



---

# CRIBADO NEONATAL: HISTORIA Y PERSPECTIVAS

---

TRABAJO DE FIN DE GRADO



**GRADO EN MEDICINA. SEXTO CURSO 2023-2024**

**AUTOR: ALBERTO JOSÉ GONZÁLEZ ÁLVAREZ**

**TUTOR: DR. JUAN JOSÉ TELLERÍA ORRIOLS**

## ÍNDICE

<b>1. RESUMEN/ABSTRACT</b> .....	2
<b>2. INTRODUCCIÓN</b> .....	4
2.1 Historia del cribado neonatal: primeros pasos en la geografía mundial.....	6
2.2 Historia del cribado neonatal: laboratorios en España .....	7
2.3 Historia del cribado neonatal: enfermedades cribadas en España.....	8
<b>3. OBJETIVOS</b> .....	9
<b>4. MATERIAL Y MÉTODOS</b> .....	9
<b>5. RESULTADOS</b> .....	11
<b>6. DISCUSIÓN</b> .....	13
6.1 España: milagro o pesadilla según el código postal.....	13
6.2 Situación en Europa y el resto del mundo.....	15
6.3 Perspectivas futuras del cribado neonatal en España.....	17
6.4 Desigualdades y aspectos éticos.....	19
<b>7. CONCLUSIONES</b> .....	20
<b>8. BIBLIOGRAFÍA</b> .....	21
<b>9. ANEXOS</b> .....	23

## 1. RESUMEN/ABSTRACT

**Introducción:** El cribado neonatal es un programa de salud pública esencial para detectar precozmente trastornos genéticos y metabólicos en recién nacidos, permitiendo intervenciones tempranas que mejoran los resultados a largo plazo. Este proceso, crucial en la medicina preventiva, ha evolucionado significativamente gracias a los avances tecnológicos y científicos. La historia del cribado neonatal muestra hitos importantes desde la detección de la fenilcetonuria en 1958 hasta la incorporación de tecnologías avanzadas como la espectrometría de masas en tándem. En España, el programa comenzó en 1968 y ha visto una expansión notable, aunque con desigualdades regionales en la cantidad de enfermedades cribadas. En 2024, se incluyeron nuevas enfermedades al programa, con la meta de lograr un cribado universal en el futuro próximo.

**Objetivos:** comparar los programas entre diferentes regiones y países, analizar las razones y consecuencias de la falta de homogeneidad en dichos programas, evaluar su futuro a corto y medio plazo, realizar un análisis ético y destacar las desigualdades sociales y sanitarias según el lugar de nacimiento.

**Material y Métodos:** Se realizó una revisión bibliográfica de artículos en inglés y español, publicados entre 1990 y 2024, utilizando bases de datos y guías oficiales, enfocándose en aspectos históricos, políticas de salud, avances tecnológicos y desafíos éticos.

**Resultados y Discusión:** Los programas de cribado neonatal buscan acceso equitativo, pero varían en función de contextos éticos y económicos. En España, existen grandes diferencias regionales en los programas, afectando la morbilidad y mortalidad neonatal según el lugar de nacimiento. A nivel europeo, los modelos Beveridge y Bismarck muestran variaciones significativas en el cribado. Las desigualdades en España también se reflejan en la vacunación y la educación, evidenciando la necesidad de una mayor uniformidad en la atención sanitaria.

**Conclusiones:** Los programas de cribado neonatal en España revelan desigualdades entre regiones, como las 8 enfermedades en Asturias y las 40 en Murcia, no atribuibles a limitaciones técnicas o económicas. España se sitúa en una posición intermedia comparada con otros países. Aunque se trabaja en su ampliación, persisten desafíos éticos y de equidad en la Sanidad y Educación españolas.

**Palabras clave:** “historia del cribado neonatal”, “newborn screening”, “desigualdades”, “enfermedades metabólicas”, “inclusion criteria”, “universal”, “cribado neonatal en España” y “aspectos éticos”.

**Introduction:** Neonatal screening is an essential public health program to early detect genetic and metabolic disorders in newborns, enabling early interventions that improve long-term outcomes. This process, pivotal in preventive medicine, has significantly evolved due to technological and scientific advancements. The history of neonatal screening shows important milestones from the detection of phenylketonuria in 1958 to the incorporation of advanced technologies like tandem mass spectrometry. In Spain, the program started in 1968 and has seen significant expansion, albeit with regional disparities in the number of screened diseases. In 2024, new diseases were included in the program, aiming to achieve universal screening in the near future.

**Objectives:** To compare programs among different regions and countries, analyze the reasons and consequences of the lack of homogeneity in such programs, evaluate their short- and medium-term future, conduct an ethical analysis, and highlight social and healthcare inequalities according to the place of birth.

**Materials and Methods:** A bibliographic review of articles in English and Spanish, published between 1990 and 2024, was conducted using databases and official guidelines, focusing on historical aspects, health policies, technological advancements, and ethical challenges.

**Results and Discussion:** Neonatal screening programs aim for equitable access but vary depending on ethical and economic contexts. In Spain, there are significant regional differences in programs, affecting neonatal morbidity and mortality according to the place of birth. At the European level, Beveridge and Bismarck models show significant variations in screening. Inequalities in Spain are also reflected in vaccination and education, highlighting the need for greater uniformity in healthcare.

**Conclusions:** Neonatal screening programs in Spain reveal disparities between regions, such as the 8 diseases in Asturias and the 40 in Murcia, not attributable to technical or economic limitations. Spain is in an intermediate position compared to other countries. Although work is underway to expand it, ethical and equity challenges persist in Spanish healthcare and education.

**Keywords:** "history of neonatal screening," "newborn screening," "inequalities," "metabolic disorders," "inclusion criteria," "universal," "neonatal screening in Spain," and "ethical aspects."

## 2. INTRODUCCIÓN

El cribado neonatal de errores congénitos del metabolismo y otras enfermedades metabólicas endocrinas es un programa de salud pública diseñado para detectar de manera precoz ciertas condiciones genéticas o metabólicas en los recién nacidos. El objetivo primordial del mismo es intervenir de manera precoz y así poder abordar el tratamiento de dichas condiciones patológicas y mejorar los resultados a largo plazo (1).

El cribado neonatal emerge como un hito imprescindible en la atención perinatal contemporánea, marcando el comienzo de una trayectoria de detección temprana de trastornos genéticos, metabólicos y endocrinos que podrían influir de manera significativa en el curso de la vida de un recién nacido. Esta práctica se erige como un componente esencial en la medicina preventiva, desplegando su capacidad diagnóstica para anticipar y abordar condiciones que, de lo contrario, podrían pasar desapercibidas y resultar fatales para el neonato.

Desde sus inicios hasta la actualidad, el cribado neonatal ha experimentado una evolución sustancial. Este proceso, respaldado por las innovaciones tecnológicas y los avances científicos, ha permitido la optimización de la capacidad de identificación temprana y personalizada de potenciales riesgos para los neonatos.

La revisión de la literatura permitirá contextualizar históricamente el desarrollo del cribado neonatal, destacando sus hitos y contribuciones en el ámbito de la medicina perinatal. Además, resulta imprescindible realizar un análisis de la situación contemporánea en lo que a cribado neonatal se refiere. Este análisis no solo pone de manifiesto la situación de desigualdad entre las diferentes comunidades autónomas españolas, sino también establece una comparación con otros países, haciendo especial hincapié en aquellos con desarrollo similar en lo que a sistema sanitario se refiere. La genética se erige como una de las ramas de la medicina con mayor proyección de futuro a corto y medio plazo, por lo que resulta de interés el estudio de posibles modificaciones futuras en el programa de cribado neonatal, mediante la inclusión de aquellas patologías que cumplan los criterios necesarios establecidos. En un primer lugar, la *National Academy of Sciences* estableció, en el año 1970, los criterios clásicos de inclusión en un programa de cribado neonatal y que incluyen los siguientes (2):

- Enfermedad que curse con daño mental y físico graves o riesgo vital.
- No posibilidad de diagnóstico clínico efectivo en el periodo neonatal.
- Tratamiento eficaz y asequible.
- La instauración precoz del tratamiento mejora el pronóstico clínico.

