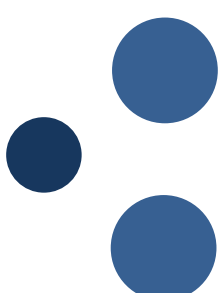




PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. INFORME DE EVALUACIÓN

AÑO 2018



Grupo de trabajo del Sistema de Información del
Programa de Cribado Neonatal del SNS

Ponencia de Cribado Poblacional de la Comisión de
Salud Pública

Febrero-2020



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD

INFORME DE EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. AÑO 2018

Elaboración del documento:

Grupo de trabajo del Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del SNS, dependiente de la Ponencia de cribado poblacional de la Comisión de Salud Pública.

Ministerio de Sanidad

Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación
SG de Promoción de la Salud y Vigilancia en Salud Pública

María Vicenta Labrador Cañadas

Marta Navarro Gómez

Experta externa

Elena Dulín Iñiguez

Comunidades y ciudades autónomas

Comunidad autónoma de Andalucía

Carmen Lama Herrera

Eugenio Martínez Concepción

Comunidad autónoma de Aragón

Federico Arribas Monzón

Yolanda González Irazabal

Principado de Asturias

Miguel Ángel Prieto García

Eva García Fernández

Comunidad autónoma de Canarias

Patricia Carrillo Ojeda

Comunidad autónoma de Cantabria

Begoña Porras González

Comunidad autónoma de Castilla La Mancha

Arturo Caballero Carmona

Rosa Modesto González

Comunidad autónoma de Castilla y León

Pedro Ángel Redondo Cardeña

Comunidad autónoma de Cataluña

Laia Asso Ministral

José Luis Marín Soria

Comunidad autónoma de Murcia

Inmaculada Concepción González Gallego

María Jesús Juan Fita

José María Egea Mellado

Comunidad autónoma de Extremadura

Jesús María Remón Álvarez-Arenas

Comunidad autónoma de Galicia

Raquel Zubizarreta Alberdi

Ramón Vizoso Villares

Isabel Peña-Rey Lorenzo

Comunidad autónoma de Las Islas Baleares

Milagros Queimadelos Carmona

María del Carme Medà Bolunya

Comunidad autónoma de La Rioja

Yolanda Ruiz del Prado

Comunidad autónoma de Madrid

María Dolores Lasheras Carbajo

Sara Santos Sanz

Comunidad autónoma de Navarra

Nieves Asuncun Elizaga

Comunidad autónoma del País Vasco

Mercedes Espada Sáenz-Torre

Natividad Larraondo Goiri

Leire Gil Majuelo

Comunidad autónoma Valenciana

Dolores Salas Trejo

José Ramón Llopis Esteve

Pilar Marques Coloma

MSCBS-INGESA (Instituto Nacional de Gestión Sanitaria)

María Antonia Blanco Galán

INFORME DE EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. AÑO 2018

Aprobación del documento:

Ponencia de cribado poblacional: **5 de febrero de 2020**

Comisión de Salud Pública: **2 de julio de 2020**

La información contenida en este documento deberá referenciarse en caso de utilización

Referencia sugerida:

Grupo de trabajo del Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del SNS. Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de Evaluación. Año 2018. Ministerio de Sanidad, 2020.

ÍNDICE

ABREVIATURAS.....	5
INTRODUCCIÓN	7
1. El Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas.....	7
2. Programa de Cribado Neonatal del SNS y Programas de Cribado Neonatal de las CCAA	8
3. Organización del Programa de Cribado Neonatal	11
4. Objetivos de calidad del Programa de Cribado Neonatal.....	13
5. El Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del SNS	18
EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS.....	19
Etapa 1: Toma de muestra.....	20
Etapa 2: Transporte de muestras	23
Etapa 3: Recepción de las muestras, análisis y obtención de resultados por parte del laboratorio de cribado neonatal	25
Etapa 4: Remisión desde la unidad de coordinación o desde el laboratorio de cribado* a la unidad clínica de seguimiento de los casos detectados positivos	30
Etapa 5: Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos en la unidad clínica.....	33
Etapa 6: Coordinación y evaluación del Programa desde la estructura de Salud Pública.....	38
Anexo I. Otros datos e indicadores	40
Anexo II: Evolución temporal de los Indicadores generales de calidad	48
Anexo III. Tasa de detección por enfermedad y año y acumulada 2016-2018	50
Anexo IV. Glosario de términos	51

ABREVIATURAS

AF: Anemia falciforme

CA: Comunidad autónoma

CCAA: Comunidades autónomas

CiA: Ciudades autónomas

FQ: Fibrosis quística

GA-I: Acidemia glutárica tipo I

HC: Hipotiroidismo congénito

INGESA: Instituto Nacional de Gestión Sanitaria

ITFE: Intervalo de tiempo entre la fecha de toma de la primera muestra y la fecha de recepción en el laboratorio

ITL1R: Intervalo de tiempo entre la fecha de recepción en el laboratorio y la comunicación del resultado sobre la primera muestra válida

ITR1: Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la comunicación del resultado por parte del laboratorio sobre la primera muestra válida

ITRF: 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

ITRUS: Intervalo de tiempo entre la fecha de la comunicación por parte del laboratorio y la fecha de remisión a la unidad clínica de seguimiento

ITTM: Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra

LCHADD: Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga

MCADD: Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media

N_DERIV: Número de casos enviados a las unidades clínicas de seguimiento para confirmar el diagnóstico

N_P_FAC: Número de portadores fenotipo FAC (anemia falciforme)

N_P_FAS: Número de portadores fenotipo FAS (anemia falciforme)

N_PORTA: Número de portadores (fibrosis quística)

NFP: Número total de falsos positivos

NFP1: Número de falsos positivos sobre primera muestra

NFP2: Número de falsos positivos del proceso de confirmación diagnóstica

NRNPP: Número de recién nacidos analizados

NVP: número de verdaderos positivos

P100: Percentil 100

P50: Percentil 50

P95: Percentil 95

P99: Percentil 99

PCN: Programa de Cribado Neonatal

PFP: Porcentaje de falsos positivos totales

PKU: Fenilcetonuria

PMNV: Porcentaje de primeras muestras no válidas

SICN: Sistema de información del Programa de Cribado Neonatal

SNS: Sistema Nacional de Salud

T_DERIV: Tasa de casos derivados a las unidades clínicas de seguimiento

T_DETEC: Tasa de detección

T_P_FAC: Tasa de detección de portadores fenotipo FAC (anemia falciforme)

T_P_FAS: Tasa de detección de portadores fenotipo FAS (anemia falciforme)

T_PORTA: Tasa de detección de portadores (fibrosis quística)

VPP: Valor predictivo positivo

INTRODUCCIÓN

1. El Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas

Se denominan enfermedades endocrino-metabólicas, metabolopatías o errores congénitos del metabolismo, a un grupo amplio, diverso y heterogéneo de trastornos bioquímicos causados por mutaciones en el ADN que se heredan mayoritariamente en forma autosómica recesiva. La falta de diagnóstico y tratamiento precoz puede comprometer gravemente la vida y/o el desarrollo intelectual de las personas afectadas debido a la importante presencia, en muchas ocasiones, de síntomas neurológicos. Si bien la incidencia de cada uno de los trastornos es baja, su impacto global es notable desde la perspectiva de Salud Pública.

El Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas (PCN) es uno de los programas preventivo-asistenciales y primordiales de Salud Pública. Es una actividad orientada a la detección precoz de estas enfermedades, al diagnóstico y tratamiento temprano y al seguimiento de los casos detectados, siempre antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad para reducir la morbimortalidad en el recién nacido.

La *Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización*, concreta y actualiza la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud (SNS) entre otros temas en lo relativo al cribado de estas enfermedades y establece que las enfermedades que forman parte del PCN de la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS sean:

- Hipotiroidismo congénito (HC)
- Fenilcetonuria (PKU)
- Fibrosis quística (FQ)
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
- Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
- Acidemia glutárica tipo I (GA-I)
- Anemia falciforme (AF)

2. Programa de Cribado Neonatal del SNS y Programas de Cribado Neonatal de las CCAA

El *Real Decreto-ley 16/2012, de 20 de abril, de medidas urgentes para garantizar la sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud y mejorar la calidad y seguridad de sus prestaciones* modificó la cartera común de servicios del SNS, diferenciando una cartera común básica de servicios asistenciales del SNS (cubiertos de forma completa por financiación pública), de otras carteras como la complementaria de las CCAA y estableciendo que las CCAA podrán incorporar en sus carteras de servicios complementarias una técnica, tecnología o procedimiento no contemplado en la cartera común de servicios del SNS, para lo cual establecerán los recursos adicionales necesarios. En todo caso, estos servicios o prestaciones complementarios deberán reunir los mismos requisitos establecidos para la incorporación de nuevas técnicas, tecnologías o procedimientos a la cartera común de servicios, y no estarán incluidos en la financiación general de las prestaciones del SNS.

Es este sentido, además de las 7 enfermedades que forman el PCN de la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS, 12 CCAA y las 2 Ciudades Autónomas (CiA) cuentan oficialmente con otras enfermedades incorporadas a sus PCN y que forman parte de sus respectivas carteras de servicios complementarias.

Teniendo esto en cuenta, en España son objeto de cribado las siguientes enfermedades:

1. Hipotiroidismo congénito (HC)
2. Fibrosis quística (FQ)
3. Anemia falciforme (AF)
4. Fenilcetonuria (PKU)
5. Acidemia glutárica tipo I (GA-I)
6. Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
7. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
8. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
9. Homocistinuria (HCY)
10. Acidemia isovalérica (IVA)
11. Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)
12. Déficit de biotinidasa (DB)
13. Hiperfenilalaninemias/Defectos cofactor de tetrahidrobiopterina (HFA)
14. Tirosinemia tipo I, II y III (TYR-I, TYR-II, TIR-III)
15. Citrulinemia tipo I y II (CIT I, CIT II)

16. Aciduria argininosuccínica (ASLD)
17. Argininemia (ARG)
18. Hipermetioninemia (MET)
19. Cistinuria
20. Acidemia propiónica (PA)
21. Acidemia metilmalónica (MMA)
22. Déficit de Ketotiolasa (KTD)
23. Deficiencia de la proteína trifuncional (TFP)
24. Aciduria 3-hidroxi 3-metilglutárica (HMG-CoALD)
25. Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3-MCCD)
26. Aciduria 3-metilglutacónica (3MGA)
27. Deficiencia múltiple de carboxilasa (MCD)
28. Aciduria 2-metil-3-hidroxi-butírica (2M3HBA)
29. Deficiencia de 2-metilbutirilglicinuria (2MBG)
30. Isobutilglicinuria (IBG)
31. Aciduria malónica (MAL)
32. Deficiencia primaria de carnitina (CUD)
33. Déficit de carnitina palmitoil transferasa tipo I y tipo II (CPT I, CPT II)
34. Deficiencia de carnitina/acilcarnitina traslocasa (CACT)
35. Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD)
36. Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCADD)
37. Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa (MADD)
38. Galactosemia por deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT-D)
39. Galactosemia por deficiencia de galactoquinasa (GALK-D)
40. Síndrome de inmunodeficiencia combinada grave (SCID)

Además, la CA de Cataluña ha informado otras enfermedades que no se incluyen en su cartera de servicios complementaria oficial pero que se han detectado dentro del programa (hallazgo incidental): Quilotórax, Inmunodeficiencia transitoria, alfa y beta talasemia, Deficiencia adquirida de vitamina B12 y Linfocitopenia idiopática.

Tabla 1: Enfermedades incluidas en los Programas de Cribado Neonatal por comunidad autónoma y ciudad autónoma

CAA	HC	FQ	AF	PKU	GA-I	LCHADD	MCADD	HSC	MSUD	HFA	TYR-I	TYR-II	TYR-III	HCY	CIT I	CIT II	ASLD	ARG	MET	CISTINURIA	IVA	PA	MMA	KTD	HMG-CoALD	3-MCCD	3MGA	TFP	MCD	2M3HBA	2MBG	IBG	MAL	CUD	CPT I	CPT II	CACT	VLCADD	SCADD	MADD	DB	GALT-D	GALK-D	SCID					
ANDALUCÍA																																																	
ARAGÓN																																																	
ASTURIAS																																																	
BALEARES																																																	
CANARIAS																																																	
CANTABRIA																																																	
CASTILLA LEON																																																	
CASTILLA LA MANCHA																																																	
CATALUÑA*																																																	
C. VALENCIANA																																																	
EXTREMADURA																																																	
GALICIA																																																	
MADRID																																																	
MURCIA																																																	
NAVARRA																																																	
PAÍS VASCO																																																	
RIOJA (LA)																																																	
CEUTA																																																	
MELILLA																																																	

■ Programa de Cribado del SNS ■ Programa Piloto del SNS ■ Programa de Cribado de la cartera complementaria de las CCAA y CiA
 ■ Hallazgo incidental en el proceso de cribado de PKU

*La CA de Cataluña ha informado otras enfermedades que no se incluyen en su cartera de servicios complementaria oficial pero que se han detectado dentro del programa (hallazgo incidental): Quilotórax, Inmunodeficiencia transitoria, alfa y beta talasemia, Deficiencia adquirida de vitamina B12 y Linfocitopenia idiopática.

