



JORNADAS CIENTÍFICO-TÉCNICAS ABIERTAS DE LA REDETS

EXPERIENCIAS EN ESPAÑA DESDE LA PERSPECTIVA DEL MSSSI. PROGRAMA POBLACIONAL DE CRIBADO NEONATAL

Maria Vicenta Labrador

Unidad de Programas de Cribado Poblacional

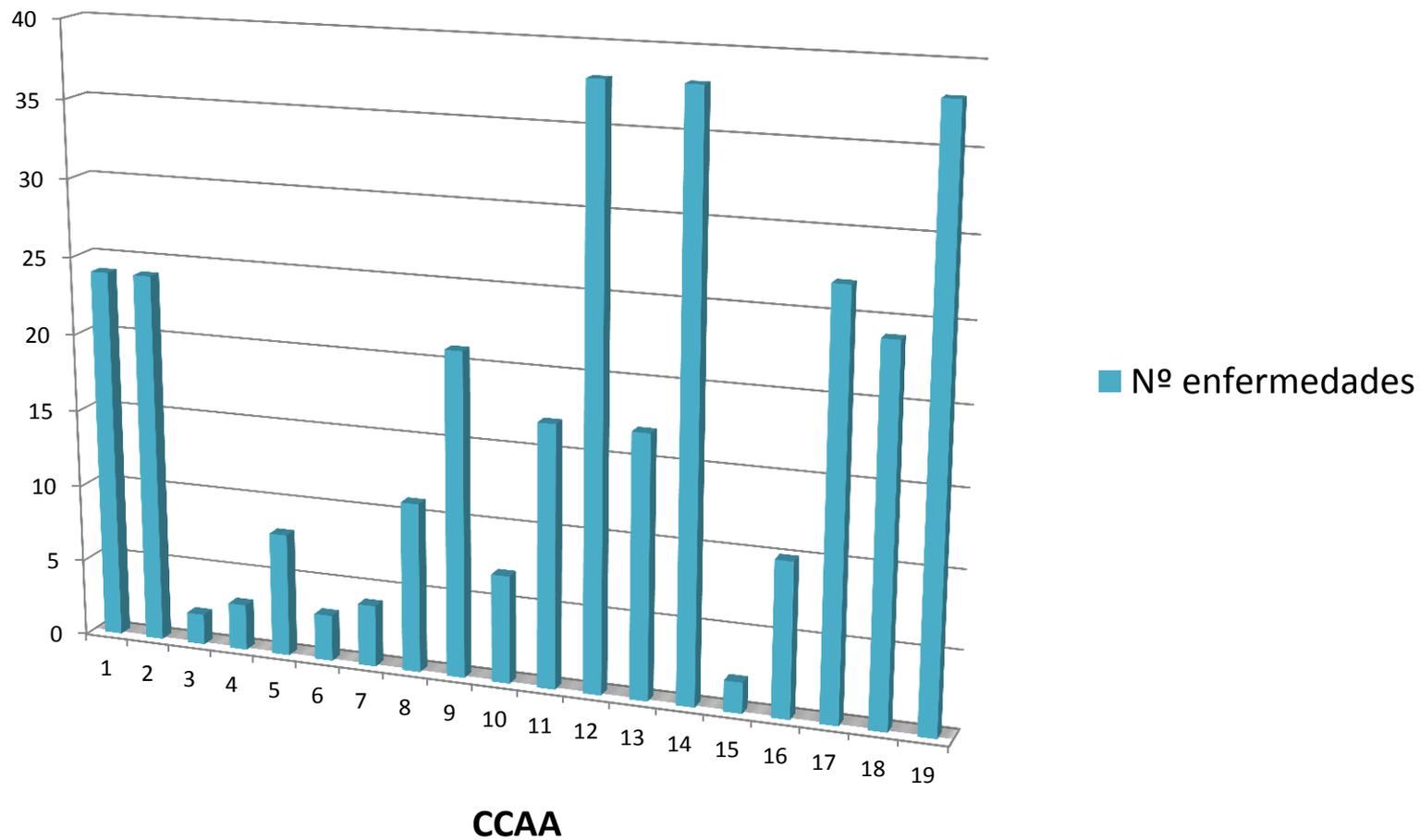
SDG Promoción de la Salud y Vigilancia en Salud Pública

