

## **INSTRUCCIÓN CONJUNTA DE LAS DIRECCIONES GENERALES DE SALUD PÚBLICA Y ASISTENCIA SANITARIA Y HUMANIZACIÓN POR LA QUE SE MODIFICA LA INSTRUCCIÓN CONJUNTA DE 28 DE MAYO DE 2018 POR LA QUE SE ORGANIZAN LAS UNIDADES DE REFERENCIA DEL PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS DEL RECIÉN NACIDO EN CASTILLA Y LEÓN.**

Mediante la Instrucción conjunta de los Directores Generales de Salud Pública y de Asistencia Sanitaria, de 28 de mayo de 2018, se organizaron en nuestra comunidad autónoma las unidades de referencia del Programa de detección precoz de enfermedades congénitas del recién nacido en Castilla y León.

En dicha instrucción se procedió a la ordenación de las Unidades de Referencia del Programa con la finalidad de garantizar que todos los casos detectados positivos en el programa fueran remitidos a una Unidad Clínica de confirmación de la enfermedad en plazo de tiempo óptimo y así estén en tratamiento antes de que se haya manifestado clínicamente la enfermedad. Para ello se contempló la designación de dos clases de unidades clínicas dentro del Programa: las Unidades Clínicas de Confirmación y las Unidades Clínicas de Referencia Avanzada (en este último caso, para cada una de las enfermedades o grupo de enfermedades incluidas en el Programa).

En la citada Instrucción se incluyeron como anexos a la misma los intervalos de tiempo óptimo para la instauración del tratamiento (anexo I) y los centros sanitarios designados como unidades de confirmación y unidades de referencia avanzada (anexo II).

Por otra parte, con fecha 23 de enero de 2025 se ha formalizado la Orden de Encargo a la Fundación de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León para la realización de las pruebas diagnósticas del *Programa de detección precoz de enfermedades congénitas del recién nacido en Castilla y León* durante 2025-2026. En ella, se contempla que se llevará a cabo la validación de las determinaciones antes de su inclusión en el cribado neonatal de las cinco enfermedades que formarán parte del citado Programa a lo largo del 2º y 3º trimestre de 2025: Atrofia Muscular Espinal (AME), Inmunodeficiencia Combinada Grave (IDCG), Deficiencia Primaria de Carnitina (CUD), Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD) y Aciduria 3 -

Paseo de Zorrilla, 1 – 47007 VALLADOLID – Teléfono 983 41 36 00 – Fax 983 41 37 45 – <http://www.jcyl.es>



COPIA AUTENTICA DEL DOCUMENTO Localizador: JH3DUC1HSTP732SWLB8NY8

Fecha Firma: 09/07/2025 16:26:28 Fecha copia: 10/07/2025 09:41:29

Firmado: CRISTINA GRANDA CASTRO

Acceda a la página web: <https://www.ae.jcyl.es/verDocumentos/ver?loun=JH3DUC1HSTP732SWLB8NY8> para visualizar el documento

OH-3 metilglutárica (HMG-CoAL). Y será, a partir de la fecha de su incorporación, cuando se proceda a la actualización de la FICHA DE PROCESO DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS, incluyendo entre otras modificaciones del Programa, la determinación de la Atrofia Muscular Espinal (AME), Inmunodeficiencia Combinada Grave (IDCG), Deficiencia Primaria de Carnitina (CUD), Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD) y la Aciduria 3 -OH-3 metilglutárica (HMG-CoAL).

Por otra parte, se ha de tener en cuenta que el Complejo Asistencial Universitario de Burgos, Hospital Clínico Universitario de Valladolid, Hospital Universitario del Río Hortega (Valladolid), Complejo Asistencial Universitario de Salamanca y el Complejo Asistencial Universitario de León son los centros sanitarios designados para Castilla y León como UNIDADES CLÍNICAS DE CONFIRMACIÓN de la Atrofia Muscular Espinal (AME).

De igual modo, el Complejo Asistencial Universitario de Burgos, Hospital Clínico Universitario de Valladolid, Complejo Asistencial Universitario de Salamanca y el Complejo Asistencial Universitario de León han sido designados como UNIDADES CLÍNICAS DE CONFIRMACIÓN de la Inmunodeficiencia Combinada Grave (IDCG) para Castilla y León.

Por último, el Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid es el centro sanitario designado para toda Castilla y León como UNIDAD CLÍNICA DE CONFIRMACIÓN para las siguientes enfermedades metabólicas: Deficiencia Primaria de Carnitina (CUD), Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD) y la Aciduria 3 -OH-3 metilglutárica (HMG-CoAL).

Procede, por lo tanto, mediante esta Instrucción designar a los siguientes centros sanitarios como UNIDADES CLÍNICAS DE REFERENCIA AVANZADA en Castilla y León para:

- Atrofia Muscular Espinal (AME): Complejo Asistencial Universitario de Burgos, Hospital Clínico Universitario de Valladolid, Hospital Universitario del Río Hortega (Valladolid), Complejo Asistencial Universitario de Salamanca y Complejo Asistencial Universitario de León.



