

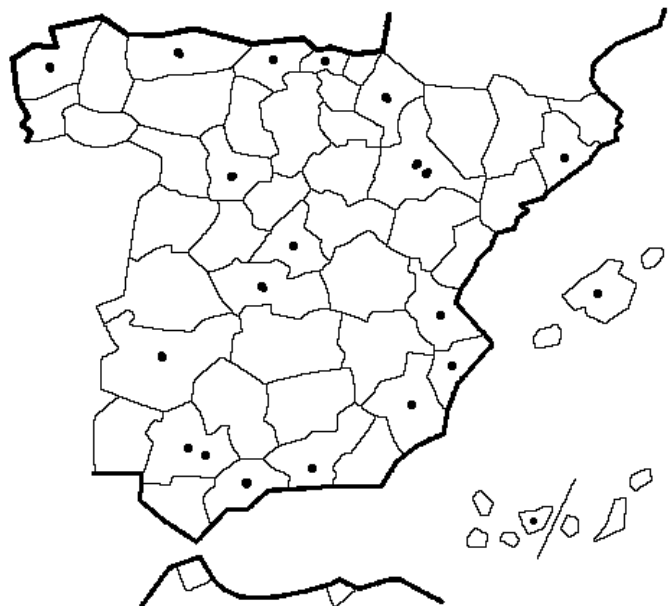


# PROGRAMAS DE CRIBADO NEONATAL EN ESPAÑA

Datos Actualizados a Diciembre de 2007

XIV Reunión de los Centros de Cribado Neonatal  
Real Patronato sobre Discapacidad  
Madrid, 14 de octubre de 2008

# Centros Cribado



17 Comunidades Autónomas  
21 Centros de Cribado

**Alicante:** E Cortés

**Badajoz:** J Remón, J Sánchez

**Barcelona:** M Puliol, JL Marín

**Baleares:** M Mila, A Barceló

**Bilbao:** M Espada. **Canarias:** F Barroso

**Granada:** F Chamorro

**Málaga:** MJ Garriga; **Madrid:** E Dulín

**Murcia:** I González

**Oviedo:** MC Fernández, I. González

**Pamplona:** A Rivero

**Santander:** A Eguiraun, **Santiago:** JR Alonso

**Sevilla:** **HVR:** JL Jimenez y **HVM:** C González

**Talavera de la Reina:** E Pérez Mangas

**Valencia:** AM. García;

**Valladolid:** I Fernández

**Zaragoza:** HCU, C Blasco y **HMS** C García



## Orden de magnitud de los laboratorios

Recién Nacidos Analizados / Año	Número de laboratorios	Estatus		
		Privado	Público	Otros
< 10.000	6		X	
10 – 20.000	5		X	
20 - 50.000	4		X	
50 – 100.000	4		X	
> 100.000	0			



# Evaluación / Encuesta Anual

## 1) Datos generales

- Recién nacidos analizados
- Edad a la obtención del espécimen de sangre
- Intervalos de tiempo transcurridos entre:
  - día de la extracción y llegada de la muestra al laboratorio
  - día de llegada al laboratorio y obtención del resultado
- edad del recién nacido a la obtención del resultado

## 2) Datos individuales de los casos positivos

- N° registro, fecha de nacimiento, sexo, peso al nacer y provincia
- Edad del caso
- HC, HFA, HSC, FQ, AF, MCADD y otras enfermedades detectadas por TMS
- Diagnóstico



# Actividad de los Centros (I)

<b>Centro</b> <i>Cobertura Geográfica</i>	<b>Año 2007</b> <i>Código</i>
<b>Alicante</b> <i>Alicante</i>	Sin Actividad
<b>Badajoz</b> <i>Extremadura</i>	A, B, C, D, F, H 1
<b>Barcelona</b> <i>Cataluña</i>	A,F 1
<b>Palma de Mallorca</b> <i>Baleares</i>	A,F 1
<b>Bilbao</b> <i>Pais Vasco</i>	A, M 1
<b>Granada</b> <i>Jaen, Almería, Granada</i>	A,C 2
<b>La Laguna</b> <i>Canarias</i>	A 1
<b>Madrid</b> <i>Comunidad de Madrid</i>	A,B,H 2
<b>Málaga</b> <i>Málaga</i>	A 2
<b>Murcia</b> <i>Murcia y Melilla</i>	A,C, D, F, M, I 1

<b>Centro</b> <i>Cobertura Geográfica</i>	<b>Año 2007</b> <i>Código</i>
<b>Oviedo</b> <i>Asturias</i>	A 2
<b>Pamplona</b> <i>Navarra</i>	A 1
<b>Santander</b> <i>Cantabria</i>	A, C 2
<b>Santiago</b> <i>Galicia</i>	A, C, D, E, F, G, M, I 1
<b>Sevilla (H.V.M) y H.V.R</b> <i>Huelva, Cádiz, Córdoba, Sevilla y Ceuta</i>	A 2
<b>Talavera</b> <i>Castilla La Mancha</i>	A, B, C 1
<b>Valencia</b> <i>Valencia y Castellón</i>	A 2
<b>Valladolid</b> <i>Castilla León</i>	A, F 1
<b>Zaragoza (H.M.S.)</b> <i>Huesca, Teruel, Zaragoza</i>	A, B, F 1
<b>Zaragoza (H.C.U.)</b> <i>Zaragoza (1/4) y La Rioja</i>	A, B, F 1