DG Salud Pública, Calidad e Innovación

Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL

Cribado Neonatal CCAA, 2012



CONCRECIÓN Y ACTUALIZACIÓN CARTERA DE SERVICIOS

CISNS 2012

Creación GT desarrollo de cartera básica común de servicios del SNS

Subgrupo de expertos cribado neonatal

Subgrupo de expertos cribado de cáncer

Programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino metabólicas de la cartera básica común de servicios del SNS



GRUPO DE EXPERTOS

Cometido

- Concretar la cartera común básica de servicios asistenciales, relativa al programa de cribado neonatal del SNS.

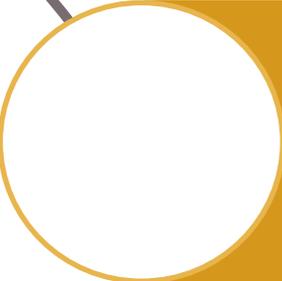
Composición

- Expertos de Comunidades Autónomas.
- Experto del MSSSI.
- Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS
- Sociedades científicas

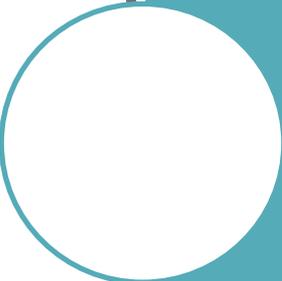
Coordinación

- DG Salud Pública, Calidad e Innovación
- DG Cartera Básica de Servicios del SNS y Farmacia

ELEMENTOS PARA LA TOMA DE DECISIONES

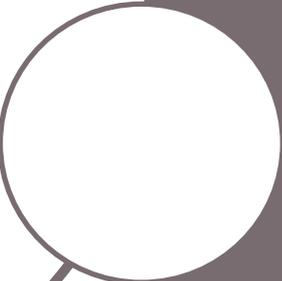


Criterio Expertos Grupo de Trabajo: Propuesta de enfermedades a estudiar su inclusión en una 1ª fase en la Cartera Común Básica y un 2º grupo para estudiar su posible inclusión posterior



Informes de la Red de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones sanitarias del SNS:

- Evidencia eficacia clínica
- Coste efectividad



Documento Marco sobre Cribado Poblacional:
Adaptación de anexo I . Elaboración de un modelo de ficha con los criterios imprescindibles que debe de cumplir una enfermedad para incluirla en el Programa.



METODOLOGIA DE TRABAJO: 2 GRUPOS DE ENFERMEDADES

Grupo 1

- *Hipotiroidismo congénito*
- *Fenilcetonuria*
- *Deficiencia de acil CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)*
- *Fibrosis quística*
- *Anemia Falciforme*

Grupo 2

- *Acidemia glutárica tipo I (GA-I)*
- *Acidemia Isovalérica (IVA)*
- *Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)*
- *Deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena Larga (LCHADD)*
- *Homocistinuria (HCN)*
- *Hiperplasia suprarrenal congénita*
- *Galactosemia*
- *Déficit de Biotinidasa*



2007

Efectividad clínica del cribado neonatal de los errores congénitos del metabolismo mediante espectrometría de masas en tándem. Revisión sistemática.

Clinical effectiveness of neonatal screening for inborn errors of metabolism using tandem mass spectrometry.

Systematic review.

INFORMES, ESTUDIOS E INVESTIGACIÓN
MINISTERIO DE SANIDAD Y CONSUMO



Coste-efectividad del cribado neonatal de los errores congénitos del metabolismo mediante espectrometría de masas en tándem

Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias
SESCS Num. 2006/21

INFORMES, ESTUDIOS E INVESTIGACIÓN
MINISTERIO DE SANIDAD Y CONSUMO



2012-2013

Efectividad clínica del cribado neonatal de errores congénitos del metabolismo mediante espectrometría de masas en tándem. Parte II:

- Acidosis metabólicas
- Acidosis orgánicas
- Trióximas tipo I

Clinical Effectiveness of Newborn Screening for Inborn Errors of Metabolism Using Mass Spectrometry. Part II:

