

**INSTRUCCIÓN CONJUNTA DE LOS DIRECTORES GENERALES DE
SALUD PÚBLICA Y PLANIFICACIÓN Y ASISTENCIA SANITARIA POR LA
QUE SE MODIFICA LA INSTRUCCIÓN CONJUNTA DEL 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 designación de los centros sanitarios Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid y Hospital Universitario Clínico de Valladolid (este último en el caso de que la enfermedad debute con sintomatología clínica) como Unidades Clínicas de confirmación y Unidades Clínicas de referencia avanzada.

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 21 de abril de 2021 se ha procedido a la actualización de la FICHA DE PROCESO DE DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS en su cuarta edición, incluyendo entre otras modificaciones del Programa, la determinación de tres nuevas patologías: enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, homocistinuria y acidemia isovalérica.

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 conjunta designar al centro sanitario Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid como UNIDAD CLÍNICA DE CONFIRMACIÓN Y UNIDAD CLÍNICA DE REFERENCIA AVANZADA de la ENFERMEDAD DE LA ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE, HOMOCISTINURIA y ACIDEMIA ISOVALERICA.

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

En Valladolid, a 22 de abril de 2021

LA DIRECTORA GENERAL DE SALUD
PÚBLICA


Fdo. María del Carmen Pacheco
Martínez

EL DIRECTOR GENERAL DE
PLANIFICACIÓN Y ASISTENCIA
SANITARIA


Fdo. José Alfonso Montero Moreno



ANEXO I

INTERVALO DE TIEMPO ÓPTIMO PARA LA INSTAURACIÓN DEL TRATAMIENTO

Enfermedad	Inicio de tratamiento
Hipotiroidismo congénito	Antes de los 15 días de vida <i>(antes de los 21 días de vida si es necesaria segunda muestra)</i>
Fenilcetonuria	
Deficiencia de acil coenzima A deshidrogenada de cadena media (MCADD)	
Deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)	
Acidemia glutárica tipo I (GA-I)	
Hiperplasia suprarrenal congénita(#)	
Déficit de biotinidasa (##)	
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	
Homocistinuria	
Acidemia isovalérica	
Fibrosis quística	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-Valiñas, 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-Garcia 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.



ANEXO II

CENTROS SANITARIOS DESIGNADOS COMO UNIDADES CLÍNICAS DE CONFIRMACIÓN Y UNIDADES CLÍNICAS 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
<p>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 y Déficit de biotinidasa. (2) Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD), Homocistinuria (HCY) y Acidemia isovalérica (IVA)</p>			
<p>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.</p>			