

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

1. INTRODUCCIÓN.

El cribado neonatal es una actividad esencial en el contexto de la Salud Pública, dirigida a la identificación presintomática de enfermedades genéticas, endocrinas o metabólicas en los recién nacidos mediante pruebas que permiten la instauración en los primeros días de vida de actuaciones sanitarias que pueden conducir a una eliminación o reducción significativa de la morbilidad, mortalidad o discapacidades asociadas a las mismas.

Dicho programa debe garantizar el acceso equitativo y universal de todos los recién nacidos, la participación informada de los padres, la protección de la confidencialidad y el acceso al diagnóstico, tratamiento y seguimiento de todos los niños y niñas afectados por las patologías cribadas.

La Comunidad Autónoma de Castilla y León dispone desde 1990 de un programa de estas características que se inició con la incorporación del hipotiroidismo congénito y la fenilcetonuria, ampliándose posteriormente a la fibrosis quística en 1999 y la hiperplasia suprarrenal congénita en 2009. En las próximas semanas el programa se ampliará con la detección de cuatro nuevas patologías: anemia falciforme, deficiencia de Acilcoenzima A deshidrogenasa de cadena media, deficiencia de Acilcoenzima A deshidrogenasa de cadena larga y la Acidemia glutárica tipo I; dando así cumplimiento a la Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III 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.

En la actualidad el documento que sirve de referencia al Programa es la FICHA DE PROCESO “DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS DE CASTILLA Y LEÓN” aprobado por el Director General de Salud Pública el 22 de noviembre de 2016. Dicho documento plantea el Programa mediante una gestión por procesos, en el cual se describen las distintas actividades que forman parte del mismo. La última de las actividades descrita es la derivación de aquellos recién nacidos con determinaciones positivas o sospechosas a un centro hospitalario o unidad de referencia

con la finalidad de realizar la confirmación de la patología detectada e instaurar el tratamiento oportuno.

El documento “Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud” establece como doble objetivo en esta actividad los siguientes:

- Garantizar que todos los casos detectados positivos, han sido remitidos a la unidad clínica de seguimiento en un plazo de tiempo óptimo.
- Garantizar que los casos detectados positivos, están en tratamiento antes de que se haya manifestado clínicamente la enfermedad.

El objetivo del presente documento es establecer en nuestra Comunidad Autónoma un nuevo modelo de ordenación de las unidades de referencia del programa que, además, contemple las nuevas enfermedades incluidas en el mismo.

2. ANÁLISIS DE LA SITUACIÓN ACTUAL DE LAS UNIDADES DE REFERENCIA INCLUIDAS EN EL PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ EN CASTILLA Y LEÓN.

En cuanto a las Unidades de Referencia que hasta la fecha de la aprobación del documento del proceso citado con anterioridad se han encargado de hacer la confirmación y posterior seguimiento de los pacientes pertenecientes al Programa, se han ubicado en los Servicios de Pediatría de los siguientes centros sanitarios:

- Fibrosis quística: Hospital Clínico Universitario de Valladolid, Complejo Asistencial Universitario de Salamanca y Complejo Asistencial Universitario de León.
- Fenilcetonuria: Complejo Asistencial Universitario de Burgos y Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid.
- Hipotiroidismo congénito: Hospital Clínico Universitario de Valladolid, Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

En la reunión mantenida el 10 de noviembre de 2016 con los Jefes de Servicio de los Servicios de Pediatría de todos los centros sanitarios dependientes de la Gerencia Regional de Salud (SACYL) se extrajeron las siguientes conclusiones:

