

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN PRUEBA DE TALÓN DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD INFORME DE EVALUACIÓN AÑO 2024

Grupo de Trabajo del Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud

Ponencia de Cribado Poblacional de la Comisión de Salud Pública



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD



INFORME DE EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN PRUEBA DE TALÓN DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. AÑO 2024.

Elaboración del documento:

Grupo de Trabajo del Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud

MINISTERIO DE SANIDAD

Dirección General de Salud Pública y Equidad en Salud

Subdirección General de Promoción, Prevención y Equidad en Salud

Unidad de Programas de Cribado Poblacional

María Teresa Herrero Diez

Mónica López Rodríguez

Rosa Soledad Díaz García

COMUNIDADES Y CIUDADES AUTÓNOMAS

Comunidad Autónoma de Andalucía

Isabel Fernández Román

Carmen Delgado Pecellin

Raquel Yahyaoui Macías

Comunidad Autónoma de Aragón

Carmen Malo Aznar

Alicia Del Cura Bilbao

Elena García González

Principado de Asturias

José María Blanco González

María Pedregal Álvarez

Comunidad Autónoma de Canarias

Maria José García Mérida

Patricia Carrillo Ojeda

Alejandra González Delgado

Comunidad Autónoma de Cantabria

Begoña Porras González

Comunidad Autónoma de Castilla La Mancha

José Ramón Martínez Fernández

María José Ruiz Pérez

Comunidad Autónoma de Castilla y León

María Teresa Jiménez López

María García López

Juan Carlos Villa Caballero

Ana Cristina Muñoz Boyero

Comunidad Autónoma de Cataluña

Blanca Prats Viedma

Anna Soler Lecha

Rosa María López Galera

Judit García Villoria

Comunidad Autónoma de Extremadura

Mercedes García Reina

María José Macías Ortiz

Comunidad Autónoma de Galicia

Ramón Vizoso Villares

Comunidad Autónoma Illes Balears

Celia Personat Labrador

Comunidad Autónoma de La Rioja

Eva Martínez Ochoa

Yolanda Ruiz del Prado

Comunidad de Madrid

María Vicenta Labrador Cañadas

Elena Gullón Gutiérrez

Mirtha Maguiña Guzmán

Región de Murcia

Inmaculada González Gallego

José María Egea Mellado

Comunidad Foral de Navarra

María Ederra Sanz

Comunidad Autónoma del País Vasco

Jon Iñaki Álvarez Uriarte

Nerea Ferrero Saiz

Comunitat Valenciana

Manuel Àngel Tamarit Escribano

Margarita Andeme Monsuy

Eva Molina Periz

Ciudad Autónoma de Ceuta

Isabel Espejo Pérez

Ninoska Zulamith Lopez Berrios

Violeta Ramos

María del Rosario Moreno Bernal

Ciudad Autónoma de Melilla

Luisa Hermoso Castro

Ministerio de Sanidad-INGESA

Teresa García Ortiz



Revisión del documento

Ponencia de Cribado Poblacional de la Comisión de Salud Pública

MINISTERIO DE SANIDAD

Dirección General de Salud Pública y Equidad en Salud

Subdirección General de Promoción, Prevención y Equidad en Salud

Estefanía García Camiño

Unidad de Programas de Cribado Poblacional

Rosa Soledad Díaz García

María Teresa Herrero Díez

Manuela Blanco Pérez

Laura Santos Rangel

Sonia Vicente Gutiérrez

Mónica López Rodríguez

Dirección General de Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia

Subdirección General de Cartera de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Fondos de Compensación

María Luisa Vicente Saiz

COMUNIDADES Y CIUDADES AUTÓNOMAS

Comunidad Autónoma de Andalucía

Ignacio Sánchez-Barranco Vallejo

Comunidad Autónoma de Aragón

Carmen Malo Aznar

Alicia Del Cura Bilbao

Principado de Asturias

José María Blanco González

Comunidad Autónoma de Canarias

Maria José García Mérida

Mariola de la Vega Prieto

Comunidad Autónoma de Cantabria

Begoña Porras González

Comunidad Autónoma de Castilla La Mancha

José Ramón Martínez Fernández

María José Ruiz Pérez

Comunidad Autónoma de Castilla y León

María Teresa Jiménez López

Comunidad Autónoma de Cataluña

Blanca Prats Viedma

Comunidad Autónoma de Extremadura

Mercedes García Reina

María José Macías Ortiz

Comunidad Autónoma de Galicia

Ángel Gómez Amorín

Comunidad Autónoma Illes Balears

Celia Personat Labrador

Guillem Artigues Vives

Comunidad Autónoma de La Rioja

Yolanda Ruiz del Prado

Enrique Ramalle Gomara

Comunidad de Madrid

María Vicenta Labrador Cañadas

Región de Murcia

María Rosa Ros Bullón

Comunidad Foral de Navarra

María Ederra Sanz

Comunidad Autónoma del País Vasco

Jon Iñaki Álvarez Uriarte

Isabel Portillo Villares

Comunitat Valenciana

Eva Molina Periz

Ciudad Autónoma de Ceuta

Isabel Espejo Pérez

Ciudad Autónoma de Melilla

Luisa Hermoso Castro

Ministerio de Sanidad-INGESA

Teresa García Ortiz



INFORME DE EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN PRUEBA DEL TALÓN DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. AÑO 2024

Aprobación del documento:

Ponencia de Cribado Poblacional: 20 de enero de 2026

Comisión de Salud Pública: 12 de febrero de 2026

La información contenida en este documento puede referenciarse en caso de utilización:

Referencia sugerida:

Grupo de Trabajo del Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de Evaluación del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades congénitas en prueba del talón del Sistema Nacional de Salud año 2024. Ministerio de Sanidad, 2026.



ÍNDICE

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN PRUEBA DE TALÓN DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. INFORME DE EVALUACIÓN AÑO 2024	1
ACRÓNIMOS/ABREVIATURAS	7
JUSTIFICACIÓN	9
INTRODUCCIÓN	10
1. El Programa de Cribado Neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón..	10
2. Programa de Cribado Neonatal del SNS y de las CC AA	12
3. Organización del Programa de Cribado Neonatal.....	15
4. Objetivos de calidad del Programa de Cribado Neonatal	17
5. El Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del SNS	18
EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN PRUEBA DE TALÓN DEL SNS.....	19
Etapa 1: Toma de muestra.....	20
Etapa 2: Transporte de muestras	27
Etapa 3: Recepción de las muestras, análisis y obtención de resultados por parte del laboratorio de cribado neonatal.....	30
Etapa 4: Remisión desde la Unidad de Coordinación o desde el laboratorio de cribado a la UCR de los casos detectados positivos	33
Etapa 5: Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos en la UCR.....	39
Etapa 6: Coordinación y evaluación del programa desde la estructura de salud pública..	44
Conclusiones	45
Anexo 1. Parámetros en proceso de cribado	47
Anexo 2. Cartera complementaria	54
Anexo 3. Glosario de términos	58
Anexo 4. Documentos relacionados.....	60



ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Enfermedades incluidas en el PCNPT año 2024 en España.....	14
Tabla 2. Indicadores de etapa 1 por CCAA del PCNPT 2024.....	20
Tabla 3. Indicador de etapa 2 por CCAA del PCNPT 2024.....	28
Tablas 4a,4b. Indicadores de etapa 3 en enfermedades cartera común del PCNPT 2024 por CCAA.....	32-33
Tablas 5a,5b. Indicador de etapa 4 en enfermedades de cartera común del PCNPT 2024 por CCAA....	34-35
Tablas 6a,6b. Casos, portadores y tasas de detección de enfermedades de cartera común del PCNPT 2024.....	37-38
Tablas 7a, 7b, 7c. Indicador de etapa 5 (tiempo de instauración del tratamiento) en enfermedades de cartera común del PCNPT 2024	40-41
 Tablas en Anexos:	
 Anexo 1.	
Tablas 1a,1b,1c,1d,1e,1f,1g,1h,1i,1j,1k. Parámetros en proceso de cribado etapa 3: enfermedades de cartera común del PCNPT 2024 por CCAA	48-53
 Anexo 2.	
Tabla 1. Casos y tasas de detección de enfermedades del PCNPT de la cartera complementaria de las CCAA en 2024.....	55-56
Tabla 2. Indicador de etapa 5 (tiempo de instauración del tratamiento) en enfermedades del PCNPT de la cartera complementaria de las CCAA en 2024.....	57



ÍNDICE DE FIGURAS Y GRÁFICOS

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1. Esquema del PCNPT.....	15
Figura 2. Laboratorios de referencia en el PCNPT en las CCAA.....	16
Figura 3. Número de nacimientos en España según datos registrados de RN en cada CCAA en el SICN..	21
Figura 4. Tasas de participación en el PCNPT por CCAA.....	22
Figura 5. Tiempo de toma de muestra (percentil 95 del intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra) en las CCAA	23
Figura 6. Porcentaje de primeras muestras no válidas en las CCAA.....	25
Figura 7. Trazabilidad de las muestras en el proceso de cribado en las CCAA.....	26
Figura 8. Tiempo de recepción de las muestras en el laboratorio tras la extracción en las CCAA.....	29

ÍNDICE DE GRÁFICOS

Gráfico 1. Evolución temporal del percentil 95 del indicador de calidad ITTM por CCAA.....	24
Gráfico 2. Evolución temporal del indicador de calidad PMNV por CCAA.....	25
Gráfico 3. Evolución temporal del indicador de calidad trazabilidad por CCAA.....	27
Gráfico 4. Evolución temporal del percentil 95 del indicador de calidad ITFE por CCAA.....	29



