

MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. INFORME DE EVALUACIÓN

AÑO 2016



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

INFORME DE EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD AÑO 2016

Aprobación: Comisión de Salud Pública, 28 septiembre 2017

Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad

Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación
SG de Promoción de la Salud y Vigilancia en Salud Pública
Araceli Arce Arnáez
Maria Vicenta Labrador Cañadas
Marta Molina Olivas

Comunidades y Ciudades Autónomas

Comunidad Autónoma de Andalucía

Eduardo Ruiz Cortes

Comunidad Autónoma de Aragón

Federico Arribas Monzón

Yolanda González Irazabal

Principado de Asturias

Carmen Garcia Gonzalez

Comunidad Autónoma de Canarias

Patricia Carrillo Ojeda

Comunidad Autónoma de Cantabria

José Miguel Armona Aquerreta

Ana María Eguiraun Sande

Comunidad Autónoma de Castilla La Mancha

Elisabeth Alcántara Iñiguez

Arturo Caballero Carmona

Rosa Modesto González

Comunidad Autónoma de Castilla y León

Pedro Redondo Cardeña

Comunidad Autónoma de Cataluña

Rosa Fernández Bardó

Comunidad Autónoma de Murcia

Inmaculada González Gallego

María Jesús Juan Fita

Jose María Egea Mellado

Comunidad Autónoma de Extremadura

Julián Mauro Ramos Aceitero

Jesús Maria Remón Álvarez-Arenas

Comunidad Autónoma de Galicia

Raquel Zubizarreta Alberdi

Ramón Vizoso Villares

Comunidad Autónoma de Las Islas Baleares

Milagros Queimadelos Carmona

María del Carme Medà Bolunya

Maria José Santos Terrón

Comunidad Autónoma de La Rioja

Enrique Ramalle Gomara

Yolanda Ruiz del Prado

Comunidad Autónoma de Madrid

María Dolores Lasheras Carbajo

Elena Dulín Iñiguez

Alicia Sarabia Aránguez

Comunidad Autónoma de Navarra

Nieves Asuncce Elizaga

Comunidad Autónoma del País Vasco

Mercedes Espada Sáenz-Torre

Natividad Larraondo Goiri

Leire Gil Majuelo

Comunidad Autónoma Valenciana

Dolores Salas Trejo

Consuelo Ramírez Sampedro

MSSSI-INGESA (Instituto Nacional de Gestión Sanitaria)

Maria Antonia Blanco Galan

M. Elisa Perlado del Campo



ABREVIATURAS

AECNE: Asociación Española de Cribado Neonatal

AF: anemia falciforme

AMAG: alteraciones del metabolismo de los ácidos grasos

AMAO: alteraciones del metabolismo de los ácidos orgánicos

AMTA: alteraciones del metabolismo y transporte de aminoácidos

CISNS: Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud

CSP: Comisión de Salud Pública

DB: deficiencia de biotinidasa

FQ: fibrosis quística

GA-I: acidemia glutárica tipo I

GAL: galactosemia

HC: hipotiroidismo congénito

HCN: homocistinuria

HSC: hiperplasia suprarrenal congénita

INGESA: Instituto Nacional de Gestión Sanitaria

IVA: acidemia isovalérica

LCHADD: deficiencia de la 3-hidroxiacil CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga

MCADD: deficiencia de acil CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media

MS/MS: Espectrometría de masas en tándem

MSSSI: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad

MSUD: enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce

PKU: Fenilcetonuria

SICN: Sistema de información del programa de cribado neonatal

SNS: Sistema Nacional de Salud

INTRODUCCIÓN

1. El Programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas

Se denominan enfermedades endocrino metabólicas, metabopatías o errores congénitos del metabolismo (ECM), a un grupo vasto, diverso y heterogéneo de trastornos bioquímicos causados por mutaciones en el ADN que se heredan mayoritariamente en forma autosómica recesiva. La falta de diagnóstico y tratamiento precoz puede comprometer, gravemente, la vida y/o el desarrollo intelectual de las personas afectadas debido a la importante presencia, en muchas ocasiones, de síntomas neurológicos. Si bien la incidencia de cada uno de los trastornos es baja, su impacto global es notable desde la perspectiva de Salud Pública.

El programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino metabólicas es uno de los programas preventivo-asistenciales esenciales de Salud Pública. Es una actividad orientada a la detección precoz de estas enfermedades, el diagnóstico y tratamiento temprano y el seguimiento de los casos detectados, siempre antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad para reducir la morbimortalidad en el recién nacido.

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*, concreta y actualiza la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud (SNS) entre otros temas en lo relativo al cribado de estas enfermedades y establece que las enfermedades que forman parte del programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS son:

- 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

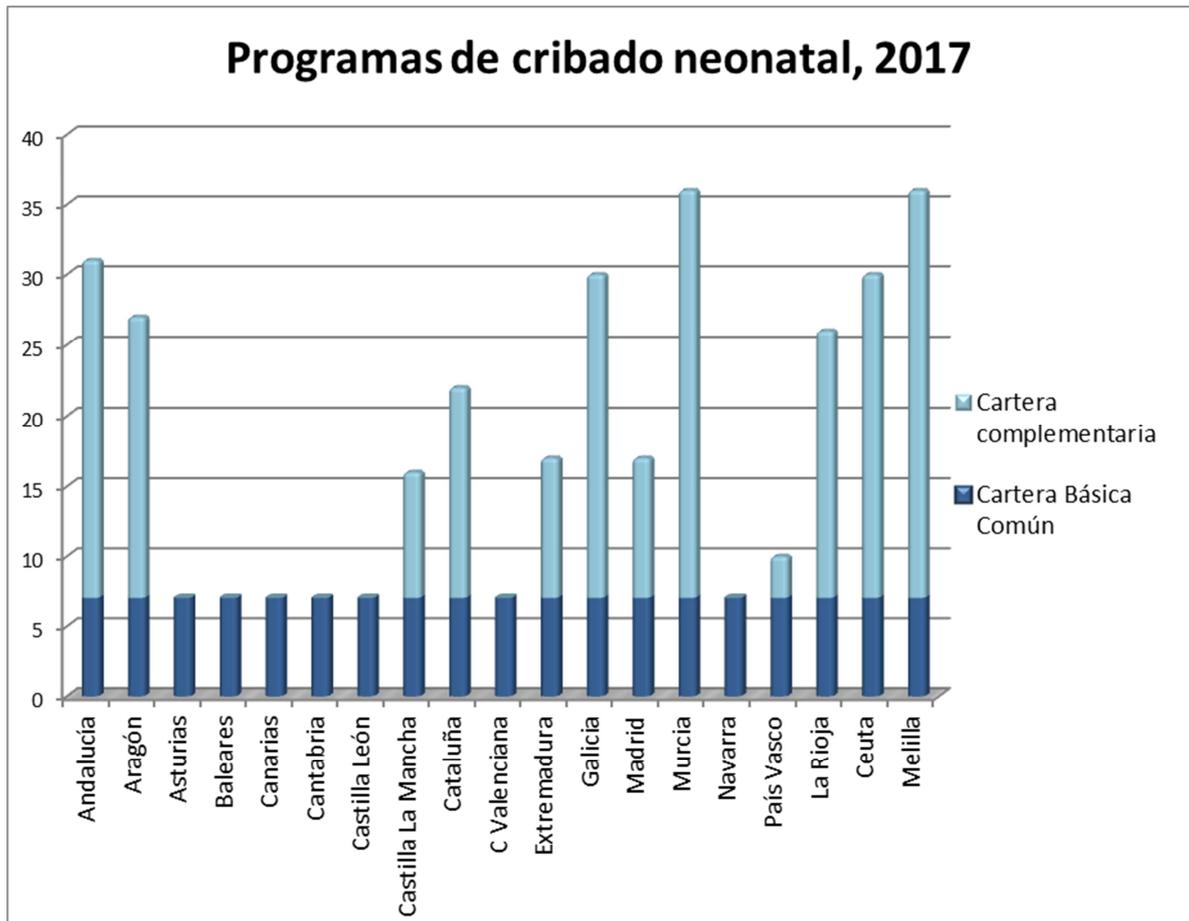
2. Programa de cribado neonatal del SNS y programas de cribado neonatal de las CCAA

El Real Decreto-ley 16/2012, de 20 de abril, de medidas urgentes para garantizar la sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud y mejorar la calidad y seguridad de sus prestaciones modificó la cartera común de servicios del SNS, diferenciando una cartera común básica de servicios asistenciales del SNS (cubiertos de forma completa por financiación pública), de otras carteras como la complementaria de las CCAA y estableciendo que las CCAA podrán incorporar en sus carteras de servicios complementarias una técnica, tecnología o procedimiento no contemplado en la cartera común de servicios del SNS, para lo cual establecerán los recursos adicionales necesarios.