- Incidencia relativamente elevada.
- Metodología analítica rápida, fiable y de coste reducido.

Sin embargo, el progreso de las tecnologías contemporáneas ha enriquecido la comprensión acerca de las causas subyacentes de las enfermedades, promoviendo avances significativos en sus modalidades de tratamiento.

Se ha observado un notable crecimiento en la adopción de técnicas innovadoras, particularmente la espectrometría de masas en tándem, que posibilita la detección de múltiples metabolitos a partir de una única muestra, mediante un solo análisis.

Estos avances, en conjunto con los progresos en el diagnóstico y la integración de terapias emergentes, las cuales, aunque no constituyan una solución definitiva para ciertas enfermedades, sí contribuyen a mejorar la calidad de vida de los pacientes, han generado nuevas oportunidades para la inclusión de otros marcadores de enfermedades en los programas de cribado neonatal.

Por todo lo expuesto y, teniendo en cuenta que solo un número reducido de enfermedades cumplen los criterios clásicos, se han revisado y ampliado los criterios clásicos de inclusión de nuevas enfermedades en los programas de cribado neonatal de la siguiente manera (2):

- La enfermedad propuesta da lugar a una severa morbilidad física y/o mental o mortalidad si no se diagnostica precozmente en periodo neonatal.
- La enfermedad no puede detectarse clínicamente en el periodo neonatal o existen grandes dificultades para ello.
- Existe un tratamiento disponible efectivo o paliativo que mejore la calidad y/o la expectativa de vida del paciente.
- La incidencia de la enfermedad en la población cribada ha de ser relativamente alta (1/10.000-15.000) por sí sola o en combinación con aquéllas que se detectan en el mismo proceso analítico.
- El procedimiento analítico de cribado ha de ser rápido, sensible, específico y de coste razonable.
- Los beneficiarios de la inclusión de la enfermedad en los programas de cribado, deben ser: el neonato en primer lugar, pero también la familia y la sociedad.
- Deben existir unidades de diagnóstico, tratamiento y seguimiento clínico para el paciente pediátrico y también para cuando el paciente alcance su edad adulta.
- Debe existir una coordinación entre los centros maternos, donde se realiza la toma de muestra, el laboratorio de cribado, el laboratorio de confirmación

(cuando sea diferente al de cribado) y las unidades de diagnóstico, tratamiento y seguimiento clínico.

## 2.1 Historia del cribado neonatal: primeros pasos en la geografía mundial.

Hay que remontarse hasta el mes de marzo del año 1958 para encontrar el Programa de Detección de Fenilcetonuria, impulsado en la ciudad galesa de Cardiff y primero oficial, pues involucraba a la Autoridad Sanitaria, en el ámbito del cribado neonatal.

Por otro lado, entre los años 1959 y 1961, Robert Guthrie, médico y microbiólogo estadounidense desarrolló una prueba que permitía detectar los niveles de fenilalanina en la sangre de los neonatos mediante el uso de papel de filtro como soporte de la muestra obtenida.

Posteriormente, Horst Bickel introdujo en 1961 el método desarrollado por Guthrie en Europa, más concretamente, en Marburg, ciudad de su Alemania natal. Para el año siguiente, 1962, ya se había instaurado el primer laboratorio europeo de cribado neonatal.

Pasó más de una década sin avances reseñables en el campo del cribado neonatal, sin embargo, en el año 1973 se produjo la ampliación más importante hasta la fecha. En Quebec, el endocrinólogo canadiense Jean H. Dussault utilizó la técnica de radioinmunoensayo para determinar el descenso de hormona tiroxina en el espécimen de Guthrie, alzándose como un hito destacado al permitir la detección neonatal del hipotiroidismo congénito.

En lo que a España se refiere, los comienzos del programa de cribado neonatal datan del año 1968, año en el que el Profesor Federico Mayor Zaragoza impulsó en Granada, con la colaboración de Magdalena Ugarte el primer laboratorio para la detección precoz de alteraciones congénitas metabólicas en neonatos. Tanto la fenilcetonuria como el hipotiroidismo congénito han estado incluidas en los programas de cribado neonatal desde el comienzo de los mismos.

El hito que, sin duda, ha revolucionado la metodología de cribado neonatal de enfermedades metabólicas ha sido la aparición de la tecnología de espectrometría de masas en tándem. Dicha técnica ha permitido experimentar un cambio en el método de análisis de las muestras, dejando obsoleta, por ejemplo, la técnica cromatográfica utilizada históricamente para la detección de la fenilcetonuria. Pero no solo eso, además, ha permitido incluir en el cribado numerosas enfermedades del metabolismo de ácidos

grasos, aminoácidos y ácidos orgánicos, todas impensables en los comienzos de los programas por las limitaciones técnicas existentes (3).

## 2.2 Historia del cribado neonatal: laboratorios en España

Desde la inclusión del primer laboratorio de cribado neonatal en España en Granada en el año 1968 y, hasta la transferencia de competencias en materia de sanidad a las distintas comunidades autónomas (proceso iniciado en 1979 y que culmina en el año 2001), se fueron incluyendo sucesivamente nuevos laboratorios a lo largo de la geografía española.

En la siguiente imagen, se puede advertir la fecha de inclusión de los mismos previo al proceso de transferencia de competencias:



**Figura 1:** Laboratorios de cribado neonatal existentes antes de las transferencias (1968-1979) (1).

Por otro lado, en la imagen que sigue se presentan los laboratorios dedicados al proceso de cribado neonatal a fecha de 2020 y que puede extenderse a la actualidad:



**Figura 2:** Laboratorios de cribado neonatal existentes en España en 2020 (1).



### 2.3 Historia del cribado neonatal: enfermedades cribadas en España

Resulta crucial para la inclusión de cualquier enfermedad en los programas de cribado neonatal la demostración de claros beneficios para la salud de los recién nacidos en forma de detección precoz. A mayores, debe existir evidencia científica de que el cribado de las mismas resulta claramente tanto coste como clínicamente efectivo. El principal beneficio de dichos programas reside en la prevención de la discapacidad en los neonatos. De hecho, desde los inicios del cribado de enfermedades en recién nacidos, se establecieron unos objetivos primordiales para lograr el óptimo funcionamiento de los mismos y que, sin duda, siguen siendo aplicables en el momento actual (4):

- El cribado neonatal debe dar cobertura a la totalidad de los neonatos vivos en el área geográfica de influencia de los centros de detección neonatal.
- Se debe asegurar el tratamiento y seguimiento clínico de todos los recién nacidos que arrojen un resultado positivo para cualquiera de las patologías analizadas.
- El tratamiento de los enfermos positivos ha de iniciarse a la mayor brevedad posible y siempre antes de cumplir el primer mes de vida.

Otra característica capital del cribado neonatal reside en garantizar un acceso de completa igualdad y universalidad a todos los recién nacidos. Sin embargo, existe una gran heterogeneidad en las enfermedades cribadas en función de la comunidad autónoma española analizada, lo que hace que se encuentre a la Región de Murcia con el cribado de hasta 40 enfermedades como comunidad puntera. Sin embargo, en el extremo opuesto se encuentran Asturias, Cantabria, Comunidad Valenciana, Baleares y Canarias, con una cifra de únicamente 8 enfermedades incluidas en los programas de cribado neonatal (5).

Desde los comienzos del cribado neonatal en España y, hasta la década de los 90, las únicas enfermedades para las que existía consenso de inclusión en los mismos eran la fenilcetonuria y el hipotiroidismo congénito. Posteriormente, se produjo una incorporación paulatina de diferentes patologías hasta que en el año 2014 el Ministerio de Sanidad estableció la cartera básica común del Sistema Nacional de Salud en lo que a cribado neonatal se refiere, incluyendo 7 enfermedades: fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito, fibrosis quística, anemia falciforme, deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media (MCADD), deficiencia de 3 hidroxil acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga (LCHADD) y acidemia glutárica tipo I (GA-I) (1).