<b>Código</b>	<b>Detección de</b>
<b>A</b>	Hipotiroidismo Congénito e Hiperfenilalaninemias
<b>B</b>	Hiperplasia Suprarrenal Congénita
<b>C</b>	Aminoacidopatías en sangre
<b>D</b>	Aminoacidopatías en orina
<b>E</b>	Déficit de Biotinidasa
<b>F</b>	Fibrosis Quística
<b>G</b>	Galactosemia
<b>H</b>	Enfermedad Células Falciforme
<b>M</b>	MCADD
<b>I</b>	Otras por TMS
<b>1</b>	Extracción Única
<b>2</b>	Extracción Doble



## Actividad de los Centros (II)

- Todos llevan a cabo la detección precoz de hipotiroidismo congénito e hiperfenilalaninemias, con una cobertura nacional en 2007, del 100 % de los recién nacidos.
- 5 centros realizan el cribado neonatal de hiperplasia suprarrenal congénita, cubriendo el 25,08 % de los recién nacidos.
- 1 centro realiza la detección del déficit de biotinidasa con una cobertura del 4,41% de los recién nacidos.
- 7 centros realizan, la detección de fibrosis quística, la cobertura ha sido del 35,04%.
- 2 centros realizan la detección precoz de Anemia Falciforme, con una cobertura del 17,46%.
- 3 centros utilizan tecnología de espectrometría de masas en tandem (TMS). Uno de ellos realiza exclusivamente la detección de MCAD combinada con PKU. La cobertura nacional para MCAD es del 11,23%



## Estrategia de extracción

La obtención se realiza según una doble estrategia.

- El 62% de los centros realiza una extracción única de sangre a partir del 3º día de vida. Esta muestra es válida para la detección precoz de hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria y todas aquellas otras actividades que realice el centro correspondiente.
- El 38% restante realiza una doble extracción.
  - Una primera extracción, se obtiene bien de sangre de cordón ó de sangre capilar a partir de las 48 horas de vida del recién nacido. Sobre esta muestra se realiza la detección precoz de hipotiroidismo congénito y en su caso la detección precoz de hiperplasia suprarrenal congénita y hemoglobinopatías.
  - Una segunda muestra se obtiene a partir del 5º día de vida del neonato. Sobre esta sangre capilar, se realiza la detección de hiperfenilalaninemias



# Hipotiroidismo Congénito (HC)

- La detección precoz de hipotiroidismo congénito, se lleva a cabo en los 21 centros por medición de tirotropina (TSH), utilizando técnicas:
  - Inmunofluorescencia a tiempo retardado (DELFIA®) (20 Centros)
  - Enzimoimmunoensayo (ELISA) (1 Centro)
- El punto de corte, está establecido en  $\geq 10 \mu$  UI/ml sangre.
- Algún centro realiza la medición de tiroxina (T4), en el mismo espécimen, cuando la TSH presenta un valor superior al punto de corte establecido, utilizando técnicas de:
  - Inmunofluorescencia a tiempo retardado (DELFIA®)
- País Vasco y Cantabria realizan la medición de TSH y T4T a todos los recién nacidos en su área de cobertura.



## Hiperfenilalaninemias (HFA)

- La detección se lleva a cabo por medición de fenilalanina (Phe), mediante técnicas de:
  - Fluorimetría (16 Centros)
  - Cromatografía en capa fina (1 Centro)
  - Enzimática (1 Centro)
  - MS/MS (3 Centros)
- El punto de corte, está establecido en 2-2,5 mg/dl sangre



# Hiperplasia Suprarrenal Congénita HSC (por déficit de 21- $\alpha$ -hidroxilasa)

- La detección precoz, se lleva a cabo por medición de 17- $\alpha$ -hidroxiprogesterona (17-OH-P) utilizando técnicas de:
  - Inmunofluorescencia a tiempo retardado (DELFLIA®)
- El punto de corte está establecido de acuerdo a la edad gestacional.  
A término  $\geq 30$  nmol /l sangre.