Es este sentido, además de las 7 enfermedades que forman el Programa de Cribado Neonatal de la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS, 12 CCAA y las 2 Ciudades Autónomas (CiA) han incorporado un número mayor de enfermedades a sus programas de cribado las cuales forman parte de sus respectivas Carteras de Servicios Complementarias.

Teniendo esto en cuenta, en España son objeto de cribado un total de 40 enfermedades (gráfico 1).

Grafico 1. Programas de cribado neonatal, 2017



3. Programa Piloto del SNS

En el “Informe del grupo de expertos sobre concreción de cartera común de servicios para cribado neonatal” (abril 2013) se propuso que las CCAA que ya tienen implantados programas poblacionales de cribado neonatal de enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD), acidemia isovalérica y homocistinuria (HCY), enfermedades no incluidas en la cartera común básica de servicios del SNS, participen en un “programa piloto” cuya duración será de 2 años.

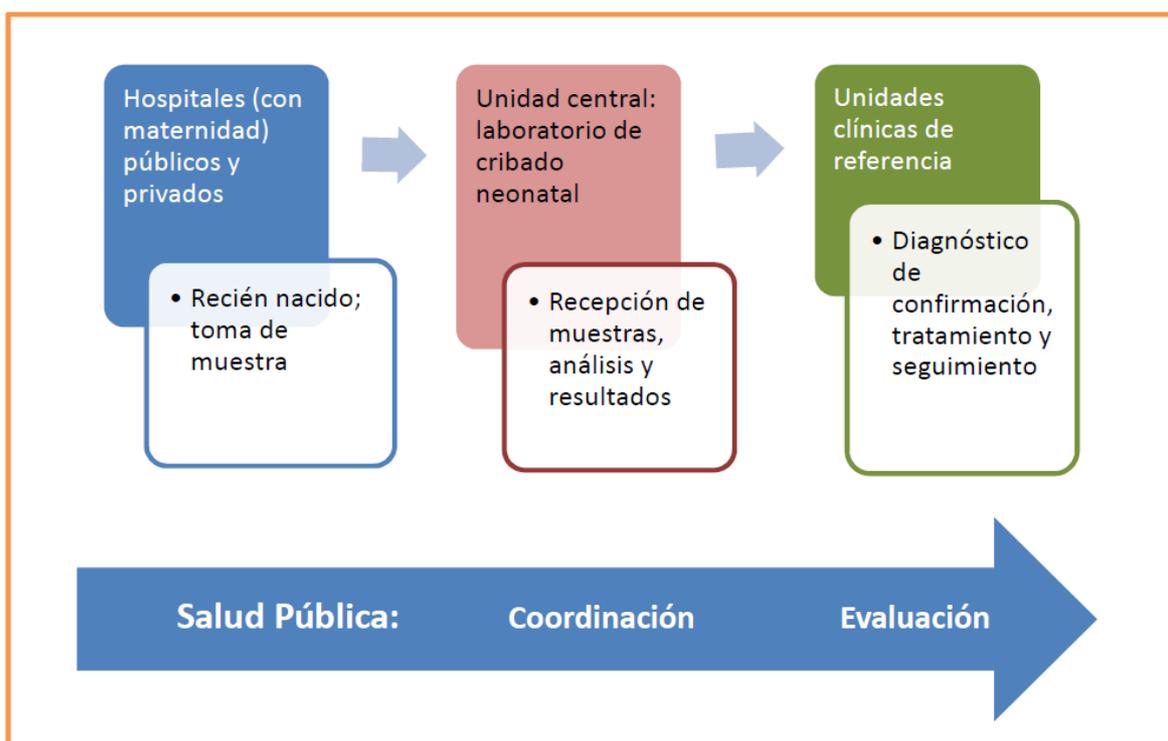
Durante el “programa piloto” facilitarán los datos necesarios y el resultado de los programas, a través del Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal (SICN).

La evaluación del programa piloto será utilizada para valorar la potencial inclusión de estas enfermedades en cartera común básica de servicios del SNS. Esta evaluación se realizará en 2018 y en ella se analizarán los datos aportados al SICN correspondientes a 2016 y 2017.

4. Organización del programa de cribado neonatal

El programa de cribado neonatal responde al siguiente esquema:

Figura 1. Esquema Programa de Cribado Neonatal



La planificación de los recursos, la coordinación y la evaluación de resultados, desde Salud Pública, es fundamental para conseguir el objetivo del programa al intervenir en él distintas “unidades”, emplazadas en lugares diferentes, con profesionales muy diversos y con el factor “tiempo” como nexo común en toda la cadena.

Así, las tres “unidades” implicadas son:

- Hospital (maternidad) de nacimiento/ centro sanitario (donde se realice la toma de muestra)
- Laboratorio de cribado neonatal
- Unidad clínica de seguimiento

Cada “unidad” participa en alguna/as de las etapas clave, en las que se divide el programa. El correcto desarrollo de este proceso, coordinado desde Salud Pública, llevará a la eficiencia del mismo.

Etapas clave:

Etapas clave:
Etapas clave:

Etapas clave:
Etapas clave:
Etapas clave:

Etapas clave:
Etapas clave:
Etapas clave:
Etapas clave:

Etapas clave:
Etapas clave:
Etapas clave:
Etapas clave:
Etapas clave:

Etapas clave:
Etapas clave:
Etapas clave:
Etapas clave:
Etapas clave:
Etapas clave:

Etapas clave:
Etapas clave:
Etapas clave:
Etapas clave:
Etapas clave:
Etapas clave:
Etapas clave:

Centros de cribado neonatal

En España actualmente existen 15 centros de cribado neonatal (laboratorios) repartidos en 14 CCAA. Andalucía tiene dos centros y el resto de CCAA tiene 1 centro a excepción de La Rioja, Navarra y Cantabria así como las dos CiA que no disponen de centro de cribado neonatal, si no que han establecido convenios de colaboración con otras CCAA para la realización de estas determinaciones analíticas (las muestras de Cantabria y Navarra se analizan en País Vasco, las de La Rioja se analizan en Aragón, las de Melilla en Murcia y las de Ceuta en Andalucía).

5. Objetivos de calidad del programa de cribado neonatal

Las enfermedades endocrino-metabólicas incluidas en el programa de cribado neonatal son enfermedades que si no son diagnosticadas y tratadas a tiempo provocan daños en el recién nacido pudiendo ocasionar una importante discapacidad.

El objetivo último de un programa de cribado neonatal es tener el diagnóstico confirmatorio e instaurar el tratamiento de los casos detectados lo más rápido posible, antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad, para evitar o minimizar los daños en el recién nacido.

Por ello, el 18 de Diciembre de 2013, el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud aprobó los Objetivos y Requisitos de Calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS.

El análisis y evaluación de la situación del programa, respecto al cumplimiento de estos objetivos, podrá permitir el establecimiento de planes de mejora para alcanzar el nivel óptimo de eficiencia.

La tabla 1 recoge los objetivos de calidad del Programa de cribado neonatal así como los indicadores utilizados para medir el cumplimiento de dichos objetivos y los niveles óptimo y aceptable acordados para cada uno.

Tabla 1. OBJETIVOS DE CALIDAD DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL

OBJETIVO	INDICADOR	Nivel óptimo/aceptable
Etapa 1: Toma de muestra		
1a. Participación	Tasa de participación	Óptimo: $\geq 99,5\%$ Aceptable: $\geq 99\%$
1b. Tiempo de toma de muestra	Percentil 50, P95 y P99 para el intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra	Óptimo: $P99 \geq 24h$ y $\leq 72h$ Aceptable: $P95 \geq 24h$ y $\leq 72h$
1c. Calidad de la muestra	Porcentaje de primeras muestras no válidas	Óptimo: $\leq 0.5\%$ de muestras no válidas. Aceptable: $\leq 2\%$ de muestras no válidas.
1d. Trazabilidad	Trazabilidad	Óptimo: 100% de las muestras recogidas (o recibidas en el Laboratorio) se conoce el resultado final del proceso. Aceptable: 99% de muestras recogidas (o recibidas en el laboratorio) se conoce el resultado final del proceso.
Etapa 2: Transporte de muestras		
2a: Tiempo de recepción de las muestras en el laboratorio	Percentil 50, P95 y P99 para el intervalo de tiempo entre la fecha de la toma de la muestra y la fecha de entrada en el laboratorio	Óptimo: $P95 \leq 3$ días y $P99 \leq 4$ días Aceptable: $P95 \leq 4$ días
Etapa 3: Recepción de las muestras, análisis y obtención de resultados por parte del laboratorio de cribado neonatal		
3a: Tiempo de respuesta del laboratorio	Percentil 50, P95 y P99 para el intervalo de tiempo entre la fecha de llegada al laboratorio y la obtención del resultado sobre la primera muestra válida: positivo, negativo o dudoso	Óptimo: $P95 \leq 3$ días y $P99 \leq 4$ días Aceptable: $P95 \leq 4$ días
3b: Edad del recién nacido a la obtención del resultado	Percentil 50, P95 y P99 para el intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la	Óptimo: El percentil 99 para la edad a la detección es antes de los 10 días de vida del neonato.

