



## **INFORME DE LA DIRECCIÓN GENERAL DE SALUD PÚBLICA SOBRE LAS ALEGACIONES PRESENTADAS AL PROYECTO DE ORDEN POR LA QUE SE REGULAN LAS ENFERMEDADES CONGÉNITAS ENDOCRINAS Y METABÓLICAS OBJETO DE DETECCIÓN PRECOZ NEONATAL**

El 1 de agosto de 2022 se publicó en el Diario Oficial de Castilla-La Mancha la Resolución de 22/07/2022 de la Secretaría General de la Consejería de Sanidad en la que se dispone la apertura de un período de información pública sobre el proyecto de Orden por la que se regulan las enfermedades congénitas endocrinas y metabólicas objeto de detección precoz neonatal.

Transcurrido el plazo de información pública, se han recibido alegaciones presentadas por:

1. Asociación Española de Déficit Inmunitarios Primarios (AEDIP)
2. Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo (SEEIM)
3. Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP)
4. Sociedades Científicas de Pediatría (Sociedad de Pediatría de Madrid y Castilla-La Mancha, Asociación de Pediatría de Atención Primaria de Castilla-La Mancha, Sociedad española de Pediatría Extrahospitalaria y de Atención Primaria)
5. D. Antonio Martínez Gimeno, Jefe del Servicio de Pediatría del Complejo Hospitalario Universitario de Toledo

Todas las alegaciones presentadas se refieren a la inclusión de nuevas enfermedades congénitas endocrinas y metabólicas en la batería de cribado neonatal.

### **1. Alegación presentada por la Asociación Española de Déficit Inmunitarios Primarios (AEDIP)**

Solicitan que se considere de manera urgente la inclusión de la inmunodeficiencia combinada grave (IDCG) en la Orden, acompañado de la preparación técnica necesaria para la recopilación de las muestras a través de la “prueba del talón” y su análisis en el laboratorio de referencia autonómico.

### **2. Alegación presentada por Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo (SEEIM)**

Solicitan que se amplíen los programas de cribado de neonatal en el número de enfermedades y que no se pierda la oportunidad de incluir dos enfermedades: la inmunodeficiencia combinada grave y la atrofia muscular infantil.





### **3. Alegación presentada por Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP)**

Solicitan que se incluya en el listado de cribado la atrofia muscular espinal (AME).

### **4. Alegación presentada por Sociedades Científicas de Pediatría (Sociedad de Pediatría de Madrid y Castilla-La Mancha, Asociación de Pediatría de Atención Primaria de Castilla-La Mancha, Sociedad Española de Pediatría Extrahospitalaria y de Atención Primaria)**

Solicitan que se valore la inclusión en el cribado neonatal de la inmunodeficiencia combinada grave y la atrofia muscular espinal.

### **5. Alegación presentada por D. Antonio Martínez Gimeno, médico especialista en Pediatría y sus AAEE, Jefe de Servicio de Pediatría y sus AAEE del Complejo Hospitalario Universitario de Toledo y Vicepresidente de la Comisión Nacional de Pediatría y sus Áreas específicas.**

Propone que se den los pasos necesarios para incluir en el listado de la nueva Orden dos nuevas enfermedades: La inmunodeficiencia combinada grave y la atrofia muscular espinal

Una vez valoradas las alegaciones, esta Dirección General tiene en cuenta y se muestra su conformidad con la evidencia científica presentada en las correspondientes alegaciones que motivan las solicitudes de inclusión de dos nuevas enfermedades congénitas endocrinas y metabólicas en la batería de cribado neonatal.

Las pruebas de cribado de estas enfermedades están basadas en test moleculares (PCR) que requieren para su realización de la disponibilidad de recursos específicos para ampliación de secuencias de ADN (PCR) y personal de laboratorio especializado en esta técnica. La prueba de cribado de biotinidasa es una técnica similar a la de otras enfermedades neonatales ya cribadas en Castilla-La Mancha, para la que existe disponibilidad de reactivos y aparataje, se ha realizado el estudio de niveles de referencia y se han adaptado el resto de ítems programáticos (cartas de resultados, registro en aplicación informática, procedimiento de derivación, etc).

Con el fin de implementar la detección precoz neonatal de la inmunodeficiencia combinada grave y la atrofia muscular espinal en el Programa de cribado neonatal de enfermedades congénitas en Castilla-La Mancha se iniciarán las actuaciones conducentes a garantizar la existencia de recursos técnicos y a la formación del personal del laboratorio que permitan realizar las pruebas de detección precoz con





garantía de calidad, así como a la puesta en marcha de un estudio dirigido a la determinación de los valores de referencia en la población diana de Castilla-La Mancha.

La propuesta de incorporación conjunta y simultánea de las tres enfermedades mencionadas en la nueva Orden por la que se regulan las enfermedades congénitas endocrinas y metabólicas objeto de detección precoz neonatal supondría retrasar la detección precoz del déficit de biotinidasa en recién nacidos, para la que ya han realizado los trabajos previos de implementación. La pérdida de oportunidad de inclusión en el cribado neonatal de esta técnica de detección sería difícilmente asumible desde un punto de vista ético.

Dado lo anterior, esta Dirección General de Salud Pública propone publicar el texto original de la Orden por la que se regulan las enfermedades congénitas endocrinas y metabólicas objeto de detección precoz neonatal incorporando la detección precoz del déficit de biotinidasa y tener en cuenta las alegaciones presentadas para una modificación de la Orden en los próximos meses.



Documento Verificable en [www.jccm.es](http://www.jccm.es) mediante  
Código Seguro de Verificación (CSV): E8D733C566D756F96CE2E1