## Fibrosis Quística (FQ)

- La detección se lleva a cabo por medición de la tripsina inmunoreactiva (TIR) mediante:
  - DELFIA®
  - ELISA
- Estudio de ADN y/o segundo TIR a los 20-30 días y posterior ADN



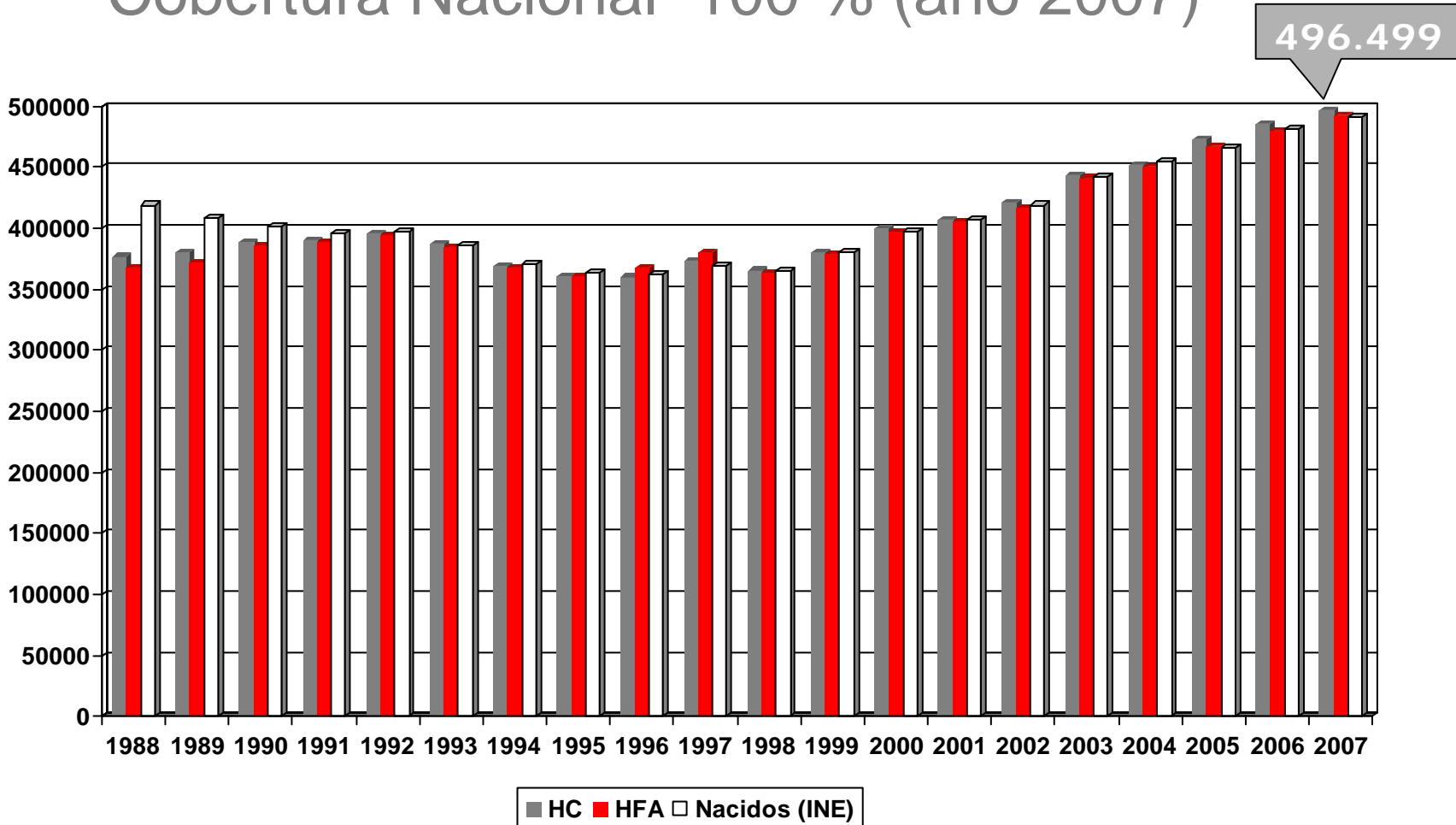
## Evaluación externa de la calidad

- El Programa de Evaluación Externa de la Calidad de la Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE), realiza evaluación externa de los programas de detección precoz de hipotiroidismo y fenilcetonuria.
- Los laboratorios inscritos, reciben mensualmente el material de control:
  - 3 niveles de TSH
  - 3 niveles de Phe
- Se recogen los resultados obtenidos, su interpretación y la acción posterior
- Los informes mensuales se encuentran en <http://www.aecne.es>