por el laboratorio	obtención del resultado por parte del laboratorio, sobre la primera muestra válida, positivo, negativo o dudoso.	Aceptable: El percentil 95 para la edad a la detección es antes de los 10 días de vida del neonato.
	Percentil 50, P95 y P99 para el intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la obtención del resultado final por parte del laboratorio en los casos en los que se ha solicitado segunda muestra por resultado dudoso en la primera muestra válida.	Óptimo: el P99 para la edad a la obtención del resultado es antes de los 20 días (antes de los 30 días para fibrosis quística). Aceptable: el P95 para la edad a la obtención del resultado es antes de los 20 días (antes de los 30 días para fibrosis quística).
Etapa 4: Remisión desde el laboratorio de cribado, a la unidad clínica de seguimiento, de los casos detectados positivos		
4a: Remisión a la unidad clínica de seguimiento desde la obtención del resultado por el laboratorio	Percentil 100 para el Intervalo de tiempo entre la fecha de la detección por parte del laboratorio y la fecha de remisión a la unidad clínica de seguimiento (de los casos detectados positivos).	Óptimo/aceptable: Percentil 100 \leq 1 día 100% de los casos detectados positivos han sido remitidos a la unidad clínica de seguimiento el mismo día de la obtención del resultado por parte del laboratorio.
Etapa 5: Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos en la unidad clínica		
5.a. Tiempo de instauración del tratamiento	Tiempo de instauración del tratamiento	Óptimo: 100% de los casos positivos están en tratamiento: - Antes de los 15 días de vida para HC, fenilcetonuria, MCADD, LCHADD y acidemia glutárica tipo I (y antes de los 21 días de vida en los casos dudosos en que ha sido necesaria una segunda muestra). - Para fibrosis quística, antes de 35 días en niños con dos mutaciones o test de sudor positivo. - Para Anemia falciforme, antes del mes de vida. -Aceptable: - 100% de los casos positivos están en tratamiento a los 17 días de vida para hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, MCADD, LCHADD y acidemia glutárica tipo I (y a los 24 días de vida en los casos dudosos en que ha sido necesaria una segunda muestra). - 95% de los casos positivos están en tratamiento para fibrosis quística, antes de 35 días en niños con dos mutaciones o test de sudor positivo. - 95% de los casos positivos están en tratamiento para anemia falciforme,

		antes del mes de vida.
5b. Diagnóstico definitivo	Porcentaje de casos con diagnóstico definitivo.	Óptimo: 100% de los casos tiene un diagnóstico definitivo. Aceptable: 99% de los casos tiene un diagnóstico definitivo.
5c. Seguimiento	Porcentaje de casos en seguimiento	Óptimo: 100% de los casos están en seguimiento. Aceptable: 99% de los casos están en seguimiento
Etapa 6: Coordinación y evaluación del programa desde la estructura de Salud Pública		
6.a Coordinación por la estructura de Salud Pública de cada CCAA		Óptimo/Aceptable: - Cada CCAA e INGESA remite al Programa de Cribado Neonatal del SNS los datos y los indicadores consensuados previamente en el documento "Sistema de información del programa poblacional del cribado neonatal del sistema nacional de salud". - Existe un informe anual de evaluación del Programa de cribado de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS.
6.b. Evaluación		Óptimo/Aceptable: El 100% de las CCAA e INGESA planifica y coordina el Programa de Cribado Neonatal haciendo partícipes al resto de profesionales que forman parte de las unidades implicadas. Esta planificación y coordinación se realizará a través de un sistema específico de información y bajo los criterios de calidad establecidos en este documento. Estas funciones corresponden a la estructura de Salud Pública de cada CCAA en estrecha colaboración con el Programa de cribado de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS.

6. El sistema de información del programa de cribado neonatal del SNS

La *Orden SSI/2065/2014*, ya mencionada, recoge que la implantación del programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS se acompañará del desarrollo por parte del MSSSI de un sistema de información.

En febrero de 2015, desde el MSSSI se puso en marcha el Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal (SICN). Este Sistema tiene como finalidad recoger y gestionar los datos que permiten la medición de los objetivos e indicadores de calidad del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino metabólicas del SNS, para, en los niveles autonómico y estatal realizar un correcto seguimiento y evaluación de dicho programa.

EVALUACION DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS

Este Informe técnico responde a la primera evaluación anual del Programa de cribado neonatal del SNS. Recoge la información sobre los indicadores de calidad del programa correspondientes al año 2016. Estos indicadores permiten la medición de los Objetivos y requisitos de calidad del programa.

Este primer año de implantación del programa de cribado neonatal del SNS ha supuesto un gran esfuerzo para todas las CCAA y especialmente para aquellas que han tenido que incorporar nuevas enfermedades a sus programas ya que ha supuesto además la incorporación de nuevas técnicas de cribado y una reorganización de sus programas. Por otra parte, la adaptación al Sistema de Información del Programa de Cribado neonatal ha supuesto también un gran trabajo y todo ello contribuirá a avanzar en la mejora del Programa de cribado neonatal.

La Información necesaria para realizar esta evaluación ha sido facilitada por las CCAA y CiA a través del Sistema de información del Programa de Cribado neonatal del SNS.

Todas las CCAA y CiA han facilitado información, una CA sólo ha facilitado los datos generales del programa, pero no los datos específicos por enfermedad ni los datos relacionados con el diagnóstico y seguimiento.

Los datos correspondientes a Ceuta y Melilla han sido aportados por las CCAA de Andalucía y Murcia respectivamente previa autorización de INGESA.

Con este informe se ofrece una visión del Programa de Cribado Neonatal del SNS a diciembre de 2016. Los datos que aquí se recogen pueden permitir extraer conclusiones, reflexiones y propuestas de mejora sobre los resultados obtenidos en esta primera evaluación, de manera que sirvan para reforzar el desarrollo del Programa. Pretende ser un documento de utilidad para guiar la toma de decisiones sobre cuáles son los aspectos que sería posible mejorar y dónde habría que incidir. Tiene por tanto una orientación práctica para poder extraer del análisis que aquí se recoge, pautas para la intervención en materia de mejora de la calidad del Programa.

El informe se ha estructurado siguiendo las etapas que forman parte del programa de cribado. Para cada etapa se han descrito los objetivos de calidad, los indicadores establecidos para la medición de dichos objetivos, la situación del programa en cada CCAA y CiA respecto a los mismos y por último las recomendaciones y requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos recogidos en el documento “Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud” aprobado el 18 de Diciembre de 2013 por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.

Etapa 1: Toma de muestra

Para esta etapa se han definido cuatro objetivos de calidad y cuatro indicadores que van a permitir la medición del cumplimiento de estos objetivos.

Los indicadores utilizados para medir estos objetivos se describen a continuación así como la situación general del programa respecto a los mismos (tabla 2).

Objetivo 1a. Participación

·Garantizar la máxima participación del programa y la equidad en el acceso.

Indicador: Tasa de participación (asumiendo una cobertura, oferta a participar, del 100%).

· Nivel:

- Óptimo: $\geq 99,5\%$

- Aceptable: $\geq 99\%$

La tasa de participación en el programa es en todas las CCAA superior al 99% y en casi la totalidad de las comunidades se sitúa en el nivel óptimo, superando el 99,5%.

En el caso de las ciudades de Ceuta y Melilla, la baja tasa de participación en el programa en ambos casos se debe al elevado número de partos de mujeres, no residentes, procedentes de Marruecos que vuelven a su lugar de residencia tras dar a luz, y la mayoría no participan en el programa. Si sólo se tiene en cuenta a las mujeres residentes en Ceuta o Melilla la tasa de participación sería del 100%.

Objetivo 1b. Tiempo de toma de muestra

Garantizar una única toma de muestra en el intervalo de tiempo adecuado, ya que esto repercutirá en el cumplimiento de los plazos de tiempo de las siguientes etapas y del objetivo final. La toma de muestra se debe realizar entre las 24 y las 72 horas de vida.

Indicador: Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra.

· Nivel:

- Óptimo: $\geq 99\%$ de las muestras se toman entre las 24-72h de vida.

- Aceptable: $\geq 95\%$ de las muestras se toman entre las 24-72h de vida.

Respecto a este indicador 12 CCAA se encuentran en los niveles óptimo/aceptable para este indicador.

Objetivo 1c. Calidad de la muestra

Garantizar la calidad y adecuación de la muestra.

Una muestra no válida, requiere una nueva toma de muestra, lo que retrasa la detección de las enfermedades objeto de cribado y supone un incremento en los costes del programa (además de crear una ansiedad innecesaria en los padres). Las muestras con cantidades insuficientes de sangre pueden dar lugar a resultados falsos negativos.

Indicador: Porcentaje de primeras muestras no válidas.