Recientemente, en este mismo año 2024, se ha anunciado y aprobado la inclusión en la cartera básica común de servicios en lo que respecta a los programas de cribado neonatal de 4 nuevas enfermedades: déficit de biotinidasa, enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, homocistinuria e hiperplasia suprarrenal congénita (6).

Sin embargo, los avances no pretenden quedarse únicamente ahí, sino que el propósito establecido es continuar ampliando los servicios básicos y alcanzar en un futuro próximo el cribado universal en toda la geografía española de las enfermedades que siguen: la atrofia muscular espinal, la inmunodeficiencia combinada severa, la deficiencia primaria de carnitina, la acidemia propiónica, las acidemias malónicas, y el déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD) (6).

### **3. OBJETIVOS**

El planteamiento de este Trabajo de Fin de Grado se ha realizado persiguiendo una serie de objetivos que se citan a continuación:

- Comentar la historia del cribado neonatal en España, realizando un paso a través del tiempo en lo que a cribado neonatal se refiere.
- Establecer una comparación en cuanto a programas de cribado neonatal entre los distintos territorios de la geografía española.
- Realizar una valoración sobre las posibles razones y consecuencias de un programa de cribado neonatal no homogéneo a nivel estatal y sus repercusiones en la población diana.
- Establecer una comparación entre los programas de cribado neonatal en España y diferentes países tanto europeos como del resto del mundo.
- Analizar el posible futuro a corto y medio plazo de los programas de cribado neonatal en España.
- Realizar un breve análisis ético de los sistemas de cribado neonatal.
- Poner de manifiesto las desigualdades existentes en diferentes ámbitos del panorama social y sanitario en función del lugar de nacimiento dentro del país.

### **4. MATERIAL Y MÉTODOS**

En este trabajo se ha llevado a cabo una revisión bibliográfica de la literatura disponible en una amplia variedad de bases de datos, citándose a continuación: *Scielo*, *Google Académico*, *Scopus*, *Dialnet*, *EMBASE* Y *PubMed*.

Por otro lado, se han consultado otras fuentes de información de gran fiabilidad y repercusión como guías e informes oficiales de organismos como la Organización Mundial de la Salud o el Ministerio de Sanidad de España. Además, se ha utilizado información recibida de primera mano de profesionales sanitarios especialistas en el campo de la genética y, más en concreto, en el cribado metabólico neonatal como Belén Pérez González, responsable del diagnóstico genético de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (EMH) del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM).

Para finalizar, se han utilizado fuentes de información de otra índole como noticias publicadas en medios de comunicación de gran repercusión nacional que han ayudado a ejemplificar las diferencias existentes en las diferentes regiones de la geografía española, uno de los objetivos del trabajo.

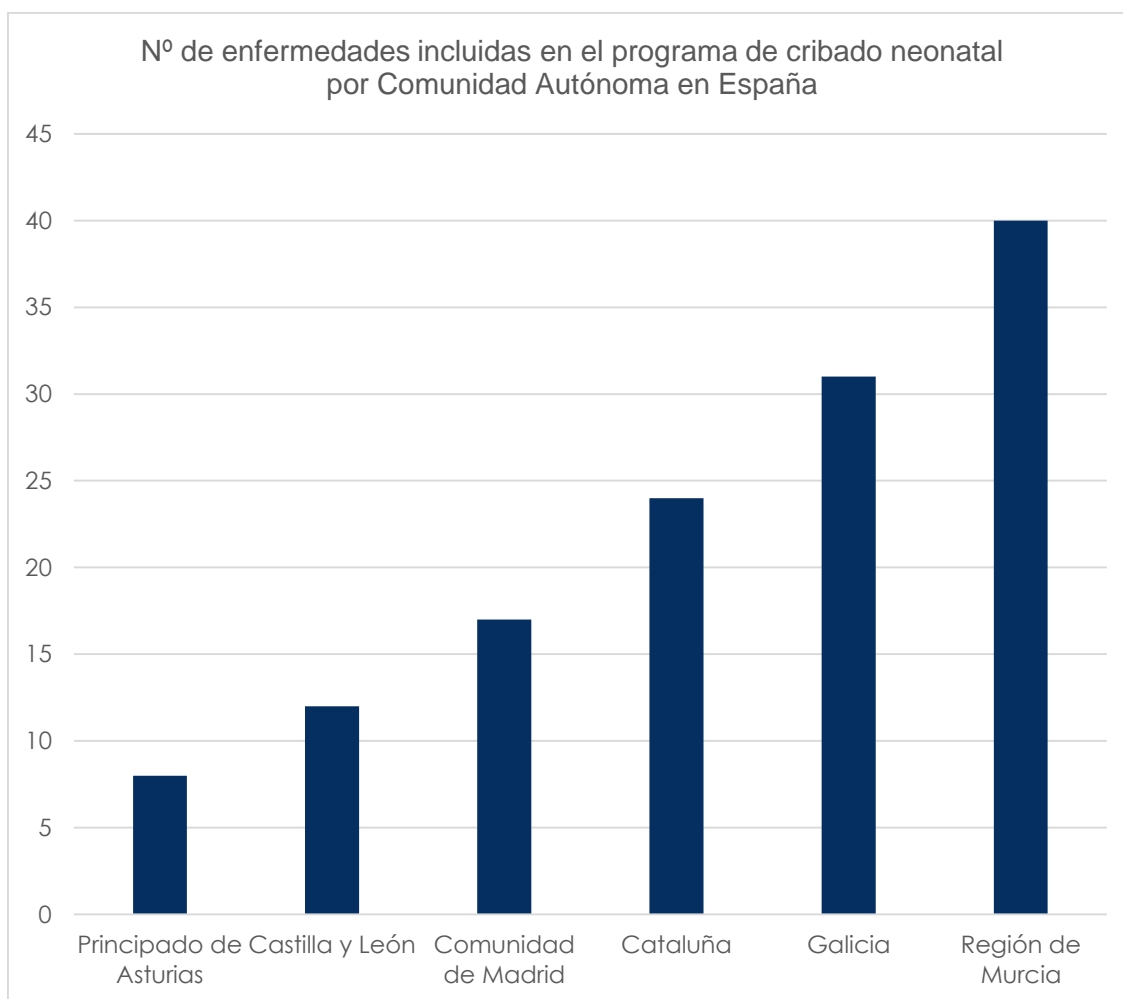
La búsqueda bibliográfica se ha llevado a cabo durante el tercio final del año 2023 y el primer cuatrimestre del 2024, utilizando aquellos artículos publicados entre 1990 y abril del presente año, 2024. Además, señalar que se han seleccionado artículos tanto en inglés como español. Se trata de un tema en constante cambio y evolución en el último tiempo por lo que lo expuesto en el trabajo puede sufrir variaciones en un futuro próximo.

Las palabras clave utilizadas en la búsqueda de la información incluyen: “historia del cribado neonatal”, “*newborn screening*”, “desigualdades”, “enfermedades metabólicas”, “inclusion criteria”, “universal”, “cribado neonatal en España” y “aspectos éticos”.

Se ha realizado un análisis descriptivo de los datos obtenidos de los artículos seleccionados, centrándose en aspectos históricos del cribado neonatal en España, como la implementación de programas de detección temprana de enfermedades, cambios en las políticas de salud pública y avances tecnológicos. Además, se evaluaron las tendencias actuales y futuras del cribado neonatal, incluyendo posibles mejoras en la detección de enfermedades, la implementación de nuevas técnicas de cribado y los retos éticos y sociales asociados especialmente en España, pero en relación además con otros países de la geografía europea y mundial.