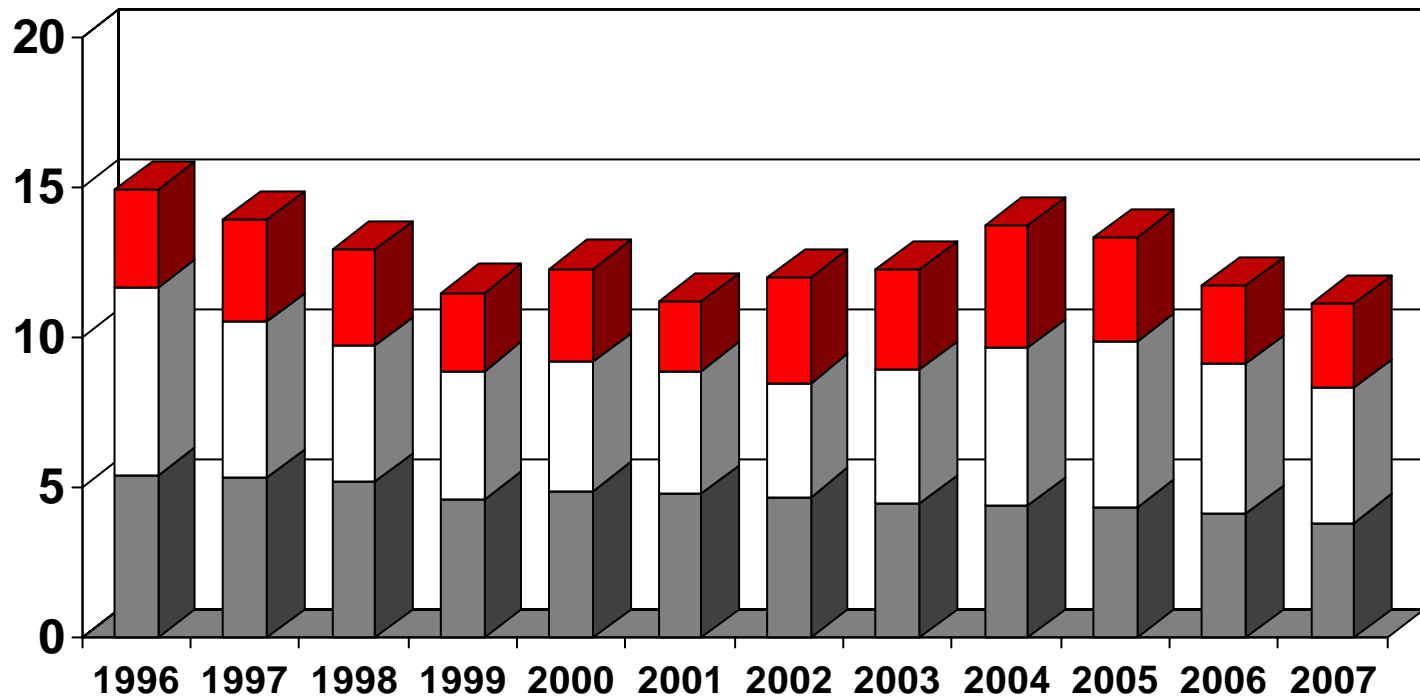
# Evolución de los Recién Nacidos Analizados