3. Organización del Programa de Cribado Neonatal

El PCN responde al siguiente esquema:



Figura 1. Esquema del PCN

La planificación de los recursos, la coordinación y la evaluación de resultados, desde Salud Pública, es fundamental para conseguir el objetivo del programa al intervenir en él distintas “unidades”, emplazadas en lugares diferentes, con profesionales muy diversos y con el factor “tiempo” como nexo común en toda la cadena.

Así, las tres “unidades” implicadas son:

- Hospital (maternidad) de nacimiento/ centro sanitario (donde se realice la toma de muestra)
- Laboratorio de cribado neonatal
- Unidad clínica de referencia

Cada “unidad” participa en alguna/as de las etapas clave, en las que se divide el programa. El correcto desarrollo de este proceso, coordinado desde Salud Pública, llevará a la eficiencia del mismo.

Etapas clave:

Etapa 1: Toma de muestra.

Etapa 2: Transporte de muestras.

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

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

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

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

Centros de cribado neonatal

En España actualmente existen 15 centros de cribado neonatal (laboratorios) repartidos en 14 CCAA. Andalucía tiene dos centros y el resto de CCAA tiene 1 centro a excepción de La Rioja, Navarra y Cantabria así como las dos CiA que no disponen de centro de cribado neonatal, si no que han establecido convenios de colaboración con otras CCAA para la realización de estas determinaciones analíticas (las muestras de Cantabria y Navarra se analizan en País Vasco, las de La Rioja se analizan en Aragón, las de Melilla en Murcia y las de Ceuta en Andalucía).

4. Objetivos de calidad del Programa de Cribado Neonatal

Las enfermedades endocrino-metabólicas incluidas en el PCN son enfermedades que si no son diagnosticadas y tratadas a tiempo pueden provocar daños en el recién nacido y ocasionar una importante discapacidad.

El objetivo principal de un PCN es llegar al diagnóstico confirmatorio e instaurar el tratamiento de los casos detectados lo más rápido posible, antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad, para evitar o minimizar los daños en el recién nacido.

Por ello, el 18 de diciembre de 2013, el Consejo Interterritorial del SNS aprobó los *“Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS”*.

El análisis y evaluación de la situación del Programa, respecto al cumplimiento de estos objetivos, podrá permitir el establecimiento de planes de mejora para alcanzar el nivel óptimo de eficiencia.

La *Tabla 2* recoge los objetivos de calidad del PCN así como los indicadores utilizados para medir el cumplimiento de dichos objetivos y los niveles óptimo y aceptable acordados para cada uno.

Tabla 2. OBJETIVOS DE CALIDAD DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL

OBJETIVO	INDICADOR	NIVEL ÓPTIMO/ACEPTABLE
Etapa 1: Toma de muestra		
1a. Participación	Tasa de participación: Porcentaje de recién nacidos que participan en el Programa tras ofertarles la prueba de cribado.	Óptimo: $\geq 99,5\%$ Aceptable: $\geq 99\%$
1b. Tiempo de toma de muestra	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 $\leq 72h$
1c. Calidad de la muestra	Porcentaje de primeras muestras no válidas (PMNV).	Óptimo: $\leq 0.5\%$ de muestras no válidas. Aceptable: $\leq 2\%$ de muestras no válidas.
1d. Trazabilidad (Grado de cumplimiento del proceso de cribado por parte del laboratorio)	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.
Etapa 2: Transporte de muestras		
2a: Tiempo de recepción de las muestras en el laboratorio	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		



PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS

3a: Tiempo de respuesta del laboratorio	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)
3b: Edad del recién nacido a la comunicación del resultado por el laboratorio	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.
3b: Edad del recién nacido a la comunicación del resultado por el laboratorio	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

4a: Remisión a la unidad clínica de seguimiento desde la obtención del resultado por el laboratorio	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



PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS

5.a. Tiempo de instauración del tratamiento	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">- 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).- Para FQ, antes de 35 días en niños con dos mutaciones o test de sudor positivo.- Para AF, antes del mes de vida. <p>Aceptable:</p> <ul style="list-style-type: none">- 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).- 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.- 95% de los casos positivos (RN con enfermedad confirmada) están en tratamiento para AF, antes del mes de vida. <p>(Los días se entenderán siempre como días naturales)</p>
5b. Diagnóstico definitivo	Porcentaje de casos con diagnóstico definitivo.	<p>Óptimo: 100% de los casos positivos (RN con enfermedad confirmada) tiene un diagnóstico definitivo.</p> <p>Aceptable: 99% de los casos tiene un diagnóstico definitivo.</p>
5c. Seguimiento	Porcentaje de casos en seguimiento	<p>Óptimo: 100% de los casos positivos (RN con enfermedad confirmada) están en seguimiento.</p> <p>Aceptable: 99% de los casos positivos (RN con enfermedad confirmada) están en seguimiento</p>



PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS

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

6.a Coordinación por la estructura de Salud Pública de cada CA

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.

6.b. Evaluación

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.

5. El Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del SNS

La *Orden SSI/2065/2014*, ya mencionada, recoge que la implantación del PCN poblacional de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS se acompañará del desarrollo por parte del Ministerio de Sanidad de un Sistema de Información.

En febrero de 2015, desde el Ministerio de Sanidad se puso en marcha el Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal (SICN). El SICN tiene como finalidad recoger y gestionar los datos que permiten la medición de los objetivos e indicadores de calidad del PCN del SNS para, en los niveles autonómico y estatal, realizar un correcto seguimiento y evaluación de dicho Programa.

El SICN, que forma parte del Sistema de Información del SNS, en 2019 se convirtió, además, en una operación estadística del Instituto Nacional de Estadística que se puede consultar en el siguiente enlace:

<https://www.ine.es/dyngs/IOE/es/operacion.htm?id=1259946000401>

EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS

Este Informe técnico responde a la segunda evaluación anual del PCN del SNS. Recoge la información sobre los indicadores de calidad del Programa correspondientes al año 2018. Estos indicadores permiten la medición de los objetivos y requisitos de calidad del Programa.

Además de la información referente a la situación del Programa frente a los objetivos de calidad, en los anexos se ha incluido información relevante del Programa como el análisis de los falsos positivos, valor predictivo de la prueba, etc.

La Información necesaria para realizar esta evaluación ha sido facilitada por todas las CCAA y CiA a través del SICN del SNS (los datos correspondientes a Ceuta y Melilla han sido aportados por las CCAA de Andalucía y Murcia respectivamente previa autorización de INGESA).

Con este Informe se ofrece una visión del PCN del SNS a diciembre de 2018. Los datos que aquí se recogen pueden permitir extraer conclusiones, reflexiones y propuestas de mejora sobre los resultados obtenidos en esta tercera evaluación, de manera que sirvan para reforzar el desarrollo del Programa. Como novedad, se ha añadido un anexo con el análisis de la evolución de los parámetros de calidad y de los casos detectados en estos últimos tres años. En definitiva, pretende ser un documento de utilidad para guiar la toma de decisiones sobre cuáles son los aspectos que sería posible mejorar y dónde habría que incidir. Tiene por tanto una orientación práctica para poder extraer del análisis que aquí se recoge, pautas para la intervención en materia de mejora de la calidad del Programa.

El Informe se ha estructurado siguiendo las etapas que forman parte del PCN. Para cada etapa se han descrito los objetivos de calidad, los indicadores establecidos para la medición de dichos objetivos, la situación del Programa en cada CCAA y CiA respecto a los mismos y por último las recomendaciones y requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos recogidos en el documento *“Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud”* aprobado el 18 de Diciembre de 2013 por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.

Etapa 1: Toma de muestra

Para esta etapa se han utilizado cuatro objetivos de calidad y cuatro indicadores que van a permitir la medición del cumplimiento de estos objetivos.

Los indicadores utilizados para medir estos objetivos se describen a continuación así como la situación general del Programa respecto a los mismos (*tabla 3*).

Objetivo 1a. Participación

Garantizar la máxima participación en el Programa y la equidad en el acceso.

Indicador: Tasa de participación (asumiendo una cobertura, oferta a participar, del 100%).

Nivel:

- Óptimo: $\geq 99,5\%$
- Aceptable: $\geq 99\%$

Tasa de participación en el Programa: todas las CCAA y una CiA se sitúa dentro de los niveles óptimo/aceptable.

Objetivo 1b. Tiempo de toma de muestra

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. La toma de muestra se debe realizar entre las 24 y las 72 horas de vida.

Indicador: Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra (ITTM).

Nivel:

- Óptimo: $\geq 99\%$ de las muestras se toman entre las 24-72h de vida.
- Aceptable: $\geq 95\%$ de las muestras se toman entre las 24-72h de vida.

Indicador ITTM: 12 CCAA se encuentran en los niveles óptimo/aceptable para este indicador.

Objetivo 1c. Calidad de la muestra

Garantizar la calidad y adecuación de la muestra.

Una muestra no válida, requiere una nueva toma de muestra, lo que retrasa la detección de las enfermedades objeto de cribado y supone un incremento en los costes del Programa (además de crear una ansiedad innecesaria en los padres). Las muestras con cantidades insuficientes de sangre pueden dar lugar a resultados falsos negativos.

Indicador: Porcentaje de primeras muestras no válidas (PMNV).

Nivel:

- Óptimo: $\leq 0.5\%$ de muestras no válidas.
- Aceptable: $\leq 2\%$ de muestras no válidas.

Indicador PMNV: 12 CCAA se encuentra dentro de los niveles óptimo/aceptable.

Objetivo 1d. Trazabilidad

Garantizar la correcta trazabilidad e identificación de las muestras. Se debe garantizar la identificación y el seguimiento de todas las muestras desde el inicio del proceso hasta la obtención del resultado final.

Indicador: Trazabilidad ((Grado de cumplimiento del proceso de cribado por parte del laboratorio)

Nivel:

- Óptimo: 100% de los RN analizados completan el proceso de cribado.
- Aceptable: 99% de los RN analizados completan el proceso de cribado.

Trazabilidad: 16 CCAA y una CiA se encuentra dentro de los niveles óptimo/aceptable.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos de calidad de esta etapa son:

- Formación/cualificación del personal sanitario que realiza la toma de muestra sobre las técnicas correctas de recogida de la muestra y manejo de las mismas.
- Formación del personal sanitario sobre la importancia de la correcta cumplimentación de todos los datos de identificación de la tarjeta de toma de muestra, para garantizar la trazabilidad de las mismas a lo largo de todo el proceso.

Además es recomendable:

- Realizar la toma de muestra en la maternidad donde nace el niño antes del alta hospitalaria. En caso de que la toma de muestra se realice en otro centro sanitario se debe garantizar siempre el cumplimiento del objetivo 1b de tiempo de toma de muestra (24-72h).
- Disponer de un dispositivo automático de incisión, no de punción, específico para neonatos y especialmente adaptado para esta prueba (profundidad adecuada), para conseguir un mayor flujo de sangre y obtener un menor porcentaje de muestras no válidas.
- Establecer mecanismos para garantizar la correcta trazabilidad de las muestras y la correcta identificación de cada una. Uno de estos mecanismos podría ser que las tarjetas de toma


PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS

de muestra contasen con un código de barras identificativo que, además, asegura la confidencialidad de las mismas y facilita su gestión.

Tabla 3: Indicadores etapa 1 por CCAA y CiA. Año 2018						
CCAA	NRNPP	Tasa de Participación	ITTM	PMNV	Trazabilidad	
ANDALUCÍA	71546	100 %	P95: 120 P99: 168	4,66 %	86,9 %	
ARAGÓN	9905	99,9 %	P95: 48 P99: 72	0,38 %	100 %	
PPDO. DE ASTURIAS	5782	100 %	P95: 72 P99: 83	1,56 %	99,9 %	
I. BALEARES	10206	100 %	P95: 76 P99: 106	0,17 %	99,7 %	
I. CANARIAS	14835	100 %	P95: 48 P99: 72	0 %	99,8 %	
CANTABRIA	3788	99,9 %	P95: 72 P99: 72	0,37 %	100 %	
CASTILLA-LA MANCHA	13543	99,8 %	P95: 72 P99: 72	2,90 %	100 %	
CASTILLA Y LEÓN	14691	99,9 %	P95: 66 P99: 72	4,04 %	100 %	
CATALUÑA	64166	100 %	P95: 85 P99: 119	0,38 %	99,9 %	
C. VALENCIANA	38278	99,9 %	P95: 72 P99: 96	0,59 %	100 %	
EXTREMADURA	7718	100 %	P95: 71 P99: 95	0,23 %	100 %	
GALICIA	16614	100 %	P95: 128 P99: 180	3,87 %	100 %	
MADRID	60690	105,9 %	P95: 48 P99: 48	3,46 %	99,6 %	
REGIÓN DE MURCIA	14713	100,9 %	P95: 72 P99: 72	1,16 %	99,7 %	
C. FORAL DE NAVARRA	5326	99,9 %	P95: 53 P99: 62	0,21 %	99,9 %	
PAÍS VASCO	16333	99,9 %	P95: 72 P99: 144	0,11 %	100 %	
LA RIOJA	2394	100 %	P95: 96 P99: 144	0,94 %	100 %	
CEUTA	981	100 %	P95: 168 P99: 792	16,31 %	78,5 %	
MELILLA	1260	93,3 %	P95: 432 P99: 1810	4,29 %	99,4 %	

NRNPP: Número de recién nacidos analizados.