- Metabolismos orgánicos
- Propiónico acidémico
- Trióximas tipo I

Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias

INFORMES, ESTUDIOS E INVESTIGACIÓN



Coste-efectividad del cribado ampliado de errores congénitos del metabolismo mediante espectrometría de masas en tándem

Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias
SESCS

INFORMES, ESTUDIOS E INVESTIGACIÓN



Análisis coste-efectividad del cribado neonatal de la enfermedad de células falciformes

Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias
SESCS

INFORMES, ESTUDIOS E INVESTIGACIÓN



Avalia-t

avalia-t

Unidad de Asesoramiento Científico-técnico, avalia-t

SESCS



Servicio Canario de la Salud

Cribado neonatal de la fibrosis quística

Eficacia/efectividad y protocolos de implementación

Newborn screening for cystic fibrosis. Efficacy/ effectiveness and implementation protocols

Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias

INFORMES, ESTUDIOS E INVESTIGACIÓN



Cribado neonatal de la anemia falciforme

Neonatal screening for sickle cell disease

Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias

INFORMES, ESTUDIOS E INVESTIGACIÓN



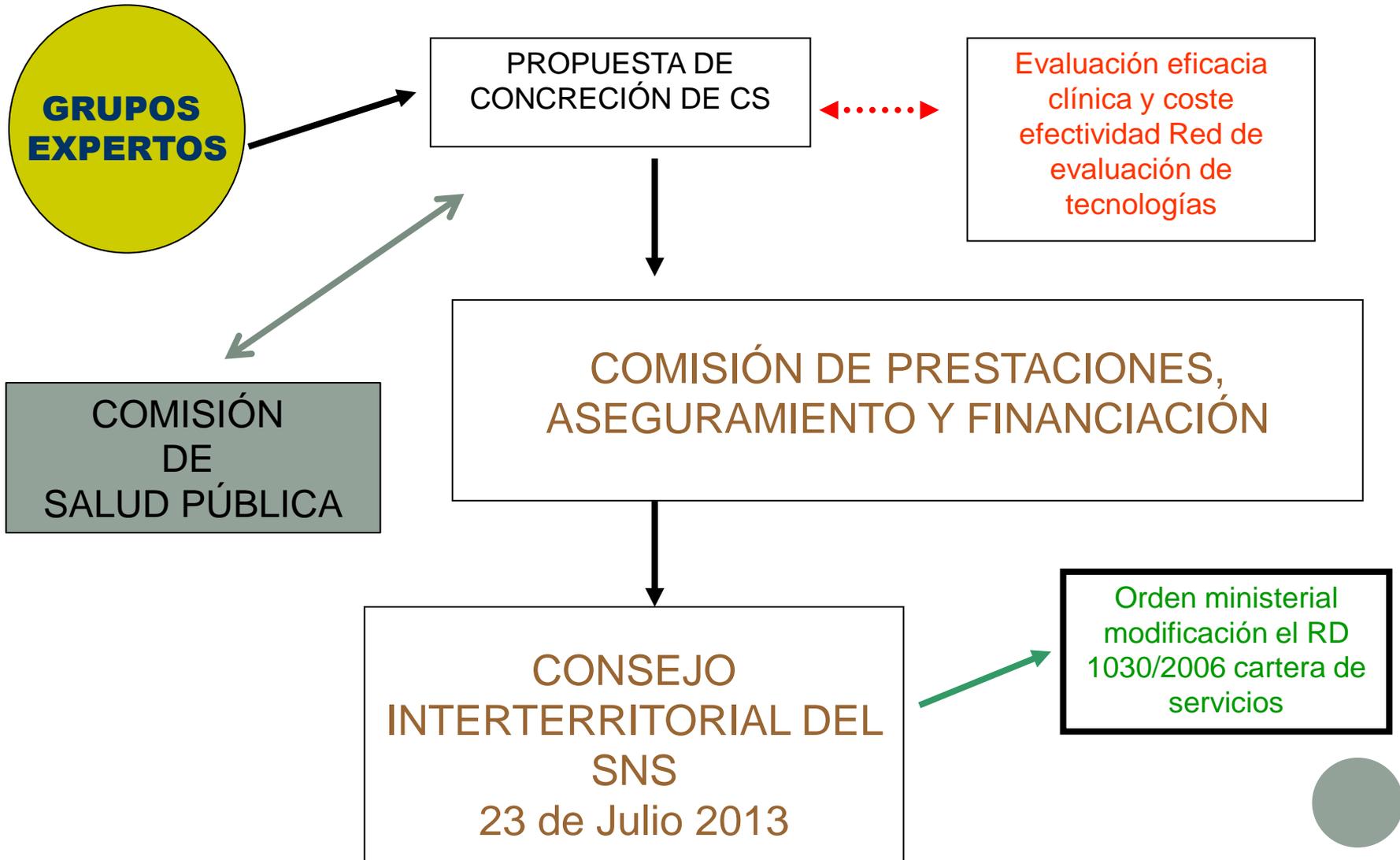
Coste-efectividad del cribado neonatal de la fibrosis quística en España

Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias
SESCS

INFORMES, ESTUDIOS E INVESTIGACIÓN



PROCEDIMIENTO DE TRABAJO ACTUALIZACIÓN y CONCRECIÓN



PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE LA CARTERA COMÚN DE SERVICIOS DEL SNS

Orden SSI/2065/2014

- Enfermedades que forman parte del programa poblacional de cribado neonatal de la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS:
 - Hipotiroidismo congénito,
 - Fenilcetonuria,
 - Fibrosis quística,
 - Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media (MCADD),
 - Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD),
 - Acidemia glutárica tipo I (GA-I),
 - Anemia falciforme.



PUNTOS CLAVE

- Colaboración y coordinación:
 - Red Agencias como parte de los GT
 - Colaboración técnica
 - Integración: Documento Marco Cribado Poblacional



PROGRAMAS DE CRIBADO POBLACIONAL

Documento marco sobre cribado poblacional. Aprobado por la 177ª Comisión de Salud Pública (15 de Diciembre de 2010)

Documento marco sobre cribado poblacional



PONENCIA DE CRIBADO POBLACIONAL
DE LA COMISIÓN DE SALUD PÚBLICA

Criterios y requisitos clave para la toma de decisiones estratégicas sobre los programas de cribado poblacional.

Implantación y el desarrollo de estos programas con la máxima calidad, homogeneidad y siempre con criterios basados en la evidencia científica.



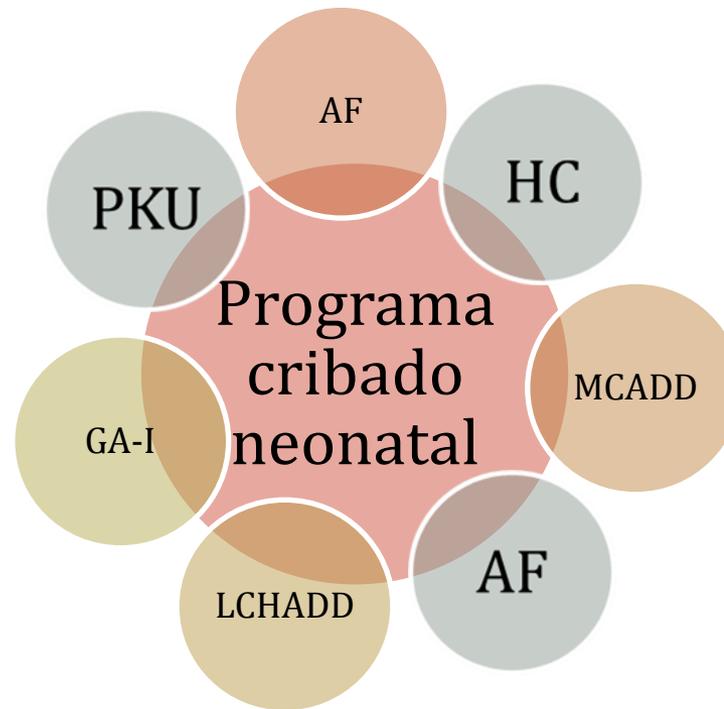
5. CUMPLIMIENTO DE LOS REQUISITOS PARA LA IMPLANTACIÓN DE LOS PROGRAMAS DE CRIBADO.

