se le ha tomado una muestra tiene este número de identificación, y todas las tarjetas que llegan al laboratorio son incluidas en la aplicación informática y son registradas por tanto en RECRINE (sistema informático).

**Indicador de trazabilidad:** en el 100% de las muestras tomadas en los recién nacidos se consigue obtener un resultado final. Es decir, todo RN al que se le ha tomado alguna muestra ha sido registrado, identificado y se le han realizado los análisis para las enfermedades del cribado conociendo el resultado final. Según los estándares de calidad, la trazabilidad de las muestras en la CM se encuentra en un **nivel óptimo**.

En algunas ocasiones el resultado final que se encuentra registrado en la aplicación informática es un resultado final, pero éste no es válido. Un resultado final válido es aquel que es positivo, negativo, o que se registra como fallecido por otra causa. En algunas ocasiones no se puede llegar a obtener este resultado por diferentes causas (por ejemplo, RN madre que reside en otra

CCAA o en otro país y no se encuentra disponible para segundas o siguientes muestras necesarias).

En la Comunidad de Madrid el porcentaje de resultados finales no válidos en el proceso de cribado para las 19 enfermedades incluidas en el Programa es mínimo y el porcentaje de resultados finales válidos se encuentra entre el 99,8% y 99,9% (tabla 6).

**Tabla 6. Número de RN con resultado final no válido en el proceso de cribado específico por enfermedad (total de RN analizados 60.690)**

Enfermedad	Nº RN con resultado final no válido	%
<b>Hipotiroidismo congénito (HC)*</b>	24	0,04
<b>Fenilcetonuria (PKU)*</b>	30	0,05
Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC)	22	0,04
<b>Anemia Falciforme (Drepanocitosis)*</b>	22	0,04
<b>Fibrosis Quística (FQ)*</b>	82	0,14
Errores congénitos del <b>metabolismo de aminoácidos:</b>		
•Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce (MSUD)	29	0,05
•Tirosinemia tipo I	31	0,05
Errores congénitos del metabolismo de ácidos grasos:		
• <b>Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)*</b>	32	0,05
•Deficiencia primaria de carnitina (CTD)	32	0,05
• <b>Deficiencia de L-3 hidroxiacil- CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)*</b>	32	0,05
•Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)	32	0,05
Errores congénitos del metabolismo de ácidos orgánicos:		
• <b>Aciduria glutárica tipo I.1*</b>	19	0,03
•Acidemia isovalérica	28	0,05
•Aciduria 3-hidroxi-3-metil glutárica (HMG)	31	0,05
•Deficiencia de B-Cetotialasa (KTD)	28	0,05
•Acidemias metilmalónicas (cbl Ay B, Cbl C, y Cbl D)	42	0,07
•Acidemia propionica	42	0,07

*\*Enfermedades endocrino-metabólicas incluidas en el Programa de cribado neonatal en el SNS ("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. 20.03.2014. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad")*

## TIEMPO DE TOMA DE MUESTRA

Se ha establecido como objetivo de calidad del programa, garantizar una única toma de muestra en el intervalo de tiempo adecuado, ya que esto repercutirá en el cumplimiento de los plazos de tiempo de las siguientes etapas y del objetivo final, instaurar un tratamiento de forma temprana. La toma de muestra se debe realizar entre las 24 y las 72 horas de vida. Además, si la toma de muestra se realiza en este intervalo se garantiza que la muestra sea adecuada desde el punto de vista fisiológico para su análisis bioquímico.

Para medir este objetivo se definió el indicador tiempo de toma de muestra (*ITTM*), que analiza la diferencia entre la fecha en la que se produce el nacimiento y la primera toma de la muestra (*NFTM*). Se calculan el percentil 95 y 99.

Hay determinadas excepciones por las que el tiempo necesario en la toma de muestra varía, por ejemplo, en el caso de los que han recibido transfusiones de derivados hematológicos. Este indicador se calcula solo para la población diana del programa (aquellos que tienen menos de un mes de edad a la toma de la muestra) y excluimos a los que se les ha realizado transfusiones, ya que los criterios sobre el periodo en el que se debería tomar la muestra cambia. Por tanto, para este indicador el número de RN total fue 60.625.

**Tiempo entre fecha de nacimiento y toma de muestra (*ITTM*):** el 95% de las extracciones de sangre de talón se realizaron en menos de 2 días desde el nacimiento y el 99% en menos de 3 días del nacimiento, lo que supone que el tiempo en la toma de muestra del programa alcanza el **nivel óptimo** en la CM.

## ETAPA 2: TRANSPORTE DE MUESTRA

El transporte de la muestra en la Comunidad de Madrid se realiza por una empresa de transporte gestionada por el Laboratorio de cribado neonatal del Servicio de Bioquímica Clínica del HGUGM. Se dispone de dos rutas de recogida que se van alternando durante los días de la semana de lunes a viernes, por lo que se recogen las muestras 2 o 3 veces por semana de los diferentes hospitales públicos o privados de la CM.

Se ha establecido como objetivo de calidad del programa garantizar la correcta recepción de las muestras en el laboratorio en un plazo de tiempo adecuado y evitar el extravío de muestras. Para medir este objetivo se ha definido el indicador Tiempo entre fecha de entrada en el laboratorio y la toma de muestra. Este indicador garantizará la correcta recepción de muestras en el laboratorio en un plazo adecuado y evitar el extravío.

Se calcula este indicador restando la fecha de registro en el laboratorio menos la fecha de toma de muestra y se ajusta restándole 1,4 por el retraso en el registro de aquellas que entran en fin de semana.