· Nivel:

- Óptimo: $\leq 0.5\%$ de muestras no válidas.

- Aceptable: $\leq 2\%$ de muestras no válidas.

En 10 de las CCAA el porcentaje de muestras no válidas se encuentra dentro de los niveles óptimo/aceptable.

Objetivo 1d. Trazabilidad.

Garantizar la correcta trazabilidad e identificación de las muestras. Se debe garantizar la identificación y el seguimiento de todas las muestras desde el inicio del proceso hasta la obtención del resultado final.

Indicador: Trazabilidad.

· Nivel:

_ Óptimo: 100% de las muestras recogidas se conoce el resultado final del proceso.

_ Aceptable: 99% de muestras recogidas se conoce el resultado final del proceso.

En 7 CCAA la trazabilidad se encuentra en el nivel óptimo y en otras 7 CCAA se encuentra dentro del nivel aceptable.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos de calidad de esta etapa son:

- Formación/cualificación del personal sanitario que realiza la toma de muestra, sobre las técnicas correctas de recogida de la muestra y manejo de las mismas.
- Formación del personal sanitario sobre la importancia de la correcta cumplimentación de todos los datos de identificación de la tarjeta de toma de muestra, para garantizar la trazabilidad de las mismas a lo largo de todo el proceso.

Además es recomendable:

- Realizar la toma de muestra en la maternidad donde nace el niño antes del alta hospitalaria. En caso de que la toma de muestra se realice en otro centro sanitario se debe garantizar siempre el cumplimiento del objetivo 1b de tiempo de toma de muestra (24-72h).
- Disponer de un dispositivo automático de incisión, no de punción, específico para neonatos y especialmente adaptado para esta prueba (profundidad adecuada), para conseguir un mayor flujo de sangre y obtener un menor porcentaje de muestras no válidas.
- Establecer mecanismos para garantizar la correcta trazabilidad de las muestras y la correcta identificación de cada una. Uno de estos mecanismos podría ser que las tarjetas de toma de muestra contasen con un código de barras

identificativos, que además asegura la confidencialidad de las mismas, y facilita su gestión.

Tabla 2. Indicadores etapa 1 por CCAA. Año 2016

CCAA	Nº RN analizados	TASA DE PARTICIPACION	ITTM (en horas de vida)	PMNV (%)	TRAZABILIDAD
ANDALUCÍA	79457	99,72	P50: 72 P95: 120 P99: 216	5,43	99,07
ARAGÓN	10874	99,61	P50: 48 P95: 48 P99: 72	2,2	99,74
PPDO. DE ASTURIAS	6436	99,91	P50: 48 P95: 72 P99: 96	1,58	99,91
ILLES BALEARS	10514	99,93	P50: 53 P95: 82 P99: 122	0,28	99,38
CANARIAS	16178	100,25	P50: 24 P95: 48 P99: 272	0	97,21
CANTABRIA	4217	99,8	P50: 48 P95: 72 P99: 96	0,62	100
CASTILLA-LA MANCHA	15335	99,29	P50: 48 P95: 72 P99: 120	7,26	99,96
CASTILLA Y LEÓN	16348	100,42	P50: 48 P95: 72 P99: 96	2,07	99,42
CATALUÑA	69361	101,83	P50: 51 P95: 90 P99: 132	0,91	100
COMUNIDAD VALENCIANA	42181	99,96	P50: 48 P95: 72 P99: 96	1,92	99,95
EXTREMADURA	8696	99,33	P50: 48 P95: 71 P99: 93	2,28	100
GALICIA	19025	99,88	P50: 72 P95: 131 P99: 227	4,53	100
MADRID	67073	107	P50: 48 P95: 48 P99: 72	0,34	100
C. FORAL DE NAVARRA		99,87	P50: 48 P95: 53 P99: 67	0,37	100
REGIÓN DE MURCIA	1569	101,05	P50: 48 P95: 72 P99: 120	3,74	---
PAÍS VASCO	18563	99,97	P50: 48 P95: 72 P99: 144	0,17	100
LA RIOJA	2715	100	P50: 48 P95: 96 P99: 192	0,07	95,51
CEUTA	1136	76,55(ver nota)	P50: 96 P95: 192 P99: 912	12,41	93,31
MELILLA	1389	46,67(ver nota)	P50: 96 P95: 384 P99: 1.560	6,05	---

ITTM: Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra.

PMNV: Porcentaje de primeras muestras no válidas.

RN: Recién nacidos

Nota: la baja tasa de participación en el programa en ambas ciudades autónomas se debe al elevado número de partos de mujeres, no residentes, procedentes de Marruecos que vuelven a su lugar de residencia tras dar a luz, y la mayoría no participan en el programa; si sólo se tiene en cuenta a las mujeres residentes en Ceuta o Melilla la tasa de participación sería del 100%.

Etapa 2: Transporte de muestras

Para esta etapa se han definido un objetivo de calidad y un indicador (tabla 3):

Objetivo 2.a. Tiempo de recepción de las muestras en el laboratorio.

Garantizar la correcta recepción de las muestras en el laboratorio en un plazo de tiempo adecuado y evitar el extravío de muestras repercutirá en el cumplimiento de los plazos de tiempo de las siguientes etapas y del objetivo final.

Indicador: Intervalo de tiempo (expresado en días de vida) **entre la fecha de la toma de la muestra y la fecha de entrada en el laboratorio.**

Nivel:

- Óptimo: $\geq 95\%$ de las muestras se reciban en el laboratorio antes de que hayan transcurrido 3 días de la extracción y $\geq 99\%$ antes de 4 días de la extracción.
- Aceptable: 95% de las muestras se reciban en el laboratorio antes de que hayan transcurrido 4 días de la extracción.

Respecto a esta etapa del proceso 5 CCAA se encuentran dentro del nivel aceptable para este indicador.
--

Respecto a este dato hay que tener en cuenta las diferencias territoriales que existen entre CCAA y que en aquellas con una mayor dispersión geográfica es más difícil y requiere un mayor esfuerzo cumplir el objetivo establecido.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento del objetivo de calidad de esta Etapa son:

- Contar con servicio urgente de mensajería concertado u otro sistema de transporte rápido, fiable y eficaz que permita: Controlar las condiciones ambientales para preservar la integridad de las muestras.
- Garantizar el plazo de entrega. La rapidez en el transporte disminuye el tiempo de diagnóstico y ayuda a preservar la integridad de las muestras.
- Asegurar la trazabilidad de las muestras durante todo el proceso.

Tabla 3. Etapa 2. Intervalo de tiempo entre la fecha de la toma de la muestra y la fecha de entrada en el laboratorio (ITFE). Año 2016

CCAA	ITFE	
ANDALUCÍA	P50: 3 P95: 9 P99: 15	
ARAGÓN	P50: 1 P95: 5 P99: 7	
PPDO. DE ASTURIAS	P50: 1 P95: 3 P99: 5	✓
ILLES BALEARS	P50: 1 P95: 4 P99: 5	✓
CANARIAS	P50: 2 P95: 5 P99: 7	
CANTABRIA	P50: 3 P95: 5 P99: 7	
CASTILLA-LA MANCHA	P50: 3 P95: 6 P99: 6	
CASTILLA Y LEÓN	P50: 5 P95: 8 P99: 11	
CATALUÑA	P50: 3 P95: 10 P99: 13	
COMUNIDAD VALENCIANA	P50: 2 P95: 5 P99: 8	
EXTREMADURA	P50: 1 P95: 4 P99: 5	✓
GALICIA	P50: 3 P95: 9 P99: 18	
MADRID	P50: 4 P95: 4 P99: 5	✓
REGIÓN DE MURCIA	P50: 3 P95: 7 P99: 13	
C. FORAL DE NAVARRA		
PAÍS VASCO	P50: 1 P95: 4 P99: 5	✓
LA RIOJA	P50: 3 P95: 6 P99: 8	
CEUTA	P50: 5 P95: 12 P99: 25	
MELILLA	P50: 8 P95: 25 P99: 63	

Etapa 3: Recepción de las muestras, análisis y obtención de resultados por parte del laboratorio de cribado neonatal

El objetivo de esta etapa es maximizar la efectividad del programa. La optimización de la edad a la detección es clave para tener el diagnóstico confirmatorio e instaurar el tratamiento de los casos detectados, lo más rápido posible, antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad, para evitar o minimizar los daños en el recién nacido.

Para esta etapa se han definido dos objetivos de calidad y tres indicadores que van a permitir la medición del cumplimiento de estos objetivos. En este caso los resultados de los indicadores son específicos para cada una de las enfermedades incluidas en el programa. En las tablas 4 y 5 se describe la situación de las CCAA y CiA respecto a estos indicadores.

Objetivo 3.a. Tiempo de respuesta del laboratorio.

Garantizar el tiempo óptimo de respuesta del laboratorio desde la recepción de la muestra.