Es importante tener en cuenta que esta revisión bibliográfica puede estar sujeta a ciertas limitaciones, como la disponibilidad de información en las bases de datos consultadas y la posibilidad de sesgo de selección en la elección de artículos. No obstante, se ha realizado un esfuerzo exhaustivo para garantizar la inclusión de estudios relevantes y representativos.

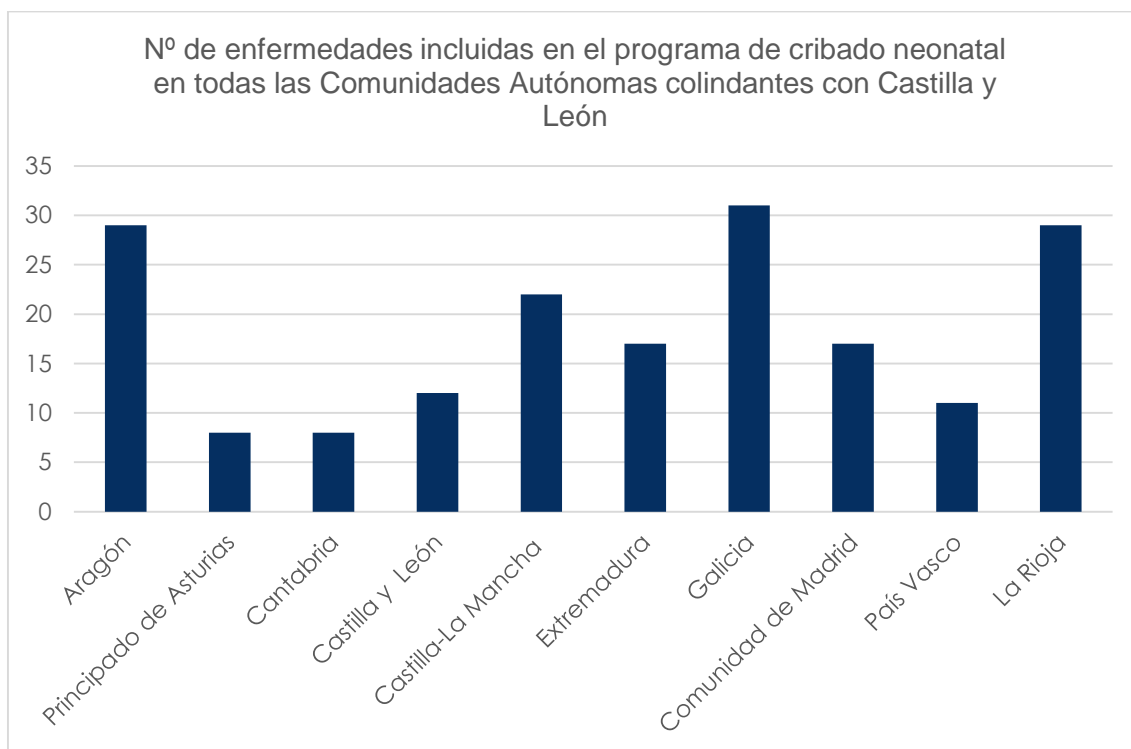
## 5. RESULTADOS



**Figura 3.** Comparación entre el número de enfermedades cribadas en el programa neonatal, destacando ejemplos extremos, así como algunas comunidades autónomas con una oferta intermedia dentro de las posibilidades en el territorio nacional (5).

**Tabla 1.** Comparación entre el número de enfermedades incluidas en el programa de cribado neonatal teniendo en cuenta las Comunidades Autónomas (CCAA) de población similar (1.500.000-3.000.000 habitantes) (7).

CCAA (1.500.000-3.000.000 HABITANTES)	N.º DE ENFERMEDADES CRIBADAS
<b>Galicia</b> (2.695.645 habitantes)	31
<b>Catilla y León</b> (2.383.139 habitantes)	12
<b>País Vasco</b> (2.213.993 habitantes)	11
<b>Canarias</b> (2.172.944 habitantes)	8
<b>Castilla-La Mancha</b> (2.049.562 habitantes)	22
<b>Región de Murcia</b> (1.518.486 habitantes)	40



**Figura 4.** Comparación entre el número de enfermedades cribadas en el programa neonatal, utilizando como referencia Castilla y León e incluyendo todas las comunidades colindantes a la misma (5).

**Tabla 2.** Comparación entre el número de enfermedades incluidas en el programa de cribado neonatal en diferentes países del continente europeo con España, así como el estado del empleo de la técnica de espectrometría de masas en tándem para el análisis de las muestras obtenidas según los últimos datos oficiales (5).

PAÍS EUROPEO	Nº DE ENFEREMDADES CRIBADAS	USO DE ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM
Alemania	14	Sí
Bélgica (Flamenca)	10	Sí
Bélgica (Francófona)	8	Sí
España	7 (ya aprobado el paso a 11)	Sí
Francia	1	No
Inglaterra	6	Sí
Italia	40	Sí
Portugal	24	Sí
Suecia	21	Sí
Suiza	5	Sí

**Tabla 3.** Comparación entre el número de enfermedades incluidas en el programa de cribado neonatal en diferentes países del resto del mundo con España, así como el estado del empleo de la técnica de espectrometría de masas en tándem para el análisis de las muestras obtenidas según los últimos datos oficiales (5).

PAÍS RESTO DEL MUNDO	Nº DE ENFERMEDADES CRIBADAS	USO DE ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM
España	7 ( <i>ya aprobado el paso a 11</i> )	Sí
Canadá	3 – 33 ( <i>depende región</i> )	Sí
Estados Unidos	35 <i>primarias</i> + 26 <i>secundarias</i>	Sí
Costa Rica	24	Sí
China	1	Sí ( <i>algunas regiones</i> )
Japón	<i>Sin datos certeros</i>	Sí
Emiratos Árabes Unidos	2	No
Egipto (Norte África)	<i>Sin datos certeros</i>	Sí ( <i>algunas regiones</i> )
Sudáfrica (África Subsahariana)	<i>Sin datos certeros</i>	No
Australia	33	Sí

## 6. DISCUSIÓN

Los programas de cribado neonatal persiguen garantizar un acceso equitativo y universal a todos los recién nacidos. Aunque establecer un nivel mínimo de cuidados basado en criterios científicos claros es algo deseable, la realidad es que los programas de cribado neonatal probablemente no pueden ni deben ser completamente uniformes. Existen contextos éticos y genéticos, costumbres, capacidades sanitarias, características sociales y el entorno económico de cada país a las que se deben adaptar dichos programas (8).

Sin embargo, encontrar diferencias tan sustanciales como las que se observan dentro de España en función de cada comunidad autónoma o entre países colindantes de la Unión Europea en lo que a programas de cribado neonatal se refiere, choca con las características expuestas de acceso equitativo y universalidad (8,9).

### 6.1 España: milagro o pesadilla según el código postal

En España existe una Cartera Básica Común de Servicios, definida según el Artículo 2 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 como “el conjunto de técnicas, tecnologías o procedimientos, entendiéndose por tales cada uno de los métodos, actividades y recursos basados en el conocimiento y experimentación científica, mediante los que se hacen efectivas las prestaciones

sanitarias". En el ámbito del programa de cribado neonatal están incluidas 7 enfermedades: fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito, fibrosis quística, anemia falciforme, deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media (MCADD), deficiencia de 3 hidroxil acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga (LCHADD) y acidemia glutárica tipo I (GA-I). Además, ya se ha aprobado recientemente la inclusión de 4 más: déficit de biotinidasa, enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, homocistinuria e hiperplasia suprarrenal congénita. La adición de incluso más enfermedades incluyendo la atrofia muscular espinal, la inmunodeficiencia combinada severa, la deficiencia primaria de carnitina, la acidemia propiónica, las acidemias malónicas, y el déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD) está previsto que sea próximamente planteada en el Consejo Interterritorial (6,10).