## Cobertura Nacional 100 % (año 2007)





# Obtención Resultado HC, HFA y HSC Extracción única



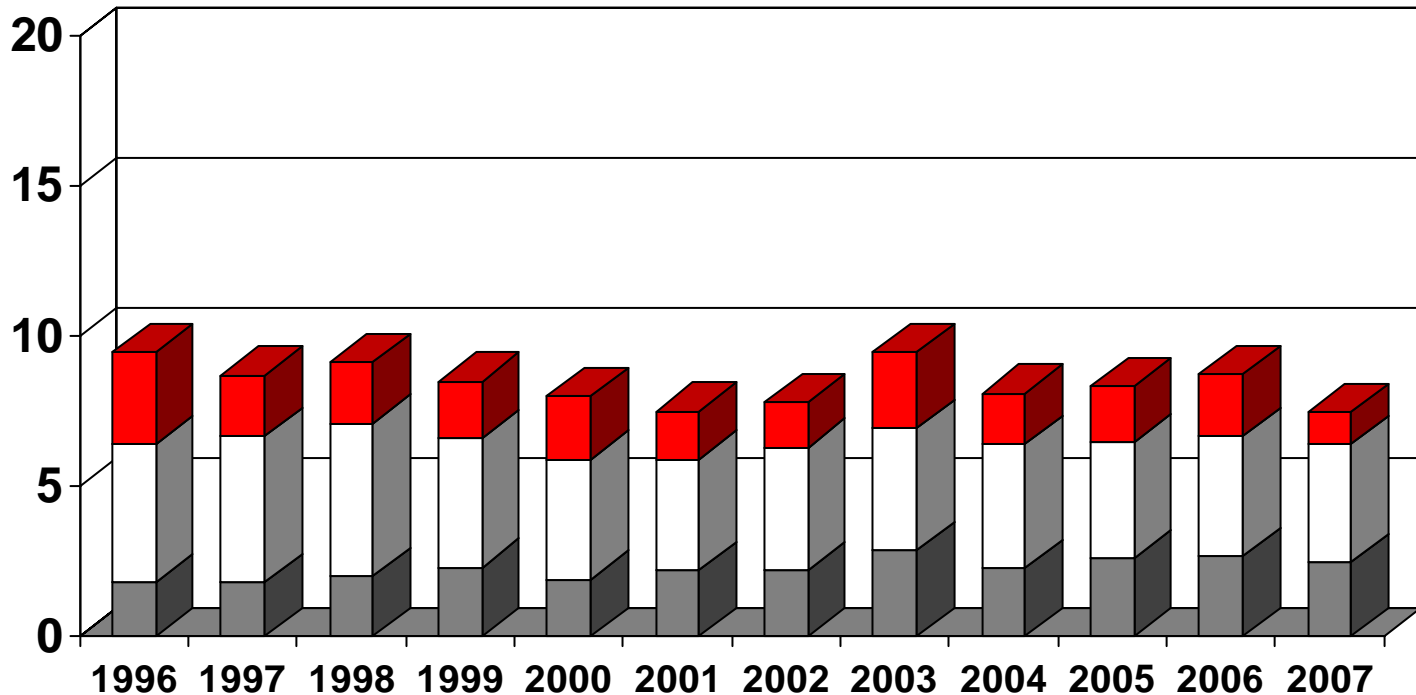
## Intervalo en días



FN-FM Nacimiento-Extracción  
 FM-FEL Extracción-Entrada Lab  
 FEL-FRE Entrada Lab- Resultado



## Obtención Resultado HC Extracción doble (1ª)



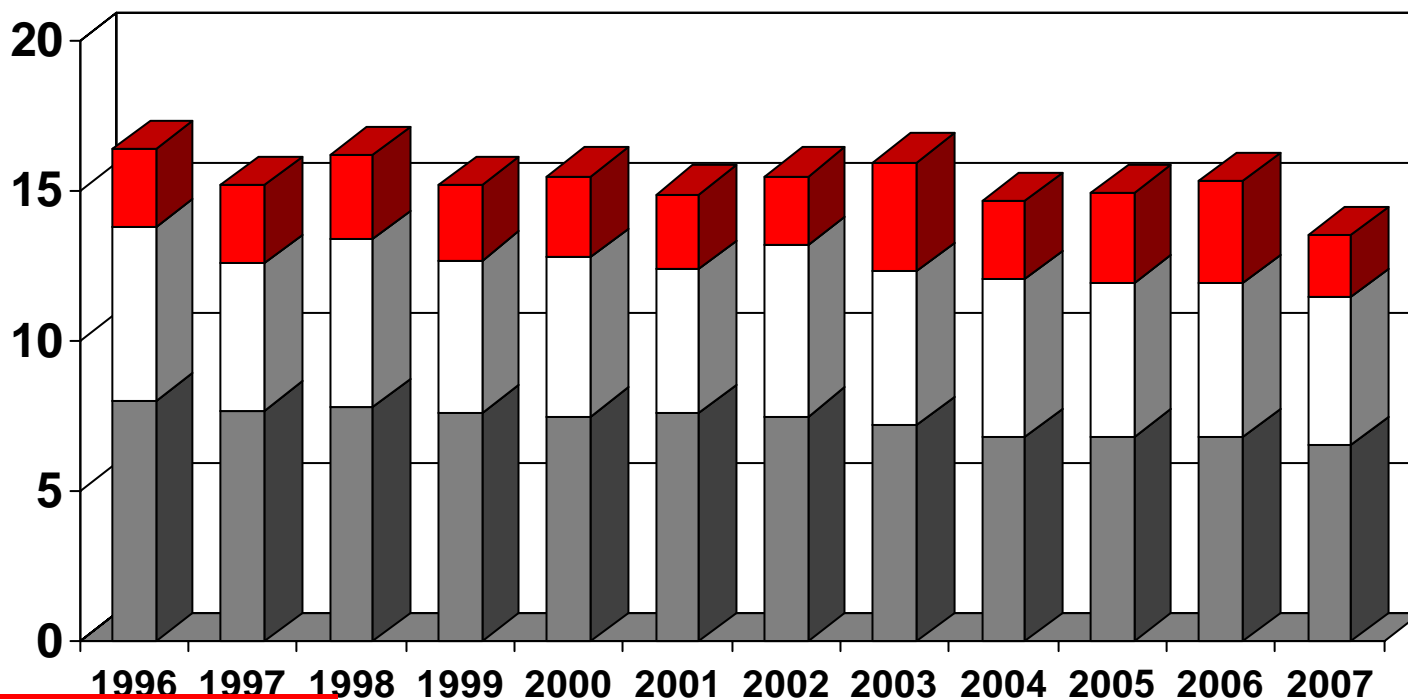
**Intervalo en días**

FN-FM	Nacimiento-Extracción
FM-FEL	Extracción-Entrada Lab
FEL-FRE	Entrada Lab- Resultado