Indicador: Intervalo de tiempo entre la fecha de llegada al laboratorio y la obtención del resultado sobre la primera muestra válida: positivo, negativo o dudoso.

· Nivel:

Óptimo: máximo 3 días para el $\geq 99\%$ de las muestras recibidas.

Aceptable: máximo 3 días para el $\geq 95\%$ de las muestras recibidas.

Objetivo 3.b. Edad del recién nacido a la obtención del resultado por el laboratorio.

Maximizar la efectividad del programa. La optimización de la edad a la detección es clave para tener el diagnóstico confirmatorio e instaurar el tratamiento de los casos detectados, lo más rápido posible, antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad, para evitar o minimizar los daños en el recién nacido.

Se consideran dos indicadores:

Indicador: Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la obtención del resultado por parte del laboratorio, sobre la primera muestra válida, positivo, negativo o dudoso.

Si el resultado obtenido presenta valores muy alterados con una probabilidad elevada de que padezca la enfermedad, la obtención del primer resultado sobre primera muestra válida será:

- Óptimo: el 99% de los casos, la edad a la detección es antes de 10 días de vida del neonato.
- Aceptable: el 95% de los casos, la edad a la detección es antes de 10 días de vida del neonato.

Indicador: Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la obtención del resultado final por parte del laboratorio en los casos en los que se ha solicitado segunda muestra por resultado dudoso en la primera muestra válida.

- Si el resultado obtenido presenta valores dudosos que requieran una segunda muestra para confirmación será:
- Óptimo: el 99% de los casos, la edad a la detección fuera antes de los 20 días (antes de los 30 días para fibrosis quística).
- Aceptable: el 95% de los casos, la edad a la detección fuera antes de los 20 días (antes de los 30 días para fibrosis quística).

Los requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos de calidad de esta etapa son:

- Es clave el correcto desarrollo y cumplimiento de los objetivos y requisitos establecidos para las dos etapas anteriores (toma de muestra y transporte).
- Ante un resultado dudoso se debe realizar en el mismo día la petición de la segunda muestra.
- Formación y cualificación del personal del laboratorio.

Tabla 4. Indicadores Etapa 3 por CCAA. Año 2016

CCAA	HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO			FIBROSIS QUÍSTICA			ANEMIA FALCIFORME		
	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF
ANDALUCÍA	P50: 1 P95: 3 P99: 5	P50: 8 P95: 14 P99: 22	P50: 16 P95: 42 P99: 68	P50: 2 P95: 6 P99: 9	P50: 9 P95: 16 P99: 27	P50: 29 P95: 38 P99: 64	---	---	---
ARAGÓN	P50: 2 P95: 5 P99: 7	P50: 6 P95: 13 P99: 15	P50:0 * P95: 0* P99: 0*	P50: 2 P95: 5 P99: 7	P50: 5 P95: 9 P99: 11	P50:0 * P95:0* P99: 0*	P50: 0 P95: 0 P99: 0	P50: 8 P95: 12 P99: 15	P50:0 * P95:0 * P99: 0*
PPDO. DE ASTURIAS	P50: 0 P95: 2 P99: 4	P50: 4 P95: 7 P99: 8	P50: 9 P95: 13 P99: 15	P50: 1 P95: 4 P99: 6	P50: 6 P95: 8 P99: 11	P50: 26 P95: 30 P99: 33	---	---	---
ILLES BALEARS	P50: 2 P95: 4 P99: 5	P50: 6 P95: 9 P99: 12	P50: 10 P95: 26 P99: 57	P50: 2 P95: 4 P99: 5	P50: 6 P95: 9 P99: 12	P50: 18 P95: 35 P99: 64	P50: 2 P95: 4 P99: 5	P50: 5 P95: 9 P99: 12	P50:0 * P95:0* P99:0*
CANARIAS	P50: 1 P95: 3 P99: 4	P50: 5 P95: 8 P99: 24	P50: 17 P95: 86 P99: 145	P50: 1 P95: 3 P99: 4	P50: 5 P95: 8 P99: 24	P50: 26 P95: 70 P99: 148	P50: 1 P95: 3 P99: 4	P50: 5 P95: 8 P99: 24	P50:0 * P95:0* P99:0 *
CANTABRIA**	P50: 1 P95: 4 P99: 14	P50: 7 P95: 10 P99: 20	P50: 7 P95: 10 P99: 20	P50: 1 P95: 4 P99: 6	P50: 7 P95: 9 P99: 12	P50: 29 P95: 32 P99: 37	P50: 1 P95: 3 P99: 5	P50: 7 P95: 9 P99: 11	P50: 0* P95: 0* P99: 0*
CASTILLA-LA MANCHA	P50: 3 P95: 8 P99: 11	P50: 8 P95: 12 P99: 18	P50: 16 P95: 37 P99: 70	P50: 3 P95: 8 P99: 11	P50: 8 P95: 12 P99: 18	P50: 16 P95: 37 P99: 70	P50: 3 P95: 8 P99: 11	P50: 8 P95: 12 P99: 18	P50: 16 P95: 37 P99: 70
CASTILLA Y LEÓN	P50: 7 P95: 13 P99: 15	P50: 12 P95: 19 P99: 22	P50: 27 P95: 42 P99: 79	P50: 7 P95: 13 P99: 15	P50: 12 P95: 19 P99: 22	P50: 28 P95: 44 P99: 54	---	---	---
CATALUÑA	P50:3 P95:7 P99:8	P50:10 P95:29 P99:43	P50:0 * P95:0 * P99: 0*	P50:0 P95:1 P99:3	P50:10 P95:17 P99:21	P50:30 P95:52 P99:76	P50: 1 P95: 3 P99: 5	P50:11 P95:33 P99:33	P50:0 * P95: 0* P99: 0*
COMUNIDAD VALENCIANA	P50: 3 P95: 6 P99: 7	P50: 8 P95: 12 P99: 15	P50:0 * P95:0* P99: 0*	P50: 5 P95: 12 P99: 16	P50: 9 P95: 17 P99: 22	P50:0* P95:0* P99:0 *	P50: 7 P95: 16 P99: 25	P50: 13 P95: 22 P99: 30	P50:0 * P95:0* P99: 0*

	HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO			FIBROSIS QUÍSTICA			ANEMIA FALCIFORME		
CCAA	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF
EXTREMADURA	P50: 3 P95: 7 P99: 9	P50: 7 P95: 12 P99: 14	P50: 20 P95: 24 P99: 24	P50: 3 P95: 7 P99: 9	P50: 7 P95: 12 P99: 14	P50: 40 P95: 85 P99: 101	P50: 3 P95: 7 P99: 9	P50: 7 P95: 12 P99: 14	P50: 25 P95: 35 P99: 37
GALICIA	P50: 0 P95: 1 P99: 4	P50: 7 P95: 14 P99: 25	P50: 7 P95: 23 P99: 61	P50: 1 P95: 8 P99: 17	P50: 9 P95: 19 P99: 35	---	---	---	---
MADRID	P50: 1 P95: 2 P99: 5	P50: 8 P95: 9 P99: 10	P50: 18 P95: 32 P99: 34	P50: 1 P95: 2 P99: 5	P50: 8 P95: 9 P99: 10	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 1 P95: 2 P99: 5	P50: 8 P95: 9 P99: 10	P50: 0* P95: 0* P99: 0*
REGIÓN DE MURCIA	P50: 1 P95: 4 P99: 6	P50: 7 P95: 12 P99: 20	P50: 23 P95: 66 P99: 108	P50: 1 P95: 4 P99: 6	P50: 7 P95: 12 P99: 20	P50: 25 P95: 39 P99: 59	---	---	---
C. F. DE NAVARRA	---	---	---	---	---	---	---	---	---
PAÍS VASCO	P50: 1 P95: 3 P99: 4	P50: 5 P95: 8 P99: 10	P50: 11 P95: 18 P99: 19	P50: 1 P95: 3 P99: 4	P50: 17 P95: 21 P99: 23	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 1 P95: 3 P99: 4	P50: 5 P95: 8 P99: 10	P50: 0* P95: 0* P99: 0*
LA RIOJA	P50: 2 P95: 6 P99: 7	P50: 8 P95: 13 P99: 16	P50: 15 P95: 28 P99: 34	P50: 2 P95: 6 P99: 7	P50: 8 P95: 13 P99: 16	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 2 P95: 6 P99: 6	P50: 9 P95: 13 P99: 15	P50: 0* P95: 0* P99: 0*
CEUTA	P50: 1 P95: 3 P99: 5	P50: 11 P95: 21 P99: 63	P50: 12 P95: 15 P99: 16	P50: 1 P95: 3 P99: 4	P50: 11 P95: 22 P99: 67	P50: 28 P95: 40 P99: 41	---	---	---
MELILLA	P50: 2 P95: 4 P99: 6	P50: 15 P95: 33 P99: 73	P50: 32 P95: 47 P99: 51	P50: 2 P95: 4 P99: 7	P50: 15 P95: 32 P99: 60	P50: 34 P95: 48 P99: 96	P50: 5 P95: 14 P99: 36	P50: 18 P95: 41 P99: 80	P50: 99 P95: 116 P99: 118

ITL1R - Intervalo de tiempo (expresado en días) entre la fecha de llegada al laboratorio y obtención del primer resultado

ITR1 - Intervalo de tiempo (expresado en días) entre la fecha de nacimiento y la obtención del resultado por parte del laboratorio sobre primera muestra válida cuando no se solicita segunda muestra

ITRF - Intervalo de tiempo (expresado en días de vida del neonato) entre la fecha de nacimiento y la obtención del resultado final por parte del laboratorio en los casos en los que se ha solicitado segunda muestra por resultado dudoso en la primera muestra.