ITTM: Intervalo de tiempo (expresado en horas) entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra.

PMNV: Porcentaje de primeras muestras no válidas.

Nivel óptimo Nivel aceptable Fuera de los niveles óptimo/aceptable

Etapa 2: Transporte de muestras

Para esta etapa se ha definido un objetivo de calidad y un indicador (*tabla 4*):

Objetivo 2.a. Tiempo de recepción de las muestras en el laboratorio.

Garantizar la correcta recepción de las muestras en el laboratorio en un plazo de tiempo adecuado y evitar el extravío de muestras repercutirá en el cumplimiento de los plazos de tiempo de las siguientes etapas y del objetivo final.

Indicador: Intervalo de tiempo (expresado en días de vida) entre la fecha de la toma de la primera muestra y la fecha de recepción en el laboratorio (ITFE).

Nivel:

- Óptimo: $\geq 95\%$ de las muestras se reciben en el laboratorio en ≤ 3 días tras la extracción y $\geq 99\%$ en ≤ 4 días tras la extracción.
- Aceptable: $\geq 95\%$ de las muestras se reciben en el laboratorio en ≤ 4 días tras la extracción.

Indicador ITFE: 8 CCAA se encuentran dentro de los niveles óptimo/aceptable.

Respecto a este dato hay que tener en cuenta las diferencias territoriales que existen entre CCAA y que en aquellas con una mayor dispersión geográfica es más difícil y requiere un mayor esfuerzo cumplir el objetivo establecido.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento del objetivo de calidad de esta Etapa son:

- Contar con servicio urgente de mensajería concertado u otro sistema de transporte rápido, fiable y eficaz que permita controlar las condiciones ambientales para preservar la integridad de las muestras.
- Garantizar el plazo de entrega. La rapidez en el transporte disminuye el tiempo de diagnóstico y ayuda a preservar la integridad de las muestras.
- Asegurar la trazabilidad de las muestras durante todo el proceso.

Tabla 4. Etapa 2. Intervalo de tiempo, en días de vida de vida, entre la fecha de la toma de la muestra y la fecha de entrada en el laboratorio (ITFE). Año 2018

CCAA	ITFE	
ANDALUCÍA	P95: 9 P99: 15	✘
ARAGÓN	P95: 4 P99: 5	✔
PPDO. DE ASTURIAS	P95: 3 P99: 5	✔
I. BALEARES	P95: 3 P99: 4	✔✔
I. CANARIAS	P95: 5 P99: 7	✘
CANTABRIA	P95: 5 P99: 6	✘
CASTILLA-LA MANCHA	P95: 4 P99: 5	✔
CASTILLA Y LEÓN	P95: 5 P99: 6	✘
CATALUÑA	P95: 10 P99: 14	✘
C. VALENCIANA	P95: 5 P99: 6	✘
EXTREMADURA	P95: 4 P99: 5	✔
GALICIA	P95: 10 P99: 18	✘
MADRID	P95: 4 P99: 5	✔
REGIÓN DE MURCIA	P95: 6 P99: 11	✘
C. FORAL DE NAVARRA	P95: 4 P99: 5	✔
PAÍS VASCO	P95: 4 P99: 5	✔
LA RIOJA	P95: 5 P99: 6	✘
CEUTA	P95: 27 P99: 48	✘
MELILLA	P95: 31 P99: 77	✘

✔✔ Nivel óptimo ✔ Nivel aceptable ✘ Fuera de los niveles óptimo/aceptable

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

El objetivo de esta etapa es maximizar la efectividad del programa. La optimización de la edad a la detección es clave para tener el diagnóstico confirmatorio e instaurar el tratamiento de los casos detectados lo más rápido posible, antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad, para evitar o minimizar los daños en el recién nacido.

Para esta etapa se han definido dos objetivos de calidad y tres indicadores que van a permitir la medición del cumplimiento de estos objetivos. En este caso los resultados de los indicadores son específicos para cada una de las enfermedades incluidas en el Programa.

En las *tablas 5 y 6* se describe la situación de las CCAA y CiA respecto a estos indicadores.

Objetivo 3.a. Tiempo de respuesta del laboratorio.

Garantizar el tiempo óptimo de respuesta del laboratorio desde la recepción de la muestra.

Indicador: Intervalo de tiempo entre la fecha de recepción en el laboratorio y la comunicación del resultado sobre la primera muestra válida (ITL1R): positivo, negativo o dudoso.

Nivel:

- Óptimo: $P95 \leq 3$ días y $P99 \leq 4$ días
- Aceptable: $P95 \leq 4$ días

Objetivo 3.b. Edad del recién nacido a la comunicación del resultado por el laboratorio.

Maximizar la efectividad del Programa. La optimización de la edad a la detección es clave para tener el diagnóstico confirmatorio e instaurar el tratamiento de los casos detectados, lo más rápido posible, antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad, para evitar o minimizar los daños en el recién nacido.

Se consideran dos indicadores:

Indicador: 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).

Si el resultado obtenido presenta valores muy alterados con una probabilidad elevada de que padezca la enfermedad, la obtención del primer resultado sobre primera muestra válida será:

- Óptimo: el 99% de los casos, la edad a la detección es antes de 10 días de vida del neonato.
- Aceptable: el 95% de los casos, la edad a la detección es antes de 10 días de vida del neonato.

Indicador: 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).

Si el resultado obtenido presenta valores dudosos que requieran una segunda muestra para confirmación será:

- Óptimo: el 99% de los casos, la edad a la detección fuera antes de los 20 días de vida (antes de los 30 días para fibrosis quística).
- Aceptable: el 95% de los casos, la edad a la detección fuera antes de los 20 días de vida (antes de los 30 días para fibrosis quística).

Los requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos de calidad de esta etapa son:

- Es clave el correcto desarrollo y cumplimiento de los objetivos y requisitos establecidos para las dos etapas anteriores (toma de muestra y transporte).
- Ante un resultado dudoso se debe realizar en el mismo día la petición de la segunda muestra.
- Formación y cualificación del personal del laboratorio.

Tabla 5. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2018

CCAA	Hipotiroidismo Congénito			Fibrosis quística			Anemia falciforme		
	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF
ANDALUCÍA	P95: 1 P99: 5 ✓	P95: 13 P99: 21 ✗	P95: 34 P99: 64 ✗	P95: 5 P99: 7 ✗	P95: 16 P99: 24 ✗	P95: 43 P99: 66 ✗	NA	NA	NA
ARAGÓN	P95: 4 P99: 5 ✓	P95: 8 P99: 11 ✓	P95: 17 P99: 19 ✓✓	P95: 4 P99: 5 ✓	P95: 8 P99: 10 ✓✓	•	P95: 4 P99: 5 ✓	P95: 8 P99: 11 ✓	•
PPDO. DE ASTURIAS	P95: 3 P99: 4 ✓✓	P95: 7 P99: 9 ✓✓	P95: 12 P99: 13 ✓✓	P95: 4 P99: 6 ✓	P95: 8 P99: 10 ✓✓	P95: 30 P99: 47 ✓	P95: 5 P99: 6 ✗	P95: 5 P99: 9 ✓✓	•
I. BALEARES	P95: 3 P99: 4 ✓✓	P95: 7 P99: 9 ✓✓	P95: 20 P99: 30 ✓	P95: 3 P99: 3 ✓✓	P95: 7 P99: 9 ✓✓	P95: 26 P99: 49 ✓	P95: 3 P99: 4 ✓✓	P95: 7 P99: 9 ✓✓	P95: 104 P99: 139 ✗
I. CANARIAS	P95: 3 P99: 3 ✓✓	P95:8 P99:26 ✓	P95: 33 P99: 130 ✗	P95: 3 P99: 4 ✓✓	P95: 8 P99: 26 ✓	P95: 44 P99: 45 ✗	P95: 3 P99: 4 ✓✓	P95: 8 P99: 26 ✓	•
CANTABRIA	P95: 3 P99: 5 ✓	P95: 9 P99: 18 ✓	P95: 25 P99: 27 ✗	P95: 3 P99: 5 ✓	P95: 8 P99: 10 ✓✓	P95: 33 P99: 69 ✗	P95: 3 P99: 4 ✓✓	P95: 8 P99: 9 ✓✓	•
CASTILLA-LA MANCHA	P95: 3 P99: 4 ✓✓	P95: 9 P99: 10 ✓✓	P95: 20 P99: 21 ✓	P95: 5 P99: 5 ✗	P95: 20 P99: 21 ✗	NA	P95: 4 P99: 5 ✓	NA	P95: 24 P99: 24 ✗
CASTILLA Y LEÓN	P95: 3 P99: 5 ✓	P95: 9 P99: 10 ✓✓	P95: 33 P99: 42 ✗	P95: 3 P99: 5 ✓	P95: 9 P99: 10 ✓✓	P95: 34 P99: 35 ✗	P95: 3 P99: 5 ✓	P95: 9 P99: 10 ✓✓	•
CATALUÑA	P95: 1 P99: 2 ✓✓	P95: 13 P99: 17 ✗	P95: 39 P99: 48 ✗	P95: 1 P99: 2 ✓✓	P95: 13 P99: 17 ✗	P95: 46 P99: 66 ✗	P95: 1 P99: 2 ✓✓	P95: 13 P99: 17 ✗	•
C. VALENCIANA	P95: 5 P99: 6 ✗	P95: 10 P99: 13 ✓	P95: 21 P99: 32 ✗	P95: 6 P99: 18 ✗	P95: 11 P99: 21 ✗	P95: 29 P99: 33 ✓	P95: 8 P99: 12 ✗	P95: 14 P99: 17 ✗	•
EXTREMADURA	P95: 6 P99: 8 ✗	P95: 8 P99: 12 ✓	P95: 7 P99: 10 ✓✓	P95: 6 P99: 8 ✗	P95: 7 P99: 10 ✓✓	P95: 7 P99: 10 ✓✓	P95: 6 P99: 8 ✗	P95: 7 P99: 10 ✓✓	P95: 7 P99: 10 ✓✓
GALICIA	P95: 0 P99: 1 ✓✓	P95: 19 P99: 33 ✗	P95: 36 P99: 86 ✗	P95: 7 P99: 19 ✗	NA	•	*	*	*
MADRID	P95: 3 P99: 5 ✓	P95: 9 P99: 10 ✓✓	P95: 33 P99: 43 ✗	P95: 3 P99: 5 ✓	P95: 9 P99: 14 ✓	P95: 29 P99: 35 ✓	P95: 3 P99: 6 ✓	P95: 9 P99: 10 ✓✓	P95: 19 P99: 19 ✓✓
REGIÓN DE MURCIA	P95: 4 P99: 5 ✓	P95: 10 P99: 16 ✓	P95: 55 P99: 94 ✗	P95: 4 P99: 6 ✓	P95: 10 P99: 16 ✓	P95: 49 P99: 89 ✗	P95: 17 P99: 21 ✗	P95: 22 P99: 37 ✗	P95: 75 P99: 93 ✗
C. FORAL DE NAVARRA	P95: 3 P99: 5 ✓	P95: 7 P99: 8 ✓✓	P95:11 P99:13 ✓✓	P95: 3 P99: 4 ✓✓	P95: 7 P99: 8 ✓✓	P95: 28 P99: 29 ✓✓	P95: 3 P99: 4 ✓✓	P95: 7 P99: 8 ✓✓	•
PAÍS VASCO	P95: 3 P99: 4 ✓✓	P95: 8 P99: 10 ✓✓	P95:15 P99:17 ✓✓	P95: 3 P99: 4 ✓✓	P95: 8 P99: 10 ✓✓	•	P95: 3 P99: 4 ✓✓	P95: 8 P99: 10 ✓✓	•
LA RIOJA	P95: 5 P99: 6 ✗	P95: 10 P99: 13 ✓	P95: 23 P99: 25 ✗	P95: 5 P99: 6 ✗	P95: 10 P99: 13 ✓	•	P95: 4 P99: 5 ✓	P95: 11 P99: 13 ✗	•
CEUTA	P95: 1 P99: 6 ✓	P95: 25 P99: 63 ✗	P95: 60 P99: 61 ✗	P95: 1 P99: 6 ✓	P95: 28 P99: 62 ✗	P95: 13 P99: 14 ✓✓	NA	NA	NA
MELILLA	P95: 4 P99: 5 ✓	P95: 49 P99: 142 ✗	P95:140 P99:211 ✗	P95: 4 P99: 6 ✓	P95: 50 P99: 142 ✗	P95: 143 P99: 243 ✗	P95: 17 P99: 21 ✗	P95: 43 P99: 77 ✗	P95: 132 P99: 140 ✗