Documento Marco sobre Cribado Poblacional (3).

	Principios de cribado	Respuesta	Cumplimiento	Nivel de la evidencia*
Enfermedad	<p>1. Problema importante de salud: la enfermedad objeto de cribado debe ser un problema importante de salud pública en cuanto a carga de enfermedad, considerando la mortalidad, morbilidad, discapacidad y el coste social.</p>	<p>La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es un problema importante de salud cuya incidencia depende del área geográfica. En Europa varía entre 1:975-1:16 964 recién nacidos y en nuestro país la incidencia estimada es de 1:16 441.</p> <p>La HSC clásica con pérdida salina es una patología potencialmente letal si no es detectada y tratada a tiempo; además tras las crisis suprarrenales se han observado daños cerebrales permanentes, puntuaciones cognitivas bajas y discapacidad en el aprendizaje.</p> <p>Los estudios localizados informaron de una mortalidad de los neonatos no cribados entre el 4-11,9% por crisis suprarrenales, que además pueden provocar secuelas importantes como discapacidad intelectual.</p> <p>La forma virilizante simple repercute de forma importante sobre la calidad de vida, con una incorrecta asignación de sexo (niñas con un grado importante de virilización), pubertad precoz, pronta maduración ósea, baja estatura, problemas de fertilidad, de obesidad y psicológicos.</p>	✓	3-4
	<p>2. Enfermedad bien definida y con historia natural conocida: la enfermedad debe estar bien definida, con criterios diagnósticos claros y la frontera de lo que se clasifica como enfermedad de lo que no lo debe ser explícita, con un criterio diagnóstico dicotómico.</p>	<p>El término HSC engloba a un grupo de enfermedades autosómicas recesivas, que comportan un trastorno en la esteroidogénesis suprarrenal y que son debidas a deficiencias en cualquiera de los enzimas que intervienen en el paso de colesterol a cortisol. El déficit de cortisol incrementa la producción de la hormona adrenocorticotropa (ACTH) mediante un mecanismo de retroalimentación negativa y, secundariamente, produce una hiperestimulación de la corteza suprarrenal, aumentando el tamaño de las glándulas suprarrenales, provocando finalmente la elevación de los esteroides previos al bloqueo enzimático. El déficit de 21-hidroxilasa (21-OH) es la forma más frecuente, representando entre el 90 y 95% de los casos con la enfermedad.</p> <p>Las formas clínicas se dividen en dos grandes tipos: la forma clásica y la no clásica o tardía. El presente trabajo se centra en la primera que es la más grave y la más común, y se divide a su vez en la forma con pérdida salina y la forma virilizante simple. En las que los niveles de secreción de cortisol y aldosterona van a depender del grado de actividad enzimática.</p> <p>El diagnóstico clínico se realiza principalmente por la aparición de los síntomas y signos clínicos.</p>	✓	3-4

PUNTOS CLAVE

- Experiencia/especialización de las agencias



CRIBADO NEONATAL. ENFERMEDADES EVALUADAS

Plan de trabajo 2013

- Déficit de biotinidasa
- Galactosemia
- Hiperplasia suprarrenal congénita
- Acidemia metilmalónica (MMA)
- Acidemia propiónica (PA)
- Tirosinemia tipo I.

Plan de trabajo 2017/2018

- Inmunodeficiencias combinadas graves

Plan de trabajo 2014

- Deficiencia primaria de carnitina
- Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta
- Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD)
- Cribado neonatal de Deficiencia de beta-cetotilasa
- Utilidad muestra de orina en cribado neonatal
- Cribado neonatal de aciduria metil glutárica
- Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutarica
- Deficiencia de beta-cetotilasa



CONCLUSIONES. CONCRECIÓN DE CARTERA DE SERVICIOS

Proceso transparente

Proceso continuo de cambios, lento pero seguro y basado en la mejor evidencia

Coordinación y colaboración entre todos los actores implicados

Experiencia de las Agencias
Valor añadido



MUCHAS GRACIAS