(*) No ha sido necesario solicitar segunda muestra.

(---) No se han aportado datos al SICN.

** En Cantabria, el 22 de febrero de 2016 se incorporó el cribado ampliado de las 7 enfermedades del Programa de cribado del SNS, por lo cual los dos primeros meses del año todavía se mantenía el doble muestreo.

Tabla 5. Indicadores Etapa 3 por CCAA. Año 2016

CCAA	FENILCETONURIA			LCHADD			MCADD			ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO I		
	ITL1R	ITR1	ITRF									
ANDALUCÍA	P50: 2 P95: 16 P99: 30	P50: 10 P95: 24 P99: 40	P50: 24 P95: 64 P99: 161	P50: 2 P95: 16 P99: 30	P50: 10 P95: 24 P99: 40	P50: 24 P95: 64 P99: 161	P50: 2 P95: 16 P99: 30	P50: 10 P95: 24 P99: 40	P50: 24 P95: 64 P99: 161	P50: 2 P95: 16 P99: 30	P50: 10 P95: 24 P99: 40	P50: 24 P95: 64 P99: 161
ARAGÓN	P50: 2 P95: 5 P99: 7	P50: 6 P95: 11 P99: 15	P50: 17 P95: 20 P99: 20	P50: 2 P95: 5 P99: 7	P50: 6 P95: 11 P99: 15	P50: * P95: * P99: *	P50: 2 P95: 5 P99: 7	P50: 6 P95: 11 P99: 15	P50: 17 P95: 20 P99: 20			
PPDO. DE ASTURIAS	P50: 1 P95: 4 P99: 6	P50: 5 P95: 8 P99: 10	P50: 22 P95: 28 P99: 30	P50: 1 P95: 4 P99: 6	P50: 5 P95: 8 P99: 10	P50: 14 P95: 14 P99: 14	P50: 1 P95: 4 P99: 6	P50: 5 P95: 8 P99: 10	P50: 12 P95: 17 P99: 18	P50: 1 P95: 4 P99: 6	P50: 5 P95: 8 P99: 10	P50: 12 P95: 15 P99: 15
ILLES BALEARS	P50: 2 P95: 6 P99: 8	P50: 6 P95: 10 P99: 15	P50: 15 P95: 30 P99: 60	P50: 2 P95: 7 P99: 12	P50: 6 P95: 11 P99: 16	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 2 P95: 7 P99: 12	P50: 6 P95: 11 P99: 16	P50: 14 P95: 31 P99: 59	P50: 2 P95: 7 P99: 12	P50: 6 P95: 11 P99: 16	P50: * P95: * P99: *
CANARIAS	P50: 1 P95: 3 P99: 4	P50: 5 P95: 8 P99: 24	P50: 26 P95: 48 P99: 73	P50: 1 P95: 3 P99: 4	P50: 5 P95: 8 P99: 24	P50: 11 P95: 11 P99: 11	P50: 1 P95: 3 P99: 4	P50: 5 P95: 8 P99: 24	P50: 21 P95: 64 P99: 64	P50: 1 P95: 3 P99: 4	P50: 5 P95: 8 P99: 24	P50: 17 P95: 108 P99: 108
CANTABRIA	P50: 1 P95: 6 P99: 9	P50: 7 P95: 15 P99: 20	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 1 P95: 3 P99: 5	P50: 7 P95: 9 P99: 11	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 1 P95: 3 P99: 5	P50: 7 P95: 9 P99: 11	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 1 P95: 3 P99: 5	P50: 7 P95: 9 P99: 11	P50: 0* P95: 0* P99: 0*
CASTILLA-LA MANCHA	P50: 3 P95: 8 P99: 11	P50: 8 P95: 12 P99: 18	P50: 16 P95: 37 P99: 70	P50: 3 P95: 8 P99: 11	P50: 8 P95: 12 P99: 18	P50: 16 P95: 37 P99: 70	P50: 3 P95: 8 P99: 11	P50: 8 P95: 12 P99: 18	P50: 16 P95: 37 P99: 70	P50: 3 P95: 8 P99: 11	P50: 8 P95: 12 P99: 18	P50: 16 P95: 37 P99: 70
CASTILLA Y LEÓN	P50: 7 P95: 13 P99: 15	P50: 12 P95: 19 P99: 22	P50: 26 P95: 37 P99: 38	---	---	---	---	---	---	---	---	---
CATALUÑA	P50: 3 P95: 7 P99: 8	P50: 10 P95: 24 P99: 24	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 3 P95: 7 P99: 8	---	---	P50: 3 P95: 7 P99: 8	P50: 9 P95: 29 P99: 29	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 3 P95: 7 P99: 8	---	---
COMUNIDAD VALENCIANA	P50: 3 P95: 8 P99: 14	P50: 8 P95: 14 P99: 21	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 3 P95: 8 P99: 14	P50: 8 P95: 14 P99: 21	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 3 P95: 8 P99: 14	P50: 8 P95: 14 P99: 21	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 3 P95: 8 P99: 14	P50: 8 P95: 14 P99: 21	P50: 0* P95: 0* P99: 0*

	FENILCETONURIA			LCHADD			MCADD			ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO I		
CCAA	ITL1R	ITR1	ITRF									
GALICIA	P50: 1 P95: 8 P99: 17	P50: 9 P95: 19 P99: 35	P50: 11 P95: 37 P99: 78	P50: 1 P95: 8 P99: 17	P50: 9 P95: 19 P99: 35	---	P50: 1 P95: 8 P99: 17	P50: 9 P95: 19 P99: 35	---	P50: 1 P95: 8 P99: 17	P50: 9 P95: 19 P99: 35	---
MADRID	P50: 1 🍌 P95: 2 P99: 5	P50: 8 ✅ P95: 9 P99: 10	P50: 11 P95: 16 ✅ P99: 16	P50: 1 🍌 P95: 2 P99: 5	P50: 8 P95: 9 ✅ P99: 10	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 1 🍌 P95: 2 P99: 5	P50: 8 ✅ P95: 9 P99: 10	P50: 7 ✅ P95: 11 P99: 12	P50: 1 🍌 P95: 2 P99: 5	P50: 8 P95: 9 ✅ P99: 10	P50: 0* P95: 0* P99: 0*
REGIÓN DE MURCIA	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---
C. FORAL DE NAVARRA	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---
PAÍS VASCO	P50: 1 P95: 3 ✅ P99: 4	P50: 5 P95: 8 ✅ P99: 10	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 1 P95: 3 ✅ P99: 4	P50: 5 P95: 8 ✅ P99: 10	P50: 11 P95: 14 ✅ P99: 16	P50: 1 P95: 3 ✅ P99: 4	P50: 5 P95: 8 ✅ P99: 10	P50: 13 P95: 16 ✅ P99: 16	P50: 1 P95: 3 ✅ P99: 4	P50: 5 P95: 8 ✅ P99: 10	P50: 10 P95: 11 ✅ P99: 11
LA RIOJA	P50: 2 P95: 6 P99: 7	P50: 8 P95: 13 P99: 16	P50: 19 P95: 19 P99: 19	P50: 2 P95: 6 P99: 7	P50: 8 P95: 13 P99: 16	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 2 P95: 6 P99: 7	P50: 8 P95: 13 P99: 16	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 2 P95: 6 P99: 7	P50: 8 P95: 13 P99: 16	P50: 30 P95: 30 P99: 30
CEUTA	P50: 4 P95: 23 P99: 41	P50: 14 P95: 39 P99: 78	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 4 P95: 23 P99: 41	P50: 14 P95: 39 P99: 78	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 4 P95: 23 P99: 41	P50: 14 P95: 39 P99: 78	P50: 0* P95: 0* P99: 0*	P50: 4 P95: 23 P99: 41	P50: 14 P95: 39 P99: 78	P50: 0* P95: 0* P99: 0*
MELILLA	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---

ITL1R - Intervalo de tiempo (expresado en días) entre la fecha de llegada al laboratorio y obtención del primer resultado

ITR1 - Intervalo de tiempo (expresado en días) entre la fecha de nacimiento y la obtención del resultado por parte del laboratorio sobre primera muestra válida cuando no se solicita segunda muestra

ITRF - Intervalo de tiempo (expresado en días de vida del neonato) entre la fecha de nacimiento y la obtención del resultado final por parte del laboratorio en los casos en los que se ha solicitado segunda muestra por resultado dudoso en la primera muestra.