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS

Tabla 6. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2018

CCAA	Fenilcetonuria			MCADD			LCHADD			Acidemia glutárica tipo I		
	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF
ANDALUCÍA	P95: 11 P99: 26 ✘	P95: 21 P99: 38 ✘	P95: 51 P99: 122 ✘	P95: 11 P99: 26 ✘	P95: 21 P99: 38 ✘	P95: 51 P99: 122 ✘	P95: 11 P99: 26 ✘	P95: 21 P99: 38 ✘	P95: 51 P99: 122 ✘	P95: 11 P99: 26 ✘	P95: 21 P99: 38 ✘	P95: 51 P99: 122 ✘
ARAGÓN	P95: 4 P99: 5 ✔	P95: 8 P99: 11 ✔	P95: 22 P99: 24 ✘	P95: 4 P99: 5 ✔	P95: 8 P99: 11 ✔	P95: 16 P99: 16 ✔	P95: 4 P99: 5 ✔	P95: 8 P99: 11 ✔	•	P95: 4 P99: 5 ✔	P95: 8 P99: 11 ✔	•
PPDO. DE ASTURIAS	P95: 4 P99: 5 ✔	P95: 8 P99: 9 ✔	P95: 12 P99: 12 ✔	P95: 4 P99: 5 ✔	P95: 8 P99: 9 ✔	P95: 18 P99: NA ✔	P95: 4 P99: 5 ✔	P95: 8 P99: 9 ✔	•	P95: 4 P99: 5 ✔	P95: 8 P99: 9 ✔	P95: 17 P99: NA ✔
I. BALEARES	P95: 3 P99: 3 ✔	P95: 7 P99: 9 ✔	P95: 30 P99: 46 ✘	P95: 3 P99: 4 ✔	P95: 7 P99: 9 ✔	P95: 30 P99: 48 ✘	P95: 3 P99: 4 ✔	P95: 7 P99: 9 ✔	P95: 30 P99: 79 ✘	P95: 3 P99: 4 ✔	P95: 7 P99: 9 ✔	P95: 30 P99: 48 ✘
I. CANARIAS	P95: 3 P99: 3 ✔	P95: 8 P99: 26 ✔	P95: 33 P99: 130 ✘	P95: 3 P99: 4 ✔	P95: 8 P99: 26 ✔	P95: 25 P99: 31 ✘	P95: 3 P99: 4 ✔	P95: 8 P99: 26 ✔	P95: 23 P99: 23 ✘	P95: 3 P99: 3 ✔	P95: 8 P99: 26 ✔	P95: 82 P99: 96 ✘
CANTABRIA	P95: 3 P99: 4 ✔	P95: 8 P99: 9 ✔	•	P95: 3 P99: 4 ✔	P95: 8 P99: 9 ✔	•	P95: 3 P99: 4 ✔	P95: 8 P99: 9 ✔	•	P95: 3 P99: 4 ✔	P95: 8 P99: 9 ✔	•
CASTILLA-LA MANCHA	P95: 3 P99: 4 ✔	P95: 8 P99: 10 ✔	P95: 17 P99: 18 ✔	P95: 4 P99: 5 ✔	P95: 10 P99: 11 ✔	•	NA	NA	NA	NA	NA	NA
CASTILLA Y LEÓN	P95: 3 P99: 5 ✔	P95: 9 P99: 10 ✔	P95: 43 P99: 64 ✘	P95: 3 P99: 5 ✔	P95: 9 P99: 10 ✔	P95: 42 P99: 57 ✘	P95: 3 P99: 5 ✔	P95: 9 P99: 10 ✔	P95: 25 P99: 34 ✘	P95: 3 P99: 5 ✔	P95: 9 P99: 10 ✔	P95: 25 P99: 30 ✘
CATALUÑA	P95: 1 P99: 2 ✔	P95: 13 P99: 17 ✘	P95: 50 P99: 52 ✘	P95: 1 P99: 2 ✔	P95: 13 P99: 17 ✔	P95: 45 P99: 45 ✘	P95: 1 P99: 2 ✔	P95: 13 P99: 17 ✘	•	P95: 1 P99: 2 ✔	P95: 13 P99: 17 ✘	P95: 73 P99: 97 ✘
C. VALENCIANA	P95: 5 P99: 7 ✘	P95: 10 P99: 13 ✔	P95: 40 P99: 40 ✘	P95: 5 P99: 7 ✘	P95: 10 P99: 13 ✔	P95: 32 P99: 32 ✘	P95: 5 P99: 7 ✘	P95: 10 P99: 13 ✔	P95: 25 P99: 29 ✘	P95: 5 P99: 7 ✘	P95: 10 P99: 13 ✔	P95: 20 P99: 32 ✔
EXTREMADURA	P95: 6 P99: 8 ✘	P95: 7 P99: 10 ✔	P95: 7 P99: 10 ✔	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
GALICIA	P95: 7 P99: 19 ✘	P95: 15 P99: 23 ✘	P95: 36 P99: 86 ✘	P95: 7 P99: 19 ✘	P95: 15 P99: 23 ✘	•	NA	NA	NA	NA	NA	NA
MADRID	P95: 3 P99: 5 ✔	P95: 9 P99: 10 ✔	P95: 35 P99: 46 ✘	P95: 3 P99: 5 ✔	P95: 9 P99: 10 ✔	P95: 39 P99: 50 ✘	P95: 3 P99: 5 ✔	P95: 9 P99: 10 ✔	P95: 30 P99: 42 ✘	P95: 3 P99: 5 ✔	P95: 9 P99: 10 ✔	P95: 39 P99: 59 ✘
REGIÓN DE MURCIA	P95: 6 P99: 13 ✘	P95: 13 P99: 21 ✘	P95: 67 P99: 102 ✘	P95: 6 P99: 13 ✘	P95: 13 P99: 21 ✘	P95: 67 P99: 102 ✘	P95: 6 P99: 13 ✘	P95: 13 P99: 21 ✘	P95: 67 P99: 102 ✘	P95: 6 P99: 13 ✘	P95: 13 P99: 21 ✘	P95: 67 P99: 102 ✘
C. FORAL DE NAVARRA	P95: 3 P99: 4 ✔	P95: 7 P99: 8 ✔	•	P95: 3 P99: 4 ✔	P95: 7 P99: 8 ✔	P95: 11 P99: 11 ✔	P95: 3 P99: 4 ✔	P95: 7 P99: 8 ✔	P95: 11 P99: 11 ✔	P95: 3 P99: 4 ✔	P95: 7 P99: 8 ✔	P95: 11 P99: 11 ✔
PAÍS VASCO	P95: 3 P99: 4 ✔	P95: 8 P99: 10 ✔	P95: 7 P99: 7 ✔	P95: 3 P99: 4 ✔	P95: 8 P99: 10 ✔	P95: 11 P99: 11 ✔	P95: 3 P99: 4 ✔	P95: 8 P99: 10 ✔	P95: 11 P99: 11 ✔	P95: 3 P99: 4 ✔	P95: 8 P99: 10 ✔	P95: 19 P99: 19 ✔
LA RIOJA	P95: 5 P99: 6 ✘	P95: 11 P99: 13 ✘	P95: 20 P99: 20 ✔	P95: 5 P99: 6 ✘	P95: 11 P99: 13 ✘	P95: 20 P99: 20 ✔	P95: 5 P99: 6 ✘	P95: 11 P99: 13 ✘	•	P95: 5 P99: 6 ✘	P95: 11 P99: 13 ✘	•
CEUTA	P95: 30 P99: 80 ✘	P95: 61 P99: 111 ✘	P95: 66 P99: 68 ✘	P95: 30 P99: 80 ✘	P95: 61 P99: 111 ✘	P95: 66 P99: 68 ✘	P95: 30 P99: 80 ✘	P95: 61 P99: 111 ✘	P95: 66 P99: 68 ✘	P95: 30 P99: 80 ✘	P95: 61 P99: 111 ✘	P95: 66 P99: 68 ✘
MELILLA	P95: 6 P99: 13 ✘	P95: 50 P99: 144 ✘	P95: 134 P99: 193 ✘	P95: 6 P99: 13 ✘	P95: 50 P99: 144 ✘	P95: 134 P99: 193 ✘	P95: 6 P99: 13 ✘	P95: 50 P99: 144 ✘	P95: 134 P99: 193 ✘	P95: 6 P99: 13 ✘	P95: 50 P99: 144 ✘	P95: 134 P99: 193 ✘


Legenda Tablas:

ITL1R: Intervalo de tiempo (expresado en días) entre la fecha de recepción en el laboratorio y la comunicación del resultado sobre la primera muestra válida.

ITR1: Intervalo de tiempo (expresado en días) entre la fecha de nacimiento y la comunicación del resultado por parte del laboratorio sobre primera muestra válida cuando no se solicita segunda muestra.

ITRF: Intervalo de tiempo (expresado en días) 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.

 Nivel óptimo

 Nivel aceptable

 Fuera de los niveles óptimo/aceptable

--- : No se han detectado casos

• : No ha sido necesario solicitar segunda muestra

NA: No se ha aportado el dato al SICN

* La CA de Galicia aún no ha incluido esta enfermedad en el PCN

Etapa 4: Remisión desde la unidad de coordinación o desde el laboratorio de cribado* a la unidad clínica de seguimiento de los casos detectados positivos

*dependiendo del modelo organizativo de cada programa

Para esta etapa se ha identificado como objetivo de calidad garantizar que todos los casos con resultado positivo en la prueba de cribado se remitan a la unidad clínica de seguimiento (para confirmación diagnóstica, tratamiento y seguimiento en caso de confirmarse la enfermedad) en un plazo de tiempo óptimo y un indicador para la medición del cumplimiento de este objetivo.

Indicador: Intervalo de tiempo entre la fecha de la comunicación por parte del laboratorio y la fecha de remisión a la unidad clínica de seguimiento (P100ITRUS).

Nivel:

- Óptimo/aceptable: 100% casos con resultado positivo en la prueba de cribado han sido remitidos a la unidad clínica de seguimiento el mismo día de la obtención del resultado por parte del laboratorio.

P100ITRUS: 12 CCAA han remitido a la unidad clínica de seguimiento todos los casos detectados positivos en un plazo de tiempo óptimo para todas las enfermedades cribadas.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento del objetivo de calidad de la etapa 4 son:

- El mismo día de la detección, la unidad de coordinación o el laboratorio de cribado (dependiendo del modelo organizativo de cada programa) comunicará urgentemente por teléfono y por correo electrónico cualquier resultado positivo a la unidad clínica de seguimiento, para contactar con la familia, informar del resultado de la enfermedad y citarla urgentemente (en 24h), para instaurar el tratamiento en el plazo recomendado. Cada programa tendrá identificados a los profesionales responsables de este proceso.

Tabla 7: Tiempo de remisión, en días, a la unidad clínica de seguimiento desde la obtención del resultado por parte del laboratorio (P100ITRUS)

CCAA	HC	FQ	AF	PKU	MCADD	LCHADD	GA-I
ANDALUCÍA	4	7	-	2	5	-	3
ARAGÓN	0	0	0	0	0	0	0
PPDO. DE ASTURIAS	0	0	0	0	0	-	-
I. BALEARES	0	0	0	0	-	0	0
I. CANARIAS	0	0	0	0	0	0	0
CANTABRIA	0	1	3	0	-	-	-
CASTILLA-LA MANCHA	1	1	-	1	1	-	-
CASTILLA Y LEÓN	0	0	0	0	0	0	0
CATALUÑA	0	0	0	0	0	0	0
C. VALENCIANA	0	0	0	0	0	0	0
EXTREMADURA	1	2	2	2	NA	-	-
GALICIA	0	NA	-	-	1	-	-
MADRID	0	0	0	0	0	0	0
REGIÓN DE MURCIA	1	1	3	0	0	0	0
C. FORAL DE NAVARRA	0	0	0	-	0	-	0
PAÍS VASCO	0	0	0	0	0	0	0
LA RIOJA	0	0	0	0	-	-	-
CEUTA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
MELILLA	0	2	3	0	0	0	0

- : No se han remitido casos sospechosos

NA: No se ha aportado el dato al SICN

En el año 2018 se han detectado 366 casos (RN) en los que se ha confirmado alguna de las 7 enfermedades incluidas en el PCN.

Además se han notificado 196 casos de portadores de FQ y 1611 portadores de AF (Tabla 8).