- La situación actual de las unidades de referencia del Programa es claramente mejorable.
- El diagnóstico y seguimiento de los niños con una de las dos enfermedades endocrino-metabólicas, hipotiroidismo congénito e hiperplasia suprarrenal congénita, es realizado de forma habitual por los servicios de pediatría de cada uno de los hospitales y no se está realizando derivación a unidad de referencia en caso de hipotiroidismo.
- La confirmación y, sobre todo, el seguimiento de la fibrosis quística y fenilcetonuria es más complejo, en algunos casos se realizan derivaciones a hospitales de fuera de la comunidad (Vizcaya y Madrid).
- Sería importante no derivar pacientes fuera de Castilla y León, ya que se dispone de los medios necesarios.
- Existe un amplio consenso en que deben existir unidades de referencia lo mejor dotadas posibles y en el caso de la fibrosis quística formada por un equipo multidisciplinar.
- Debería definirse el número de unidades necesario, dotación, ubicación, funciones y unidades asociadas. Sería preciso establecer un flujograma y circuitos de derivación claros.
- Se propone que se realice una base de datos conjunta en el caso de hipotiroidismo congénito e hiperplasia suprarrenal.

El equipo de trabajo designado al efecto elaboró, a lo largo del año 2017, una propuesta de reordenación de las unidades de referencia y un documento complementario en el que se recogen las definiciones y criterios de indicación de las unidades clínicas de confirmación y de referencia avanzada del programa de detección precoz de enfermedades congénitas del recién nacido.

Ambos documentos han sido dados a conocer a los Servicios de Pediatría a lo largo del mes de abril de 2018.

3. ORDENACIÓN DE LAS UNIDADES DE REFERENCIA.

Los objetivos que se pretenden alcanzar con la ordenación de las unidades de referencia del Programa son los siguientes:

- Garantizar que todos los casos detectados positivos, sean remitidos a una Unidad Clínica de confirmación de la enfermedad en un plazo de tiempo óptimo. Se establece como óptimo un plazo de 24 horas tras conocer el resultado del laboratorio.
- Garantizar que los casos detectados positivos, estén en tratamiento antes de que se haya manifestado clínicamente la enfermedad (ver anexo I).

Para ello, se deben tener en cuenta los siguientes requisitos:

- Deberá estar identificada la/s unidad/es clínica/s de confirmación para cada una de las enfermedades cribadas. Asimismo, se deberá conocer cuáles son los profesionales responsables del proceso de comunicación del resultado positivo del cribado a los familiares del recién nacido.
- Debe existir una adecuada organización y coordinación de todas las “unidades” implicadas en el proceso de cribado durante todas las etapas del mismo. El laboratorio de cribado y la Dirección General de Salud Pública deben conocer la confirmación del caso, el diagnóstico diferencial y la fecha de inicio del tratamiento.

Complementariamente a dichos objetivos, en la Comunidad de Castilla y León, se plantean como objetivos específicos:

- Que los casos sean evaluados y tengan seguimiento clínico íntegramente en centros sanitarios de Castilla y León.

- La creación de unidades de referencia, adecuadamente dotadas y con un número suficiente de casos, que permitan una adecuada especialización.
- Teniendo presente la dispersión geográfica de nuestra comunidad, el seguimiento de los casos podrá realizarse, en la medida de lo posible, en el centro sanitario más cercano al domicilio del paciente.
- Documentar adecuadamente las unidades designadas y los circuitos de derivación.

Para el cumplimiento de estos objetivos se contempla la designación de dos clases de unidades clínicas dentro del Programa de Enfermedades Congénitas del Recién Nacido en Castilla y León: UNIDAD CLÍNICA DE CONFIRMACIÓN y UNIDAD CLÍNICA DE REFERENCIA AVANZADA

3.1. UNIDAD CLÍNICA DE CONFIRMACIÓN.

Se define UNIDAD CLÍNICA DE CONFIRMACIÓN como “aquella unidad ubicada en el área clínica de Pediatría de un centro sanitario que se encarga de efectuar la primera información a la familia y citación, el diagnóstico de confirmación, la intervención inmediata si procede, la comunicación de resultados al laboratorio y a la Unidad Clínica de Referencia Avanzada de los casos con resultado de cribado positivo de aquellos pacientes de su área de salud y área de influencia”.

Las unidades clínicas de confirmación para cada una de las enfermedades mencionadas se recogen en el anexo II de este documento.