**Tiempo de recepción de las muestras en el laboratorio (*ITFE*):** el 50% de las extracciones de sangre de talón se recibieron en el laboratorio en menos de 2,6 días desde la extracción de la muestra, el 95% en menos de 4,6 días y el 99% en menos de 5,6 días, lo que supone que el tiempo en la recepción de la muestra se encuentra **en el límite de los niveles aceptables** en la CM.



### ETAPA 3: RESPUESTA DEL LABORATORIO DE CRIBADO

Una vez que las muestras son recibidas en el laboratorio comienza el proceso de análisis, obtención de resultados y comunicación de los mismos. En esta etapa se evalúa, por tanto, la respuesta del laboratorio de cribado.

Para cada enfermedad objeto del cribado se define un algoritmo de decisión del proceso de cribado que clasifica a los RN según su resultado en positivo<sup>6</sup>, negativo o dudoso para cada una de las enfermedades a estudiar. Estos algoritmos de cribado cuentan con puntos de corte definidos de acuerdo a la evidencia científica y estudios ad hoc. De manera general, si el resultado del nivel de metabolito encontrado supera este punto de corte se considera positivo al cribado, si no lo supera se considera negativo y si se encuentra entre los límites de este punto de corte se considera dudoso y es necesario otra nueva toma de muestra para descartar el resultado del cribado.

El objetivo definido para esta etapa es garantizar la respuesta del laboratorio en un tiempo óptimo. El tiempo en el que se procesa la muestra y se obtiene el resultado de cribado es clave para garantizar la efectividad del programa. La comunicación rápida de los resultados asegura que los padres estén informados adecuadamente, ayuda a minimizar la ansiedad y reduce al mínimo la demora en la detección y tratamiento de los casos positivos.

Para medir el cumplimiento de este objetivo, se analizan tres indicadores:

- el tiempo que transcurre entre el nacimiento y el primer resultado válido en la primera muestra obtenida y recibida en el laboratorio (ITL1R),
- el porcentaje de peticiones de segundas muestras por un resultado dudoso,
- y por último la edad a la detección, es decir el tiempo que transcurre entre el nacimiento y el resultado final válido del proceso de cribado (bien sea positivo, negativo o fallecido), diferenciando si es suficiente con una primera muestra para obtener este resultado (ITR1) o ha sido necesario tomar una nueva muestra para obtenerlo (ITRF).

- **Indicador tiempo entre nacimiento y primer resultado válido del laboratorio (ITL1R):** El tiempo que transcurre entre el nacimiento y el primer resultado válido obtenido en el laboratorio en la primera muestra se encuentra en **niveles aceptables**: P95: 3 días, P99: 5 días.

---

<sup>6</sup> El resultado positivo de este proceso de cribado indica que el RN analizado tiene una alta probabilidad de estar afectado de la enfermedad estudiada, pero siempre deberá confirmarse o descartarse como se comentará en los resultados de la siguiente etapa.

- **Edad a la obtención del resultado final del cribado en primera muestra (ITR1):** según los resultados se encuentra en **niveles óptimos**. P95: 9 días, P99: 10 días, a excepción de la fibrosis quística.
- **Edad a la obtención del resultado final del cribado cuando son necesarias segundas muestras (ITRF):** es **mejorable**, ya transcurren más de 20 días para casi todas las enfermedades excepto para **fibrosis quística que se encuentra en niveles aceptables y anemia falciforme que alcanza niveles óptimos**.
- **Porcentaje de solicitudes de segunda muestra por resultado dudoso:** según los resultados alcanza los **niveles óptimos** para todas las enfermedades (<1%) excepto para Hipotiroidismo congénito que alcanza niveles aceptables de calidad.

A continuación, se resumen, en la tabla 7, los resultados detallados de estos indicadores relacionados con la respuesta en el laboratorio específicos por enfermedad.

Tabla 7. Calidad de la respuesta del laboratorio: ETAPA 3.

Enfermedad	Tº entre entrada laboratorio y primer resultado válido (ITL1R)		Edad a la detección (días), 1ª muestra válida (ITR1)		Edad a la detección (días) si 1er resultado dudoso (ITRF)		Porcentaje de 2ª muestra tras resultado dudoso (%)
	P95	P99	P95	P99	P95	P99	
Hipotiroidismo congénito (HC)*	3	5	9	10	33	43	1,14
Fenilcetonuria (PKU)*	3	5	9	10	35	46	0,11
Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC)	3	5	8	10	40	51	1,03
Anemia Falciforme (Drepanocitosis)*	3	6	9	10	19	19	0,03
Fibrosis Quística (FQ)*	3	5	9	14	29	35	0,55
Errores congénitos del metabolismo de aminoácidos:							
• Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce (MSUD)	3	5	9	10	42	52	0,12
• Tirosinemia tipo I	3	5	9	10	40	50	0,17
Errores congénitos del metabolismo de ácidos grasos:							
• Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)*	3	5	9	10	39	50	0,31
• Deficiencia primaria de carnitina (CTD)							
• Deficiencia de L-3 hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)*	3	5	9	10	30	42	0,43
• Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)	3	5	9	10	37	48	0,43
Errores congénitos del metabolismo de ácidos orgánicos:							
• Aciduria glutárica tipo I.1*	3	5	9	10	39	59	0,31

•Acidemia isovalérica	3	5	9	10	24	35	0,14
•Aciduria 3-hidroxi-3-metil glutárica (HMG)	3	5	9	10	53	57	0,21
•Deficiencia de B-Cetotialasa (KTD)	3	5	9	10	33	33	0,06
•Acidemias metilmalónicas (cbl Ay B, Cbl C, y Cbl D)	3	5	9	10	42	54	0,56
•Acidemia propionica	3	5	9	10	45	54	0,56

*\*Enfermedades endocrino-metabólicas incluidas en el Programa de cribado neonatal en el SNS ("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. 20.03.2014. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad")*

P95: percentil 95; P99: percentil 99

**NIVEL OPTIMO**

**NIVEL ACEPTABLE**

## ETAPA 4: REMISIÓN DEL RESULTADO DE LABORATORIO DE CRIBADO A LAS UNIDADES CLÍNICAS DE REFERENCIA

El objetivo de calidad de esta etapa es garantizar la remisión de un resultado de cribado positivo a la Unidad Clínica de Referencia en el mismo día de la obtención de este resultado positivo. Este objetivo de calidad es clave para conseguir una confirmación diagnóstica en tiempo para instaurar el tratamiento temprano en caso necesario.