ACRÓNIMOS / ABREVIATURAS

AF: Anemia falciforme

DB: Deficiencia de biotinidasa

CA: Comunidad autónoma

CCAA: Comunidades y ciudades autónomas

CCS: Cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud (cartera común del SNS)

CSCC: Cartera de servicios complementaria de las CCAA del Sistema Nacional de Salud (cartera complementaria de las CCAA)

CiA: Ciudades autónomas

FQ: Fibrosis quística

GA-1/GA-I: Acidemia glutárica tipo 1/I

HC: Hipotiroidismo congénito

HCN: Homocistinuria

HSC: Hiperplasia suprarrenal congénita

INGESA: Instituto Nacional de Gestión Sanitaria

ITFE: Intervalo de tiempo entre la fecha de toma de la primera muestra y la fecha de recepción en el laboratorio

ITL1R: Intervalo de tiempo entre la fecha de recepción en el laboratorio y la comunicación del resultado sobre la primera muestra válida

ITR1: Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la comunicación del resultado por parte del laboratorio sobre la primera muestra válida

ITRF: Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la comunicación 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

ITRUS: Intervalo de tiempo entre la fecha de la comunicación por parte del laboratorio y la fecha de remisión a la Unidad Clínica de seguimiento

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

LCHADD: Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga



MCADD: Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media

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

P100: Percentil 100

P50: Percentil 50

P95: Percentil 95

P99: Percentil 99

PCN: Programa de cribado neonatal

PCNPT: Programa de Cribado Neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón, previamente conocido como Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas

PKU: Fenilcetonuria

PMNV: Porcentaje de primeras muestras no válidas

RN: Recién nacidos/as

SICN: Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal

SNS: Sistema Nacional de Salud

UCR/UCS: Unidad Clínica de Referencia o Seguimiento



JUSTIFICACIÓN

El Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera común de servicios (CCS) del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización establece que la implantación del programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón de la cartera básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud se acompañará del desarrollo por parte del Ministerio de Sanidad de un sistema de información que permita realizar un correcto seguimiento y evaluación de estos programas poblacionales en los niveles autonómico y estatal. El Ministerio de Sanidad elaborará un informe técnico anual de evaluación del programa de cribado que pondrá a disposición del ciudadano y las administraciones en su página web.

A tal efecto, este Informe de evaluación del Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud (SNS) presenta el seguimiento y balance anual del Programa de Cribado Neonatal (PCN) de forma detallada. Se describe cada una de las etapas de las que se compone el programa y el cumplimiento de los objetivos de calidad establecidos y medidos a través de indicadores de calidad previamente consensuados por el grupo de trabajo del Programa de Cribado Neonatal de la Comisión de Salud Pública.

Sus objetivos son el análisis y evaluación de la situación actual de programa con respecto al cumplimiento de los objetivos de calidad y la obtención de una visión global de la incidencia y evolución de cada una de las enfermedades incluidas en la CCS y de la cartera de servicios complementaria de cada comunidad autónoma (CSCC). Todo ello permitirá establecer planes de mejora que garanticen una evolución óptima del programa.



INTRODUCCIÓN

1. El Programa de Cribado Neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón

El Programa de Cribado Neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón, previamente conocido como Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas, tiene como objetivo principal identificar y tratar de forma precoz a los recién nacidos/as con enfermedades congénitas antes de que manifiesten síntomas clínicos y así evitar mortalidad prematura; prevenir discapacidades físicas o psíquicas asociadas; poder mejorar el pronóstico y aumentar la calidad de vida. Las enfermedades congénitas incluidas son enfermedades raras, es decir la prevalencia de cada una es baja, pero el impacto global de forma integral y conjunta es notable desde la perspectiva de salud pública.

El Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del SNS y el procedimiento para su actualización establece que la implantación de este programa se acompañe del desarrollo por parte del Ministerio de Sanidad de un sistema de información para el correcto seguimiento y evaluación del programa.

A partir de los datos obtenidos en el sistema de información se elaborará un informe técnico anual de evaluación del programa de cribado que será publicado en: <https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/cribadoNeonatal/enfermedadesEndocrinoMetabolicas/evaluacionProgramacribado.htm>

El informe técnico de evaluación del PCNPT del SNS presenta el seguimiento y balance anual del programa de forma detallada. Se describe cada una de las etapas de las que se compone el programa y el cumplimiento de los objetivos de calidad establecidos y medidos a través de indicadores de calidad previamente consensuados.

Los objetivos del informe son el análisis y evaluación de la situación actual del programa con respecto al cumplimiento de los objetivos de calidad y la obtención de una visión global de la incidencia y evolución de cada una de las enfermedades incluidas en la CCS. Además, el informe incluye el análisis de las enfermedades de la cartera complementaria de las comunidades y ciudades autónomas.



Enfermedades incluidas en el PCNPT de la CCS del SNS en 2024*

1. Hipotiroidismo congénito (HC)
2. Fenilcetonuria (PKU)
3. Fibrosis quística (FQ)
4. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
5. Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
6. Acidemia glutárica tipo 1 (GA-1)
7. Anemia falciforme (AF)
8. Deficiencia de biotinidasa (DB)*
9. Homocistinuria (HCN)*
10. Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)*
11. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)*

* Nota: Tras la publicación de la Orden SND/606/2024, de 13 de junio, las CCAA disponen de 1 año para la implementación de estas enfermedades. Orden SND/606/2024, de 13 de junio, por la que se crea el Comité Asesor para la Cartera Común de Servicios en el Área de Genética, y por la que se modifican los anexos I, II, III, VI y VII 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.

Los datos recogidos sobre los indicadores de calidad del programa han sido facilitados por las CCAA a través del Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal (SICN) del SNS y corresponden al año indicado en el informe.

El informe se ha estructurado siguiendo las etapas que forman parte del PCN:

- Etapa 1: Toma de muestra.
- Etapa 2: Transporte de muestras.
- Etapa 3: Recepción de las muestras, análisis y obtención de resultados por parte del laboratorio de cribado neonatal.
- Etapa 4: Remisión desde el laboratorio de cribado a la Unidad Clínica de Referencia o Seguimiento (UCR) de los casos detectados positivos.
- Etapa 5: Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos en la UCR.
- Etapa 6: Coordinación y evaluación del programa desde las instituciones de salud pública.

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 respecto a los mismos y, por último, las recomendaciones y requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos.

En definitiva, éste pretende ser un documento de utilidad para conocer los resultados del programa y los avances realizados, así como para guiar la toma de decisiones sobre cuáles son los aspectos que sería posible mejorar. 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.



2. Programa de Cribado Neonatal del SNS y 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 CCS, diferenciando una CCS (cubiertos de forma completa por financiación pública), de otras carteras como la CSCC y estableciendo que las CCAA podrán incorporar en sus propias carteras de servicios una técnica, tecnología o procedimiento no contemplado en la CCS, estableciendo para ello los recursos adicionales necesarios. En todo caso, estos servicios o prestaciones complementarios deberán reunir los mismos requisitos establecidos para la incorporación de nuevas técnicas, tecnologías o procedimientos a la CCS, y no estarán incluidos en la financiación general de las prestaciones del SNS.

Es este sentido, además de las 11 enfermedades que forman el PCNPT de la CCS del año 2024, las CCAA criban otras enfermedades incorporadas como enfermedades objeto de cribado en sus PCN autonómicos y que forman parte de sus respectivas CSCC (ver **tabla 1**).

Teniendo esto en cuenta, en España las siguientes enfermedades fueron objeto de cribado, durante el año 2024:

- 1 Hipotiroidismo congénito (HC).
- 2 Fibrosis quística (FQ).
- 3 Anemia falciforme/ (AF).
- 4 Fenilcetonuria (PKU).
- 5 Acidemia glutárica tipo 1 (GA-1/GA-I).
- 6 Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD).
- 7 Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD).
- 8 Deficiencia de biotinidasa (DB).
- 9 Homocistinuria clásica por deficiencia de cistationina beta sintasa (HCN).
- 10 Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC).
- 11 Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD).
- 12 Tirosinemia tipo I (TYR I).
- 13 Acidemia isovalérica (IVA).
- 14 Acidemia propiónica (PA).
- 15 Grupo de las acidemias metilmalónicas (MMAs) (incluye a acidemia metilmalónica con homocistinuria, acidemia metilmalónica por deficiencia de MUT y/o acidemia metilmalónica trastornos de cobalamina CblA/ CblB).
- 16 Aciduria 3-hidroxi 3-metilglutárica (HMG).
- 17 Deficiencia primaria de carnitina (CUD).
- 18 Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD).
- 19 Inmunodeficiencia combinada grave (IDCG).
- 20 Atrofia muscular espinal (AME).
- 21 Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD).
- 22 Deficiencia de beta-cetotiolasa (KTD/BKT).
- 23 Galactosemia por deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALTD).



- 24 Citrulinemia tipo I (CIT-I).
- 25 Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3MCCD).
- 26 Deficiencia de la proteína trifuncional (TFPD).
- 27 Aciduria argininosuccínica (ASLD).
- 28 Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa (MCD).
- 29 Enfermedad de Pompe (Pompe).
- 30 Mucopolisacaridosis tipo I (MPS-I).
- 31 Déficit de carnitin palmitoil transferasa tipo I (CPTD-I).
- 32 Déficit de carnitin palmitoil transferasa tipo II (CPTD-II).
- 33 Deficiencia de carnitina -acilcarnitina traslocasa (CACTD).
- 34 Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa / Aciduria glutárica tipo II (MADD).
- 35 Deficiencia de arginasa (ARGD).
- 36 Citrulinemia tipo II (CIT-II).
- 37 Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCADD).
- 38 Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa (IBDD).
- 39 Grupo de hiperfenilalaninemias (HFAs) (incluye hiperfenilalaninemia por deficiencia de fenilalanina hidroxilasa, tirosina hidroxilasa y triptófano hidroxilasa (HFA-DNAJC12), defectos en la biosíntesis del cofactor biopterina y/o defectos en la regeneración del cofactor biopterina).
- 40 Tirosinemia tipo II (TYR-II).
- 41 Tirosinemia tipo III (TYR-III).
- 42 2-Metilbutirilglicinuria / Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa (2MBG).
- 43 Aciduria 3-metilglutacónica tipo I / Deficiencia de 3-metilglutaconil-CoA hidratasa (3MGA).
- 44 Hipermetioninemia por deficiencia de MAT I/III (MATD-I/III).
- 45 Hipermetioninemia por deficiencia de adenosina quinasa (MET/ADKD).
- 46 Acidemia metilmalónica por deficiencia de metilmalonil-CoA epimerasa MCEE (MMAmcee).
- 47 Aciduria malónica / Deficiencia de malonil-CoA descarboxilasa (MAL).
- 48 Galactosemia por deficiencia de galactoquinasa (GALKD).
- 49 Cistinuria.