- Inmunodeficiencia Combinada Grave (IDCG): Complejo Asistencial Universitario de Salamanca
- Deficiencia Primaria de Carnitina (CUD), Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD) y la Aciduria 3 -OH-3 metilglutárica (HMG-CoAL): Hospital Universitario Rio Hortega (Valladolid) y Hospital Clínico Universitario de Valladolid (este último en el caso de que la enfermedad debute con sintomatología clínica).

La inclusión de las cinco nuevas enfermedades supone la necesaria modificación de los anexos I y II de la Instrucción de 28 de mayo de 2018, quedando sustituidos por los anexos I y II que acompañan a este documento.

En Valladolid, a fecha de la firma digital

LA DIRECTORA GENERAL DE  
SALUD PÚBLICA

Fdo. Cristina Granda Castro

LA DIRECTORA GENERAL DE  
ASISTENCIA SANITARIA Y  
HUMANIZACIÓN

Fdo. Silvia Fernández Calderón



## ANEXO I

### INTERVALO DE TIEMPO ÓPTIMO PARA LA REALIZACIÓN DE LAS PRUEBAS DE DETECCIÓN

Enfermedad	Realización de las pruebas de detección
Hipotiroidismo congénito (HC)	
Fenilcetonuria (PKU)	
Deficiencia de acil coenzima A deshidrogenada de cadena media (MCADD)	
Deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)	
Acidémia glutárica tipo I (GA-I)	
Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) (a)	
Déficit de biotinidasa (DB) (b)	
Enfermedad de la orina de jarabe de arce (MSUD)	Antes de los 15 días de vida <i>(antes de los 21 días de vida si es necesaria segunda muestra)</i>
Homocistinuria (HCY)	
Acidemia isovalérica (IVA)	
Tirosinemia tipo I (TYR-I) (c)	
Acidemia metilmalónica (MMA) (c)	
Acidemia propiónica (PA) (c)	
Deficiencia de acil-coA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD) (d)	
Deficiencia primaria de carnitina (CUD) (d)	
Aciduria 3-OH-3 metilglutárica (HMG-CoAL)	
Fibrosis quística (FQ)	Antes de los 35 días en niños con dos mutaciones o test del sudor positivo.
Anemia falciforme (AF)	Antes del mes de vida.
Atrofia muscular espinal (AME) (e)	El tiempo óptimo para realizar la confirmación diagnóstica genética es antes de los 21 días de vida
Inmunodeficiencia combinada grave (SCID) (e)	Antes del mes de vida.

Fuente: Grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública para el desarrollo del Sistema de Información sobre Cribado Neonatal. 14/05/2024.

(a) Fuente: Cribado neonatal de la hiperplasia suprarrenal congénita. Revisión sistemática— Lucinda Paz-Valiñas, Leonor Varela-Lema, Gerardo Atienza Merino. — Santiago de Compostela: Consellería de Sanidad, Axencia de Avaliación de Tecnoxías Sanitarias de Galicia (avalia-t); Madrid: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2014.

(b) Fuente: Seoane Mato D, Queiro Verdes T, Atienza Merino G, Lopez-Garcia M. Cribado neonatal del déficit de biotinidasa. Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Galicia; 2014. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias.

(c) Fuente: Seoane Mato D, Cantero Muñoz P, Atienza Merino G. Efectividad clínica del cribado neonatal de errores congénitos del metabolismo mediante espectrometría de masas en tandem. Parte II: acidemia metilmalónica, acidemia propiónica, tirosinemia tipo I. Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Galicia; 2014. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias



(d) Fuente: P.Cantero Muñoz et al. "Efectividad clínica del cribado neonatal de errores congénitos del metabolismo mediante MS/MS. Actualización: Deficiencia Primaria de Carnitina y Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga". Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Galicia; 2024. Informe de Evaluación de Tecnologías Sanitarias.

(e) Fuente: L. García Pérez. "Coste efectividad del cribado neonatal de la atrofia muscular espinal e inmunodeficiencia combinada grave". Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias del Servicio Canario de Salud. 2024. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Pendiente de NIPO

Paseo de Zorrilla, 1 – 47007 VALLADOLID – Teléfono 983 41 36 00 – Fax 983 41 37 45 – <http://www.jcyl.es>



COPIA AUTENTICA DEL DOCUMENTO Localizador: JH3DUC1HSTP732SWLB8NY8

Fecha Firma: 09/07/2025 16:26:28 Fecha copia: 10/07/2025 09:41:29

Firmado: CRISTINA GRANDA CASTRO

Acceda a la página web: <https://www.ae.jcyl.es/verDocumentos/ver?loun=JH3DUC1HSTP732SWLB8NY8> para visualizar el documento