Durante el año 2018, tras completar el proceso de cribado de los 60.690 recién nacidos/as analizados, se derivaron 341 recién nacidos con resultado positivo a las Unidades Clínicas de Referencia para realizar el proceso de confirmación diagnóstica. Por lo tanto, la tasa de derivación general del Programa es de 0,5% (1 de cada 183 RN analizados).

**Indicador de remisión a la Unidad Clínica de Referencia (ITRUS):** el porcentaje de recién nacidos con cribado positivo que se remitieron el mismo día de la obtención del resultado a la Unidad Clínica de Referencia fue del 100%, lo que supone que el programa se encuentra **en nivel óptimo** para este indicador.

## PROCESO DE CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA Y TRATAMIENTO:

El Programa PCN es un proceso continuo que comienza con la prueba de cribado y su análisis y terminan con el diagnóstico y tratamiento de los casos confirmados. A continuación, se resumen los resultados de estas últimas etapas del programa.

## ETAPA 5. CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA

El proceso de cribado que se realiza en el laboratorio de detección termina con un resultado final del cribado que puede ser positivo o negativo.

Un resultado del cribado positivo no significa que el RN tenga la enfermedad específica, sino que tiene altas probabilidades de presentar la enfermedad. Por eso, es derivado a las Unidades Clínicas de Referencia ya que es necesario la confirmación del diagnóstico y, en su caso, el tratamiento y seguimiento individual de los casos diagnosticados.

En el año 2018, el 0,5% de los RN (n: 341 RN) (52,8% niños y 54,3% niñas) fueron positivos en el proceso de cribado para alguna de las enfermedades incluidas en el Programa y por tanto se derivaron para su confirmación y tratamiento a la Unidad Clínica de Referencia de la Comunidad de Madrid que correspondía según la enfermedad.

No se derivaron ningún RN con sospecha de Acidemia Isovalérica o Deficiencia de B-cetotilasa. La tasa de derivación específica por enfermedad se encuentra entre 0,01% y 0,29%.

En total, se confirmaron 68 casos diagnosticados (60,3% niñas; 39,7% niños) para alguna de las 19 enfermedades que se incluyen en el PCN.

No se confirmaron ningún caso de las siguientes 7 enfermedades incluidas en el PCN: Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce (MSUD), Deficiencia primaria de carnitina (CTD), Deficiencia de L-3 hidroxiacil- CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD), Acidemia isovalérica, Aciduria 3-hidroxi-3-metil glutárica (HMG), Deficiencia de B-Cetotialasa (KTD) y Acidemia propionica. La tasa de detección específica por enfermedad, de aquellas en las que se detectaron casos, varía entre 1 caso de cada 60.690 RN como es el caso de Tirosinemia tipo I hasta 1 caso de cada 2.093 RN como es el caso del Hipotiroidismo congénito.

En la tabla 8, se describen los resultados de los RN derivados a las Unidades Clínicas de Referencia (Udds) y los casos confirmados, así como las tasas de derivación y las tasas de detección específicos por enfermedad.

Tabla 8. Descripción de los resultados específicos por enfermedad de RN derivados a las Unidades Clínicas de Referencia (cribado positivo) y de los casos confirmados según sexo. N:60.690 RN (31.040: niños; 29.478: niñas)

Enfermedad	RN derivados: resultado del cribado positivo		Casos confirmados	
	Nº total RN (%niños; %niñas)	Tasa derivación (%) (niños; niñas)	Nº total RN (%niños; %niñas)	Tasa de detección (1:x) (niños/niñas)
Hipotiroidismo congénito (HC)*	33 (45,5%; 54,5%)	0,05 (0,05; 0,15)	29 (41,4%; 58,6%)	1:2093 (1:2586; 1:1734)
Fenilcetonuria (PKU)*	11 (36,4%; 63,6%)	0,02 (0,01; 0,12)	6 (50%; 50%)	1:10115 (1:10346; 1:9826)
Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC)	19 (68,4%; 31,6%)	0,03 (0,04; 0,23)	4 (50%; 50%)	1:15172 (1:15520; 1:14739)
Anemia Falciforme (Drepanocitosis)*	10 (50%; 50%)	0,02 (0,02; 0,17)	10 (50%; 50%)	1:6069 (1:6208; 1:4913)
Fibrosis Quística (FQ)*	178 (47,2%; 52,2%)	0,29 (0,27; 0,16)	8 (12,5%; 87,5%)	1:7586 (1:31040; 1:4211)
<b>Errores congénitos del metabolismo de aminoácidos:</b>				
•Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce (MSUD)	4 (75%; 25%)	0,01 (0,01; 0,25)	0	0
•Tirosinemia tipo I	4 (50%; 50%)	0,01 (0,01; 0,17)	1 (100%; 0%)	1:60690 (1:31040; 0)
<b>Errores congénitos del metabolismo de ácidos grasos:</b>				
•Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)*	8 (50%; 50%)	0,01 (0,01; 0,17)	3 (33,3%; 66,7%)	1:20230 (1:31040; 1:14739)
•Deficiencia primaria de carnitina (CTD)	4 (25%; 75%)	0,01 (0; 0,08)	0	0
•Deficiencia de L-3 hidroxiacil- CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)*	4 (75%; 25%)	0,01 (0,01; 0,25)	0	0

•Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)	22 (45,5%; 54,5%)	0,04 (0,03; 0,15)	2 (0%; 100%)	1:30345 (0; 1:14739)
<b>Errores congénitos del metabolismo de ácidos orgánicos:</b>				
•Aciduria glutámica tipo I.1*	6 (33,3%; 66,7%)	0,01 (0,01; 0,11)	2 (0%; 100%)	1:30345 (0;114739)
•Acidemia isovalérica	2 (100%; 0)	0,003 (0,01; 0,34)	0	0
•Aciduria 3-hidroxi-3-metil glutámica (HMG)	10 (80%; 20%)	0,02 (0,03; 0,27)	0	0
•Deficiencia de B-Cetotialasa (KTD)	2 (0%; 100%)	0,003 (0; 0,003)	0	0
•Acidemias metilmalónicas (cbl Ay B, Cbl C, y Cbl D)	24 (50%; 50%)	0,04 (0,04; 0,17)	3 (66,7%; 33,3%)	1:20230 (1:15520; 1:29478)
•Acidemia propionica	24 (50%; 50%)	0,04 (0,04; 0,17)	0	0
<b>TOTAL **</b>	<b>341 (52,8%; 54,3%)</b>	<b>0,56 (0,58; 0,18)</b>	<b>68 (39,7%; 60,3%)</b>	<b>1:892 (1:1149; 1:701)</b>

\* Enfermedades endocrino-metabólicas incluidas en el Programa de cribado neonatal en el SNS (“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. 20.03.2014. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad”)

\*\* Algunos algoritmos de cribado son similares para varias enfermedades (por ejemplo, PA y MMA) por lo que si son positivos se derivan con sospecha para descartar el diagnóstico de varias enfermedades. Así, el número total de RN derivados es menor que la suma de todos los que se han derivado por cada enfermedad



Además, el PCN de la Comunidad de Madrid, incluye como objetivos la detección de portadores de Anemia Falciforme y de Fibrosis quística (estrategia TIR/ADN/TIR).

Un portador es aquel individuo capaz de transmitir la enfermedad genética cuando se junta con otro portador, aunque él mismo no esté afectado de ella en ningún momento. La detección de portadores permite disminuir la incidencia de la enfermedad.

Los resultados de RN en 2018 que fueron portadores de ambas enfermedades se describen en la siguiente tabla 9.

**Tabla 9. Descripción de los resultados de los RN portadores de Fibrosis Quística y Anemia Falciforme (N: 60.690 RN analizados)**

Resultados por Enfermedad	Nº portadores	Tasa detección portadores (1:x)
<b>Anemia Falciforme (Drepanocitosis)*</b>	FAS: 316; FAC: 72	FAS: 1:192; FAC: 1:842
<b>Fibrosis Quística (FQ)*</b>	85	1:714

\*Enfermedades endocrino-metabólicas incluidas en el Programa de cribado neonatal en el SNS ("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. 20.03.2014. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad"); Fenotipo FAS: hemoglobina fetal AS; fenotipo FAC: hemoglobina fetal AC.

## ETAPA 6. CARACTERÍSTICAS, TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO DE LOS CASOS DIAGNOSTICADOS

El diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos son los últimos pasos del PCN y para que se puedan realizar con calidad, es fundamental el cumplimiento de los tiempos de respuesta óptimos de las anteriores etapas. Esto va a permitir que se cumplan los objetivos de esta etapa.

Uno de los objetivos finales de un programa de cribado neonatal es diagnosticarlo antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad para evitar o minimizar los daños en el recién nacido. Para medir este objetivo se analiza el porcentaje de casos diagnosticados que estaban asintomáticos en el momento de la detección y derivación a las Unidades Clínicas de Referencia y que debería ser el 100%.

El PCN de la Comunidad de Madrid cumple este objetivo con niveles óptimos para todas las enfermedades, ya que **el 100% de los casos se encuentran asintomáticos a la detección** excepto para hipotiroidismo congénito e hiperplasia suprarrenal congénita en las que se detectan síntomas inespecíficos previo a su detección.

Otro de los objetivos de la etapa de confirmación diagnóstica de un programa de cribado es garantizar que se conoce el diagnóstico definitivo de la enfermedad en todos los casos detectados positivos que fueron derivados a las UCR, aunque no sea una de las enfermedades que se incluya en los objetivos del PCN, ya que obtendrá un beneficio sobre el posible tratamiento para esa enfermedad.

De los 341 RN derivados, en 6 ocasiones no se pudo completar el diagnóstico final. De estos recién nacidos en los que se desconoce el diagnóstico, tres fueron derivados para descartar Hipotiroidismo Congénito y no se pudo confirmar ni descartar porque uno de ellos estaba ingresado y en seguimiento en otro hospital, y dos de ellos no se pudieron localizar desde la Unidad Clínica de Referencia. 2 de ellos fueron derivados para Fibrosis Quística y no se conoce el resultado ya que su madre no residía en la Comunidad de Madrid y al citarles para la prueba de confirmación habían vuelto a su país, y el último caso fue derivado para descartar una Acidemia Metilmalónica o una Acidemia Propiónica que no se pudo confirmar ni descartar, ya que se trataba de un recién nacido cuya madre no residía en el país y no se pudo localizar para las pruebas de confirmación.