Tabla 8: CASOS CONFIRMADOS Y PORTADORES. AÑO 2018

CCAA	HC	FQ		AF			PKU	MCADD	LCHADD	GA-I
	NVP	NVP	N_Porta	NVP	N_P_FAS	N_P_FAC	NVP	NVP	NVP	NVP
ANDALUCÍA	27	10	---	---	21	4	2	5	---	4
ARAGÓN	6	2	11	5	59	21	---	1	---	---
PPDO. DE ASTURIAS	4	1	---	---	23	2	1	2	---	---
I. BALEARES	6	2	4	3	44	14	2	---	---	---
I. CANARIAS	5	2	2	1	4	14	1	3	---	1
CANTABRIA	---	---	---	---	9	2	1	---	---	---
CASTILLA-LA MANCHA	10	1	---	---	14	4	3	2	---	---
CASTILLA Y LEÓN	9	1	18	1	42	12	---	1	---	---
CATALUÑA	32	3	9	18	430	129	3	1	---	1
C. VALENCIANA	38	4	49	2	127	---	1	2	---	---
EXTREMADURA	2	4	10	7	4	3	1	1	NA	NA
GALICIA	13	3	---	*	*	*	---	1	---	---
MADRID	29	8	85	10	316	72	6	3	---	2
REGIÓN DE MURCIA	5	4	---	1	36	24	---	1	---	---
C. FORAL DE NAVARRA	6	---	---	3	32	11	---	---	---	---
PAÍS VASCO	6	5	8	7	109	17	2	1	---	---
LA RIOJA	2	1	---	1	5	4	---	---	---	---
CEUTA	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---
MELILLA	---	---	---	1	2	1	---	---	---	---
TOTAL	200	51	196	60	1277	334	23	24	0	8

NVP: Número de casos confirmados (verdaderos positivos)

N_PORTA: Número de portadores (fibrosis quística)

N_P_FAS: Número de portadores fenotipo FAS (anemia falciforme)

N_P_FAC: Número de portadores fenotipo FAC (anemia falciforme)

--- : No se han detectado casos

* La CA de Galicia aún no ha incluido esta enfermedad en el PCN

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

Para esta etapa se han identificado 3 objetivos de calidad y tres indicadores que van a permitir la medición del cumplimiento de estos objetivos.

Objetivo 5.a. Tiempo de instauración del tratamiento.

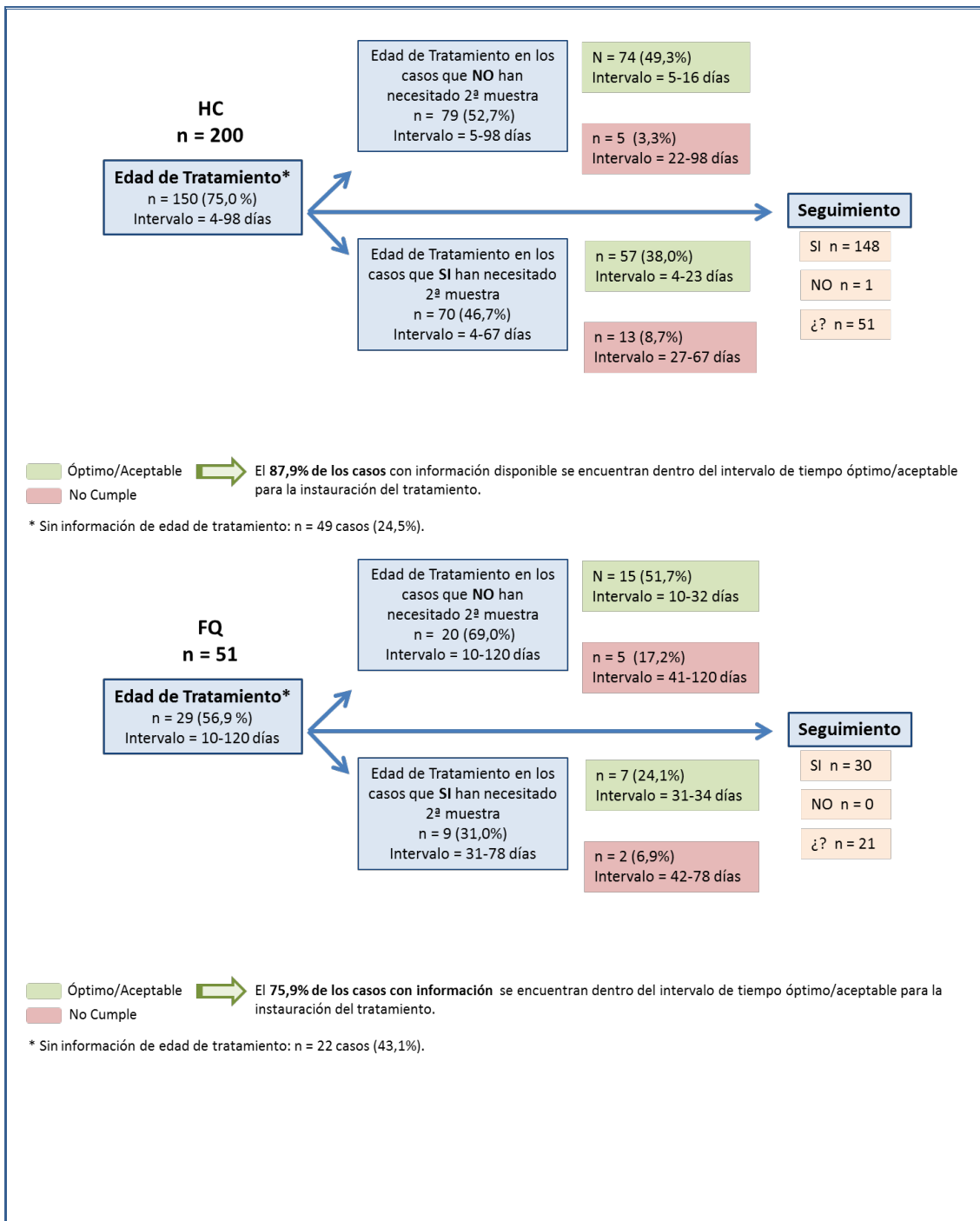
Garantizar que los casos positivos (casos confirmados), está en tratamiento antes de que se haya manifestado clínicamente la enfermedad.

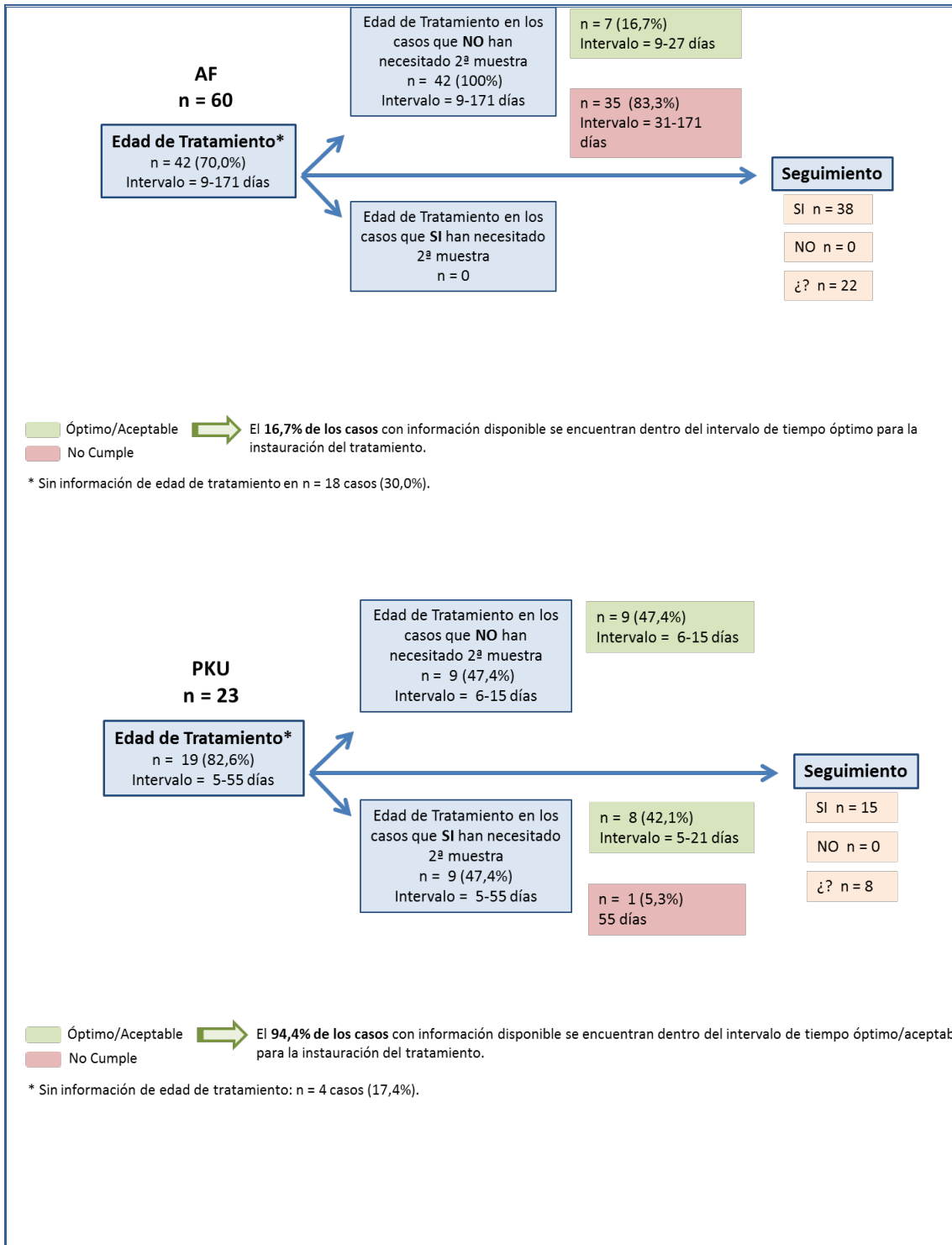
De forma general el tratamiento de las enfermedades que forman parte del PCN consiste en tratamiento farmacológico y/o ajustes o restricciones dietéticas y/o suplementos dietéticos, junto al tratamiento episódico de las complicaciones que pudieran aparecer.

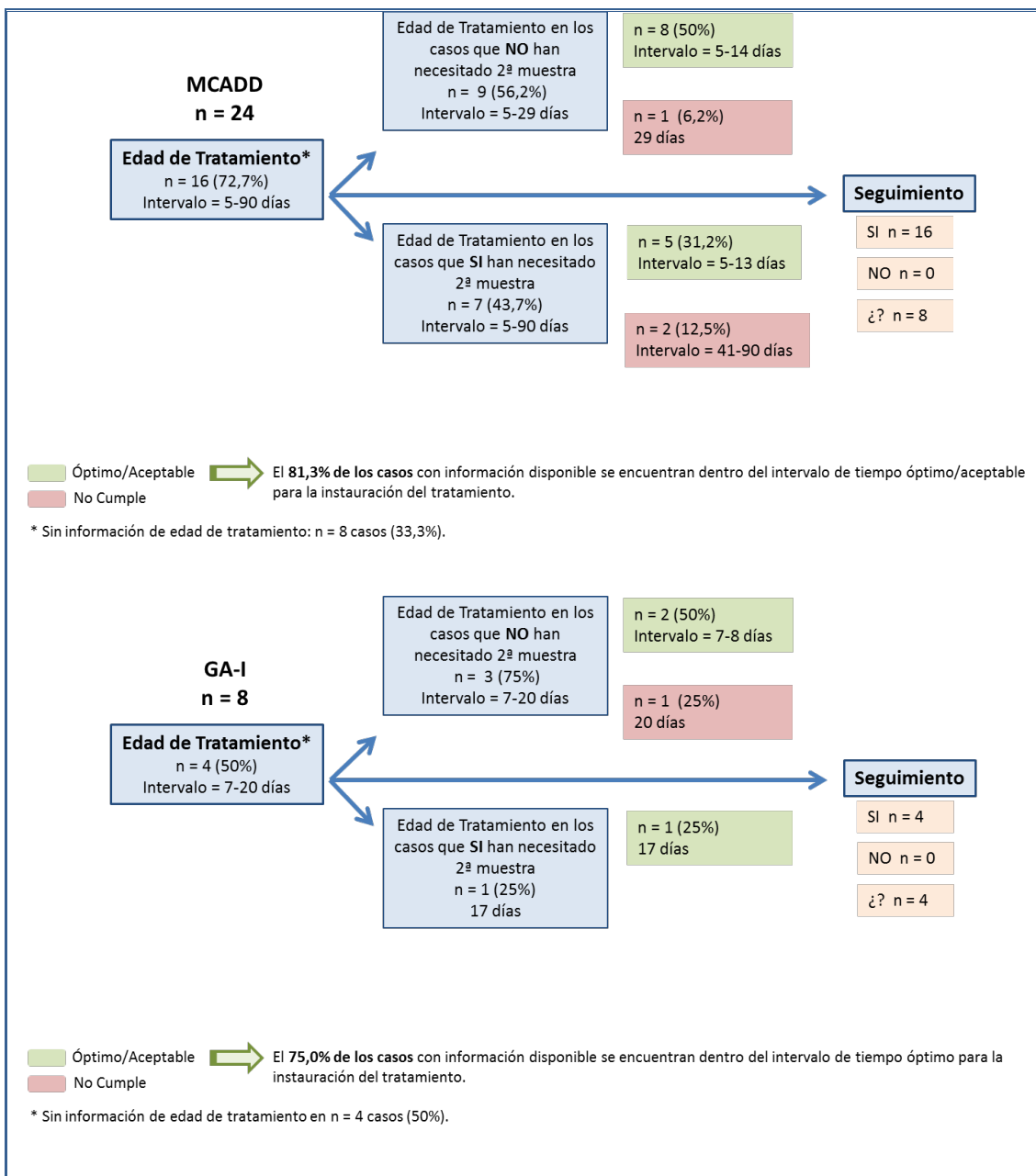
Indicador: Tiempo de instauración del tratamiento.