FN-FM
  FM-FEL
  FEL-FRE



## Obtención Resultado HFA Extracción doble (2ª)



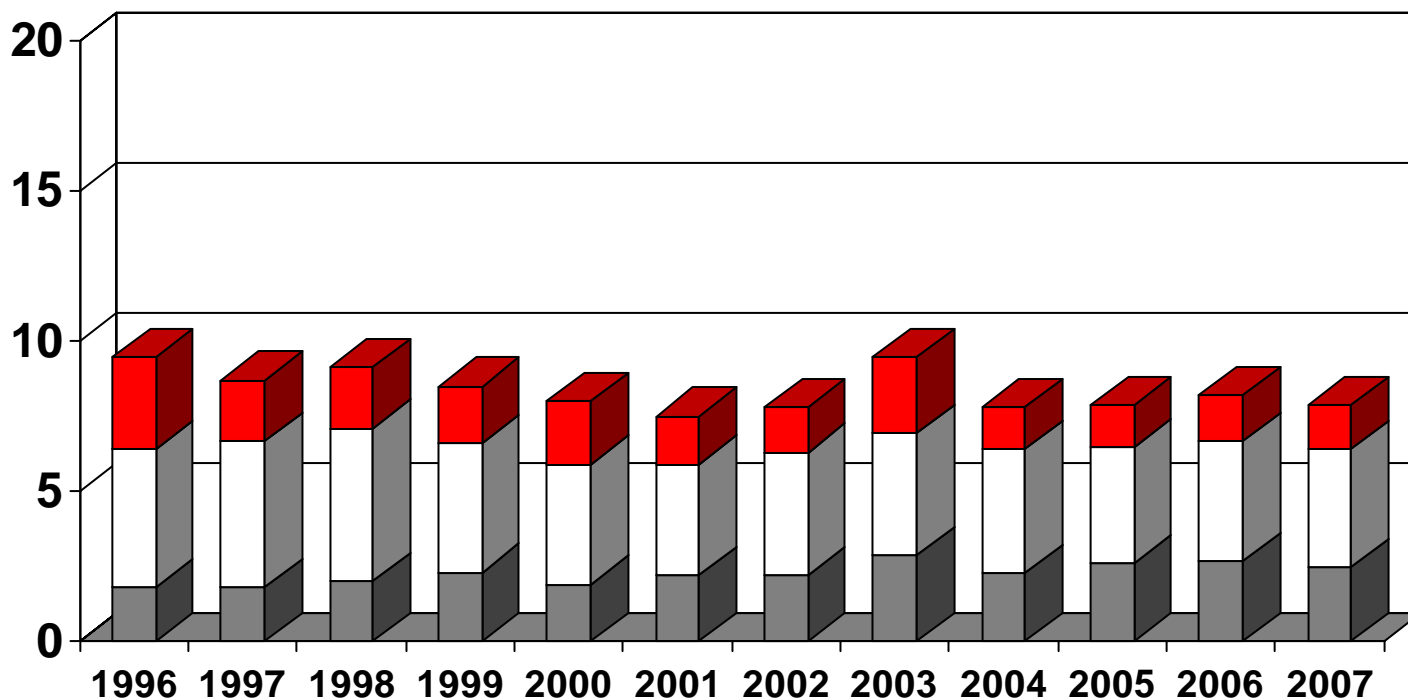
Intervalo en días



FN-FM      Nacimiento-Extracción  
 FM-FEL    Extracción-Entrada Lab  
 FEL-FRE    Entrada Lab- Resultado



## Obtención Resultado HSC Extracción doble (1ª)



### Intervalo en días

■ FN-FM    □ FM-FEL    ■ FEL-FRE

FN-FM    Nacimiento-Extracción  
FM-FEL    Extracción-Entrada Lab  
FEL-FRE    Entrada Lab- Resultado