El PCN de la Comunidad de Madrid consigue determinar **el diagnóstico definitivo del 98,2%** de los casos detectados, acercándose a los niveles aceptables de calidad. El 1,8% de los casos derivados a las Unidades Clínicas de Referencia no se conoce el diagnóstico definitivo por pérdida en el seguimiento, la mayoría de ellos vuelven a su país o están en seguimiento en otro hospital y se desconoce su diagnóstico definitivo.

El objetivo último de un programa de cribado neonatal es instaurar el tratamiento de los casos detectados lo más rápido posible para evitar o minimizar los daños en el recién nacido. Este objetivo se mide analizando la edad a la que se inicia el tratamiento en los casos confirmados. Se han definido unos estándares de calidad relacionado con la edad de inicio de tratamiento específico para cada enfermedad que se resumen en la siguiente tabla 10.

**Tabla 10. Estándares de calidad para el Intervalo de tiempo para instauración del tratamiento específico por enfermedad.**

Enfermedad	Inicio de tratamiento	
	Óptimo	Aceptable
Hipotiroidismo congénito	100% antes de los 15 días (antes de los 21 días si es necesaria segunda muestra)	100% Antes de los 17 días (antes de los 24 días si es necesaria segunda muestra)
Fenilcetonuria	100% antes de los 15 días (antes de los 21 días si es necesaria segunda muestra)	100% Antes de los 17 días (antes de los 24 días si es necesaria segunda muestra)
Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenada de cadena media (MCADD)	100% antes de los 15 días (antes de los 21 días si es necesaria segunda muestra)	100% Antes de los 17 días (antes de los 24 días si es necesaria segunda muestra)
Deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)	100% antes de los 15 días (antes de los 21 días si es necesaria segunda muestra)	100% Antes de los 17 días (antes de los 24 días si es necesaria segunda muestra)
Acidemia Glutárica tipo I (GA-I)	100% antes de los 15 días (antes de los 21 días si es necesaria segunda muestra)	100% Antes de los 17 días (antes de los 24 días si es necesaria segunda muestra)

Fibrosis quística	100% antes de los 35 días en niños con dos mutaciones o test del sudor positivo	95% Antes de los 35 días en niños con dos mutaciones o test del sudor positivo
Anemia Falciforme	100% antes del mes de vida	95% Antes del mes de vida

En la Comunidad de Madrid, la **edad de inicio de tratamiento cumple niveles óptimos para Fenilcetonuria y Acidemia Glutárica tipo I** y para el resto de enfermedades objeto del cribado se identifica una **oportunidad de mejora** ya que la edad de inicio de tratamiento de los casos confirmados varía entre 19 días y tres meses de vida.

El seguimiento de los casos confirmados es otro objetivo de calidad del PCN. Se deberían encontrar en seguimiento todos los casos diagnosticados. Para medir esto se utiliza el indicador de seguimiento que analiza si los casos diagnosticados se encuentran en seguimiento desde la fecha de diagnóstico o inicio de tratamiento en su caso.

En la Comunidad de Madrid, todos los casos confirmados se encuentran en seguimiento desde su diagnóstico, excepto un caso de hipotiroidismo congénito, por lo que cumplimos con los niveles óptimos de calidad para este indicador.

Se resume en la siguiente tabla (Tabla 11), las características de los casos confirmados su tratamiento y seguimiento.

Tabla 11. Descripción del tratamiento y seguimiento de los casos confirmados específicos por enfermedad de los RN en 2018, CM

Enfermedad	Sexo			¿Ingresado por síntomas o síntomas a la detección?		Edad inicio tratamiento (días)			¿Está en seguimiento?	
	Niño n(%)	Niña n(%)	Total	Sí n(%)	No n(%)	P50	P95	P99	Sí n(%)	No n(%)
Hipotiroidismo congénito (HC)*	12 (41,4%)	17 (58,6%)	29	12 (41,4%)**	17 (58,6%)	8	52	98	28 (96,6%)	1 (3,4%)
Fenilcetonuria (PKU)*	3 (41,4%)	3 (58,6%)	6	0	6 (100%)	11,5	14	13,9	6 (100%)	0
Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC)	2 (50%)	2 (50%)	4	2 (50%)	2 (50%)	7	9	9	4 (100%)	0
Anemia Falciforme (Drepanocitosis)*	5 (50%)	5 (50%)	10	0	10 (100%)	61,7	66	66	10 (100%)	0
Fibrosis Quística (FQ)*	1 (12,5%)	7 (87,5%)	8	0	8 (100%)	20	77	77	8 (100%)	0
Errores congénitos del metabolismo de aminoácidos:										
•Tirosinemia tipo I	1 (100%)	0	1	0	1 (100%)	6	6	6	1 (100%)	0
Errores congénitos del metabolismo de ácidos grasos:										
•Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)*	1 (33,3%)	2 (66,6)	3	0	3 (100%)	13	38,2	40,4	3 (100%)	0
•Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)	0	2 (100%)	2	0	2 (100%)	13,5	18,5	19	2 (100%)	0
Errores congénitos del metabolismo de ácidos orgánicos:										
•Aciduria glutárica tipo I.1*	2 (100%)	0	2	0	2 (100%)	7,5	7,95	7,99	2 (100%)	0
•Acidemias metilmalónicas (cbl Ay B, Cbl C, y Cbl D)	1	2	3	0	3 (100%)	30	67,8	71,2	3 (100%)	0
<b>TOTAL</b>	<b>28 (43,1%)</b>	<b>40 (61,5%)</b>	<b>68</b>	<b>14 (20,6%)</b>	<b>54 (79,4%)</b>				<b>67 (98,5%)</b>	<b>1 (1,5%)</b>

\*Enfermedades endocrino-metabólicas incluidas en el Programa de cribado neonatal en el SNS ("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. 20.03.2014. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualada")

P50: percentil 50; P95: percentil 95; P99: percentil 99

\*\*Se consideraron síntomas inespecíficos de la enfermedad

## OTROS INDICADORES DE CALIDAD DEL PROGRAMA

Según la definición de *Moss et al (2006)*, el cribado es el examen de personas asintomáticas para distinguir las que están enfermas y las que probablemente no lo están.