Nivel:

- Óptimo: 100% de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento:
 - 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).
 - Para FQ, antes de 35 días en niños con dos mutaciones o test de sudor positivo.
 - Para AF, antes del mes de vida.
- Aceptable:
 - 100% de los casos positivos 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).
 - 95% de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento para FQ, antes de 35 días en niños con dos mutaciones o test de sudor positivo.
 - 95% de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento para AF, antes del mes de vida.







Objetivo 5.b. Diagnóstico definitivo

Garantizar que se conoce el diagnóstico definitivo de la enfermedad en todos los casos detectados positivos en la prueba de cribado.

Indicador: Porcentaje de casos con diagnóstico definitivo

Nivel:

Óptimo: 100% de los casos tienen un diagnóstico definitivo.

Aceptable: 99% de los casos tienen un diagnóstico definitivo.

Entre el 99% y 100% de los casos cuentan con un diagnóstico definitivo o están en proceso de finalizarlo en aquellas CCAA que han aportado esta información.

Objetivo 5.c. Seguimiento

Garantizar que todos los casos positivos (casos confirmados) están en seguimiento en la unidad clínica correspondiente.

Indicador: Porcentaje de casos en seguimiento

Nivel:

- Óptimo: 100% de los casos están en seguimiento.
- Aceptable: 99% de los casos están en seguimiento.

Indicador casos en seguimiento: Las CCAA que han aportado información se encuentran dentro de los niveles óptimos.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos de calidad de esta etapa son los siguientes:

- Es clave el correcto desarrollo de las etapas anteriores y el cumplimiento de los plazos.
- Deben de estar identificadas las unidades clínicas de seguimiento para cada una de las enfermedades cribadas.
- Debe existir una adecuada organización y coordinación de las “unidades” implicadas en el proceso de cribado durante todas las etapas del mismo. El laboratorio de cribado debe conocer la confirmación del caso, el diagnóstico diferencial y la fecha de inicio del tratamiento.

Observaciones: Pueden darse situaciones especiales como el caso de recién nacidos prematuros, recién nacidos que hayan sido sometidos a una transfusión, etc. en los que pueda haber retraso en el proceso de cribado. Estos casos se valorarán individualmente.

Etapa 6: Coordinación y evaluación del Programa desde la estructura de Salud Pública

Aunque consta como etapa final, la coordinación y evaluación del Programa desde la estructura de Salud Pública no es una etapa como tal sino un proceso transversal a lo largo de todo el Programa y que da cohesión al mismo.

En este caso se han definido dos objetivos de calidad:

Objetivo 6.a. Coordinación por la estructura de Salud Pública de cada CA

Desde las estructuras de Salud Pública, es fundamental conocer íntegramente y trabajar conjuntamente con todas las unidades implicadas en el PCN. Ello permite disponer de unos indicadores de proceso y de resultado que facilitan la toma de decisiones tanto en aspectos estratégicos como operativos en el conjunto del territorio, así como la actualización y mejora continua de la planificación del Programa.

Indicador: Coordinación por la estructura de Salud Pública de cada CA

Nivel Óptimo/Aceptable:

El 100% de las CCAA e INGESA planifican y coordinan el PCN haciendo partícipes al resto de profesionales que forman parte de las unidades implicadas. Estas funciones corresponden a la estructura de Salud Pública de cada CCAA en estrecha colaboración con el PCN del SNS.

En la CA de Canarias las funciones de coordinación del PCN corresponden a la Dirección General de Programas Asistenciales del Servicio Canario de la Salud.

Objetivo 6.b. Evaluación

Disponer de unos indicadores de proceso y de resultado es esencial para poder evaluar la eficacia y la calidad del PCN en el conjunto de las unidades que lo componen. Dicha evaluación permitirá aplicar estrategias de mejora a corto y largo plazo.

Indicador: Evaluación

Nivel Óptimo/Aceptable:

Las CCAA e INGESA remiten 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”*.

Respecto al cumplimiento de los objetivos de calidad de esta etapa, todas las CCAA y CiA han facilitado los datos generales y específicos al Programa y además 15 CCAA y las dos CiA (Andalucía, Aragón, Asturias, Canarias, Cantabria, Castilla la Mancha, Cataluña, Ceuta, Comunidad Valenciana, Galicia, Islas Baleares, La Rioja, Madrid, Melilla, Murcia, Navarra y País Vasco) han facilitado los datos relacionados con el diagnóstico y seguimiento.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos de calidad de la etapa 6 son:

- Todas las CCAA y CiA establecerán los sistemas de información necesarios para poder monitorizar y evaluar las actividades del PCN y aportarán anualmente al sistema de información del PCN del SNS, los datos e indicadores consensuados.
- Todos los PCN de las CCAA deben basarse en los criterios de calidad establecidos en el documento *“Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS”*.
- Existe un informe anual de evaluación del PCN del SNS.

Anexo I. Otros datos e indicadores

Legenda Tablas:

NFP1: Número de falsos positivos sobre primera muestra.

N_DERIV: Número de casos enviados a las unidades clínicas de seguimiento para confirmar el diagnóstico.

NVP: Número de verdaderos positivos (aquellos casos en los que la unidad clínica de seguimiento confirma el diagnóstico).

NFP2: Número de falsos positivos del proceso de confirmación diagnóstica (aquellos resultados positivos en los que la unidad clínica de seguimiento no confirma el diagnóstico de caso).

NFP: Número total de falsos positivos. FP1+FP2

PFP1: Porcentaje de falsos positivos sobre primera muestra

PFP2: Porcentaje de falsos positivos del proceso de confirmación diagnóstica

PFP: Porcentaje de falsos positivos totales

T_DERIV: Tasa de casos derivados a las unidades clínicas de seguimiento

VPP: Valor predictivo positivo

T_DETEC: Tasa de detección

N_PORTA: Número de portadores (Fibrosis quística)

T_PORTA: Tasa de detección de portadores (fibrosis quística)


N_P_FAS: Número de portadores fenotipo FAS (anemia falciforme)

N_P_FAC: Número de portadores fenotipo FAC (anemia falciforme)

T_P_FAS: Tasa de detección de portadores fenotipo FAS (anemia falciforme)

T_P_FAC: Tasa de detección de portadores fenotipo FAC (anemia falciforme)

 Nivel óptimo

 Nivel aceptable

 Fuera de los niveles óptimo/aceptable

NA: No se ha aportado el dato al SICN

* La CA de Galicia aún no ha incluido esta enfermedad en el PCN

Tabla 9. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2018

Hipotiroidismo congénito											
CCAA	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP	T_DETEC
ANDALUCÍA	252	45	27	21	273	0,35 %	0,03 %	0,38 %	0,06 %	9,0 %	1:2.650
ARAGÓN	91	6	6	0	91	0,92 %	0	0,92 %	0,06 %	6,2 %	1:1.650
PPDO. DE ASTURIAS	7	5	4	1	8	0,12 %	0,02 %	0,14 %	0,09 %	33,3 %	1:1.445
I. BALEARES	18	29	6	23	41	0,18 %	0,23 %	0,40 %	0,28 %	12,8 %	1:1.701
I. CANARIAS	81	12	5	7	88	0,55 %	0,05 %	0,59 %	0,08 %	5,4 %	1:2.967
CANTABRIA	57	0	0	0	57	1,50 %	0	1,50 %	0 %	0 %	0
CASTILLA-LA MANCHA	88	15	10	5	93	0,65 %	0,04 %	0,69 %	0,11 %	9,7 %	1:1.354
CASTILLA Y LEÓN	224	10	9	1	225	1,52 %	0,01 %	1,53 %	0,07 %	3,8 %	1:1.632
CATALUÑA	190	35	32	1	191	0,30 %	0 %	0,30 %	0,05 %	14,3 %	1:2.005
C. VALENCIANA	440	76	38	14	454	1,15 %	0,04 %	1,19 %	0,2 %	7,7 %	1:1.007
EXTREMADURA	22	2	2	0	22	0,29 %	0	0 %	0,03 %	8,3 %	1:3.859
GALICIA	68	13	13	0	68	0,41 %	0	0,41 %	0,08 %	16,0 %	1:1.278
MADRID	652	33	29	1	653	1,07 %	0	1,08 %	0,05 %	4,25 %	1:2.093
REGIÓN DE MURCIA	13	5	5	0	13	0,09 %	0	0,09 %	0,03 %	27,8 %	1:2.943
C. FORAL DE NAVARRA	46	10	6	4	50	0,86 %	0,08 %	0,94 %	0,19 %	10,7 %	1:887
PAÍS VASCO	31	6	6	0	31	0,19 %	0	0,19 %	0,04 %	16,2 %	1:2.722
LA RIOJA	7	3	2	1	8	0,29 %	0,04 %	0,33 %	0,13 %	20,0 %	1:1.197
CEUTA	6	0	0	0	6	0,61 %	0	0,61 %	0	0	0
MELILLA	4	0	0	0	4	0,32 %	0	0,32 %	0	0	0

Tabla 10. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2018

CCAA	Fibrosis Quística												
	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	N_Porta	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP	T_DETEC	T_Porta
ANDALUCÍA	472	78	10	61	533	NA	0,66 %	0,09 %	0,74 %	0,11 %	1,84 %	1:7.155	NA
ARAGÓN	0	175	2	162	162	11	0	1,64 %	1,64 %	1,77 %	1,22 %	1:4.952	1:900
PPDO. DE ASTURIAS	48	7	1	6	54	0	0,83 %	0,10 %	0,93 %	0,12 %	1,82 %	1:5.782	0
I. BALEARES	95	6	2	4	99	4	0,93 %	0,04 %	0,97 %	0,06 %	1,98 %	1:5.103	1:2.551
I. CANARIAS	266	50	2	47	313	2	1,79 %	0,32 %	2,11 %	0,34 %	0,63 %	1:7.417	1:7.417
CANTABRIA	36	8	0	8	44	0	0,95 %	0,21 %	1,16 %	0,21 %	0	0	0
CASTILLA-LA MANCHA	0	10	1	9	9	0	0	0,07 %	0,07 %	0,07 %	10 %	1:13.543	0
CASTILLA Y LEÓN	43	1	1	0	43	18	0,29 %	0	0,29 %	0,01 %	2,27 %	1:14.691	1:816
CATALUÑA	513	146	3	143	656	9	0,80 %	0,22 %	1,02 %	0,23 %	0,46 %	1:21.389	1:7130
C. VALENCIANA	75	71	4	68	143	49	0,20 %	0,18 %	0,37 %	0,19 %	2,72 %	1:9.569	1:781
EXTREMADURA	40	14	4	0	40	10	0,52 %	0	0,52 %	0,18 %	9,09 %	1:1.929	1:772
GALICIA	NA	NA	3	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	1:5.538	NA
MADRID	987	178	8	75	1062	85	1,63 %	0,12 %	1,75 %	0,29 %	0,75 %	1:7.586	1:714
REGIÓN DE MURCIA	4	8	4	3	7	0	0,03 %	0,02 %	0,05 %	0,05 %	36,36 %	1:3.678	0
C. FORAL DE NAVARRA	66	15	0	15	81	0	1,24 %	0,28 %	1,52 %	0,28 %	0	0	0
PAÍS VASCO	0	5	5	0	0	8	0	0	0	0,03 %	100 %	1:3.267	1:2.042
LA RIOJA	0	24	1	23	23	0	0	0,96 %	0,96 %	1,00 %	4,17 %	1:2.394	
CEUTA	6	0	0	0	6	0	0,61 %	0	0,61 %	0	0	0	0
MELILLA	2	4	0	4	6	0	0,16 %	0,32 %	0,48 %	0,32 %	0	0	0

Tabla 11. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2018

Anemia Falciforme															
CCAA	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	N_P_FAS	N_P_FAC	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP	T_DETEC	T_P_FAS	T_P_FAC
ANDALUCÍA	NA	NA	0	NA	NA	21	4	NA	NA	NA	NA	NA	NA	1:3.407	1:17.886
ARAGÓN	0	89	5	0	0	59	21	0	0	0	0,90 %	100 %	1:1.981	1:168	1:472
PPDO. DE ASTURIAS	0	26	0	26	26	23	2	0	0,45 %	0,45 %	0,45 %	0	0	1:251	1:2.891
I. BALEARES	1	3	3	0	1	44	14	0,01 %	0	0,01 %	0,03 %	75,0 %	1:3.402	1:232	1:729
I. CANARIAS	0	1	1	0	0	4	14	0	0	0	0,01 %	100 %	1:14.835	1:3.709	1:1.060
CANTABRIA	0	0	0	0	0	9	2	0	0	0	0	0	0	1:421	1:1.894
CASTILLA-LA MANCHA	9	0	0	0	9	14	4	0,07 %	0	0,07 %	0	0	0	1:967	1:3.386
CASTILLA Y LEÓN	1	1	1	0	1	42	12	0,01 %	0	0,01 %	0,01 %	50,0 %	1:14.691	1:350	1:1.224
CATALUÑA	0	19	18	0	0	430	129	0	0	0	0,03 %	100 %	1:3.565	1:149	1:497
C. VALENCIANA	0	131	2	2	2	127	0	0	0,01 %	0,01 %	0,34 %	50,0 %	1:19.139	1:301	0
EXTREMADURA	0	7	7	0	0	4	3	0	0	0	0,09 %	100 %	1:1.103	1:1.929	1:2.573
GALICIA*															
MADRID	9	10	10	0	9	316	72	0,01 %	0	0,01 %	0,02 %	52,6 %	1:6.069	1:192	1:843
REGIÓN DE MURCIA	0	61	1	0	0	36	24	0	0	0	0,41 %	100 %	1:14.713	1:409	1:613
C. FORAL DE NAVARRA	0	3	3	0	0	32	11	0	0	0	0,06 %	100 %	1:1.775	1:166	1:484
PAÍS VASCO	0	0	7	0	0	109	17	0	0	0	0	100 %	1:2.333	1:150	1:961
LA RIOJA	0	10	1	0	0	5	4	0	0	0	0,42 %	100 %	1:2.394	1:479	1:598
CEUTA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
MELILLA	0	4	1	0	0	2	1	0	0	0	0,32 %	100 %	1:1.260	1:630	1:1.260