Tabla 1. Enfermedades objeto de cribado incluidas en el PCNPT año 2024 en España.

CC AA	HC	FQ	AF	PKU	GA-I	LCHADD	MCADD	DB^	HCN^	HSC^	MSUD^	TYR-I	IVA	PA	Grupo MMAs	HMG	CUD	VLADD	IDCG	AME	X-ALD	KTD	GALTD	CIT-I	3MCCD	TFPD	ASLD	MCD	POMPE	MPS-I	CPTD-I	CPTD-II	CACTD	MADD	ARGD	CIT-II	SCADD	IBDD	Grupo HFAs	TYR-II	TYR-III	2MBG	3MGA	MATD-I/III	MET /ADKD	MMAmcee	MAL	GALKD	CISTINURIA
ANDALUCÍA																																																	
ARAGÓN																			*																														
ASTURIAS																																																	
ILLES BALEARS																																																	
CANARIAS																																																	
CANTABRIA																																																	
CASTILLA Y LEÓN																																																	
CASTILLA LA MANCHA																																																	
CATALUÑA																																																	
C. VALENCIANA																																																	
EXTREMADURA																																																	
GALICIA																																																	
MADRID																																																	
REGIÓN DE MURCIA																																																	
C. FORAL DE NAVARRA																																																	
PAÍS VASCO																																																	
LA RIOJA																				*																													
CEUTA																																																	
MELILLA																																																	

Leyenda (a fecha de diciembre de 2024):

■ Enfermedad objeto de cribado incluida en Programa Cribado Neonatal del SNS ^ Tras publicación Orden 06/2024, las CCAA tienen 1 año para la implementación de estas 4 enfermedades

■ Enfermedad objeto de cribado incluida en Programa de Cribado Neonatal de la cartera complementaria de las CCAA * =piloto poblacional

|||| Enfermedad incluida en cartera complementaria categorizada técnicamente como enfermedad de “panel secundario” (fondo color en rayas)

Notas:

- Algunas CCAA en el proceso de cribado identifican casos de algunas de las enfermedades recogidas en esta tabla, pero no incluidas formalmente en cartera complementaria.
- Algunas CCAA incorporan en su cartera complementaria otras enfermedades categorizadas técnicamente como de “panel secundario”, pero no categorizadas como enfermedades objeto de cribado.
- Algunas CCAA identifican casos de otras enfermedades en el proceso de cribado.

3. Organización del Programa de Cribado Neonatal

El PCNPT (**Figura 1**) se organiza en 6 etapas clave que más adelante se describirán y analizarán ampliamente:

- Etapa 1: Toma de muestra.
- Etapa 2: Transporte de muestras.
- Etapa 3: Recepción de las muestras, análisis y obtención de resultados por parte del laboratorio de cribado neonatal.
- Etapa 4: Remisión desde el laboratorio de cribado, a la Unidad Clínica de Referencia o Seguimiento de los casos detectados positivos (prueba de cribado alterada o positiva).
- Etapa 5: Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos en la Unidad Clínica.
- Etapa 6: Coordinación y evaluación del programa desde la estructura de salud pública

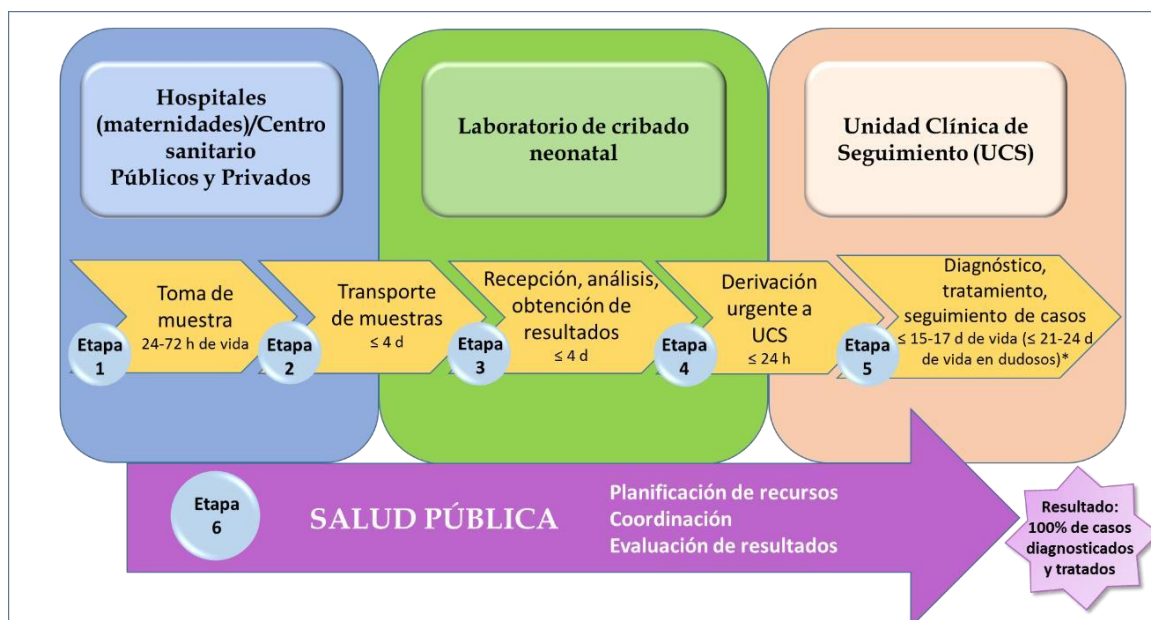


Figura 1. Esquema del PCNPT

En cada una de estas etapas clave participa una o varias unidades emplazadas en lugares diferentes y formadas por un equipo multidisciplinar de profesionales y con el factor “tiempo” como nexo común en toda la cadena. Las unidades implicadas son tres:

- Hospital (maternidad) de nacimiento/ centro sanitario: lugar donde se realiza la toma de muestra.
- Laboratorio/Centro de cribado neonatal: reciben y analizan las muestras obtenidas en los hospitales o centros sanitarios.

En España, actualmente existen 15 laboratorios de cribado neonatal repartidos en 14 CCAA (**Figura 2**).

- Unidad Clínica de Referencia o Seguimiento (UCR/UCS): desde donde se realiza el diagnóstico definitivo, tratamiento y seguimiento de los casos positivos.

Y de forma transversal, con las funciones de planificación de los recursos, coordinación y evaluación de resultados, se encuentran los Servicios de Salud Pública.



CC AA	LABORATORIOS DE REFERENCIA
ANDALUCÍA	Hospital Universitario Virgen del Rocío (Sevilla) Hospital Universitario Regional de Málaga (Málaga)
ARAGÓN	Hospital Universitario Miguel Servet (Zaragoza)
ASTURIAS	Hospital Universitario Central de Asturias (Oviedo)
ILLES BALLEARS	Hospital Son Espases (Palma de Mallorca)
CANARIAS	Complejo Hospitalario Universitario de Canarias (La Laguna, Tenerife)
CANTABRIA	Laboratorio de Salud Pública en Bizkaia (Derio)
CASTILLA Y LEÓN	Centro de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León (Valladolid)
CASTILLA LA MANCHA	Instituto Ciencias de la Salud de Castilla La Mancha (Talavera de la Reina)
CATALUÑA	Hospital Clínic (Barcelona)
C. VALENCIANA	Laboratorio de metabolopatías del Hospital La Fe (Valencia)
EXTREMADURA	Laboratorio de Análisis Clínicos Hospital Universitario de Badajoz (Badajoz)
GALICIA	Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela (Santiago de Compostela)
MADRID	Laboratorio de Cribado Neonatal de la Comunidad de Madrid (Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid)
MURCIA	Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (El Palmar, Murcia)
NAVARRA	Laboratorio de Salud Pública en Bizkaia (Derio) Hospital Universitario Miguel Servet (Zaragoza)
PAÍS VASCO	Laboratorio de Salud Pública en Bizkaia (Derio)
LA RIOJA	Hospital Miguel Servet (Zaragoza)
CEUTA	Hospital Universitario Virgen del Rocío (Sevilla)
MELILLA	Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (El Palmar, Murcia)

Figura 2. Laboratorios de referencia en el PCNPT en las CCAA.



4. Objetivos de calidad del Programa de Cribado Neonatal

Las enfermedades congénitas incluidas en el PCNPT son enfermedades que, potencialmente, si no son diagnosticadas y tratadas a tiempo pueden provocar daños y discapacidades físicas y/o psíquicas en RN.

El objetivo principal del PCNPT es llegar al diagnóstico de confirmación para instaurar el tratamiento e intervenciones necesarias en los casos detectados de forma precoz, en fase presintomática, para evitar o minimizar los daños en RN.

Por ello, el 18 de diciembre de 2013, el Consejo Interterritorial del SNS 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.