Este número de enfermedades a cribar es el mínimo que se ofrece en todas las Comunidades Autónomas del país. Sin embargo, existen diferencias sustanciales dependiendo del código postal del recién nacido. Existen regiones como el Principado de Asturias o Cantabria en las que se criba únicamente una enfermedad más que las incluidas en la Cartera Básica Común, haciendo un total de 8. En el otro extremo aparecen Galicia con 31 o la Región de Murcia con 40 (5,11).

Si se realiza un análisis acotando las comunidades por población similar (1.500.000-3.000.000 habitantes) resaltan nuevamente grandes diferencias. Se ha seleccionado este método de comparación ya que teniendo en cuenta que el cribado es un proceso masivo, al cribar poblaciones similares para las mismas enfermedades se conseguiría detectar un número similar en todas ellas. No obstante, por ejemplificarlo, Galicia y Castilla y León se diferencian en menos de 320.000 habitantes y sin embargo hay una diferencia de 19 enfermedades en lo que a cribado neonatal de enfermedades metabólicas se refiere (7).

Por último, se ha seleccionado Castilla y León como Comunidad Autónoma de referencia para realizar una comparación entre la misma y las 9 Comunidades colindantes a la misma. Probablemente sea la manera más visual de ejemplificar las desigualdades que existen dentro del país, ya que entre la última localidad de cualquiera de estas regiones y la primera de Castilla y León existen unos pocos kilómetros y, sin embargo, la morbilidad y mortalidad de un recién nacido en uno u otro lugar variarán notablemente. Como expone el Presidente de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (FEEMH), Aitor Calero: *"Tú naces en Ontígola, en Toledo, y te hacen el cribado, pero naces en Aranjuez, en Madrid, y puedes fallecer porque no está*

*ampliado al mismo nivel". "En teoría, la Constitución recoge ciertos derechos a la salud que no se hacen efectivos simplemente por un hecho geográfico, por el código postal"* (5,12).

## 6.2 Situación en Europa y el resto del mundo

Se han seleccionado una serie de ejemplos dentro de la geografía europea para poner una vez y más y, saliendo del territorio nacional, la gran heterogeneidad existente dentro del cribado neonatal de enfermedades metabólicas.

Dentro del continente europeo existen dos principales modelos sanitarios bien diferenciados (13):

- Modelo Beveridge: caracterizado por financiación principalmente mediante impuestos, un acceso universal, una atención basada en médicos generales que gestionan las derivaciones a especialistas y son responsables de una lista de pacientes. Además, los médicos son remunerados a través de salario o capitación existe un control por parte del gobierno, hay cierta presencia del sector privado y existencia de ciertos copagos por parte de los usuarios. Algunos países que se incluyen en este grupo son España, Italia o Portugal, entre otros.
- Modelo Bismarck: caracterizado por la presencia de una financiación mediante cuotas obligatorias pagadas por empresarios y trabajadores o a través de impuestos. Además, los recursos financieros se destinan a "fondos", entidades no gubernamentales reguladas por ley, que gestionan estos recursos, los "fondos" contratan hospitales, médicos de familia y otros proveedores de servicios mediante contratos basados en un presupuesto o pago por acto. Por último, existen sistemas de reembolso y algunos copagos por parte de los usuarios. Algunos países que se incluyen en este grupo son Alemania, Francia o Bélgica.

El grado de desarrollo económico y de los programas de sanidad y salud pública están reflejados en sus programas de cribado neonatal. Sin embargo, se observa una gran heterogeneidad en Europa incluso en países con el mismo modelo sanitario. Italia es considerado el país referencia con un cribado de "máximos" donde por ley, desde 2016, es obligatorio en todo el país incluir en el cribado 40 enfermedades. Sin embargo, España con 7 enfermedades (aunque ya aprobada la ampliación a 11) o Portugal, país en el que se criban ya hasta 24 enfermedades siguen el mismo modelo Beveridge que Italia y, sin embargo, están muy lejos de detectar tantas enfermedades como en este (5).



Si se tiene en cuenta el otro gran modelo, Bismarck, destaca la situación de Francia, país en el que únicamente se criba la Fenilcetonuria de manera oficial y que, según las últimas fuentes oficiales, no dispone de la tecnología de Espectrometría de Masas en Tándem (siendo el único país europeo analizado sin disponer de la misma), método que supuso sin duda la revolución en lo que a programas de cribado neonatal se refiere. De hecho, la introducción de la tecnología de espectrometría de masas en tándem (MS/MS) que permite la detección de un numeroso grupo de enfermedades algunas de ellas todavía poco conocidas ha aumentado la distribución heterogénea de enfermedades cribadas no solo en Europa sino dentro de España. Con ella se pone en evidencia una oferta todavía más desigual en función del lugar de nacimiento. Además, destacar la situación de Bélgica en la que ocurre algo similar a lo que se comentaba para España. Existen dos partes diferenciadas (flamenca y francófona) en las que se criban diferente número de enfermedades, de manera similar a lo que ocurre en España y las Comunidades Autónomas (5).

Si se expande el análisis fuera de Europa, la heterogeneidad en el cribado neonatal es aún mayor, aunque, quizás sea mejor aceptada ya que es obviamente más complejo establecer un programa sanitario de esta índole en un país del África Subsahariana que en Canadá, por utilizar un ejemplo hiperbólico, pero claramente ilustrativo.

Si se considera Italia el país de referencia en este ámbito dentro de Europa, Estados Unidos presenta el programa de cribado neonatal más completo y sólido a nivel mundial (14).

En Estados Unidos (EE. UU.), con el objetivo de unificar las enfermedades a cribar en los diferentes estados, el *American College of Medical Genetics* publicó en 2006 el documento *Newborn Screening: Toward a Uniform Screening Panel and System*. Este informe, elaborado por un grupo de expertos, identifica una serie de trastornos considerados primarios. Además, se define un segundo grupo de enfermedades secundarias, en las que la evidencia de beneficio no es tan concluyente. Este fue el primer estudio que condujo a la recomendación del *U.S. Secretary of Health and Human Services*, conocido como el *Recommended Uniform Screening Panel*, donde se evalúan de manera uniforme y continua un gran número de enfermedades. Este trabajo inicial sirve de referencia y se actualiza constantemente con la inclusión de nuevas enfermedades. Actualmente, el *Recommended Uniform Screening Panel* incluye 35 enfermedades primarias y otras 26 enfermedades secundarias. Como resultado de estas recomendaciones, EE. UU. ha logrado una notable uniformidad en las enfermedades cribadas entre los distintos estados y, de hecho, el *Recommended*

*Uniform Screening Panel* también es la base de discusión y valoración en otros países (5).

Otros países como Costa Rica (24), referencia de Latinoamérica o Australia (33) presentan robustos y completos programas de cribado neonatal con el estudio de un gran número de enfermedades en los recién nacidos. Sin embargo, como cabría esperar por sus condiciones sociosanitarias y económicas, en lugares como Emiratos Árabes Unidos o países africanos (en especial, subsaharianos), los programas de cribado neonatal tienen una implantación muy pobre e incluso, en algún caso, prácticamente inexistente. Una vez más, la presencia de la tecnología de Espectrometría de Masas resulta una condición limitante. En el caso de China, únicamente la Fenilcetonuria es cribada de manera generalizada en el país (en el que la cobertura de los recién nacidos asciende ya a un 80%), aumentando sustancialmente el número de enfermedades cribadas en aquellas regiones que disponen de la Espectrometría de Masas en Tándem (5).

### 6.3 Perspectivas futuras del cribado neonatal en España

La tecnología de Espectrometría de Masas en Tándem, responsable de la expansión tan importante del programa de cribado neonatal desde su introducción y que ha permitido el llamado “cribado neonatal ampliado”, se ha distribuido por todas las Comunidades Autónomas de manera casi uniforme. De hecho, es la misma prueba para las enfermedades sobre la que se informa y para las que no. En las regiones en las que se criban un mayor número de enfermedades se explota más esta tecnología a la hora del análisis, pero la prueba es muy similar. De ello se deriva una situación paradójica pues, en función de dónde y cómo se haga la prueba, se utiliza o no la posibilidad de registrar todas las enfermedades que es capaz de detectar y el informe ofrece unos valores y otros no (3).

