

**INSTRUCCIÓN CONJUNTA DE LAS DIRECCIONES
GENERALES DE SALUD PÚBLICA Y ASISTENCIA SANITARIA
POR LA QUE SE MODIFICA LA INSTRUCCIÓN CONJUNTA DE
28 DE MAYO DE 2018 POR LA QUE SE ORGANIZAN LAS
UNIDADES DE REFERENCIA DEL PROGRAMA DE DETECCIÓN
PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS DEL RECIÉN
NACIDO EN CASTILLA Y LEÓN.**

Mediante la Instrucción conjunta de los Directores Generales de Salud Pública y Asistencia Sanitaria, de 28 de mayo de 2018, se organizaron en nuestra comunidad autónoma las unidades de referencia del Programa de detección precoz de enfermedades congénitas del recién nacido en Castilla y León.

En dicha instrucción se procedió a la ordenación de las Unidades de Referencia del Programa con la finalidad de garantizar que todos los casos detectados positivos en el programa fueran remitidos a una Unidad Clínica de confirmación de la enfermedad en plazo de tiempo óptimo y así estén en tratamiento antes de que se haya manifestado clínicamente la enfermedad. Para ello se contempló la designación de dos clases de unidades clínicas dentro del Programa: las Unidades Clínicas de Confirmación y las Unidades Clínicas de Referencia Avanzada (en este último caso, para cada una de las enfermedades o grupo de enfermedades incluidas en el Programa).

En la citada Instrucción se incluyeron como anexos a la misma los intervalos de tiempo óptimo para la instauración del tratamiento (anexo I) y los centros sanitarios designados como unidades de confirmación y unidades de referencia avanzada (anexo II).

Por otra parte, con fecha 1 de junio de 2024 se ha procedido a la actualización de la FICHA DE PROCESO DE DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS en su séptima edición, incluyendo entre otras modificaciones del Programa la determinación de la Tirosinemia tipo I, Acidemia metilmalónica y Acidemia propiónica.



**Junta de
Castilla y León**

Consejería de Sanidad
Dirección General de Salud Pública



El Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid es el centro sanitario designado para toda Castilla y León para la confirmación de las tres nuevas patologías mencionadas (incluidas dentro del grupo más amplio de enfermedades metabólicas).

Procede, por lo tanto, mediante esta Instrucción designar a los centros sanitarios Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid y Hospital Clínico Universitario de Valladolid (este último en el caso de que la enfermedad debute con sintomatología clínica) UNIDADES CLÍNICAS DE CONFIRMACIÓN Y UNIDADES CLÍNICAS DE REFERENCIA AVANZADA de la TIROSINEMIA TIPO I, ACIDEMIA METILMALÓNICA Y ACIDEMIA PROPIÓNICA.

La inclusión de estas tres nuevas enfermedades supone la necesaria modificación de los anexos I y II de la Instrucción de 28 de mayo de 2018, quedando sustituidos por los anexos I y II que acompañan a este documento.

En Valladolid, a 3 de junio de 2024



LA DIRECTORA GENERAL DE
SALUD PÚBLICA

Fdo. Sonia Tamames Gómez



LA DIRECTORA GENERAL DE
ASISTENCIA SANITARIA Y
HUMANIZACIÓN

Fdo. Silvia Fernández Calderón

ANEXO I

INTERVALO DE TIEMPO ÓPTIMO PARA LA INSTAURACIÓN DEL TRATAMIENTO

Enfermedad	Inicio de tratamiento
Hipotiroidismo congénito (HC)	Antes de los 15 días de vida <i>(antes de los 21 días de vida si es necesaria segunda muestra)</i>
Fenilcetonuria (PKU)	
Deficiencia de acil coenzima A deshidrogenada de cadena media (MCADD)	
Deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)	
Acidémia glutárica tipo I (GA-I)	
Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) (#)	
Déficit de biotinidasa (DB) (##)	
Enfermedad de la orina de jarabe de arce (MSUD)	
Homocistinuria (HCY)	
Acidemia isovalérica (IVA)	
Tirosinemia tipo I (TYR-I) (###)	
Acidemia metilmalónica (MMA) (###)	
Acidemia propiónica (PA) (###)	
Fibrosis quística (FQ)	Antes de los 35 días en niños con dos mutaciones o test del sudor positivo.
Anemia falciforme	Antes del mes de vida.