Al mismo tiempo, incluir una enfermedad en un programa de cribado poblacional requiere la evaluación del equilibrio riesgo-beneficio y es de especial importancia valorar los riesgos para reducirlos al máximo posible.

Entre los riesgos que suponen un programa de cribado está la probabilidad de que la prueba de cribado no sea capaz de detectar a un individuo enfermo, lo que llamamos Falsos Negativos (FN) y estos sean diagnosticados tarde, con lo que supone para el pronóstico de la enfermedad. Por eso, la tasa de estos FN debería ser 0. Otro de los riesgos y desventajas del cribado son la detección de Falsos Positivos (FP), es decir aquellos participantes que son seleccionados como positivos por la prueba de cribado pero que finalmente se descartan y no son confirmados. Estos casos sufrirán un periodo innecesario de ansiedad, el riesgo de efectos adversos asociados a las pruebas confirmatorias y, en el peor de los casos, un tratamiento inapropiado. Los programas de cribado deben de ser lo más sensible posible para que no se escape ningún individuo que esté enfermo. Por eso en un programa de cribado se considera que la tasa de falsos positivos no sea mayor del 3%, según el acuerdo científico, para minimizar los riesgos de estos falsos positivos y tratar de detectar a todos los verdaderos positivos.

En el Programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS se han definido dos tipos de Falsos positivos que también se calculan en el PCN de la CM:

- Los falsos positivos que se detectan en el proceso de cribado (FP1): es decir, aquellos casos que en la primera muestra da un resultado dudoso al cribado y en la siguiente muestra se descarta.
- Los falsos positivos que se detectan en el proceso de la confirmación diagnóstica (FP2): aquellos casos que son derivados a las unidades clínicas de referencia por ser positivos al cribado pero que finalmente se descarta el diagnóstico.
- Tasa de falsos positivos: es el indicador global de falsos positivos que suma los dos anteriores (FP1 y los FP2) y los divide entre el total de población RN que ha sido analizada.

El indicador de la tasa de falsos positivos nos permite vigilar y revisar el algoritmo de cribado y los puntos de corte que estamos utilizando para cada enfermedad.

A continuación, se resumen en la tabla 12 la tasa de Falsos Positivos encontrados en el proceso de cribado (FP1), dentro del laboratorio, específicos para cada enfermedad.

**Tabla 12. Número y Porcentaje de Falsos Positivos en el proceso de cribado (FP1)**

Enfermedad	FP1	
	N	%
<b>Hipotiroidismo congénito (HC)*</b>	652	1,07
<b>Fenilcetonuria (PKU)*</b>	69	0,11
<b>Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC)</b>	450	0,74
<b>Anemia Falciforme (Drepanocitosis)*</b>	9	0,01
<b>Fibrosis Quística (FQ)*</b>	987	1,63
<b>Errores congénitos del metabolismo de aminoácidos:</b>		
• Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce (MSUD)	66	0,11
• Tirosinemia tipo I	91	0,15
<b>Errores congénitos del metabolismo de ácidos grasos:</b>		
• Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)*	170	0,28
• Deficiencia primaria de carnitina (CTD)	327	0,54
• Deficiencia de L-3 hidroxiacil- CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)*	256	0,42
• Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)	269	0,44
<b>Errores congénitos del metabolismo de ácidos orgánicos:</b>		
• Aciduria glutárica tipo I.1*	181	0,3
• Acidemia isovalérica	74	0,12
• Aciduria 3-hidroxi-3-metil glutárica (HMG)	81	0,13
• Deficiencia de B-Cetotialasa (KTD)	31	0,05
• Acidemias metilmalónicas (cbl Ay B, Cbl C, y Cbl D)	329	0,54
• Acidemia propionica	329	0,54

*\*Enfermedades endocrino-metabólicas incluidas en el Programa de cribado neonatal en el SNS ("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. 20.03.2014. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualada")*

Finalmente, se describe en la tabla 13, la tasa de falsos positivos (FP1+FP2) específica para cada enfermedad objeto de cribado.

En la Comunidad de Madrid, se encuentran tasas de falsos positivos menores del 3% en todas las enfermedades objeto del cribado, por lo que se encuentra dentro de los estándares de calidad.

**Tabla 13. Descripción de la tasa de falsos positivos global específica por enfermedad. (FP1 y FP2) (N: 60.690 RN analizados)**

Resultados por Enfermedad	Nº FP2	Nº FP1+FP2	Tasa de FP (FP1+FP2)
<b>Hipotiroidismo congénito (HC)*</b>	1	653	1,08
<b>Fenilcetonuria (PKU)*</b>	5	74	0,12
<b>Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC)</b>	15	465	0,77
<b>Anemia Falciforme (Drepanocitosis)*</b>	0	9	0,01
<b>Fibrosis Quística (FQ)*</b>	83	1070	1,76
<b>Errores congénitos del metabolismo de aminoácidos:</b>			
• Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce (MSUD)	3	69	0,11
• Tirosinemia tipo I	3	94	0,15
<b>Errores congénitos del metabolismo de ácidos grasos:</b>			
• Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)*	2	174	0,29
• Deficiencia primaria de carnitina (CTD)	4	331	0,55
• Deficiencia de L-3 hidroxiacil- CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)*	3	259	0,43
• Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)	19	288	0,47
<b>Errores congénitos del metabolismo de ácidos orgánicos:</b>			
• Aciduria glutárica tipo I.1*	4	185	0,30
• Acidemia isovalérica	2	76	0,13
• Aciduria 3-hidroxi-3-metil glutárica (HMG)	10	91	0,15
• Deficiencia de B-Cetotialasa (KTD)	2	33	0,05
• Acidemias metilmalónicas (cbl Ay B, Cbl C, y Cbl D)	21	348	0,57
• Acidemia propionica	24	352	0,58
<b>TOTAL</b>			