En lo que a enfermedades se refiere se utilizará un ejemplo concreto de enfermedad que se criba y que ha sido tema de debate y, por otro lado, una enfermedad que sería de gran interés incluir en el programa de cribado neonatal por la importante reducción en cuanto a morbilidad y mortalidad que derivaría de un diagnóstico precoz.

La enfermedad de células falciformes ha evolucionado hacia un problema de salud pública en las últimas décadas. Esta entidad es endémica de países donde la prevalencia de malaria es muy elevada como zonas tropicales de Asia, América y África Subsahariana. Sin embargo, los flujos migratorios han traído un incremento en las cifras de nuevos diagnósticos en Europa y el norte de América (15).

Por utilizar un estudio concreto, desde la introducción del cribado neonatal para la enfermedad de células falciformes en mayo de 2011 hasta diciembre de 2020, se registraron un total de 173.272 nacimientos en la Comunidad Autónoma del País Vasco, con 173.216 pruebas de cribado realizadas (99,97% de todos los neonatos vivos) (15).

Respecto a la procedencia de los progenitores de los recién nacidos positivos: 188 fue africana (66,7%), 29 sudamericana (10,3%), 17 europea (6%) y 14 centroamericana (4,9%). En 34 casos (12%), se desconocía el dato. Si bien es cierto que se ha producido un descenso en la natalidad en el País Vasco durante la última década los nuevos diagnósticos por cribado de la enfermedad de células falciformes se mantienen estables lo que determina un incremento de la incidencia acumulada. Una vez analizados los resultados de la ascendencia de los neonatos cribados, se planteó utilizar un cribado dirigido en función de la procedencia de los progenitores. Sin embargo, en 2018, un comité de expertos europeos emitió una serie de recomendaciones que incluyen la implementación del cribado neonatal universal de enfermedad de células falciformes en todos los países participantes en la conferencia. Se desaconsejó el cribado dirigido (realizado únicamente en recién nacidos con riesgo basado en su origen étnico) debido a las limitaciones de diversa índole que presenta de este abordaje (15).

Por otro lado, aparece la atrofia muscular espinal, enfermedad que ya ha sido incluida en algún proyecto piloto de cribado neonatal en España y que sería de gran interés su inclusión en la Cartera Básica Común de Servicios. Se trata de la enfermedad neurodegenerativa más común en la infancia. En el 95% de los casos, esta enfermedad se relaciona con una delección homocigótica del exón 7 del gen SMN1. La gravedad clínica se correlaciona estrechamente con la presencia de otro gen, SMN2, que produce aproximadamente un 10% de la proteína SMN funcional. En general, cuanto mayor sea el número de copias de SMN2, más benigno será el fenotipo (16,17).

Desde 2017, está aprobado un fármaco basado en RNA que modula la lectura de este gen: *Nusinersen*, de administración intratecal eficaz en ciertos subtipos de atrofia muscular espinal. Un segundo fármaco, *Risdiplam*, que permite una mejor expresión de la proteína SMN completa a partir del gen SMN2, fue aprobado en 2020. Paralelamente, los ensayos de terapia génica han demostrado su eficacia en recién nacidos en fase presintomática de la enfermedad. *Onasemnogene abeparvovec* o *Zolgensma*, una única inyección intravenosa de un virus atenuado en el que se ha insertado un gen SMN funcional. Este tipo de terapias génicas presentan un coste muy elevado, de alrededor de dos millones de euros, no obstante, es una única dosis y es suficiente para toda la vida (18).

Con un coste de cribado de 3,10 € por niño y la posibilidad de un tratamiento inmediato viable, los autores recomiendan la inclusión y financiación del despistaje de esta enfermedad en el cribado neonatal, ya que además de lo más importante, la reducción en la morbilidad y la mortalidad de los neonatos, se produciría una reducción en el coste sanitario derivado de esta enfermedad en caso de llevarse a cabo su detección precoz (19).

#### 6.4 Desigualdades y aspectos éticos

La Sanidad y la Educación resultan los pilares fundamentales de una sociedad próspera. España es un país con una gran diversidad en todos los ámbitos, lo que enriquece el país social y culturalmente. Sin embargo, el exceso de competencias que adquirieron las Comunidades Autónomas ha hecho que esos pilares esenciales no presenten uniformidad en el territorio español.

El cribado neonatal es solo un ejemplo dentro del ámbito sanitario en el que las diferencias en función del lugar de nacimiento son sustanciales. Lamentablemente no es el único. El otro ejemplo que aparece con frecuencia es el calendario vacunal. La vacunación, algo tan imprescindible que ha conseguido la erradicación de la viruela o que puso freno a la terrible expansión del SARS-CoV-2 durante la pandemia, depende del código postal dentro de España. Además, un niño que se traslade de una Comunidad Autónoma a otra sin haber finalizado el calendario vacunal verá trastocado el mismo pues presentan variaciones importantes.

Como se ha expuesto, las desigualdades no solo se ponen de manifiesto en la Sanidad, sino también en el ámbito educativo. Los debates sobre la PAU, EBAU o Selectividad, han sido muy numerosos y, sin embargo, sigue sin conseguirse la unificación de un examen único en toda España. No obstante, los alumnos sí tienen acceso a todas las Universidades públicas de España independientemente del examen que hayan realizado. Y las diferencias entre territorios en lo que a estándares se refiere, son notables.

Seguramente no sea tan fácil como a priori puede parecer, unificar entre otros temas, los expuestos, pero, ¿cómo se le dice a una madre que su hijo va a tener una serie de secuelas o incluso va a perder la vida por haber nacido en un sitio “X” cuando si hubiese nacido unos kilómetros más al norte, en un sitio “Y” no tendría todos esos problemas?

Si bien son enfermedades muy raras y los casos absolutos son pocos, cada uno representa un drama significativo para quien lo padece. De hecho, aunque es cierto que la incidencia de cada trastorno es baja, su impacto global es notable desde la

perspectiva de la Salud Pública. Los gastos derivados de un diagnóstico tardío superan con creces aquellos que supondría implementar un cribado neonatal ampliado y expandido por todo el territorio español y que, además, permitiría reducir notablemente secuelas y mortalidad en muchos neonatos. Y lo más llamativo es que la tecnología para realizar ese cribado denominado de “máximos” como en Italia está disponible, simplemente hace falta cooperar entre todos para hacerlo realidad (9,20).

## **7. CONCLUSIONES**

Como se ha podido comprobar, las desigualdades a la hora de analizar los programas de cribado neonatal en España se remontan a los inicios de los mismos, agudizándose especialmente con el proceso de transferencias de competencias en materia de salud a las Comunidades Autónomas.

Una vez analizada la situación entre las distintas regiones de España, se concluye que existen importantes desigualdades entre el número de enfermedades a cribar en los recién nacidos siendo ejemplos extremos las 8 del Principado de Asturias y las 40 de la Región de Murcia.

Aunque es cierto que el tema económico siempre resulta limitante, la comparación entre modelos sanitarios diferentes y las desigualdades presentes en cribado neonatal permiten concluir que, en este caso, no puede considerarse como problema principal. Además, la tecnología de Espectrometría de Masas en Tándem está disponible en todos los territorios de la geografía española por lo que las desigualdades tampoco responden a una limitación técnica.

Una vez comparada la situación del cribado neonatal entre España y países tanto europeos como del resto del mundo se puede concluir que España presenta una posición intermedia teniendo en cuenta que en la Cartera Básica de Servicios solo están incluidas 7 enfermedades (ya aprobada la inclusión de 4 nuevas haciendo un total de 11) número que en comparación con otros países tanto europeos (como Francia o Suiza) como mundiales (China o los países de África) no es tan inferior pero que queda aún muy lejos de las 40 de Italia (referente en Europa) o de las 35 más 26 de Estados Unidos (referencia mundial).

