

## INFORME SOBRE LA PUESTA EN MARCHA DEL CRIBADO NEONATAL Y LA DESIGNACIÓN DE SERVICIOS DE REFERENCIA PARA EL DIAGNOSTICO DEFINITIVO, TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO DE LAS ALTERACIONES Y ENFERMEDADES OBJETO DE CRIBADO

Con fecha 1 de septiembre de 2009 entrarán en vigor las “Instrucciones de la Consejera de Salud y Consumo por las que se regula el Cribado Neonatal en la cartera de servicios del Sistema de Salud de Aragón y la designación de servicios de referencia para el diagnóstico definitivo, tratamiento y seguimiento de las alteraciones y enfermedades objeto de cribado”.

La más importante de las modificaciones y mejoras que aplicación de estas Instrucciones conlleva es, básicamente, hacer efectivas todas las pruebas de cribado de enfermedades congénitas, endocrinológicas y metabólicas que venían recogidas en la “Orden de 13 de julio de 2007, del Departamento de Salud y Consumo, por la que se regula el cribado neonatal en la Comunidad Autónoma de Aragón”

A continuación se detallan una relación de las principales modificaciones y mejoras que supondrá la aplicación de estas Instrucciones:

**1.- La ampliación del número de enfermedades congénitas, endocrinológicas y metabólicas que son objeto de cribado** y que, por tanto, pueden ser diagnosticadas precozmente, lo que permite la remisión de los casos positivos a los “servicios de referencia” para su diagnóstico definitivo y el posterior tratamiento y seguimiento de los pacientes, pudiendo, así, evitar o mejorar el daño neurológico y otras posibles discapacidades que van asociados a las mismas.

- Hasta ahora se realizaba el diagnóstico precoz de:
  - Hiperfenilalaninemia
  - Hipotiroidismo congénito
  - Hiperplasia congénita suprarrenal
  - Fibrosis quística
- La adquisición y puesta en marcha del Tandem de Masas permite ampliar el número de enfermedades objeto de cribado a las siguientes:
  - Galactosemia
  - Defectos de la beta-oxidación de ácidos grasos de cadena media (6)
  - Aciduria isovalérica
  - Aciduria propiónica
  - Aciduria metilmalónica por déficit de mutasa
  - Aciduria Glutárica Tipo I
  - Tirosinemia tipo I
  - Leucinosis
  - Defectos del transporte de carnitina

Es decir, que se pasa de realizar la detección precoz de cuatro enfermedades congénitas, endocrinológicas y metabólicas, a la realización de trece de estas enfermedades.

**2. La generalización de la realización del despistaje de los Síndromes de Turner y Klinefelter** mediante la determinación de alteraciones de la masa Barr en una muestra de la mucosa bucal de los recién nacidos.

Hasta ahora este despistaje no se realizaba de forma generalizada a todos los niños que nacían en hospitales de Aragón, puesto que solo se realizaba a los niños nacidos en el Hospital Universitario Miguel Server y, además, de forma no sistematizada.

A partir de la puesta en marcha de estas Instrucciones este despistaje se realizará en todos los niños nacidos en hospitales de Aragón en los que se atienden partos, ya sean hospitales del Sistema de Salud de Aragón (hospitales del Servicio Aragonés de Salud y del Consorcio Sanitario Aragonés de Alta Resolución) u hospitales ajenos al Sistema de Salud de Aragón (hospitales privados como la Clínica Montpellier, Clínica Montecanal, Clínica El Pilar, Clínica Quirón y Clínica Santiago).

**3. La generalización del cribado a los niños aragoneses nacidos fuera de Aragón**, como puede ser el caso de Comunidades Autónomas limítrofes (Navarra, Cataluña, Valencia, etc.), o de otras Comunidades Autónomas que no contemplen el cribado de estas enfermedades.

#### **4.- La consolidación del Protocolo de Screening Auditivo Neonatal Universal**

Este screening fue consensuado en el año 2002, y ya se viene realizando actualmente en todos los hospitales; pero la puesta en marcha de estas Instrucciones supondrá su consolidación definitiva y regularización.