# Media Nacional de los Intervalos de Tiempo (días) Año 2007

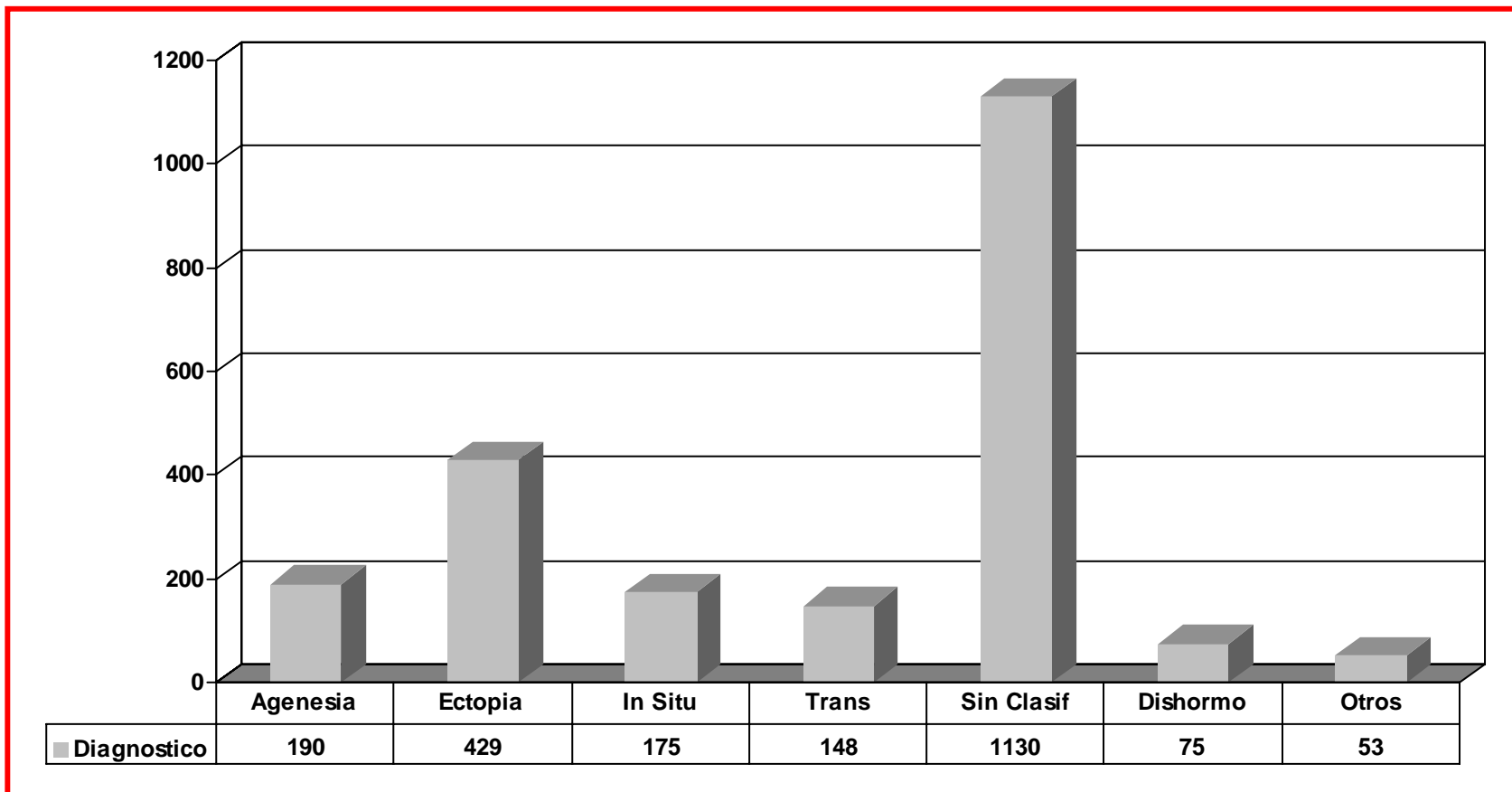
		FN-FM	FM-FEL	FEL-FRE			FN-FRE		
				HC	HFAs	HSC	HC	HFAs	HSC
Muestra Única		3,73	4,25	2,21	2,64	2,65	<b>10,19</b>	<b>10,62</b>	<b>11,00</b>
Muestra Doble	1 <sup>a</sup>	2,46	3,91	1,11		1,47	<b>7,48</b>		<b>7,84</b>
	2 <sup>a</sup>	6,51	4,97		2,03			<b>13,51</b>	

## Intervalo en días

**FN-FM**      **Nacimiento-Extracción**  
**FM-FEL**    **Extracción-Entrada Lab**  
**FEL-FRE**    **Entrada Lab- Resultado**