## ANEXO II

### **CENTROS SANITARIOS DESIGNADOS COMO UNIDADES CLÍNICAS DE CONFIRMACIÓN Y UNIDADES CLÍNICAS DE REFERENCIA AVANZADA**

ENFERMEDAD	CENTROS SANITARIOS QUE CONFIRMAN LA ENFERMEDAD	ÁREAS DE SALUD	UNIDAD CLÍNICA DE REFERENCIA AVANZADA
FIBROSIS QUÍSTICA	CAUBU HCUVA CAUSA CAULE	Burgos y Soria Valladolid-Este, Valladolid-Oeste, Palencia y Segovia Salamanca, Ávila y Zamora León, el Bierzo	HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE VALLADOLID
FENILCETONURIA	CAUBU HURH	Burgos y Soria Resto Castilla y León	HOSPITAL UNIVERSITARIO RIO HORTEGA DE VALLADOLID
ENFERMEDADES METABÓLICAS (#)	HURH (1)  HCUVA (1) (con sintomatología clínica)	Toda Castilla y León	HOSPITAL UNIVERSITARIO RIO HORTEGA DE VALLADOLID  HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE VALLADOLID
ANEMIA FALCIFORME	CAUBU HCUVA CAUSA	Burgos y Soria Vall-Este, Vall-Oeste, Palencia y Segovia Salamanca, Ávila y Zamora, León y el Bierzo	COMPLEJO ASISTENCIAL UNIVERSITARIO DE SALAMANCA
HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO	CAUBU HCUVA CAUSA CAULE	Burgos y Soria Vall-Este, Vall-Oeste, Palencia y Segovia Salamanca, Ávila y Zamora León, el Bierzo	COMPLEJO ASISTENCIAL UNIVERSITARIO DE BURGOS
HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA	CAUBU HCUVA CAUSA CAULE	Burgos y Soria Vall-Este, Vall-Oeste, Palencia y Segovia Salamanca, Ávila y Zamora León, el Bierzo	COMPLEJO ASISTENCIAL UNIVERSITARIO DE LEÓN
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL	CAUBU HCUVA HURH CAUSA CAULE	Burgos y Soria Vall-Este, Palencia Vall-Oeste, Segovia Salamanca, Ávila y Zamora León, el Bierzo	COMPLEJO ASISTENCIAL UNIVERSITARIO DE BURGOS  HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE VALLADOLID  HOSPITAL UNIVERSITARIO RIO HORTEGA DE VALLADOLID  COMPLEJO ASISTENCIAL UNIVERSITARIO DE SALAMANCA  COMPLEJO ASISTENCIAL UNIVERSITARIO DE LEÓN
INMUNODEFICIENCIA COMBINADA GRAVE	CAUBU HCUVA CAUSA CAULE	Burgos y Soria, Vall-Este, Vall-Oeste, Palencia y Segovia Salamanca, Ávila y Zamora León, el Bierzo	COMPLEJO ASISTENCIAL UNIVERSITARIO DE SALAMANCA

Paseo de Zorrilla, 1 – 47007 VALLADOLID – Teléfono 983 41 36 00 – Fax 983 41 37 45 – <http://www.jcyl.es>



COPIA AUTÉNTICA DEL DOCUMENTO Localizador: JH3DUC1HSTP732SWLB8NY8

Fecha Firma: 09/07/2025 16:26:28 Fecha copia: 10/07/2025 09:41:29

Firmado: CRISTINA GRANDA CASTRO

Acceda a la página web: <https://www.ae.jcyl.es/verDocumentos/ver?loun=JH3DUC1HSTP732SWLB8NY8> para visualizar el documento

**ENFERMEDADES METABÓLICAS:**

(1) Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media (MCADD), Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD), Acidemia glutárica tipo I, Déficit de biotinidasa, Tirosinemia tipo I (TYR-I), Acidemia metilmalónica (MMA) y Acidemia propiónica (PA), Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD), Homocistinuria (HCY), Acidemia isovalérica (IVA), Deficiencia Primaria de Carnitina (CUD), Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD) y la Aciduria 3 -OH-3 metilglutárica (HMG-CoAL)

El tratamiento de los pacientes de Sacyl se ajustará, en su caso, a las condiciones de financiación establecidas en la prestación farmacéutica del Sistema Nacional de Salud.

**CAUBU:** COMPLEJO ASISTENCIAL UNIVERSITARIO DE BURGOS; **CAULE:** COMPLEJO ASISTENCIAL UNIVERSITARIO DE LEÓN; **CAUSA:** COMPLEJO ASISTENCIAL UNIVERSITARIO DE SALAMANCA; **HCUVA:** HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE VALLADOLID; **HURH:** HOSPITAL UNIVERSITARIO RÍO HORTEGA DE VALLADOLID