El futuro de los programas de cribado neonatal en España es incierto, aunque se está trabajando en la implantación de un cribado neonatal ampliado, habiéndose ya aprobado la incorporación de 4 nuevas enfermedades y con la propuesta de ampliar con otras 6 en un futuro a corto y medio plazo.

En el ámbito sanitario, los aspectos éticos resultan un tema imprescindible a debatir y, tras haber analizado la situación en España, la conclusión a extraer es que los principios éticos de los programas de cribado de recién nacidos no se cumplen en su totalidad.

El cribado neonatal es solo un ejemplo de desigualdad en aspectos básicos de la Sanidad y la Educación, aunque no es el único, sino que una vez analizados otros ejemplos se llega a la conclusión de que con la vacunación o la EBAU ocurre lo mismo.

## 8. BIBLIOGRAFÍA

1. Ministerio de Sanidad. Actividad: Programas de Cribado Neonatal de España [Internet]. 2020 [citado 3 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/docs/ActividadProgramasCribadoNeonatalEspana.pdf>
2. Guía Metabólica. Sant Joan de Deu. 2015 [citado 3 de mayo de 2024]. Cribado neonatal ampliado. Disponible en: <https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/cribado-neonatal-ampliado>
3. Pérez González B. 50 años de cribado neonatal: cómo afrontamos el futuro. Madrid: Centro de Estudios Ramón Areces, S.A.; 2021. 1-109 p.
4. Matilde Calderón López G, Jiménez Parrilla F, Losada Martínez A. Screening neonatal. Protocolos Diagnóstico Terapéuticos de la AEP: Neonatología [Internet]. 2008;423-33. Disponible en: [www.aeped.es/protocolos/](http://www.aeped.es/protocolos/)
5. Castiñeras DE, Couce ML, Marin JL, González-Lamuño D, Rocha H. Situación actual del cribado neonatal de enfermedades metabólicas en España y en el mundo. *An Pediatr.* 2019;91(2):128.e1-128.e14.
6. Pérez González B. Responsable del diagnóstico genético de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (EMH) del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM). En Madrid; 2024.
7. Instituto Nacional de Estadística. Madrid. 2024 [citado 3 de mayo de 2024]. Población por comunidades y ciudades autónomas y sexo. Disponible en: <https://www.ine.es>
8. Pàmpols Ros T, Pérez Aytés A, García Sagredo JM, Díez de Bustamante A, Martín Arribas C, García López FJ, et al. Medio siglo de cribado neonatal en España: Evolución de los aspectos éticos, legales y sociales. Parte I, aspectos éticos. *Rev Esp Salud Pública* [Internet]. 2021;95(e202101008). Disponible en: <http://hdl.handle.net/10810/55168>
9. Pàmpols Ros T, Terracini B, de Abajo FJ, Feito Grande L, Martín-Arribas MC, Fernández Soria JM, et al. Recomendaciones sobre los aspectos éticos de los programas de cribado de población para enfermedades raras. *Rev Esp Salud Pública.* 2010;84(2):121-36.
10. Ministerio de Sanidad y Consumo. Cartera de servicios comunes de Sistema Nacional de Salud. 2006.

11. Dulín Iñiguez E, Eguileor Gurtubai I, Espada Sáenz-Torre M, Pàmpol Ros T. Los programas de cribado neonatal en España y su impacto en la salud pública. Rev Esp Salud Pública [Internet]. 2020 [citado 3 de mayo de 2024];94:16-7. Disponible en: [www.msccbs.es/resp](http://www.msccbs.es/resp)
12. Martínez Ron A. Desigualdad en la «prueba del talón»: milagro o pesadilla según el código postal. *elDiario.es*. 2023;
13. Ministerio de Sanidad C y BS. Los sistemas sanitarios en los países de la Unión Europea. España. España; 2019.
14. la Marca G. La organización del cribado neonatal en Italia: Comparación con Europa y el resto del mundo. Rev Esp Salud Pública [Internet]. 2021;95(e202101007). Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=7957672>
15. González Urdiales P, Astigarraga A, Echebarria Barona A, de Pedro Olabarrí J, Ferrero Saiz N, del Orbe Bareto R, et al. Experiencia del cribado neonatal de enfermedad de células falciformes en un hospital terciario. Bol S Vasco-Nav Pediatr. 2021;53(1):11-7.
16. Castiglioni C, Levicán J, Rodillo E, Garmendia MA, Díaz A, Pizarro L, et al. Atrofia muscular espinal: Caracterización clínica, electrofisiológica y molecular de 26 pacientes. Red Med Chile. 2011;197-204.
17. del Mar García Romero M, Ignacio Pascual Pascual S. Atrofia muscular espinal. Protoc diagn ter pediatr [Internet]. 2002;1:179-85. Disponible en: [www.aeped.es/protocolos/](http://www.aeped.es/protocolos/)
18. Meza-Cano ME, Dávila-Martínez V. Combinación de terapias modificadoras en atrofia muscular espinal. Rev Med Inst Mex Seguro Soc. 2022;60(5):577-83.
19. Granados LL, Boemer F, Pereira T, Servais L, Morales I. Cribado neonatal de la atrofia muscular espinal: el momento es ahora. Rev Pediatr Aten Primaria. 2021;23:211-4.
20. Garrido Cuenca NM. A vueltas sobre la Prueba del Talón en recién nacidos. Reflexiones a la luz de la Ley General de Salud Pública: ¿Hacia un Programa Nacional de Cribado Neonatal Ampliado? Rev Clín Med Fam. 2012;5(1):1-2.

## 9. ANEXOS

### ANEXO I: FOLLETO INFORMATIVO PRUEBA DEL TALÓN.





# INFORMACIÓN COMPLEMENTARIA PORTAL DE SALUD DE LA JUNTA DE CASTILLA Y LEÓN

<https://www.saludcastillayleon.es/es/protege-salud/salud-infantil/deteccion-precoz-enfermedades-congenitas>



**EL PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN EL RECIÉN NACIDO** permite el diagnóstico y el tratamiento de algunas enfermedades, que asintomáticas en el recién nacido, pueden causar serios problemas de salud desde los primeros meses de vida.

La Consejería de Sanidad de la Junta de Castilla y León ofrece este Programa, voluntario y gratuito, a todos los recién nacidos en nuestra comunidad autónoma.

## ¿Qué son las enfermedades congénitas?

Son un grupo de alteraciones de diverso origen (endocrínológico, metabólico o hematológico) provocadas por mutaciones genéticas que pueden heredarse.

Se consideran enfermedades raras por su baja incidencia.

### ¿Qué enfermedades detecta el Programa?

Hipotiroidismo congénito, Fenilcetonuria, Fibrosis quística, Hiperplasia suprarrenal congénita, Anemia falciforme, Acidemia glutárica tipo I, Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD), Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD), Déficit de biotinidasa, Acidemia isovalérica, Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce y Homocistinuria.

### ¿Qué ventajas tiene su diagnóstico precoz?

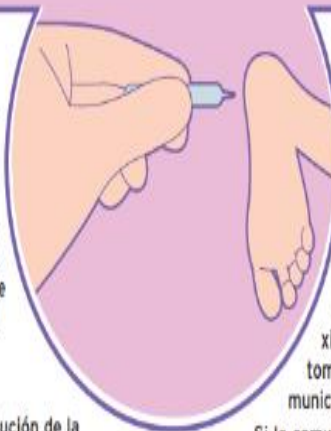
Permite un tratamiento precoz, mejora la evolución de la enfermedad y el pronóstico del niño/a. Si no son detectadas a tiempo, podrían provocar secuelas muy graves e irreversibles.