5. El Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del SNS

La *Orden SSI/2065/2014*, ya mencionada, recoge que la implantación del PCN poblacional de enfermedades endocrino-metabólicas (actualmente conocido como PCN de enfermedades congénitas en prueba de talón) de la CCS de servicios asistenciales del SNS se acompañará del desarrollo por parte del Ministerio de Sanidad de un sistema de información.

En febrero de 2015, desde el Ministerio de Sanidad se puso en marcha el SICN. Este sistema de información tiene como finalidad recoger y gestionar los datos que permiten la medición de los objetivos e indicadores de calidad del PCNPT del SNS para, en los niveles autonómico y estatal, realizar un correcto seguimiento y evaluación del programa.

El SICN, que forma parte del Sistema de Información del SNS, en 2019 se convirtió, además, en una operación estadística del Instituto Nacional de Estadística que se puede consultar en el siguiente enlace:

<https://www.ine.es/dyngs/IOE/es/operacion.htm?id=1259946000401>



EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN PRUEBA DE TALÓN DEL SNS

Este informe técnico es la novena evaluación anual del PCN del SNS. Recoge la información sobre los indicadores de calidad del programa correspondientes al año 2024 que permiten la medición de los objetivos y requisitos de calidad del programa.

Además de la información referente a la situación del programa frente a los objetivos de calidad, el informe incluye la evolución de los parámetros de calidad en los últimos cinco años y el análisis de los casos de enfermedades endocrino-metabólicas detectados a través del PCNPT.

La Información necesaria para realizar esta evaluación ha sido facilitada por las CCAA a través del SICN del SNS que recoge los datos del PCNPT durante el año 2024.

Este documento pretende recoger, identificar y analizar la situación del PCNPT durante el año 2024, para poder guiar la toma de decisiones e intervenciones que permitan avanzar y mejorar el PCNPT, y la calidad del programa.

Este informe, como en los años previos, se estructura evaluando la situación del PCNPT en las diferentes etapas que lo definen, describiendo los objetivos de calidad y los indicadores establecidos para la medición de éstos en cada CCAA, tomando como referencia 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 SNS.



Etapa 1: Toma de muestra

Para esta primera etapa se han definido cuatro objetivos de calidad:

- Participación
- Tiempo de toma de muestra
- Calidad de la muestra
- Trazabilidad

Cada objetivo de calidad se interpreta a través de unos indicadores que muestran el nivel de cumplimiento de los objetivos, considerando el nivel óptimo el que garantiza la máxima eficacia del programa (objetivo a lograr) y el nivel aceptable el mínimo que debe alcanzar.

A continuación, se describen los objetivos de calidad e indicadores utilizados para medir su cumplimiento, y se presentan los resultados de la situación general del programa respecto a los mismos (*tabla 2*).

Tabla 2. Indicadores de etapa 1 por CCAA del PCNPT 2024

CCAA	RN en cada CCAA	RN a los que se toma muestra	RN analizados	Tasa de participación (%)	ITTM			PMNV (%)	TRAZABILIDAD (%)
					P50	P95	P99		
ANDALUCÍA	60506	60506	60498	100	~48	~72	~96	4,7	99,3
ARAGÓN	8440	8427	8427	99,8	48	61	72	0,6	100
ASTURIAS	4665	4642	4642	99,5	49	66	73	1	100
ILLES BALEARS	8952	8917	8917	99,6	52	71	87	0,1	99,5
CANARIAS	11671	11536	11536	98,8	48	48	72	1,3	99,8
CANTABRIA	3024	3019	3019	99,8	~48	~72	~72	0,2	100
CASTILLA LA MANCHA	12240	12240	12240	100	~48	~72	~120	9,7	98
CASTILLA Y LEÓN	12151	12157	12085	100	50	64	70	5,6	98,8
CATALUÑA	53974	53974	53972	100	49	75	110	0,7	99,9
C. VALENCIANA	35474	35429	35422	99,9	36	57	70	1,4	98,7
EXTREMADURA	6465	6462	6462	99,9	48	72	72	2	99,7
GALICIA	13411	13411	13411	100	48	72	96	2,3	100
MADRID	53371	53368	53368	99,9	48	48	72	1,9	100
REGIÓN DE MURCIA	*	12625	12625	99,8*	48	72	96	0,8	99,1
C. FORAL DE NAVARRA	4472	4460	4460	99,7	45	68	129	0,7	99,9
PAÍS VASCO	13071	13062	13062	99,9	54	70	125	0,2	100
LA RIOJA	2074	2074	2074	100	52	83	105	0,5	100
CEUTA	619	619	624	100	~48	~72	~168	8,01	95
MELILLA	760	738	738	97,1	72	139	823	4,2	99,3

Legenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■

~ : Cumplimentación en carga de datos en días de vida, se transforma a horas de vida.

*: Dato no aportado por CCAA, para el cálculo de indicador Tasa de participación se referencia como estimación de RN en CCAA el número de nacimientos cuyo parto tuvo lugar en dicha CCAA (fuente Boletín Estadístico de Parto año 2024, microdatos a fecha de 19.11.2025, www.ine.es).



Objetivo 1a. Participación.

El primer objetivo de calidad definido en el PCN es el de garantizar la máxima participación en el programa y garantizar la equidad en el acceso.

En el año 2024, según datos del INE, se registraron 318.005 nacimientos en el territorio nacional, que supone un descenso del 0,8 % con respecto al año 2023. El número de RN en cada CCAA, acorde a los datos registrados en cada una de ellas, se presentan en la Figura 3.



Figura 3. Número de nacimientos en España según datos registrados de RN en cada CCAA en el SICN (datos específicos en tabla 2).

Para la medición del cumplimiento de este primer objetivo se utiliza como indicador:

- La **tasa de participación** (asumiendo una cobertura, oferta a participar, del 100%) y nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: $\geq 99,5\%$
 - Aceptable: $\geq 99\%$

La tasa de participación se calcula a partir de la siguiente fórmula:

$$\frac{\text{NRTM}}{\text{NRCPD}} \times 100$$

En la que NRTM corresponde al número de recién nacidos (RN) en el año 2024 a los que se les realiza la toma de muestra y NRCPD al número de RN en la CCAA en el mismo año (datos aportados por la CCAA).



Las tasas de participación en el programa se encuentran en rango aceptable-óptimo en 16 de 18 CCAA (con estimación de datos de INE en la CCAA que no reportó el número de RN en dicha CCAA, los datos de tasa de participación se encontrarían en rango aceptable-óptimo en 17 de 19 CCAA).

A nivel nacional con los datos aportados, la participación en el programa fue mayor del 99,5%, es decir en rango óptimo (con estimación de datos de INE en la CCAA que no reportó el número de RN en dicha CCAA, la tasa de participación nacional se mantiene en rango óptimo).

En la **figura 4** se representa las tasas de participación según rango alcanzando en este año 2024.



Leyenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■

Figura 4. Tasas de participación en el PCNPT por CCAA.

Nota: Datos específicos en tabla 2 (*)

Objetivo 1b. Tiempo de toma de muestra

Se debe garantizar una única toma de muestra en el intervalo de tiempo adecuado (entre las 24 y 72 horas de vida del RN). Para su medición se emplea como indicador:

- El Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra (ITTM) cuyo nivel óptimo y aceptable representan:

- 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

El **intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra** en el programa se encuentra en rango aceptable-óptimo en 16 de 19 CCAA que aportaron datos. A nivel nacional, este intervalo se sitúa entre las 48-139 horas de vida del RN (para el 95% de las muestras).

En la **figura 5** se representa el indicador de calidad ITTM por CCAA según rango alcanzando en este año 2024.



Figura 5. Tiempo de toma de muestra (intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra) en las CCAA.

El **gráfico 1** muestra la evolución de este indicador de calidad en los últimos 5 años (2020 a 2024).

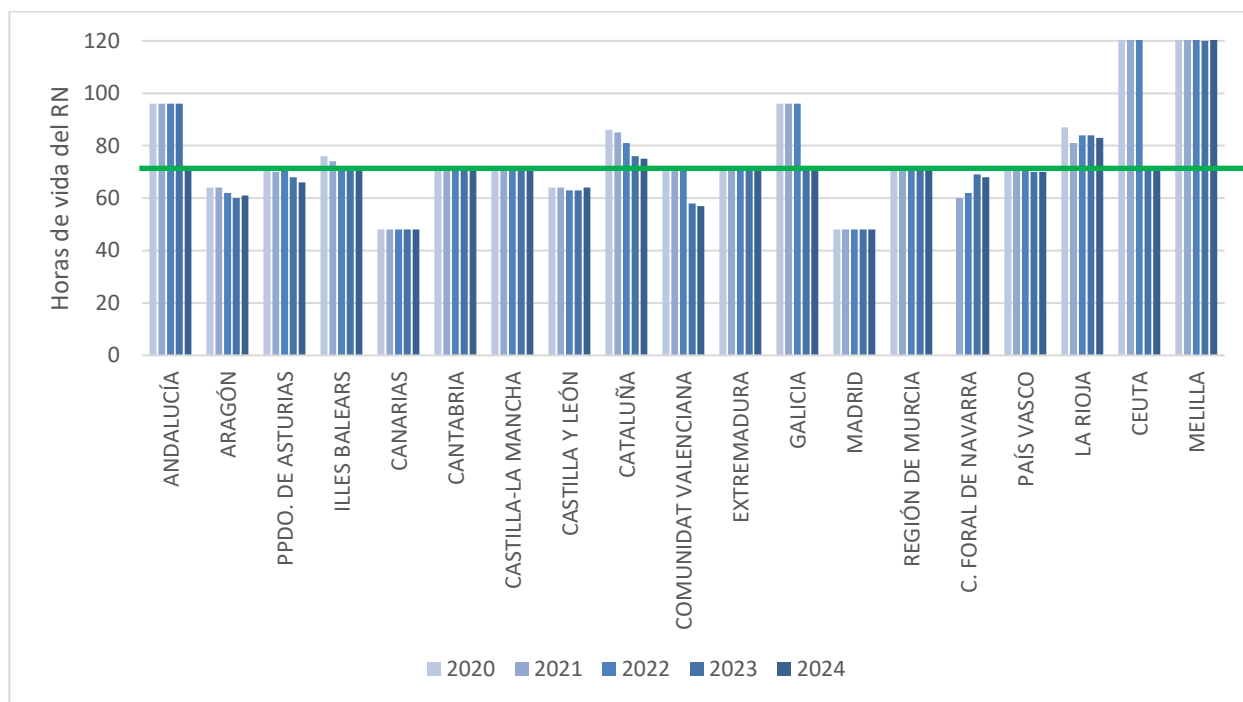


Gráfico 1. Evolución temporal del percentil 95 del indicador de calidad ITTM por CCAA (expresado en horas de vida RN). El valor máximo del indicador fue 336 horas de vida en 2020. Nota: La línea verde representa el umbral límite del rango aceptable (72 horas de vida).