\*Enfermedades endocrino-metabólicas incluidas en el Programa de cribado neonatal en el SNS ("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. 20.03.2014. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualada")

## CONCLUSIONES

- En la Comunidad de Madrid, se tomó la muestra de sangre de talón y se analizaron a 60.690 RN en el 2018 (51,3% recién nacidos; 48,7% recién nacidas).
- El indicador de participación supera el 100%, lo que indica que el Programa obtiene un nivel óptimo de calidad y consigue el primer objetivo de cobertura universal.
- Todos los RN que se les toma la muestra son registrados, analizados y se conoce el resultado final del proceso de cribado, por lo que el PCN de la CM cuenta con unos niveles óptimos en cuanto a trazabilidad e identificación de RN y sus muestras.
- Todas las muestras se toman en el intervalo óptimo para la extracción de sangre de talón, entre las 48 y 72 horas.
- Se identifican oportunidades de mejora en la calidad de la toma de muestra, ya que un 3,6% de las primeras muestras no son válidas para su análisis lo que conlleva una nueva toma de muestra.
- El transporte de la muestra desde los centros sanitarios al laboratorio de cribado se consigue realizar en el intervalo aceptable de calidad, menos de 6 días.
- La valoración global de los indicadores que miden el tiempo de respuesta del laboratorio muestran niveles óptimos y aceptables.
- Se identifican oportunidades de mejora en la edad a la que se obtiene el resultado del cribado cuando es necesario el análisis de segundas muestras para conseguirlo.
- La gestión y comunicación de los resultados cumple con los niveles óptimos de calidad ya que el 100% de los resultados del cribado se comunican a las Unidades Clínicas de Referencia en el mismo día.
- La tasa de derivación de los casos positivos en el laboratorio de cribado para confirmación diagnóstica en las Unidades Clínicas de Referencia fue del 0.5% (341 RN, 52,8% recién nacidos; 54,3% recién nacidas).
- En el año 2018, se confirmaron 68 casos diagnosticados de alguna de las 19 enfermedades (39,7% recién nacidos; 60,3% recién nacidas). Las tasas de detección varían entre 1 de cada 60.690 RN en el caso de la Tirosinemia tipo I hasta de 1 de cada 2.093 RN para el caso del Hipotiroidismo Congénito.
- Las Unidades Clínicas de Referencia cuentan con un nivel óptimo de calidad. El 98% de los casos derivados tienen un diagnóstico final, el 99% de los casos confirmados se detectan de forma asintomática, y el 99% se encuentran en seguimiento desde su confirmación diagnóstica.
- La edad de inicio de tratamiento es óptima para la Fenilcetonuria y la Acidemia Glutárica tipo I. En el resto de enfermedades objeto del cribado se observa que la edad de inicio de tratamiento es temprano, aunque fuera de los niveles de calidad establecidos.

## RECOMENDACIONES

- Se recomienda la puesta en marcha de acciones que refuercen la calidad de la muestra, como la formación del personal de enfermería de los servicios de maternidad involucrados en el proceso, para reducir el número de segundas muestras debidas a una muestra no válida para su análisis.



- Se recomienda reforzar la difusión del programa entre las familias, para que conozcan la importancia de acudir lo antes posible en caso de necesitar segundas muestras.
- Se recomienda reducir el tiempo empleado en el transporte de la muestra y revisar la posibilidad de un sistema de guardia del laboratorio de cribado que permita analizar las muestras recibidas que sean urgentes recibidas durante el fin de semana. Esto mejoraría todos los tiempos de respuesta en el laboratorio y añadiría efectividad al programa.
- Es importante mejorar la coordinación entre los centros sanitarios donde se hace el tratamiento de la población recién nacida ingresado por estas enfermedades para conocer el diagnóstico final y seguimiento de todos los casos derivados y garantizar la equidad en el proceso de diagnóstico y tratamiento.

## ANEXO

**ANEXO 1. Descripción de los objetivos, indicadores y estándares de calidad del sistema de información del programa cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS.**

**Tabla 2. OBJETIVOS DE CALIDAD DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL**

OBJETIVO	INDICADOR	NIVEL ÓPTIMO/ACEPTABLE
<b>Etapa 1: Toma de muestra</b>		
<b>1a. Participación</b>	Tasa de participación: Porcentaje de recién nacidos que participan en el Programa tras ofertarles la prueba de cribado.	Óptimo: $\geq 99,5\%$ Aceptable: $\geq 99\%$
<b>1b. Tiempo de toma de muestra</b>	P50, P95 y P99 para el intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra (ITTM).	Óptimo: $P99 \geq 24h$ y $\leq 72h$ Aceptable: $P95 \geq 24h$ y $\leq 72h$
<b>1c. Calidad de la muestra</b>	Porcentaje de primeras muestras no válidas (PMNV).	Óptimo: $\leq 0.5\%$ de muestras no válidas. Aceptable: $\leq 2\%$ de muestras no válidas.
<b>1d. Trazabilidad (Grado de cumplimiento del proceso de cribado por parte del laboratorio)</b>	Porcentaje de recién nacidos incluidos en el Programa con resultado final del proceso	Óptimo: 100% de los recién nacidos analizados completan el proceso de cribado. Aceptable: 99% de los recién nacidos analizados completan el proceso de cribado.
<b>Etapa 2: Transporte de muestras</b>		

