



PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES ENDOCRINAS Y METABÓLICAS EN RECIÉN NACIDOS. 2016

RESULTADOS DE ACTIVIDAD:

La Orden de la Consejería de Sanidad de 06/10/16 establece las enfermedades endocrinas y metabólicas objeto de detección precoz en los recién nacidos de Castilla La Mancha:

- 1) Hipotiroidismo congénito.
- 2) Fenilcetonuria.
- 3) Hiperplasia adrenal congénita.
- 4) Fibrosis quística.
- 5) Anemia falciforme.
- 6) Acidemia glutárica tipo I.
- 7) Acidemia propiónica.
- 8) Acidemia metilmalónica.
- 9) Déficit de 3-hidroxiacil coenzima A deshidrogenasa de cadena larga.
- 10) Déficit de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena media.
- 11) Déficit de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena corta.
- 12) Déficit de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena muy larga.
- 13) Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce.
- 14) Tirosinemia tipo I.
- 15) Acidemia isovalérica.
- 16) Homocistinuria.

La toma de la muestra de sangre para la realización de la analítica se efectúa a todos los niños entre las 48 y 72 horas de vida. En caso de nacidos con peso inferior a 2500 gr. y/o menos de 37 semanas de gestación, se realiza una segunda toma de muestra a los 14 días de vida.

La extracción de las muestras es realizada por:

- Profesionales sanitarios de Atención Primaria (medicina, enfermería o matrn/a)
- Personal médico o de enfermería de los centros hospitalarios

Las muestras se remiten al Laboratorio Regional de Salud Pública utilizando un sobre con franqueo concertado que se incluye en el material de toma de muestra.

La muestra se ha de enviar el mismo día de su recogida por los padres o familiares. Si la toma se obtiene en un centro hospitalario, el personal sanitario o administrativo del mismo es el responsable de su remisión.



Castilla-La Mancha

El Laboratorio Regional de Salud Pública remite los resultados obtenidos en las pruebas de detección a los familiares del recién nacido, bien directamente a su domicilio en forma de carta si no se detecta ninguna anomalía, o a través de su Pediatra de Atención Primaria en forma de informe, si se precisa un seguimiento o repetición de la analítica.

PARTICIPACION:

En **2016** se registraron en SILCAM **15.445 recién nacidos**. **73** no fueron analizados por pertenecer a otra comunidad autónoma o por fallecer ante-parto o post-parto sin entrada analítica.

En total fueron analizados **15.318** niños. El porcentaje medio de participación fue del **99,65 %**. La mayor participación se registra en Albacete (99,88 %) seguido por Talavera (99,73 %).

RESULTADOS DE ACTIVIDAD:

En los 15.318 niños analizados, los resultados obtenidos han sido los siguientes (Tasa de detección por 10.000):

1. Hipotiroidismo Congénito HC: 15 casos

Tasa de detección: 9,79

2. Fenilcetonuria: 1 caso

Tasa de detección: 0,65

3. Fibrosis quística: 4 casos

Tasa de detección: 2,61

4. Anemia Falciforme: 3 casos

Tasa de detección: 1,95

5. Acidemia Propiónica: 0 casos

Tasa de detección: 0

6. Acidemia Metilmalónica: 1 caso

Tasa de detección: 0,65



7. Acidemia Glutárica Tipo I: 1 caso

Tasa de detección: 0,65

8. Déficit de 3-hidroxiacil coenzima A deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD): 0 casos

Tasa de detección: 0

9. Déficit de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena media (MCADD): 1 caso

Tasa de detección: 0,65

10. Hiperplasia Suprarrenal Congénita: 4 casos

Tasa de detección: 2,61

11. Déficit de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena corta (SCADD): 0 casos

Tasa de detección: 0

12. Déficit de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD): 2 casos

Tasa de detección: 1

13. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD): 0 casos

Tasa de detección: 0

14. Tirosinemia tipo I: 0 casos

Tasa de detección: 0

15. Acidemia isovalérica: 0 casos

Tasa de detección: 0

16. Homocistinuria: 1 caso

Tasa de detección: 0,65



Castilla-La Mancha

La media del intervalo desde el nacimiento hasta la toma de muestra es de 2,87 días. La media de intervalo desde la toma de la muestra hasta la recepción en el laboratorio es de 4,17 días. La media del intervalo desde la recepción de la muestra y el resultado es de 3,97 días. La media desde la toma de muestra hasta obtener el resultado es de 8,14 días.

La mediana del intervalo entre el nacimiento y el resultado es de 7,5 días.



RESULTADOS POR PROVINCIA/AREA

INTERVALOS DE TIEMPO (días)

	NACIMIENTO/TOMA MUESTRA		TOMA MUESTRA/RCP.LABORATORIO	RCP. LAB/ RESULTADO	TOMA MUESTRA/ RESULTA	
	Media	Mediana	Media	Media	Media	Mediana.
AB	2,57	2	4,55	3,96	8,51	8
CR	3,41	2	4,65	4,11	8,76	8
CU	2,65	2	4,55	3,92	8,47	8
GU	2,68	2	4,08	3,82	7,89	7
TO	2,89	2	4,67	3,93	8,61	8
TA	3,03	2	2,54	4,07	6,61	6
CLM	2,87	2	4,17	3,97	8,14	7,5

PARTICIPACION (%)

	Declarados	Analizados	Participación
AB	3.413	3.395	99,88
CR	4.217	4.203	99,66
CU	1.348	1.337	99,63
GU	1.617	1.603	99,69
TO	3.752	3.739	99,71
TA	1.098	1.072	99,73
CLM	15.445	15.318	99,65

PATOLGÍAS DETECTADAS

	HC	PKU	HSC	FQ	AF
AB	2	0	1	2	1
CR	5	0	0	1	0
CU	0	0	0	0	0
GU	1	0	0	0	2
TO	7	1	3	1	0
TA	0	0	0	0	0
CLM	15	1	4	4	3

	MCAD	LCHAD	AGI	AP	AM
AB	0	0	0	0	0
CR	1	0	0	0	0
CU	0	0	1	0	0
GU	0	0	0	0	0
TO	0	0	0	0	1
TA	0	0	0	0	0
CLM	1	0	1	0	1



NUEVAS PATOLOGIAS (Orden DOCM 06/10/2016)

	SCAD	VLCAD	TIRO. I	A. ISOV.	MSUD	HOMOC.
AB	0	0	0	0	0	0
CR	0	0	0	0	0	0
CU	0	0	0	0	0	0
GU	0	1	0	0	0	0
TO	0	1	0	0	0	1
TA	0	0	0	0	0	0
CLM	0	2	0	0	0	1

HC-Hipotiroidismo Congénito.

PKU-Fenilcetonuria.

HSC-Hiperplasia Suprarrenal Congénita

FQ-Fibrosis Quística.

AF-Anemia Falciforme.

MCAD-Déficit de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena media.

LCHAD-Déficit de 3-hidroxiacil coenzima A deshidrogenasa de cadena larga.

AGI-Acidemia Glutárica Tipo I

AP-Acidemia Propiónica.

AM-Acidemia Metilmalónica.

SCAD-Déficit de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena corta.

VLCAD-Déficit de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena muy larga.

TIRO.I-Tirosinemia Tipo I.

A.ISO- Acidemia Isovalérica.

MSUD-Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce.

HOMOC-Homocistinuria.