Objetivo 1c. Calidad de la muestra

Este objetivo de calidad permite medir la calidad y adecuación de la muestra. Para su medición se emplea como indicador:

- El porcentaje de primeras muestras no válidas (PMNV) cuyo nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: $\leq 0,5\%$ de muestras no válidas.
 - Aceptable: $\leq 2\%$ de muestras no válidas.

El porcentaje de primeras muestras no válidas se calcula a partir de la siguiente fórmula:

$$\frac{\text{NMNV}}{\text{NRTM}} \times 100$$

En la que NMNV corresponde al número de primeras muestras no válidas en el año 2024 en la CCAA y NRTM al número de RN a los que se les ha tomado la muestra en la CCAA en ese mismo año.

El porcentaje de primeras muestras no válidas se encuentran dentro del rango óptimo-aceptable en 13 de 19 CCAA que aportaron datos.

A nivel nacional, las primeras muestras no válidas fueron del 2,4%; valor fuera del rango aceptable-óptimo.

En la **figura 6** se representa el porcentaje de primeras muestras no válidas en las CCAA según rango alcanzando en este año 2024.



Leyenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■

Figura 6. Porcentaje de primeras muestras no válidas en las CCAA.

El **gráfico 2** muestra la evolución de este indicador de calidad en los últimos 5 años (2020 a 2024).

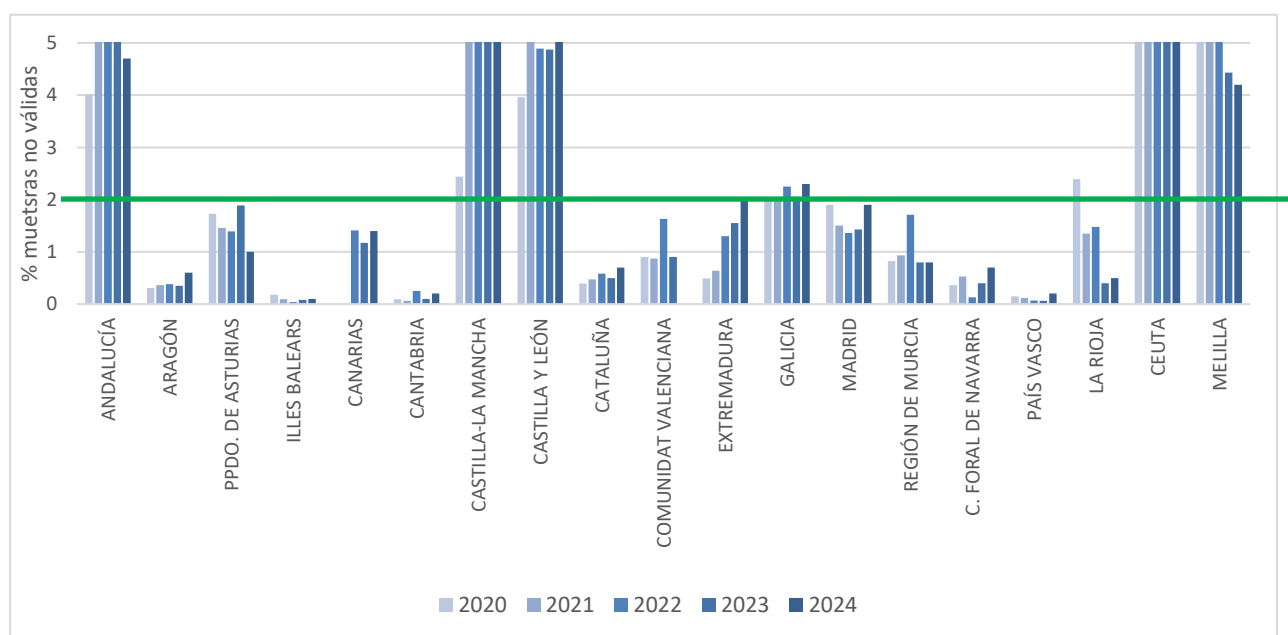


Gráfico 2. Evolución temporal del indicador de calidad PMNV por CCAA. El valor máximo del indicador fue de 14,7% en 2023. Nota: La línea verde representa el umbral límite del rango aceptable (2% muestras).



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.

El indicador de calidad que permite la medición de este objetivo es:

- **Trazabilidad:** Grado de cumplimiento del proceso de cribado por parte del laboratorio cuyo nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: 100% de los RN analizados completan el proceso de cribado.
 - Aceptable: 99% de los RN analizados completan el proceso de cribado.

La trazabilidad se calcula a partir de la siguiente fórmula:

$$\frac{\text{NRNRF}}{\text{NRTM}} \times 100$$

En la que NRNRF corresponde al número de RN en el año 2024 en la CCAA con resultado final del proceso y NRTM al número de RN a los que se les ha tomado la muestra en esa misma CCAA en 2024.

La **trazabilidad** se encuentra dentro del rango óptimo-aceptable en 15 de 19 CCAA.

A nivel nacional, la trazabilidad fue del 99,5% es decir en rango aceptable.

En la **figura 7** se representa la trazabilidad según rango alcanzando en este año 2024.



Legenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■

Figura 7. Trazabilidad de las muestras en el proceso de cribado en las CCAA.

La evolución del indicador de calidad en los últimos 5 años (2020 a 2024) se muestra en **gráfico 3**.

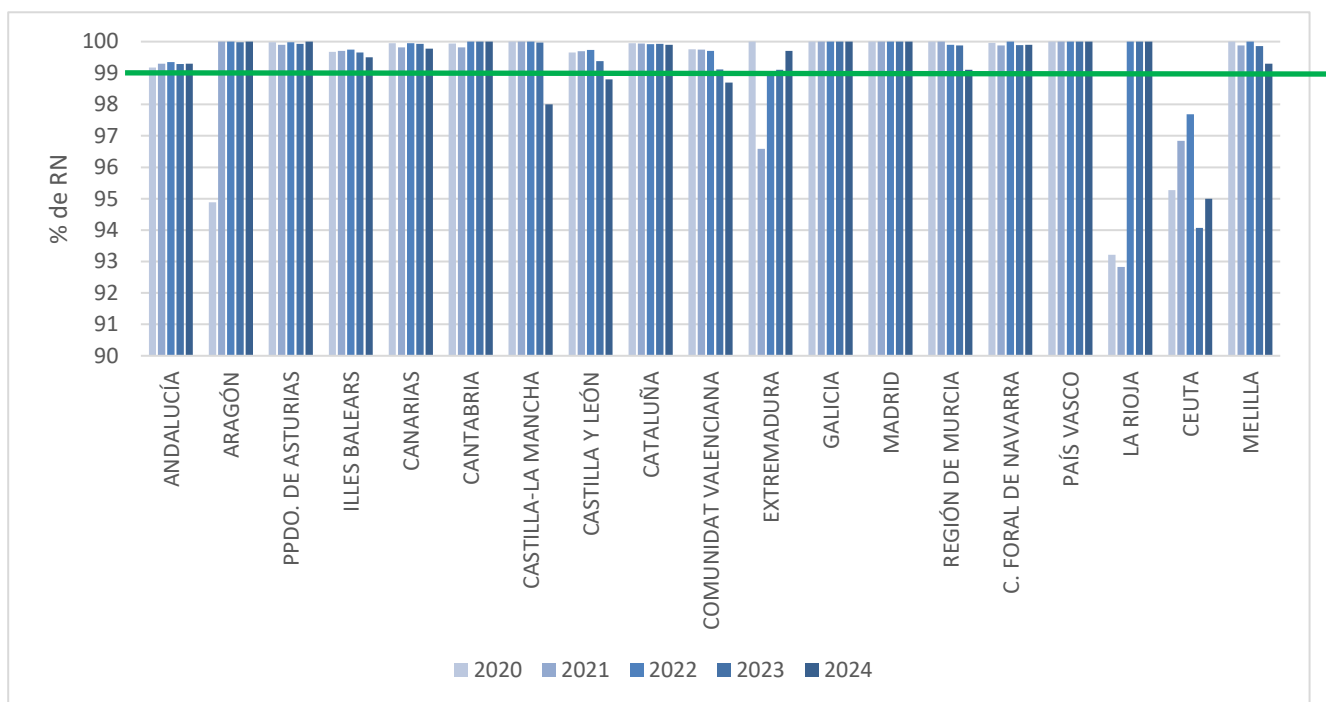


Gráfico 3. Evolución temporal del indicador de calidad trazabilidad por CCAA. El valor mínimo fue 92,83% en 2021. Nota: La línea verde representa el umbral límite del rango aceptable (99%).