<b>2a: Tiempo de recepción de las muestras en el laboratorio</b>	P50, P95 y P99 para el intervalo de tiempo entre la fecha de toma de la primera muestra y la fecha de recepción en el laboratorio (ITFE).	Óptimo: $P95 \leq 3$ días y $P99 \leq 4$ días Aceptable: $P95 \leq 4$ días (Los días se entenderán siempre como días naturales)
--	---	---

### Etapa 3: Recepción de las muestras, análisis y obtención de resultados por parte del laboratorio de cribado neonatal

<b>3a: Tiempo de respuesta del laboratorio</b>	P50, P95 y P99 para el intervalo de tiempo entre la fecha de recepción en el laboratorio y la comunicación del resultado sobre la primera muestra válida: positivo, negativo o dudoso (ITL1R).	Óptimo: $P95 \leq 3$ días y $P99 \leq 4$ días Aceptable: $P95 \leq 4$ días (Los días se entenderán siempre como días naturales)
--	--	---

P50, P95 y P99 para el intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la comunicación del resultado por parte del laboratorio sobre la primera muestra válida, positivo, negativo o dudoso (ITR1).  
Óptimo:  $P99 \leq 10$  días de vida del neonato.  
Aceptable:  $P95 \leq 10$  días de vida del neonato.

<b>3b: Edad del recién nacido a la comunicación del resultado por el laboratorio</b>	P50, P95 y P99 para el intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la comunicación del resultado final por parte del laboratorio en los casos en los que se ha solicitado segunda muestra por resultado dudoso en la primera muestra válida (ITRF).	Óptimo: el P99 para la edad a la comunicación del resultado es antes de los 20 días (antes de los 30 días para FQ). Aceptable: el P95 para la edad a la comunicación del resultado es antes de los 20 días (antes de los 30 días para FQ). (Los días se entenderán siempre como días naturales)
--	--	---

### Etapa 4: Remisión desde el laboratorio de cribado, a la unidad clínica de seguimiento, de los casos detectados positivos

---

<b>4a:</b> <b>Remisión a la unidad clínica de seguimiento desde la obtención del resultado por el laboratorio</b>	P100 para el intervalo de tiempo entre la fecha de la comunicación por parte del laboratorio y la fecha de remisión a la unidad clínica de seguimiento (de los casos detectados positivos en la prueba de cribado) (ITRUS).	Óptimo/aceptable: P100 $\leq$ 1 día 100% de los casos detectados positivos en la prueba de cribado han sido remitidos a la unidad clínica de seguimiento el mismo día de la comunicación (obtención) del resultado por parte del laboratorio.
--	---	--

---

#### **Etapa 5: Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos en la unidad clínica**

---

<b>5.a. Tiempo de instauración del tratamiento</b>	Tiempo de instauración del tratamiento	<p>Óptimo: 100% de los casos positivos (RN con enfermedad confirmada) están en tratamiento:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Antes de los 15 días de vida para HC, PKU, MCADD, LCHADD y GA-I (y antes de los 21 días de vida en los casos dudosos en que ha sido necesaria una segunda muestra).</li><li>- Para FQ, antes de 35 días en niños con dos mutaciones o test de sudor positivo.</li><li>- Para AF, antes del mes de vida.</li></ul> <p>Aceptable:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- 100% de los casos positivos (RN con enfermedad confirmada) están en tratamiento a los 17 días de vida para HC, PKU, MCADD, LCHADD y GA-I (y a los 24 días de vida en los casos dudosos en que ha sido necesaria una segunda muestra).</li><li>- 95% de los casos positivos (RN con enfermedad confirmada) están en tratamiento para FQ, antes de 35 días en niños con dos mutaciones o test de sudor positivo.</li><li>- 95% de los casos positivos (RN con enfermedad confirmada) están en tratamiento para AF, antes del mes de vida.</li></ul> <p>(Los días se entenderán siempre como días naturales)</p>
--	--	---

---

<b>5b. Diagnóstico definitivo</b>	Porcentaje de casos con diagnóstico definitivo.	Óptimo: 100% de los casos positivos (RN con enfermedad confirmada) tiene un diagnóstico definitivo. Aceptable: 99% de los casos tiene un diagnóstico definitivo.
<b>5c. Seguimiento</b>	Porcentaje de casos en seguimiento	Óptimo: 100% de los casos positivos (RN con enfermedad confirmada) están en seguimiento. Aceptable: 99% de los casos positivos (RN con enfermedad confirmada) están en seguimiento

#### **Etapa 6: Coordinación y evaluación del programa desde la estructura de Salud Pública**

<b>6.a Coordinación por la estructura de Salud Pública de cada CA</b>		Óptimo/Aceptable: El 100% de las CCAA e INGESA planifica y coordina el PCN haciendo partícipes al resto de profesionales que forman parte de las unidades implicada. Estas funciones corresponden a las estructuras de Salud Pública.
<b>6.b. Evaluación</b>		Óptimo/Aceptable: - Cada CCAA e INGESA remite al PCN del SNS los datos y los indicadores consensuados previamente en el documento "Sistema de información del programa poblacional del cribado neonatal del sistema nacional de salud". - Existe un informe anual de evaluación del PCN del SNS.

\* Los días se entenderán siempre como días naturales