Tabla 12. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2018

Fenilcetonuria											
CCAA	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP	T_DETEC
ANDALUCÍA	760	2	2	0	760	1,06 %	0	1,06 %	0	0,3%	1:35.773
ARAGÓN	17	0	0	0	17	0,17 %	0	0,17 %	0	0	0
PPDO. DE ASTURIAS	0	1	1	0	0	0	0	0	0,02 %	100%	1:5.782
I. BALEARES	4	2	2	0	4	0,04 %	0	0,04 %	0,02 %	33,3%	1:5.103
I. CANARIAS	83	2	1	1	84	0,56 %	0,01 %	0,57 %	0,01 %	1,2%	1:14.835
CANTABRIA	1	1	1	0	1	0,03 %	0	0,03 %	0,03 %	50,0%	1:3.788
CASTILLA-LA MANCHA	1	5	3	1	2	0,01 %	0,01 %	0,01 %	0,04 %	60,0%	1:4.514
CASTILLA Y LEÓN	107	11	0	6	113	0,73 %	0,04 %	0,77 %	0,07 %	0	0
CATALUÑA	50	9	3	1	51	0,08 %	0	0,08 %	0,01 %	5,6 %	1:21.389
C. VALENCIANA	37	4	1	3	40	0,1 %	0,01 %	0,10 %	0,01 %	2,4%	1:38.278
EXTREMADURA	155	1	1	0	155	2,01 %	0	2,01 %	0,01 %	0,6%	1:7.718
GALICIA	28	0	0	0	28	0,17 %	0	0,17 %	0	0	0
MADRID	69	11	6	5	74	0,11 %	0,01 %	0,12 %	0,02 %	7,5%	1:10.115
REGIÓN DE MURCIA	7	0	0	0	7	0,05 %	0	0,05 %	0	0	0
C. FORAL DE NAVARRA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
PAÍS VASCO	0	2	2	0	0	0	0	0	0,01 %	100%	1:8.166
LA RIOJA	2	1	0	0	2	0,08 %	0	0,08 %	0,04 %	0	0
CEUTA	3	0	0	0	3	0,31 %	0	0,31 %	0	0	0
MELILLA	7	1	0	0	7	0,56 %	0	0,56 %	0,08 %	0	0

Tabla 13. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2018

CCAA	MCADD										
	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP	T_DETEC
ANDALUCÍA	760	5	5	0	760	1,06 %	0	1,06 %	0,01 %	0,6 %	1:14.309,2
ARAGÓN	4	1	1	0	4	0,04 %	0	0,04 %	0,01 %	20,0 %	1:9.905
PPDO. DE ASTURIAS	8	3	2	1	9	0,14 %	0,02 %	0,16 %	0,05 %	18,2 %	1:2891
I. BALEARES	2	0	0	0	2	0,02 %	0	0,02 %	0	0	0
I. CANARIAS	5	7	3	4	9	0,03 %	0,03 %	0,06 %	0,05 %	25,0 %	1:4.945
CANTABRIA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CASTILLA-LA MANCHA	0	2	2	0	0	0	0	0	0,01 %	100 %	1:6.771,5
CASTILLA Y LEÓN	41	2	1	1	42	0,28 %	0,01 %	0,29 %	0,01 %	2,3 %	1:14.691
CATALUÑA	21	3	1	2	23	0,03 %	0	0,04 %	0	4,2 %	1:64.166
C. VALENCIANA	14	4	2	0	14	0,04 %	0	0,04 %	0,01 %	17,6 %	1:12.759
EXTREMADURA	NA	NA	1	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	1:7.718
GALICIA	1	1	1	0	1	0,01 %	0	0,01 %	0,01 %	50,0 %	1:16.614
MADRID	170	8	3	4	174	0,28 %	0,01 %	0,29 %	0,01 %	1,7 %	1:20.230
REGIÓN DE MURCIA	1	1	1	0	1	0,01 %	0	0,01 %	0,01 %	50,0 %	1:14.713
C. FORAL DE NAVARRA	3	1	0	1	4	0,06 %	0,02 %	0,08 %	0,02 %	0	0
PAÍS VASCO	1	1	1	0	1	0,01 %	0	0,01 %	0,01 %	50,0 %	1:16.333
LA RIOJA	3	0	0	0	3	0,13 %	0	0,13 %	0	0	0
CEUTA	3	0	0	0	3	0,31 %	0	0,31 %	0	0	0
MELILLA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

Tabla 14. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2018

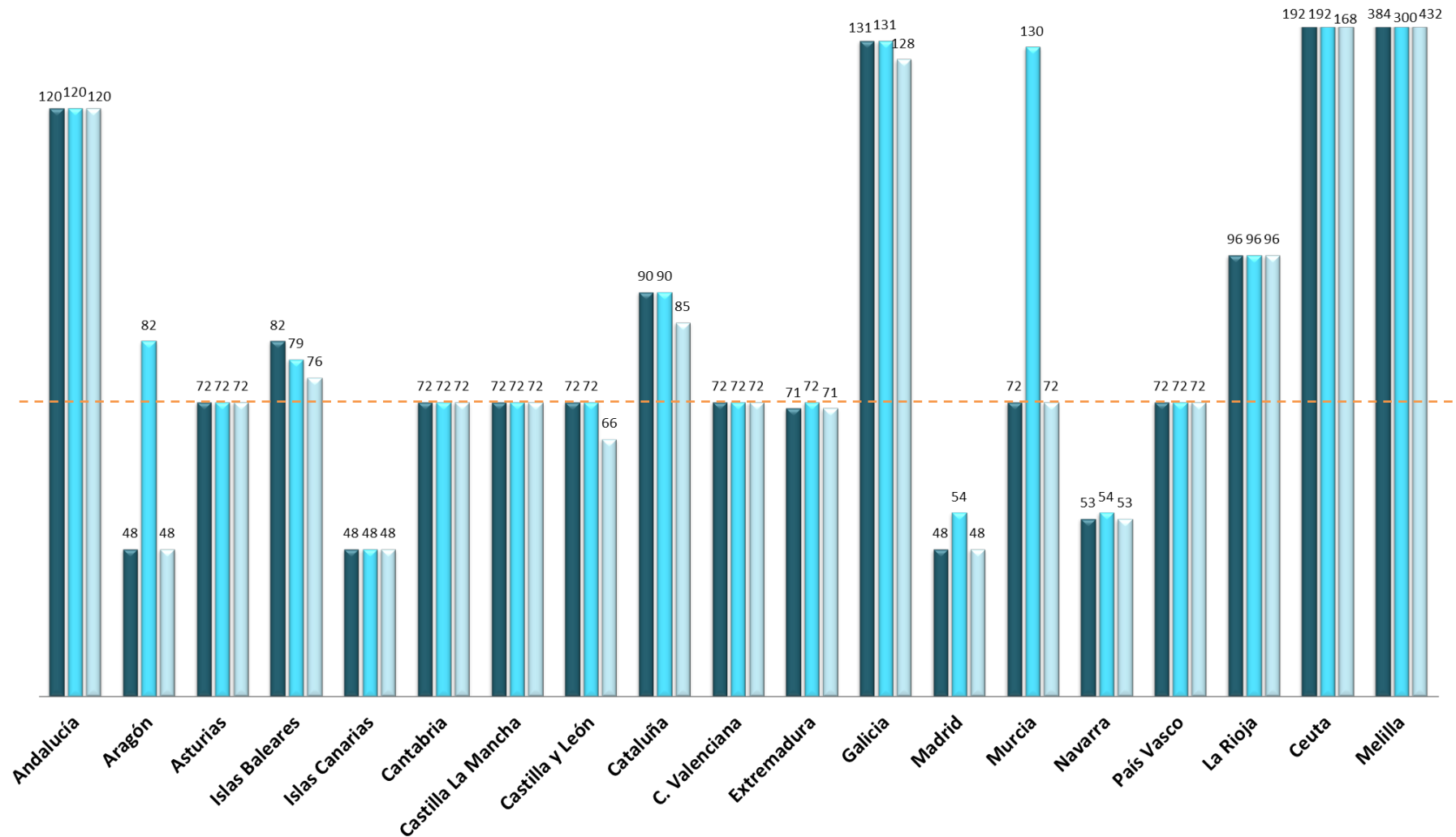
LCHADD											
CCAA	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP	T_DETEC
ANDALUCÍA	760	0	0	0	760	1,06	0	1,06	0	0	0
ARAGÓN	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
PPDO. DE ASTURIAS	1	0	0	0	1	0,02	0	0,02	0	0	0
I. BALEARES	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
I. CANARIAS	0	1	0	1	1	0	0,01	0,01	0,01	0	0
CANTABRIA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CASTILLA-LA MANCHA	NA	NA	0	NA	NA	NA	NA	NA	NA	0	0
CASTILLA Y LEÓN	42	0	0	0	42	0,29	0	0,29	0	0	0
CATALUÑA	4	2	0	2	6	0,01	0	0,01	0	0	0
C. VALENCIANA	60	0	0	0	60	0,16	0	0,16	0	0	0
EXTREMADURA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
GALICIA	NA	NA	0	NA	NA	NA	NA	NA	NA	0	0
MADRID	256	4	0	3	259	0,42	0	0,43	0,01	0	0
REGIÓN DE MURCIA	1	0	0	0	1	0,01	0	0,01	0	0	0
C. FORAL DE NAVARRA	3	0	0	0	3	0,06	0	0,06	0	0	0
PAÍS VASCO	1	0	0	0	1	0,01	0	0,01	0	0	0
LA RIOJA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CEUTA	3	0	0	0	3	0,31	0	0,31	0	0	0
MELILLA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

Tabla 15. Indicadores Etapa 3 por CCAA y CiA. Año 2018

Acidemia Glutárica tipo I											
CCAA	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP	T_DETEC
ANDALUCÍA	760	4	4	0	760	1,06 %	0	1,06 %	0,01 %	0,52 %	1:17.886,5
ARAGÓN	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
PPDO. DE ASTURIAS	18	0	0	0	18	0,31 %	0	0,31 %	0	0	0
I. BALEARES	2	0	0	0	2	0,02%	0	0,02%	0	0	0
I. CANARIAS	25	6	1	5	30	0,17 %	0,03 %	0,20 %	0,04 %	3,23 %	1:14.835
CANTABRIA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CASTILLA-LA MANCHA	NA	NA	0	NA	NA	NA	NA	NA	NA	0	0
CASTILLA Y LEÓN	47	0	0	0	47	0,32 %	0	0,32 %	0	0	0
CATALUÑA	123	1	1	0	123	0,19 %	0	0,19 %	0	0,81 %	1:64.166
C. VALENCIANA	88	2	0	2	90	0,23 %	0,01 %	0,24 %	0,01 %	0	0
EXTREMADURA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA
GALICIA	NA	NA	0	NA	NA	NA	NA	NA	NA	0	0
MADRID	181	6	2	4	185	0,3 %	0,01 %	0,30 %	0,01 %	1,07 %	1:30.345
REGIÓN DE MURCIA	1	0	0	0	1	0,01 %	0	0,01 %	0	0	0
C. FORAL DE NAVARRA	2	1	0	1	3	0,04 %	0,02 %	0,06 %	0,02 %	0	0
PAÍS VASCO	3	0	0	0	3	0,02 %	0	0,02 %	0	0	0
LA RIOJA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CEUTA	3	0	0	0	3	0,31 %	0	0,31 %	0	0	0
MELILLA	1	0	0	0	1	0,08 %	0	0,08 %	0	0	0