Etapa 2: Transporte de muestras

Para esta etapa se ha definido un objetivo de calidad y un indicador:

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.

El indicador de calidad que permite la medición de este objetivo es:

- Indicador: Intervalo de tiempo (expresado en días) entre la fecha de la toma de la primera muestra y la fecha de recepción en el laboratorio (ITFE). El nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: $\geq 95\%$ de las muestras se reciben en el laboratorio en ≤ 3 días tras la extracción y $\geq 99\%$ en ≤ 4 días tras la extracción.
 - Aceptable: $\geq 95\%$ de las muestras se reciben en el laboratorio en ≤ 4 días tras la extracción.

El intervalo de tiempo entre la fecha de la toma de la primera muestra y la fecha de recepción en el laboratorio se encuentra dentro del rango aceptable-óptimo en 9 de 19 CCAA.

A nivel nacional, este intervalo se sitúa entre los 3 – 19 días (para el 95% de las muestras).

Los datos de cada CCAA para este indicador se recogen en la **tabla 3**.

Tabla 3. Indicador de etapa 2 por CCAA del PCNPT 2024

CCAA	ITFE (días)		
	P50	P95	P99
ANDALUCÍA	3	10	15
ARAGÓN	1	4	6
PPDO. DE ASTURIAS	1	3	4
ILLES BALEARS	1	3	4
CANARIAS	2	4	6
CANTABRIA	3	5	5
CASTILLA LA MANCHA	4	8	11
CASTILLA Y LEÓN	2	5	6
CATALUÑA	2	5	7
C. VALENCIANA	2	4	7
EXTREMADURA	2	5	6
GALICIA	2	5	8
MADRID	3	3	4
REGIÓN DE MURCIA	2	5	8
C. FORAL DE NAVARRA	1	3	4
PAÍS VASCO	1	4	5
LA RIOJA	1	2	3
CEUTA	5	11	17
MELILLA	7	19	41

Leyenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■

En la **figura 8** se representa el indicador de calidad ITFE según rango alcanzando en este año 2024.



Leyenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■

Figura 8. Tiempo de transporte de las muestras en el laboratorio tras la extracción en las CCAA.

La evolución de este indicador de calidad en los últimos 5 años (2020 a 2024) se muestra en **gráfico 4**.

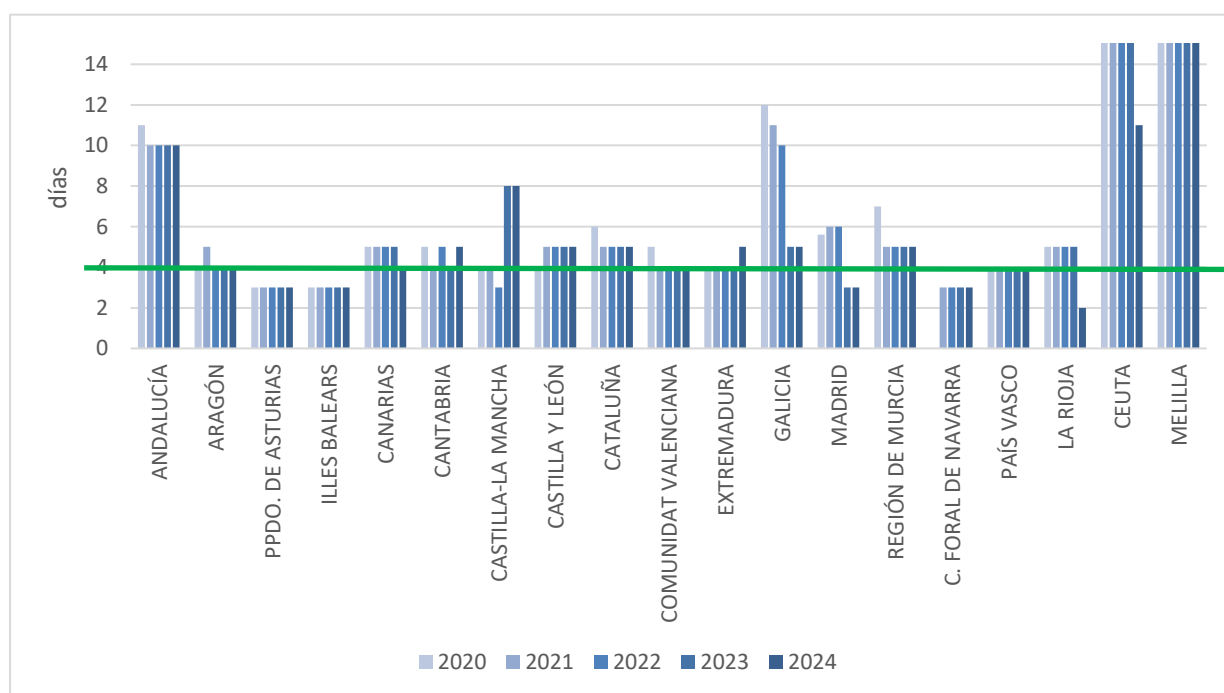


Gráfico 4. Evolución temporal del percentil 95 del indicador de calidad ITFE por CCAA (expresado en días). El rango máximo del indicador fue 28 días en 2023. Nota: La línea verde representa el umbral límite del rango aceptable (4 días).



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.

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 de 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 RN.

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.

Objetivo 3.a. Tiempo de respuesta del laboratorio.

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

El indicador de calidad que permite la medición de este objetivo es:

- Intervalo de tiempo (expresado en días naturales) entre la fecha de recepción en el laboratorio y la comunicación del resultado sobre la primera muestra válida (ITL1R): positivo, negativo o dudoso. El nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: $P95 \leq 3$ días y $P99 \leq 4$ días
 - Aceptable: $P95 \leq 4$ días

Objetivo 3.b. Edad del recién nacido/a en la comunicación 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 RN.



Los indicadores de calidad que permiten la medición de este objetivo son:

- Intervalo de tiempo (expresado en días de vida del neonato) entre la fecha de nacimiento y la comunicación del resultado por parte del laboratorio sobre la primera muestra válida: positivo, negativo o dudoso (ITR1).

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: en el 99% de los casos, la detección se realiza hasta la edad de 10 días.
- Aceptable: en el 95% de los casos, la detección se realiza hasta la edad de 10 días.

- Intervalo de tiempo (expresado en días de vida del neonato) entre la fecha de nacimiento y la comunicación 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 (ITRF).

Si el resultado obtenido presenta valores dudosos que requieran una segunda muestra para confirmación será:

- Óptimo: en el 99% de los casos, la detección se realiza hasta la edad de 20 días (30 días para fibrosis quística).
- Aceptable: en el 95% de los casos, la detección se realiza hasta la edad de 20 días (30 días para fibrosis quística).

Los resultados de los indicadores de etapa para las enfermedades de CCS del PCNPT se presentan en las **tablas 4a, 4b**.

Tabla 4a. Indicadores de etapa 3 en enfermedades de cartera común del PCNPT 2024 por CCAA (expresado en días).

CCAA	HC						FQ						AF					
	ITL1R		ITR1		ITRF		ITL1R		ITR1		ITRF		ITL1R		ITR1		ITRF	
	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99
ANDALUCÍA	1	5	12	17	31	46	4	16	13	19	38	46	27	32	34	40	66	79
ARAGÓN	3	4	8	11	21	24	3	5	8	11			3	5	8	11		
PPDO. DE ASTURIAS	4	5	8	9	12	13	5	6	8	10	28	34	5	7	9	10	12	13
ILLES BALEARS	3	4	7	9			3	4	7	9			3	4	7	9		
CANARIAS	3	4	8	10	21	27	6	9	10	14			3	5	8	10		
CANTABRIA	4	4	9	19	18	19	4	4	8	11	33	34	4	5	8	11	8	11
CASTILLA LA MANCHA	8	17	23	30	22	28	7	8	27	29	28	29	3	3	5	5	5	5
CASTILLA Y LEÓN	3	4	8	10	25	40	3	4	8	10	32	34	3	4	8	10	105	107
CATALUÑA	1	2	7	10	33	48	1	2	7	10			1	2	7	10		
C. VALENCIANA	3	5	8	9	17	34	3	5	8	10	30	38	6	11	11	16		
EXTREMADURA	7	9	13	17	37	38	7	9	13	16	51	73	7	8	10	14	66	78
GALICIA	3	5	9	12	25	37	3	4	9	12			3	5	9	14		
MADRID	3	4	9	10			3	4	9	10			3	4	9	10		
REGIÓN DE MURCIA	4	6	9	14	35	76	4	5	9	14	38	50	5	8	10	14	42	51
C. FORAL NAVARRA	4	10	8	17	15	32	4	14	8	20	32	37	4	5	7	10		
PAÍS VASCO	3	4	8	9	21	26	3	4	8	9			3	4	8	9		
LA RIOJA	3	4	9	10	22	23	3	4	9	10			4	6	9	11		
CEUTA			14	17	31	34			14	19	14	14	4	19	17	29		
MELILLA	4	6	28	61	144	166	4	5	28	61	44	63	5	8	26	45	62	67

Leyenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■

CCAA	PKU						MCADD						LCHADD						GA-1					
	ITL1R		ITR1		ITRF		ITL1R		ITR1		ITRF		ITL1R		ITR1		ITRF		ITL1R		ITR1		ITRF	
	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99
ANDALUCÍA^	10	20	18	29	47	86	10	20	18	29	47	86	10	20	18	29	47	86	10	20	18	29	47	86
ARAGÓN	4	5	8	11	17	17	4	5	8	11	21	23	4	5	8	11	17	17	4	5	8	11	16	16
PPDO. DE ASTURIAS	4	6	4	5	16	17	4	6	8	9	21	23	4	6	8	9			4	6	8	9	20	21
ILLES BALEARS	3	4	7	8			3	4	7	8			3	4	7	9			3	4	7	8		
CANARIAS	4	5	8	10	26	27	4	5	8	10	20	30	4	5	8	10	21	22	4	5	8	10	22	32
CANTABRIA	4	4	8	11	14	14	4	4	8	11	14	15	4	4	8	11	14	15	4	4				
CASTILLA LA MANCHA	7	7	15	15			7	7	12	12									3	3	9	9		
CASTILLA Y LEÓN	3	4	9	10	27	30	3	4	9	10	35	45	3	4	9	10	29	43	3	4	9	10	27	37
CATALUÑA	1	2	7	10	27	27	1	2	7	10	30	30	1	2	7	10	70	70	1	2	7	10	60	103
C. VALENCIANA	3	5	8	10	23	25	3	5	8	10	14	14	3	5	8	10	15	20	3	5	8	10	18	22
EXTREMADURA	7	9	13	16	44	45	7	9	13	16	35	36	7	9	13	16	33	33	7	9	13	16	84	124
GALICIA	4	5	9	13	21	21	4	5	9	13	24	27	4	5	9	13	20	21	4	5	9	13	23	31
MADRID	3	4	9	10			3	4	9	10			3	4	9	10			3	4	9	10		
REGIÓN MURCIA	6	9	11	17	46	91	6	9	11	17	52	89	6	9	11	17	25	25	6	9	11	17	49	72
C. FORAL NAVARRA	3	4	7	9	14	15	3	4	7	9	15	15	3	4	7	9	11	11	3	4	7	9	16	16
PAÍS VASCO	3	4	8	9	11	12	3	4	8	9	15	16	3	4	8	10	15	16	3	4	8	9		
LA RIOJA	4	5	10	11	19	19	4	5	10	11	18	18	4	5	10	11			4	5	10	11	19	19
CEUTA	15	44	29	53	76	86	15	44	29	53	76	86	15	44	29	53	76	86	15	44	29	53	76	86
MELILLA	6	9	30	63	79	113	6	9	30	63			6	9	30	63			6	9	30	63	73	75

Leyenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■

^Datos globales en el cribado ampliado de estas enfermedades.



En esta evaluación anual del PCNPT, se muestran los valores de los indicadores de esta etapa para las 4 enfermedades (MSUD, HSC, HCN y DB) que se incorporan al PCNPT en 2024 (nota: las CCAA disponen de 1 año tras publicación de la Orden SND/606/2024 para la implementación de estas cuatro enfermedades).

Tabla 4b. Indicadores de etapa 3 en enfermedades de cartera común del PCNPT 2024 por CCAA (expresado en días).

CCAA	MSUD*						HSC*						HCN*						DB*					
	ITL1R		ITR1		ITRF		ITL1R		ITR1		ITRF		ITL1R		ITR1		ITRF		ITL1R		ITR1		ITRF	
	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99	p95	p99
ANDALUCÍA^	10	20	18	29	47	86							10	20	18	29	47	86						
ARAGÓN	4	5	8	11	18	19	3	4	8	11	19	29	4	5	8	11	35	35	4	6	8	13	29	52
PPDO. DE ASTURIAS																								
ILLES BALEARS																								
CANARIAS	4	5	8	10	17	17	3	4	8	9	28	34	4	5	8	10	35	38	4	5	9	10	25	26
CANTABRIA	3	4	8	11	16	16	4	4	8	18	14	14	3	4	8	11	16	16	4	4	8	11		
CASTILLA LA MANCHA							7	7	46	51	48	51	4	4	28	28			3	3	10	12	6	6
CASTILLA Y LEÓN	3	4	9	10	30	34	3	4	8	10	37	54	3	4	9	10	40	46	3	4	8	10	31	34
CATALUÑA	1	2	7	10	29	29	1	2	7	10	32	32	1	2	7	10	32	32	1	2	7	10	33	43
C. VALENCIANA	3	5	8	10	21	28	3	7	8	11	18	21	3	5	8	10	27	34	3	6	8	10	14	14
EXTREMADURA	7	9	13	16	58	60	7	9	13	16	56	72							7	8	10	14	46	52
GALICIA	4	5	9	13			3	4	9	12	24	26	4	5	9	13	23	24	3	4	10	13	33	33
MADRID	3	4	9	10			3	4	9	10			3	4	9	10			3	4	9	10		
REGIÓN MURCIA																			7	10	12	17	43	79
C. FORAL NAVARRA																								
PAÍS VASCO	3	4	8	9	17	17	3	4	8	9	17	28	3	4	8	9	13	13	3	4	8	9	15	16
LA RIOJA	4	5	10	11			3	4	8	9	12	12							3	5	8	10	21	22
CEUTA																								
MELILLA																			7	10	31	61	65	86

Leyenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■

*Nota: Enfermedades en cartera común desde junio de 2024, en proceso de implementación en las CCAA.

^Datos globales en el cribado ampliado de estas enfermedades

Para el cumplimiento de los objetivos de calidad de esta etapa se requiere:

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

Etapa 4: Remisión a la Unidad Clínica de Referencia (UCR) de los casos detectados positivos

Para esta etapa se ha identificado como objetivo de calidad garantizar que todos los casos con resultado positivo o alterado en la prueba de cribado se remitan a la UCR (para confirmación diagnóstica, tratamiento y seguimiento en caso de confirmarse la enfermedad) en un plazo de tiempo óptimo. El indicador para la medición del cumplimiento de este objetivo es:



- El Intervalo de tiempo entre la fecha de la comunicación por parte del laboratorio y la fecha de remisión a la UCR (P100ITRUS).

Nivel óptimo/aceptable: 100 % casos con resultado positivo en la prueba de cribado han sido remitidos a la unidad clínica de seguimiento el mismo día de la obtención del resultado por parte del laboratorio.

Todos los casos detectados positivos de **todas** las enfermedades incluidas en la CCS del Programa de Cribado Neonatal se han remitido a las UCR el mismo día de la obtención del resultado por parte del laboratorio en 12 de las 19 CCAA. (en referencia a las siete enfermedades de CCS implementadas en CCAA desde 2014).

Los datos detallados para este indicador de calidad por CCAA y enfermedad se presentan en las **tablas 5a, 5b**.

Tabla 5a. Indicador de etapa 4 por CCAA en enfermedades de cartera común en 2024 (expresado en días)

CCAA	HC	FQ	AF	PKU	MCADD	LCHADD	GA-1
	ITRUS	ITRUS	ITRUS	ITRUS	ITRUS	ITRUS	ITRUS
	P100	P100	P100	P100	P100	P100	P100
ANDALUCÍA*							
ARAGÓN	0	0	0	0	0		0
PPDO. DE ASTURIAS			1				
ILLES BALEARS	0	0	0		0		
CANARIAS	0	0	0	0	0		0
CANTABRIA	0	0	0		0		
CASTILLA LA MANCHA	0	0	0	0	0		0
CASTILLA Y LEÓN	0	0	0	0	0		0
CATALUÑA	0	0	0	0	0		
C. VALENCIANA	1	0	0	0	0		
EXTREMADURA	0	0			0		0
GALICIA	0	0	0	0			
MADRID	0	0	0	0	0	0	0
REGIÓN DE MURCIA	1	1	1	1			
C. FORAL DE NAVARRA	4	1	7	4	1		
PAÍS VASCO	0	0	0	0	0		
LA RIOJA	0	0	0	0			
CEUTA*							
MELILLA		2					

Leyenda (indicador en rango): Óptimo ■ Fuera de rango ■

* Datos no consolidados



En esta evaluación anual del PCNPT, se muestran los valores de los indicadores de esta etapa para las 4 enfermedades (MSUD, HSC, HCN y DB) que se incorporan al PCNPT en 2024 (Nota: las CCAA disponen de 1 año posteriormente a publicación de la Orden SND/606/2024, de 13 de junio, para la implementación de estas cuatro enfermedades).

Tabla 5b. Indicador de etapa 4 por CCAA en enfermedades de cartera común en 2024 (expresado en días)

CCAA	MSUD*	HSC*	HCN*	DB*
	ITRUS P100	ITRUS P100	ITRUS P100	ITRUS P100
ANDALUCÍA				
ARAGÓN		0	0	0
PPDO. DE ASTURIAS				
ILLES BALEARS				
CANARIAS		0	0	0
CANTABRIA				
CASTILLA LA MANCHA		0	0	0
CASTILLA Y LEÓN		0	0	0
CATALUÑA		0	0	0
C. VALENCIANA	0			0
EXTREMADURA		0		0
GALICIA		0		
MADRID	0	0	0	0
REGIÓN DE MURCIA				2
C. FORAL DE NAVARRA				
PAÍS VASCO				0
LA RIOJA		0		0
CEUTA				
MELILLA				1

Leyenda (indicador en rango): Óptimo Fuera de rango

*Nota: Enfermedades en cartera común desde junio de 2024, en proceso de implementación en las CCAA.

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

- El mismo día de la detección, la Unidad de Coordinación o el laboratorio de cribado (dependiendo del modelo organizativo de cada programa) comunicará urgentemente por teléfono y/o 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.



Casos y tasas de detección de enfermedades congénitas en prueba de talón a través del PCNPT

En el año 2024, se han detectado 375 casos confirmados de alguna de las 7 enfermedades incluidas en la CCS del PCNPT (siendo 448 casos confirmados respecto a las 11 enfermedades incluidas en la CCS a fecha 2024). Además, se han registrado 278 casos de portadores de FQ y 2288 casos de portadores de AF.