(*) No ha sido necesario solicitar segunda muestra.

(---) No se han aportado datos al SICN.

Etapa 4: Remisión desde el laboratorio de cribado, a la unidad clínica de seguimiento, de los casos detectados positivos

Para esta etapa se ha identificado un **objetivo** de calidad garantizar que todos los casos detectados positivos, han sido remitidos a la unidad clínica de seguimiento en un plazo de tiempo óptimo y un indicador para la medición del cumplimiento de este objetivo.

Indicador: Tiempo de remisión a la unidad clínica de seguimiento desde la obtención del resultado por el laboratorio.

Nivel:

Óptimo/aceptable: 100% han sido remitidos a la unidad clínica de seguimiento el mismo día de la obtención del resultado por parte del laboratorio.

Respecto a esta etapa del proceso entre 8 y 13 CCAA (según la enfermedad) se encuentran dentro del nivel óptimo para este indicador (tabla 6)

Los requisitos necesarios para el cumplimiento del objetivo de calidad de la etapa 4 son:

- El mismo día de la detección, el laboratorio de cribado comunicará urgentemente por teléfono y por correo electrónico cualquier resultado positivo a la unidad clínica de seguimiento, para contactar con la familia, informar del resultado de la enfermedad y citarla urgentemente (en 24h), para instaurar el tratamiento en el plazo recomendado. Cada programa tendrá identificados a los profesionales responsables de este proceso.

Tabla 6.Etapa 4. Tiempo de remisión (días) a la unidad clínica de seguimiento, por CCAA. Año 2016

CCAA	Hipotiroidismo	Fibrosis Quística	Fenilcetonuria	LCHADD	MCADD	Acidemia glutárica tipo I	Anemia falciforme
ANDALUCÍA	P100: 1	P100: 1	P100: 1	*	P100: 1	P100: 1	---
ARAGÓN	P100: 0	P100: 0	P100: 0	P100: 0	P100: 0	*	P100: 0
PPDO. DE ASTURIAS	P100: 0	P100: 0	*	*	*	P100: 0	----
ILLES BALEARS	P100: 0	P100: 0	*	*	P100: 0	P100: 0	P100: 0
CANARIAS	P100: 1	P100: 1	P100: 1	P100: 1	P100: 1	P100: 1	P100: 1
CANTABRIA	P100: 1	P100: 1	P100: 1	*	*	P100: 1	P100: 1
CASTILLA-LA MANCHA	P100: 0	P100: 0	P100: 0	*	P100: 0	*	P100: 0
CASTILLA Y LEÓN	---	---	---	---	---	---	---
CATALUÑA	P100: 1	P100: 1	P100: 1	P100: 1	P100: 1	P100: 1	P100: 1
C. VALENCIANA	---	---	---	---	---	---	---
EXTREMADURA	P100: 1	P100: 2	P100: 1	---	---	---	P100: 5
GALICIA	P100: 1	---	P100: 1	*	P100: 3	*	---
MADRID	P100: 1	P100: 1	P100: 1	P100: 1	P100: 1	P100: 1	P100: 1
REGIÓN DE MURCIA	---	---	---	---	---	---	---
C. FORAL DE NAVARRA	---	---	---	---	---	---	---
PAÍS VASCO	P100: 0	P100: 0	P100: 0	P100: 0	P100: 0	P100: 0	P100: 0
LA RIOJA	*	P100: 0	*	*	P100: 0	*	P100: 0
CEUTA	---	---	---	---	---	---	---
MELILLA	---	---	---	---	---	---	---

(*)No ha habido ningún caso detectado positivo. (---) No se han aportado datos al SICN.

En el año 2016 se han notificado **1408 casos detectados positivos** tras el proceso completo de cribado. Estos casos son aquellos que se envían a las unidades de seguimiento para el diagnóstico confirmatorio.

De estos casos se ha confirmado el diagnóstico en la unidad clínica de seguimiento, y por lo tanto son **verdaderos positivos, 340 casos** (tabla 7).

Tabla 7. Casos detectados positivos derivados a las UCS y casos verdaderos positivos. Año 2016

CCAA	HC		FQ		AF		PKU		MCADD		LCHADD		GA-I	
	CDP	VP	CDP	VP	CDP	VP	CDP	VP	CDP	VP	CDP	VP	CDP	VP
ANDALUCÍA	36	29	123	7	---	---	13	13	9	7	0	0	2	2
ARAGÓN	18	16	170	0	31	3	2	0	3	3	0	0	0	0
PPDO. DE ASTURIAS	1	1	8	1	---	---	0	0	0	0	0	0	2	1
ILLES BALEARS	28	28	99	1	1	1	0	0	1	0	0	0	1	1
CANARIAS	4	3	35	3	112	0	8	0	7	0	2	1	2	0
CANTABRIA	9	4	16	1	1	1	1	1	0	0	0	0	1	0
CASTILLA-LA MANCHA	27	15	12	4	6	3	2	1	2	1	0	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	16	14	5	0	---	---	1	1	---	---	---	---	---	---
CATALUÑA	28	27	194	9	16	16	9	9	5	4	0	0	1	0
COMUNIDAD VALENCIANA	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---
EXTREMADURA	3	3	1	1	---	0	2	2	---	---	---	---	---	---
GALICIA	7	7	---	2	---	---	1	1	1	1	0	0	---	0
MADRID	40	40	219	11	14	14	10	10	10	4	2	1	4	1
REGIÓN DE MURCIA	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---
C. FORAL DE NAVARRA	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---
PAÍS VASCO	2	2	3	3	4	4	0	0	2	2	0	0	0	0
LA RIOJA	0	0	24	1	0	0	0	0	1	1	0	0	0	0
CEUTA	3	1	0	0	---	---	0	0	1	0	0	0	0	0
MELILLA	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---
Total	222	190	909	44	185	42	50	39	31	18	2	1	9	5

VP: verdadero positivo. Aquel en el que la unidad clínica de seguimiento confirma el diagnóstico positivo del caso que ha sido remitido por el laboratorio de cribado.

HC: hipotiroidismo congénito. PKU: fenilcetonuria. AF: anemia falciforme.

MCADD: Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media.

LCHADD: Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga.

GA-I: Acidemia glutárica tipo I.

(---) No se han aportado datos al SICN.

Etapa 5: Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos en la unidad clínica

Para esta etapa se han identificado 3 objetivos de calidad y tres indicadores que van a permitir la medición del cumplimiento de estos objetivos (tabla 8).

Objetivo 5.a. Tiempo de instauración del tratamiento.

Garantizar que los casos detectados positivos, está en tratamiento antes de que se haya manifestado clínicamente la enfermedad.

De forma general el tratamiento de las enfermedades que forman parte del programa de cribado consiste en tratamiento farmacológico y/o ajustes o restricciones dietéticas y/o suplementos dietéticos, junto al tratamiento episódico de las complicaciones que pudieran aparecer.

Indicador: Tiempo de instauración del tratamiento.

· Nivel:

- Óptimo: 100% de los casos positivos están en tratamiento:

- Antes de los 15 días de vida para hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, MCADD, LCHADD y acidemia glutárica tipo I (y antes de los 21 días de vida en los casos dudosos en que ha sido necesaria una segunda muestra).
- Para fibrosis quística, antes de 35 días en niños con dos mutaciones o test de sudor positivo.
- Para Anemia falciforme, antes del mes de vida.

- Aceptable:

- 100% de los casos positivos están en tratamiento a los 17 días de vida para hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, MCADD, LCHADD y acidemia glutárica tipo I (y a los 24 días de vida en los casos dudosos en que ha sido necesaria una segunda muestra).
- 95% de los casos positivos están en tratamiento para fibrosis quística, antes de 35 días en niños con dos mutaciones o test de sudor positivo.
- 95% de los casos positivos están en tratamiento para anemia falciforme, antes del mes de vida.

De aquellas CA que han comunicado este dato, el 100% se encuentran dentro del nivel óptimo.

Objetivo 5.b. Diagnóstico definitivo

Garantizar que se conoce el diagnóstico definitivo de la enfermedad en todos los casos detectados positivos (tabla 7).

Indicador: Porcentaje de casos con diagnóstico definitivo.

· Nivel:

Óptimo: 100% de los casos tienen un diagnóstico definitivo.

Aceptable: 99% de los casos tienen un diagnóstico definitivo.

De aquellas CA que han comunicado este dato, el 100% se encuentran dentro del nivel óptimo (tabla 8).

Objetivo 5.c. Seguimiento

Garantizar que todos los casos positivos están en seguimiento en la unidad clínica correspondiente.

Indicador: Porcentaje de casos en seguimiento.