# Hipotiroidismo Congénito (HC) Diagnósticos 1996-2007



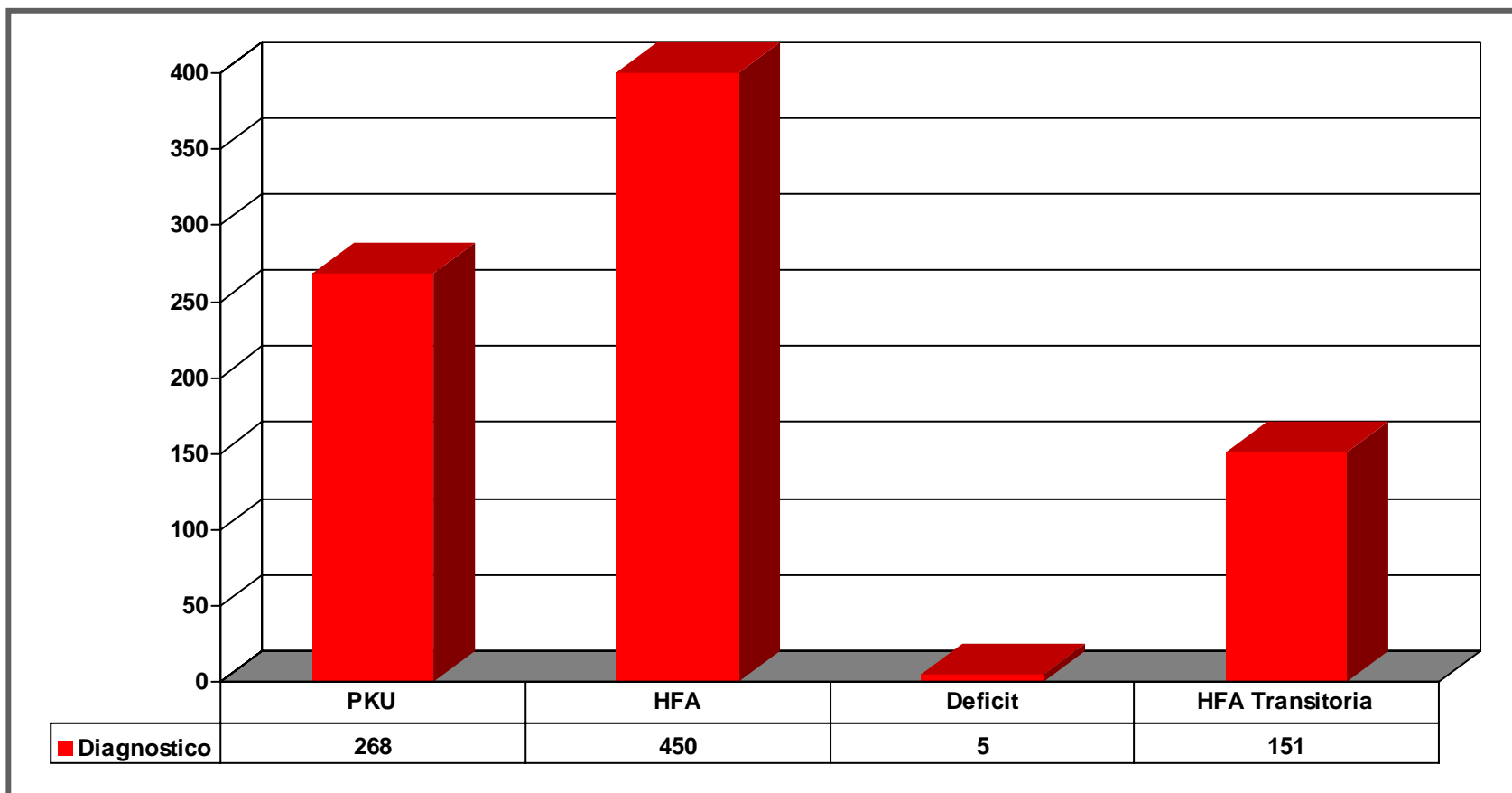


## Incidencia de Hipotiroidismo Congénito. Inicio-2007

Año	Recién Nacidos Analizados	Casos HC Detectados	Casos HC Permanentes	Casos HC Transitorios
Inicio-1992 <i><b>Incidencia</b></i>	4.325.431	1.486 <i><b>1: 2.910</b></i>		
1993 – 2007 <i><b>Incidencia</b></i>	6.174.496	2.993 <i><b>1: 2.062</b></i>	2.475 <i><b>1: 2.494</b></i>	518 <i><b>1: 11.919</b></i>
Inicio - 2007 <i><b>Incidencia Global</b></i>	<i><b>10.499.927</b></i>	4.479 <i><b>1: 2.344</b></i>		



# Hiperfenilalaninemia (HFA) Diagnósticos 1996-2007



Nota: **NO** se incluyen 12 casos de detección tardía (HFA+PKU) declaradas

Preparado por la Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE). Fuente: Responsables Centros de Cribado en España

## Incidencia de Hiperfenilalaninemias. Inicio-2007

Año	Recién Nacidos Analizados	Casos Detectados	Casos PKU	Casos HFA	Casos HFA Déficit Cofactor
Inicio-1987 <i>Incidencia</i>	2.998.218	158 <i>1: 18.976</i>			
1988 – 2007 <i>Incidencia</i>	8.062.512	1068 <i>1: 7.549</i>	414 <i>1: 19.747</i>	649 <i>1: 12.422</i>	5
Inicio - 2007 <i>Incidencia Global</i>	<b>11.060.730</b>	1226 <i>1: 9.021</i>			

Nota: Para el cálculo de incidencia, NO se incluyen 12 casos de detección tardía (HFA+PKU) declaradas



# Incidencia de Hiperplasia Suprarrenal Congénita 2000-2007

Año	Recién Nacidos Analizados	Casos Detectados
2000 – 2007 <i>Incidencia</i>	852.093	<b>67</b> <i>1: 12.718</i>



## Incidencia de Fibrosis Quística 2000-2007

Año	Recién Nacidos Analizados	Casos Detectados
2000 – 2007 <i>Incidencia</i>	1.014.010	<b>294</b> <b>1: 3.449</b>



## Incidencia de MCADD 2001-2007

Año	Recién Nacidos Analizados	Casos Detectados
2001 – 2007 <i>Incidencia</i>	176.697	7 <i>1: 25.242</i>



## Incidencia de Anemia Falciforme 2003-2007

Año	Recién Nacidos Analizados	Casos FS Detectados	Casos FAS Detectados
2003 – 2007 <i>Incidencia</i>	416.180	<b>62</b> <i>1: 6.713</i>	<b>1.399</b> <i>1: 299</i>