3.2. UNIDAD CLÍNICA DE REFERENCIA AVANZADA.

El programa contará con una **UNIDAD CLÍNICA DE REFERENCIA AVANZADA** para cada una de las siguientes enfermedades o grupo de enfermedades:

- FIBROSIS QUÍSTICA.
- ANEMIA FALCIFORME.
- ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS (Fenilcetonuria, MCHADD, LCHADD y Acidémia glutárica Tipo I).
- HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO.
- HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA.

Se define UNIDAD CLÍNICA DE REFERENCIA AVANZADA como: “aquella unidad ubicada en el área clínica de Pediatría de un centro sanitario que se encarga de efectuar el seguimiento de la patología del paciente a lo largo de toda la vida en coordinación con la unidad clínica de confirmación. Será referente en cuanto a formación y asistencia técnica a las unidades clínicas de confirmación. Elaborará un protocolo específico de la enfermedad que sirva para homogeneizar actuaciones Y realizará, finalmente, el estudio genético de familiares, si fuera preciso”.

Las unidades clínicas de referencia avanzada de cada una de las enfermedades mencionadas se recogen en el anexo II de este documento.

Se establecen las siguientes obligaciones, imprescindibles para su correcto mantenimiento, funcionamiento y seguimiento:

- Coordinar con las unidades de confirmación las actuaciones a desarrollar por los distintos Servicios para garantizar que la atención recibida por aquellos recién nacidos con cribado positivo sea homogénea.
- Elaborar antes del 30 de septiembre de 2018 un protocolo de actuación para que sea desarrollado por las unidades de confirmación.
- Establecer un programa de formación en la patología que sea referencia.
- Establecer y mantener un sistema de información mínimo sobre la enfermedad que sea referencia.

- Incorporar los datos resultantes del diagnóstico de confirmación y tratamiento de los recién nacidos en la aplicación informática creada al efecto por la Dirección General de Salud Pública (ANEXO IV).
- Facilitar la información que le sea requerida desde los responsables del Programa y la Dirección General de Asistencia Sanitaria en cualquier momento para comprobar que cumple los criterios para su designación.
- Notificar a los responsables del Programa y Dirección General de Asistencia Sanitaria cualquier modificación de los criterios en función de los cuales se le designó como de referencia.
- Comunicar a responsables del Programa y Dirección General de Asistencia Sanitaria los incidentes que afecten a la atención de las patologías o a las técnicas, tecnologías y procedimientos diagnósticos o terapéuticos para los que ha sido designado como de referencia.

4. ENTRADA EN VIGOR.

Esta instrucción entrará en vigor el día 4 de junio de 2018.

En Valladolid, a 28 de mayo de 2018

EL DIRECTOR GENERAL DE SALUD
PÚBLICA


Fdo. Agustín Álvarez Nogal

EL DIRECTOR GENERAL DE
ASISTENCIA SANITARIA


Fdo. 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(#)	
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 (avalía-t); Madrid: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2014.