· Nivel:

Óptimo: 100% de los casos están en seguimiento.

Aceptable: 99% de los casos están en seguimiento.

De aquellas CA que han comunicado este dato, el 100% se encuentran dentro del nivel óptimo.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos de calidad de esta etapa son los siguientes:

- Es clave el correcto desarrollo de las etapas anteriores y el cumplimiento de los plazos.
- Deben de estar identificadas las unidades clínicas de seguimiento para cada una de las enfermedades cribadas.
- Debe existir una adecuada organización y coordinación de las “unidades” implicadas en el proceso de cribado durante todas las etapas del mismo. El laboratorio de cribado

debe conocer la confirmación del caso, el diagnóstico diferencial y la fecha de inicio del tratamiento.

Observaciones: Pueden darse situaciones especiales como el caso de recién nacidos prematuros, recién nacidos que hayan sido sometidos a una transfusión, etc. en los que pueda haber retraso en el proceso de cribado; estos casos se valorarán individualmente.

Tabla 8. Indicadores Etapa 5 por CCAA. Año 2016

CCAA	HIPOTIROIDISMO			FIBROSIS QUÍSTICA			ANEMIA FALCIFORME		
	PTINST	PDIAGDEF	PCASOSEG	PTINST	PDIAGDEF	PCASOSEG	PTINST	PDIAGDEF	PCASOSEG
ANDALUCÍA	---	---	100%	---	100%	100%	---	---	---
ARAGÓN	---	---	---	NC	NC	NC	---	---	---
P. ASTURIAS	100%	100%	100%	100%	100%	100%	---	---	---
ILLES BALEARS	---	---	---	---	---	---	---	---	---
CANARIAS	---	---	100%	---	100%	100%	NC	NC	NC
CANTABRIA	100%	100%	100%	---	---	---	---	---	---
CASTILLA-LA MANCHA	---	---	---	---	---	---	---	---	---
CASTILLA Y LEÓN	---	---	---	NC	NC	NC	---	---	---
CATALUÑA	---	---	100%	---	---	100%	---	---	100%
C. VALENCIANA	---	---	---	---	---	---	---	---	---
EXTREMADURA	---	---	---	---	---	---	---	---	---
GALICIA	---	---	---	---	---	---	---	---	---
MADRID	---	---	---	100%	100%	100%	---	---	---
R. MURCIA	---	---	---	---	---	---	---	---	---
C. F. NAVARRA	---	---	---	---	---	---	---	---	---
PAÍS VASCO	100%	100%	100%	100%	100%	100%	100%	100%	100%
LA RIOJA	---	---	---	---	---	---	---	---	---
CEUTA	---	100%	100%	---	---	---	---	---	---
MELILLA	---	---	---	---	---	---	---	---	---

PTINST - Tiempo de instauración del tratamiento. PDIAGDEF - Porcentaje de casos con diagnóstico definitivo. PCASOSEG - Porcentaje de casos en seguimiento

NC- No se ha detectado ningún caso.

(---) No se han aportado datos al SICN.

Tabla 9. Indicadores Etapa 5 por CCAA. Año 2016

CCAA	Fenilcetonuria			LCHADD			MCADD			Acidemia glutárica tipo I		
	PTINST	PDIAGDEF	PCASOS	PTINST	PDIAGDEF	PCASOSEG	PTINST	PDIAGDEF	PCASOSSEG	PTINST	PDIAGDEF	PCASOSEG
ANDALUCÍA	---	---	---	NC	NC	NC	---	100%	100%	---	100%	100%
ARAGÓN	NC	NC	NC	NC	NC	NC	---	---	---	NC	NC	NC
PPDO. DE ASTURIAS	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	100%	100%	100%
ILLES BALEARS	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	---	---	---
CANARIAS	NC	NC	NC	100%	100%	100%	NC	NC	NC	NC	NC	NC
CANTABRIA	---	---	---	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC
CASTILLA-LA MANCHA	---	---	---	NC	NC	NC	---	---	---	NC	NC	NC
CASTILLA Y LEÓN	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---
CATALUÑA	---	---	100%	NC	NC	NC	---	---	100%	NC	NC	NC
C. VALENCIANA	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---
GALICIA	---	---	---	NC	NC	NC	---	---	---	NC	NC	NC
MADRID	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---
REGIÓN DE MURCIA	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---
C. F. NAVARRA	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---
PAÍS VASCO	NC	NC	NC	NC	NC	NC	100%	100%	100%	NC	NC	NC
LA RIOJA	NC	NC	NC	NC	NC	NC	---	---	---	NC	NC	NC
CEUTA	---	100%	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---
MELILLA	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---

PTINST - Tiempo de instauración del tratamiento. PDIAGDEF - Porcentaje de casos con diagnóstico definitivo. PCASOSEG - Porcentaje de casos en seguimiento.

NC- No se ha detectado ningún caso.

(---) - No se han aportado datos al SICN.

Etapa 6: Coordinación y evaluación del programa desde la estructura de Salud Pública

Aunque consta como etapa final, la coordinación y evaluación del programa desde la estructura de Salud Pública no es una etapa como tal sino un proceso transversal a lo largo de todo el programa y que da cohesión al mismo.

En este caso se han definido dos objetivos de calidad:

Objetivo 6.a. Coordinación por la estructura de Salud Pública de cada CCAA

Desde las estructuras de Salud Pública, es fundamental conocer íntegramente y trabajar conjuntamente con todas las unidades implicadas en el Programa de Cribado Neonatal. Ello permite disponer de unos indicadores de proceso y de resultado que facilitan la toma de decisiones tanto en aspectos estratégicos como operativos en el conjunto del territorio, así como la actualización y mejora continua de la planificación del programa.

Indicador: Coordinación por la estructura de Salud Pública de cada CCAA

· Nivel Óptimo/Aceptable:

El 100% de las CCAA e INGESA planifica y coordina el Programa de Cribado Neonatal haciendo partícipes al resto de profesionales que forman parte de las unidades implicadas. Esta planificación y coordinación se realizará a través de un sistema específico de información y bajo los criterios de calidad establecidos en este documento. Estas funciones corresponden a la estructura de Salud Pública de cada CCAA en estrecha colaboración con el Programa de cribado de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS.

Objetivo 6.b. Evaluación

Disponer de unos indicadores de proceso y de resultado es esencial para poder evaluar la eficacia y la calidad del Programa de Cribado Neonatal en el conjunto de las unidades que lo componen. Dicha evaluación permitirá aplicar estrategias de mejora a corto y largo plazo.

Indicador: Evaluación

· Nivel Óptimo/Aceptable:

_ Cada CCAA e INGESA remite al Programa de Cribado Neonatal del SNS los datos y los indicadores consensuados previamente en el documento “Sistema de información del programa poblacional del cribado neonatal del sistema nacional de salud”.

Respecto al cumplimiento de los objetivos de calidad de esta etapa, tal y como ya se ha recogido al comienzo de este informe, todas las CCAA y CiA han facilitado información. La CA de Navarra sólo ha facilitado los datos generales del programa (Etapa 1) pero no los datos específicos por enfermedad ni los datos relacionados con el diagnóstico y seguimiento. Las otras 16 CCAA y CiA han facilitado los datos generales y específicos pero sólo Andalucía, Asturias, Canarias, Cantabria, Cataluña, Madrid, País Vasco, La Rioja y Ceuta han facilitado datos relacionados con el diagnóstico y seguimiento.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos de calidad de la etapa 6 son:

- Todas las comunidades y ciudades autónomas establecerán los sistemas de información necesarios para poder monitorizar y evaluar las actividades del Programa de cribado de enfermedades endocrino-metabólicas y aportarán anualmente al sistema de información del Programa de cribado de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS, los datos e indicadores consensuados.
- Todos los Programas de Cribado Neonatal de las CCAA deben basarse en los criterios de calidad establecidos en el documento “Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud”.
- Existe un informe anual de evaluación del Programa de cribado de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS.

PROXIMOS PASOS

Tras este primer estado de situación del Programa de cribado neonatal del SNS es necesario seguir avanzando en esta línea estratégica y los próximos pasos serían:

1. Constituir la Ponencia de Cribados Poblacionales y aprobación de los términos de referencia y funcionamiento de la misma.
2. Presentación del primer informe de evaluación del Programa de Cribado Neonatal como punto de partida para avanzar en la mejora de la calidad del programa.
3. Avanzar en el trabajo del grupo del Sistema de Información del Programa de Cribado neonatal: acordar criterios comunes el registro de los casos positivos, portadores, etc. niveles óptimo/aceptable de algunos indicadores pendientes, consensuar fuentes comunes de datos, etc.
4. Iniciar el desarrollo de protocolos consensuados en el marco del Consejo Interterritorial del SNS que permitan abordar, de manera homogénea y de acuerdo a criterios de calidad, los procesos de cribado neonatal, tal como recoge la Orden SSI/2065/2014.