### ¿Cómo, cuándo y dónde se realiza la prueba?

La prueba consiste en extraer unas gotas de sangre del talón del bebé, entre las 48 y 72 horas de vida en el hospital de nacimiento, para su análisis en el laboratorio de cribado neonatal del Centro de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León.

### Realización de una segunda toma de muestra

En algunos casos (muestras insuficientes, resultados alterados, recién nacidos prematuros, etc.), podría ser necesario realizar



una segunda toma. Si fuese así, recibirá una llamada telefónica o una carta postal desde el laboratorio de cribado neonatal para indicarle que deberá acudir a su centro de salud, a la mayor brevedad.

### Comunicación de resultados

El laboratorio de cribado neonatal será quien le comunique los resultados de la prueba.

Cuando los resultados sean normales, aproximadamente en los veinte días siguientes a la toma de la muestra, recibirá en su domicilio la comunicación por carta.

Si la comunicación de los resultados se retrasara, puede llamar al teléfono 983 418 823 (extensión 89675), de 11 a 14 horas, los días laborables.

Si hubiera alguna alteración, no significa que su hija/o padezca alguna de las enfermedades descritas. Será necesario realizar otras pruebas complementarias para confirmar el resultado.

### Consentimiento informado y protección de datos personales

Al tratarse de una prueba de características genéticas es imprescindible que la madre, padre o tutor legal dé su consentimiento expreso por escrito.

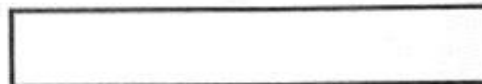
En el hospital donde se realice la toma de muestra inicial, el personal sanitario le proporcionará información precisa sobre la prueba, el consentimiento informado para autorizarla así como de la posibilidad de no ser informado de determinados resultados del Programa. También se le informará sobre la conservación de la muestra y su posible cesión para investigación al Biobanco del Centro de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León, una vez transcurridos 5 años desde su realización.

En relación con la protección de sus datos personales y los de su hijo/a, de acuerdo con lo establecido en el Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016, relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos (RGPD) y en la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales, los datos personales que facilite y se deriven de la participación en este Programa serán objeto de tratamiento con el fin de detectar las enfermedades incluidas en el mismo. El responsable del tratamiento es la Dirección General de Salud Pública. Los derechos establecidos en los artículos 15 a 22 del RGPD los puede ejercer ante el responsable indicado. También puede reclamar ante la Agencia Española de Protección de Datos. Puede consultar la información adicional y detallada sobre el tratamiento de sus datos en:

<https://www.saludcastillayleon.es/transparencia/es/pdsn0025>

## ANEXO II. FICHA PRUEBA DEL TALÓN. CONSENTIMIENTO INFORMADO.

107051050  
0295105



Pegar etiqueta identificativa  
No escriba en el recuadro

### FICHA PRUEBA DEL TALÓN

#### Datos del Niño

Lugar de Nacimiento HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE VALLADOLID  
Centro que recoge muestra HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE VALLADOLID  
APELLIDOS [REDACTED] NOMBRE [REDACTED]  
Fecha nacimiento 22/05/2024 Hora nacimiento 17:01 Sexo MUJER  
Semanas gestación 37,2 Múltiple NO Parto único Peso (kg) 2,600 Talla (cm)  
Tipo parto Vaginal eutócico  
Serología HEPATITIS B durante embarazo (Antígeno HBs materno)  
Negativo  
Patología tiroidea padres NO  
P. origen madre ESPAÑA  
P. origen padre ESPAÑA

Fecha toma muestra: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_ Hora: \_\_\_\_  
Transfusión:  Sí  No Fecha: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_  
Medicamentos:  Sí  No  
Íleo meconial:  Sí  No  
Alimentación:  Materna  Artificial  Parenteral  
Observaciones:

#### Datos de la Madre

APELLIDOS [REDACTED] NOMBRE [REDACTED]  
N.I.F. [REDACTED] Teléfono [REDACTED] Teléfono [REDACTED]  
Dirección [REDACTED] Código postal [REDACTED]  
Localidad [REDACTED] Provincia [REDACTED]

#### CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ESTUDIO GENÉTICO

He recibido (madre/padre/tutor) información oral y escrita sobre las pruebas a realizar al recién nacido. De acuerdo a esta información he entendido que, en caso necesario, el diagnóstico de fibrosis quística se completará con estudio genético que se realizará utilizando la misma muestra de sangre tomada para la prueba del talón.

Nombre y apellidos:.....

Firma:

# CRIBADO NEONATAL: HISTORIA Y PERSPECTIVAS

## TRABAJO DE FIN DE GRADO

### INTRODUCCIÓN

El cribado neonatal es un programa de salud pública esencial para detectar precozmente trastornos genéticos y metabólicos en recién nacidos, permitiendo intervenciones tempranas que mejoran los resultados a largo plazo. Este proceso, crucial en la medicina preventiva, ha evolucionado significativamente gracias a los avances tecnológicos y científicos. La historia del cribado neonatal muestra hitos importantes desde la detección de la fenilcetonuria en 1958 hasta la incorporación de tecnologías avanzadas como la espectrometría de masas en tándem. En España, el programa comenzó en 1968 y ha visto una expansión notable, aunque con desigualdades regionales en la cantidad de enfermedades cribadas. En 2024, se incluyeron nuevas enfermedades al programa, con la meta de lograr un cribado universal en el futuro próximo.

### OBJETIVOS

- Comparar los programas entre diferentes regiones y países.
- Analizar las razones y consecuencias de la falta de homogeneidad en dichos programas.
- Evaluar su futuro a corto y medio plazo.
- Realizar un análisis ético.
- Destacar las desigualdades sociales y sanitarias según el lugar de nacimiento.

### MATERIAL Y MÉTODOS

- Revisión bibliográfica: bases de datos oficiales además de guías e informes de la OMS y el Ministerio de Sanidad de España.
- Información de expertos y medios de comunicación nacionales.
- Artículos en inglés y español publicados desde 1990.
- Se describen aspectos históricos, tecnológicos y éticos.

### RESULTADOS

PAÍS EUROPEO	Nº DE ENFERMEDADES CRIBADAS	USO DE ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM
Alemania	14	Sí
Bélgica (Flamenca)	10	Sí
Bélgica (Francófona)	8	Sí
<b>España</b>	<b>7 (ya aprobado el paso a 11)</b>	<b>Sí</b>
Francia	1	No
Inglaterra	6	Sí
Italia	40	Sí
Portugal	24	Sí
Suecia	21	Sí
Suiza	5	Sí
PAÍS RESTO DEL MUNDO	Nº DE ENFERMEDADES CRIBADAS	USO DE ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM
<b>España</b>	<b>7 (ya aprobado el paso a 11)</b>	<b>Sí</b>
Canadá	3 – 33 (depende región)	Sí
Estados Unidos	35 primarias + 26 secundarias	Sí
Costa Rica	24	Sí
China	1	Sí (algunas regiones)
Japón	Sin datos ciertos	Sí
Emiratos Árabes Unidos	2	No
Egipto (Norte África)	Sin datos ciertos	Sí (algunas regiones)
Sudáfrica (África Subsahariana)	Sin datos ciertos	No
Australia	33	Sí



CCAA (1.500.000-3.000.000 HABITANTES)	N.º DE ENFERME DADES CRIBADAS
Galicia	31
Catilla y León	12
País Vasco	11
Canarias	8
Castilla-La Mancha	22
R. De Murcia	40



### CONCLUSIONES

- Los programas de cribado neonatal en España revelan desigualdades entre regiones, no atribuibles a limitaciones técnicas o económicas.
- Aunque se trabaja en su ampliación, persisten desafíos éticos y de equidad en la Sanidad y Educación españolas.

**AUTOR:** Alberto José González Álvarez

**TUTOR:** Dr. Juan José Tellería Orriols

Departamento de Biología Celular, Genética, Histología y Farmacología



**UVa**