ANEXO II

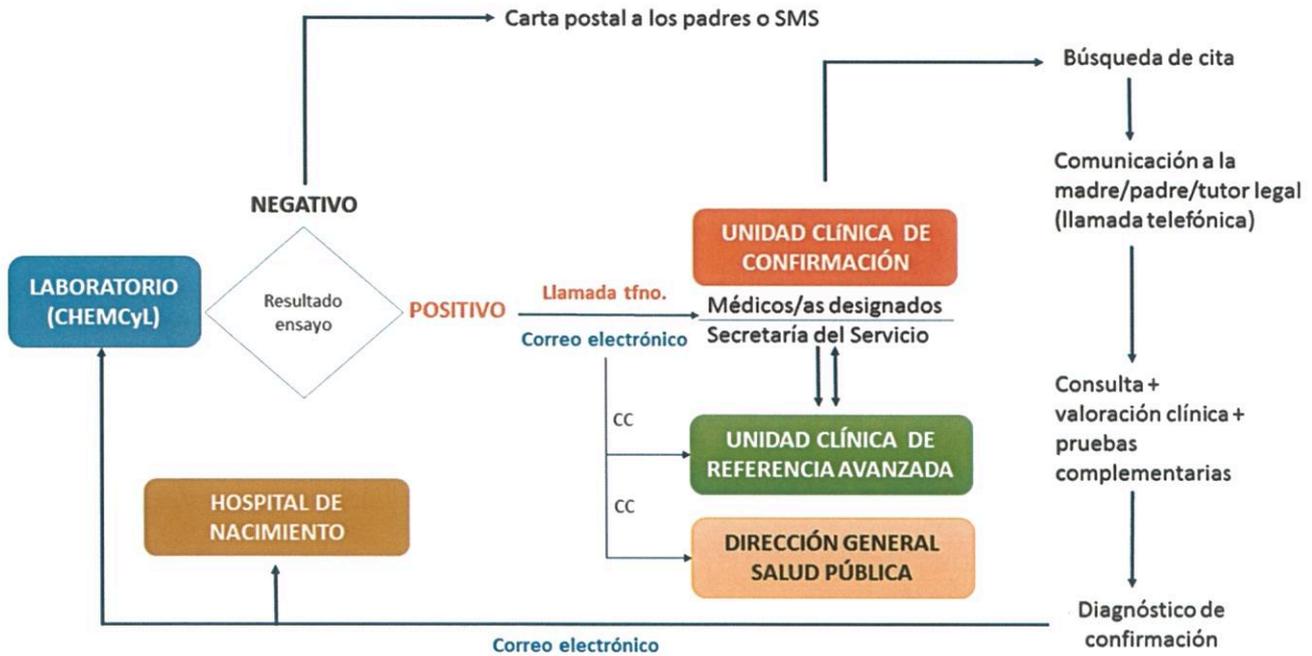
CENTROS SANITARIOS DESIGNADOS COMO UNIDADES DE CONFIRMACIÓN Y UNIDADES DE REFERENCIA AVANZADA

ENFERMEDAD	CENTROS SANITARIOS QUE CONFIRMAN LA ENFERMEDAD	Áreas de salud	UNIDAD CLÍNICA DE REFERENCIA AVANZADA
FIBROSIS QUÍSTICA	CAUBU HCUVA CAUSA CAULE	Burgos y Soria Vall-Este, Vall-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 HCUVA (con sintomatología clínica)	Toda Castilla y León	HOSPITAL UNIVERSITARIO RIO HORTEGA DE VALLADOLID y 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

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.

ANEXO III

CIRCUITO DE COMUNICACIÓN DE RESULTADOS



ANEXO IV

DATOS RESULTANTES DEL DIAGNÓSTICO DE CONFIRMACIÓN Y TRATAMIENTO DE LOS RECIÉN NACIDOS QUE PRECISAN SER INCORPORADOS EN LA APLICACIÓN INFORMÁTICA

DATOS DE SEGUIMIENTO CLÍNICO DEL RN SI CRIBADO POSITIVO
Enfermedad sospechada.
Centro sanitario de derivación para confirmación de sospecha.
Fecha de 1ª consulta del RN en centro sanitario de confirmación.
Pruebas realizadas y descripción del resultado.
Diagnóstico de confirmación.
Fecha de diagnóstico de confirmación.
Inserción de archivo pdf con informe de diagnóstico.
Tratamiento instaurado.
Fecha de inicio de tratamiento.
Centro sanitario seguimiento.
Fecha de 1ª consulta de seguimiento en la Unidad de Referencia.
Resultado de 1ª consulta de seguimiento (insertar archivo pdf con informe).
Inserción de archivo pdf con informe de seguimiento.
Fecha y resultado de sucesivas consultas de seguimiento (en cada caso inserción de archivo pdf con informe).
Tratamiento instaurado.
Fecha de inicio de tratamiento.
Centro sanitario seguimiento.
Fecha de 1ª consulta de seguimiento en la Unidad de Referencia.
Resultado de 1ª consulta de seguimiento (insertar archivo pdf con informe).
Inserción de archivo pdf con informe de seguimiento.
Fecha y resultado de sucesivas consultas de seguimiento (en cada caso inserción de archivo pdf con informe).