Fuente: Grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública para el desarrollo del Sistema de Información sobre Cribado Neonatal. 22/11/2013.

(#) Fuente: Cribado neonatal de la hiperplasia suprarrenal congénita. Revisión sistemática– Lucinda Paz-Valliñas, Leonor Varela-Lema, Gerardo Atienza Merino. — Santiago de Compostela: Consellería de Sanidad, Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia (avalia-t); Madrid: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2014.

(##) Fuente: Seoane Mato D, Queiro Verdes T, Atienza Merino G, Lopez-García M. Cribado neonatal del déficit de biotinidasa. Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Galicia; 2014. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias.

(###) Fuente: Seoane Mato D, Cantero Muñoz P, Atienza Merino G. Efectividad clínica del cribado neonatal de errores congénitos del metabolismo mediante espectrometría de masas en tándem. Parte II: acidemia metilmalónica, acidemia propiónica, tirosinemia tipo I. Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Galicia; 2014. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias



ANEXO II

CENTROS SANITARIOS DESIGNADOS COMO UNIDADES CLÍNICAS DE CONFIRMACIÓN Y UNIDADES CLINICAS DE REFERENCIA AVANZADA

ENFERMEDAD	CENTROS SANITARIOS QUE CONFIRMAN LA ENFERMEDAD	ÁREAS DE SALUD	UNIDAD CLÍNICA DE REFERENCIA AVANZADA
FIBROSIS QUÍSTICA	CAUBU HCUVA CAUSA CAULE	Burgos y Soria Valladolid-Este, Valladolid-Oeste, Palencia y Segovia Salamanca, Ávila y Zamora León, el Bierzo	HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE VALLADOLID
FENILCETONURIA	CAUBU HURH	Burgos y Soria Resto Castilla y León	HOSPITAL UNIVERSITARIO RIO HORTEGA DE VALLADOLID
ENFERMEDADES METABÓLICAS (#)	HURH (1) (2) HCUVA (1) (con sintomatología clínica)	Toda Castilla y León	HOSPITAL UNIVERSITARIO RIO HORTEGA DE VALLADOLID HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE VALLADOLID
ANEMIA FALCIFORME	CAUBU HCUVA CAUSA	Burgos y Soria Vall-Este, Vall-Oeste, Palencia y Segovia Salamanca, Ávila y Zamora, León y el Bierzo	HOSPITAL UNIVERSITARIO CLÍNICO DE SALAMANCA
HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO	CAUBU HCUVA CAUSA CAULE	Burgos y Soria Vall-Este, Vall-Oeste, Palencia y Segovia Salamanca, Ávila y Zamora León, el Bierzo	COMPLEJO ASISTENCIAL UNIVERSITARIO DE BURGOS
HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA	CAUBU HCUVA CAUSA CAULE	Burgos y Soria Vall-Este, Vall-Oeste, Palencia y Segovia Salamanca, Ávila y Zamora León, el Bierzo	COMPLEJO ASISTENCIAL UNIVERSITARIO DE LEÓN
ENFERMEDADES METABÓLICAS: (1) 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, Déficit de biotinidasa, Tirosinemia tipo I (TYR-I), Acidemia metilmalónica (MMA) y Acidemia propiónica (PA). (2) Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD), Homocistinuria (HCY) y Acidemia isovalérica (IVA)			
CAUBU: COMPLEJO ASISTENCIA UNIVERSITARIO DE BURGOS; CAULE: COMPLEJO ASISTENCIAL UNIVERSITARIO DE LEÓN; CAUSA: COMPLEJO ASISTENCIAL UNIVERSITARIO DE SALAMANCA; HCUVA: HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE VALLADOLID; HURH: HOSPITAL UNIVERSITARIO RIO HORTEGA DE VALLADOLID			