Anexo II: Evolución temporal de los Indicadores generales de calidad

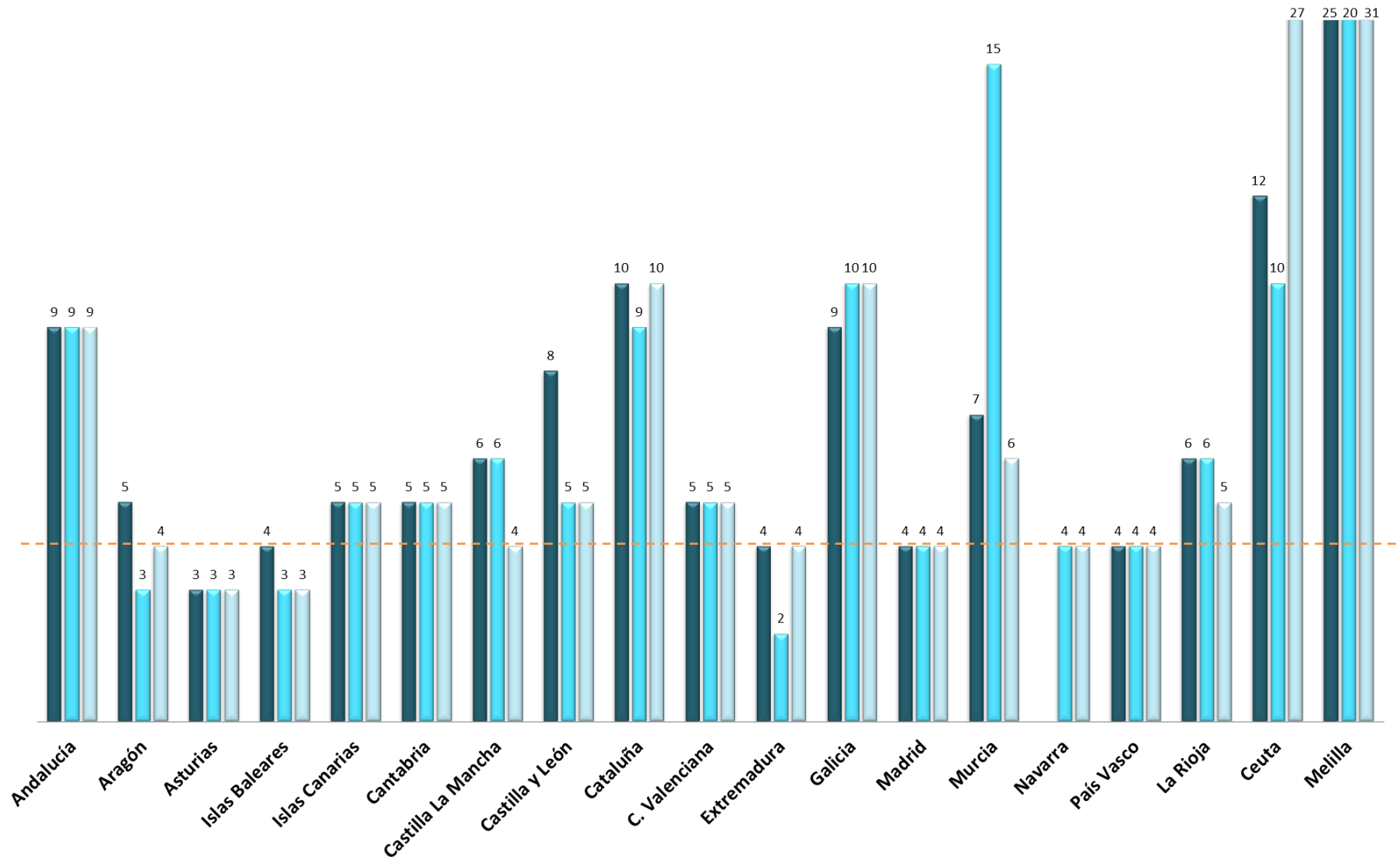
Gráfica 1: Evolución temporal del P95 del indicador de calidad ITTM por CCAA.



ITTM: Intervalo de tiempo (horas) entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra. El nivel aceptable del indicador de calidad para el P95 es de 24-72 h.

■ 2016 ■ 2017 ■ 2018

Gráfica 2: Evolución temporal del P95 del indicador de calidad ITFE por CCAA.

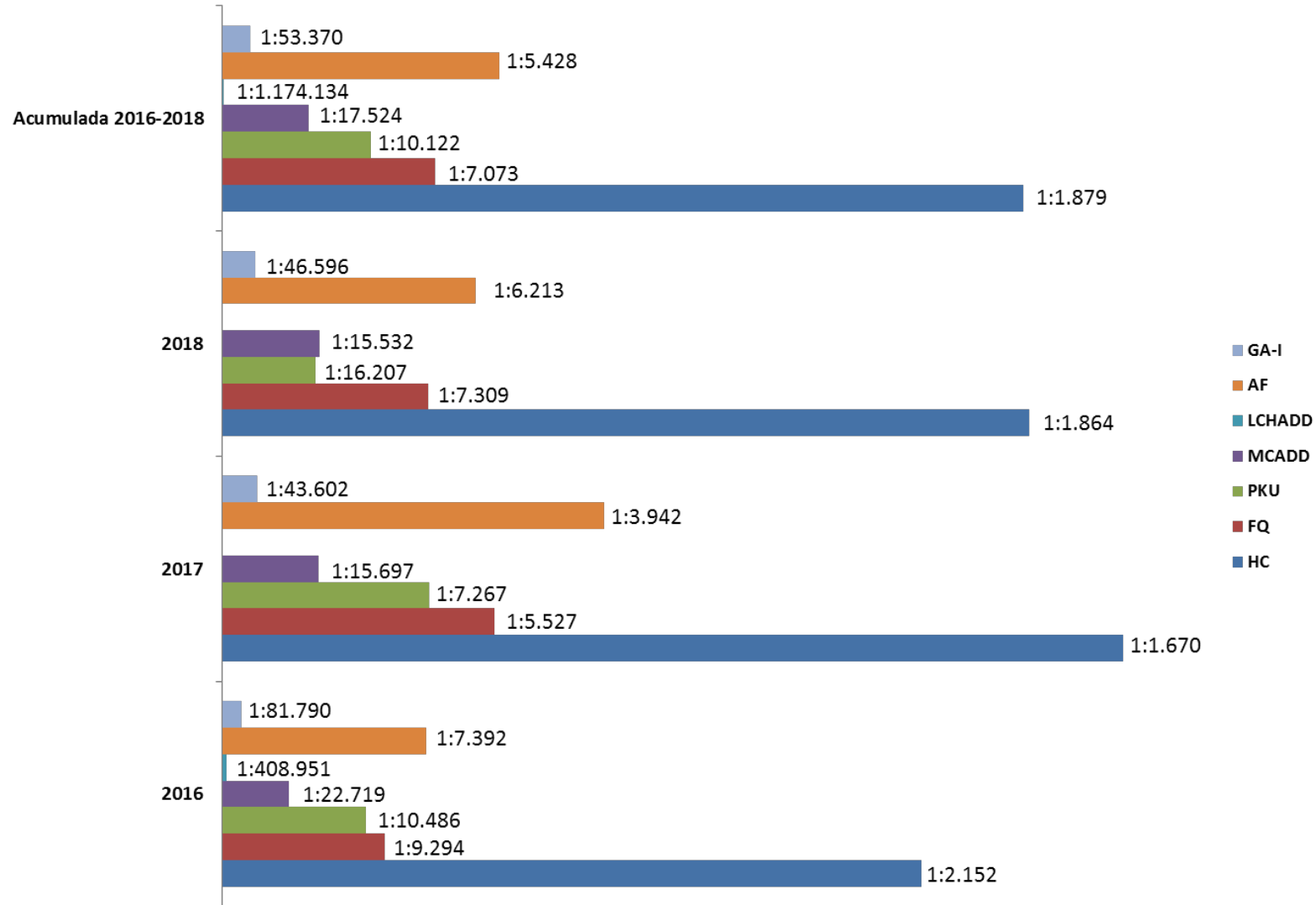


ITFE: Intervalo de tiempo, en días de vida, entre la fecha de la toma de la muestra y la fecha de entrada en el laboratorio. El nivel aceptable del indicador de calidad para el P95 es de 3-4 días.

■ 2016 ■ 2017 ■ 2018

Anexo III. Tasa de detección por enfermedad y año y acumulada 2016-2018

Gráfica 3: Tasa de detección de las enfermedades que forman parte del PCN de la cartera común básica por año (2016, 2017, 2018) y acumulada





Anexo IV. Glosario de términos

Caso positivo o caso confirmado: niño que tras el proceso de cribado y posterior proceso de confirmación ha sido diagnosticado de la patología y se le aplica el tratamiento.

Caso detectado positivo: casos con resultado positivo en la prueba de cribado (laboratorio de cribado).

Caso en seguimiento: Se entiende por caso (recién nacido) en seguimiento: todo caso positivo que tras la confirmación diagnóstica y/o la instauración del tratamiento se le realiza una monitorización y evaluación periódicas con el objetivo de mejorar o alcanzar resultados en su salud.

Enfermedades endocrino-metabólicas: Se denominan metabopatías, errores congénitos del metabolismo (ECM) o enfermedades endocrino metabólicas, a un grupo vasto, diverso y heterogéneo de trastornos bioquímicos causados principalmente por mutaciones en el ADN que se heredan mayoritariamente en forma autosómica recesiva. La falta de un diagnóstico y tratamiento precoz puede comprometer, gravemente, la vida y/o el desarrollo intelectual de las personas afectadas debido a la importante presencia de síntomas neurológicos en muchas ocasiones. Si bien la incidencia de cada uno de los trastornos es baja, su impacto global es notable desde la perspectiva de Salud Pública.

Falso positivo: recién nacido con prueba de cribado positiva en el que tras las pruebas adicionales (nueva muestra de cribado o pruebas diagnósticas), no se confirma la enfermedad:

- Falso positivo sobre primera muestra (FP1): aquel con valor dudoso en la primera muestra (resultado superior al punto de corte) y que en su 2ª muestra solicitada, da un resultado dentro de límites de referencia.
- Falso positivo en el proceso de cribado (FP2): caso detectado (positivo) en el proceso de cribado y enviado a la Unidad Clínica de Seguimiento en el que no se confirma el diagnóstico por el que el laboratorio ha remitido el caso a esta Unidad.

Muestra no válida: Muestra inadecuada para el cribado neonatal (no es apta para ser analizada). Una muestra puede ser no válida por ser muestra insuficiente, estar rayada, sobresaturada, mala impregnación, con coágulos, estratificada, etc.

Toda muestra no válida requiere una nueva toma de muestra.

Muestra válida: Muestra adecuada para el cribado neonatal, que cumple con los requisitos especificados por el programa para poder ser analizada.

Proceso de cribado (neonatal): Conjunto de procedimientos analíticos realizados sobre el neonato, para determinar la presencia o la cantidad de un determinado constituyente y detectar aquellos con riesgo suficientemente elevado de padecer una determinada condición que justifique acciones posteriores de seguimiento y procedimientos de pruebas diagnósticas. Incluye las pruebas realizadas sobre la primera muestra (prueba de cribado) y las que se puedan realizar sobre una nueva muestra solicitada por un resultado dudoso, antes de iniciar acciones de seguimiento o procedimiento de confirmación diagnóstica.

Programa de cribado: La Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública lo define como aquellas actividades orientadas a la detección precoz de la enfermedad, su diagnóstico y tratamiento temprano, que se ofrecen activamente al conjunto de la población susceptible de padecer la enfermedad, aunque no tenga síntomas ni haya demandado ayuda médica.

Programa de cribado neonatal (de enfermedades endocrino-metabólicas): Conjunto de actuaciones de salud pública orientadas a la detección precoz, diagnóstico y tratamiento temprano de los recién nacidos afectados de aquellas enfermedades congénitas que cumplen los criterios establecidos para formar parte de un programa de cribado. La intervención sanitaria adecuada, en el momento oportuno, reduce la morbilidad, la mortalidad y las discapacidades asociadas a dichas enfermedades. El programa lo integran los hospitales con maternidad, el laboratorio o centro de cribado, la estructura de Salud Pública y las unidades clínicas donde se realiza el diagnóstico confirmatorio y seguimiento de los RN diagnosticados. El concepto de programa es global. Es la integración de todas las partes implicadas coordinadas desde Salud Pública.

Prueba de cribado: Conjunto de procedimientos analíticos realizados sobre la primera muestra de un recién nacido. Incluye todos los test que se realizan sobre la muestra inicial, antes de solicitar una nueva muestra por sospecha (no se incluye las segundas muestras solicitadas por “muestra no válida”) o antes de ponerse en contacto con los padres o tutores por posible patología).

Prueba diagnóstica: examen o procedimiento analítico utilizado para clasificar clínicamente los pacientes detectados por el centro de cribado.

Resultado dudoso: resultado de la prueba de cribado que requiere la solicitud de una nueva muestra para confirmar o descartar la sospecha.

Resultado positivo: Resultado de la prueba de cribado con posible patología que requiera contacto con los padres o con los responsables asistenciales del RN.

Resultado válido: Resultado positivo, negativo o dudoso de la prueba de cribado. El resultado dudoso es también un resultado válido.

Unidad clínica de seguimiento: servicio o unidad asistencial donde se realiza el diagnóstico confirmatorio, el tratamiento y el seguimiento de los casos de una patología o grupo de patologías detectados en el proceso de cribado neonatal. Otras denominaciones para esta unidad son: Unidad de experiencia clínica (Cataluña).

Valor predictivo positivo: Probabilidad de que el recién nacido con resultado positivo en el proceso de cribado, tenga la enfermedad. El VPP es el % de casos con cribado positivo en los que se confirma el diagnóstico.