Los casos, portadores y tasas de detección descritos se recogen en las **tablas 6a, 6b** según tipo de enfermedad diagnosticada y CCAA.

En el **Anexo 1**, se presentan los resultados de exactitud diagnóstica de la prueba diagnóstica en el proceso de cribado para cada una de las enfermedades del PCNPT de la CCS del SNS.

Los casos y tasas de detección de las enfermedades del PCNPT de cartera complementaria del año 2024 se recogen en el **Anexo 2**.

**Tabla 6a.** Casos, portadores y tasas de detección de enfermedades de cartera común del PCNPT 2024.

CCAA	HC		FQ				AF				PKU		MCADD		LCHADD		GA-1	
	Casos	Tasa detección enfermedad	Casos	Tasa detección enfermedad	Portadores	Tasa detección portador	Casos	Tasa detección enfermedad	Port. FAS	Tasa detección portador FAS	Port. FAC	Tasa detección portador FAC	Casos	Tasa detección enfermedad	Casos	Tasa detección enfermedad	Casos	Tasa detección enfermedad
ANDALUCÍA	21	1:2881	12	1:5042			10	1:6050	205	1:295	86	1:703	4	1: 15125	7	1:8643	0	0
ARAGÓN	7	1:1204	1	1:8427	12	1:702	6	1:1405	72	1:117	31	1:272	1	1:8427	1	1:8427	0	0
PPDO. DE ASTURIAS	3	1:1547	0	0			0	0	20	1:232	6	1:774	0	0	0	0	0	0
ILLES BALEARS	5	1:1783	0	0	12	1:743	1	1:8917					0	0	2	1:4459	0	0
CANARIAS	5	1: 2307	4	1:2884	21	1:549	2	1:5768	77	1:150	24	1:481	0	0	0	0	2	1:5768
CANTABRIA	2	1:1510	0	0	0	0	1	1:3019	17	1:178	5	1:604	0	0	1	1:3019	0	0
CASTILLA LA MANCHA	13	1:942	1	1:12240	3	1:4080	2	1:6120	70	1:175	8	1:1530	0	0	2	1:6120	0	0
CASTILLA Y LEÓN	9	1:1343	4	1:3021	8	1:1511	0	0	45	1:269	20	1:604	3	1: 4028	2	1:6043	0	0
CATALUÑA	34	1:1587	6	1:8995	30	1:1799	29	1:1861	499	1:108	158	1:342	4	1:13493	3	1:17991	0	0
C. VALENCIANA	10	1: 3542	7	1: 5060	66	1:537	3	1: 11807	164	1: 216			3	1: 11807	2	1:17711	0	0
EXTREMADURA	2	1:3231	1	1:6462	10	1:646	1	1:6462	9	1:718	3	1:2154	0	0	1	1:6462	0	0
GALICIA	6	1.2235	3	1:4470	0	0	3	1:4470	42	1:319	19	1:706	1	1:13411	0	0	0	0
MADRID	62	1:861	9	1:5930	101	1:528	9	1:5930	375	1:142	106	1:503	0	0	3	1:17789	0	0
REGIÓN MURCIA	5	1:2525	1	1:12625	1	1:12625	1	1:12625	37	1:341	19	1:664	1	1:12625	0	0	0	0
C. FORAL NAVARRA	1	1:4460	1	1:4460	0	0	1	1:4460	33	1:135	8	1:558	0	0	0	0	0	0
PAÍS VASCO	6	1:2177	1	1:13062	13	1:1005	6	1:2177	81	1:161	32	1:408	2	1:6531	1	1:13062	0	0
LA RIOJA	3	1:691	0	0	1	1:2074	0	0	6	1:346	4	1:519	1	1:2074	0	0	0	0
CEUTA	0	0	0	0			0	0	2	1:312	2	1:312	0	0	0	0	0	0
MELILLA	0	0	1	1:738	0	0	0	0	0	0	3	1:246	0	0	0	0	0	0
NACIONAL	194	1:1637	52	1:6107	278	1:1142	75	1:4234	1754	1:181	534	1:595	20	1: 15879	25	1:12703	0	0

Nota: Las tasas de detección se han calculado en base a la población de RN analizados. En los casos de PKU no se incluyen los casos de HFA detectados en el proceso de cribado de la enfermedad.



En esta evaluación anual del PCNPT, se muestran los valores de los indicadores de esta etapa para las 4 enfermedades (MSUD, HSC, HCN y DB) que se incorporan al PCNPT en 2024 (nota: las CCAA disponen de 1 año tras publicación de la Orden SND/606/2024 para la implementación de estas cuatro enfermedades).

Tabla 6b. Casos, portadores y tasas de detección de enfermedades de cartera común del PCNPT 2024.

CCAA	MSUD		HSC		HCN		DB	
	Casos	Tasa detección enfermedad	Casos	Tasa detección enfermedad	Casos	Tasa detección enfermedad	Casos	Tasa detección enfermedad
ANDALUCÍA	0	0			0	0		
ARAGÓN	0	0	0	0	0	0	0	0
ASTURIAS								
ILLES BALEARS								
CANARIAS	0	0	3	1:3845	0	0	3	1:3845
CANTABRIA	0	0	0	0	0	0	0	0
CASTILLA LA MANCHA	0	0	1	1:12240	1	1:12240	2	1:6120
CASTILLA Y LEÓN	0	0	0	0	0	0	5	1:2417
CATALUÑA	0	0	4	1:6881*	0	0	21	1:2570
C. VALENCIANA	0	0	2	1:17711	0	0	0	0
EXTREMADURA	0	0	2	1:3231			3	1:2154
GALICIA	0	0	1	1:13411	0	0	0	0
MADRID	1	1: 53368	3	1: 17789	1	1: 53368	9	1:5930
MURCIA							4	1:3156
NAVARRA								
PAÍS VASCO	0	0	0	0	0	0	5	1:2612
LA RIOJA	0	0	1	1:2074			0	0
CEUTA								
MELILLA							1	1:738
NACIONAL	1	1: 294493	17	1: 11684	2	1: 120809	53	1:4499

Notas: Enfermedades en cartera común desde junio de 2024, en proceso de implementación en las CCAA.

Las tasas de detección se han calculado en base a la población de RN analizados y datos disponibles aportados por las CCAA.

*Tasa de detección extraída acorde a población diana en el periodo de inclusión de HSC en Cataluña (de 1 de julio a 31 de diciembre de 2024).



Etapas 5: Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos en la UCR

Se identifican tres objetivos de calidad y tres indicadores que permiten la medición del cumplimiento.

Objetivo 5.a. Tiempo de instauración del tratamiento.

Garantizar que los casos positivos (casos confirmados), están en tratamiento antes de que se haya manifestado clínicamente la enfermedad. Para este propósito se emplea el indicador de calidad:

Tiempo de instauración del tratamiento, cuyos niveles óptimo y aceptable representan:

- Óptimo: 100% de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento:
 - Para HC, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 antes de los 15 días de vida (y antes de los 21 días de vida en los casos dudosos en que ha sido necesaria una segunda muestra).
 - Para FQ, antes de 35 días de vida en RN con dos mutaciones o test de sudor positivo.
 - Para AF, antes de 30 días de vida.
- Aceptable:
 - 100% de los casos positivos están en tratamiento a los 17 días de vida para HC, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1 (y a los 24 días de vida en los casos dudosos en que ha sido necesaria una segunda muestra).
 - 95% de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento para FQ, antes de 35 días de vida en RN con dos mutaciones o test de sudor positivo.
 - 95% de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento para AF, antes de 30 días de vida.

Los datos sobre este indicador de calidad de etapa 5 se obtuvieron a través de los casos registrados por las CCAA en esta etapa del PCNPT. Esta información aportada supone aproximadamente el 55% del total de casos confirmados a nivel nacional. En esta muestra, el 45% de los casos fueron mujeres (de los casos que reportaron sexo/género). Los datos de esta etapa se presentan en las **tablas 7a**. En esta evaluación anual del PCNPT, se muestran los valores de los indicadores de esta etapa para las 4 enfermedades (MSUD, HSC, HCN y DB) que se incorporan al PCNPT en 2024 (nota: las CCAA disponen de 1 año tras publicación de la Orden SND/606/2024 para la implementación de estas cuatro enfermedades).

Tablas 7a. Indicador de etapa 5 (tiempo de instauración del tratamiento) en enfermedades de cartera común del PCNPT 2024*

ENFERMEDAD	Edad detección (días)*				Edad inicio tratamiento (días)*			
	Media	P50	P95	P100	Media	P50	P95	P100
AF	8	8	13	15	59	50	163	243
FQ	27	19	76	98	33	24	87	98
GA-I	17	9	34	34	18	9	36	36
HC	12	9	28	37	15	10	40	77
MCADD	16	13	33	33	26	22	61	61
PKU	10	6	27	27	6	6	12	12

ENFERMEDAD	Edad detección (días)*				Edad inicio tratamiento (días)*			
	Media	P50	P95	P100	Media	P50	P95	P100
DB	22	18	41	43	22	18	41	43
HCN	31	31	31	31	31	31	31	31
HSC	22	28	47	47	22	28	47	47

Leyenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■

Para HSC, DB y HCN (enfermedades en cartera común desde junio de 2024, en proceso de implementación en las CCAA), se referencian los niveles óptimo y aceptable como enfermedades HC, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1.

*Datos obtenidos con la información de las CCAA que aportaron datos en cada variable y enfermedad. Los valores máximos corresponden a casos aislados que se detectaron en el programa de cribado neonatal.

Aproximadamente en el 40% de los casos con diagnóstico definitivo fue necesario una segunda muestra (los datos del indicador de etapa 5a en cada grupo se presentan en las **tablas 7b y 7c**). En esta evaluación anual del PCNPT, se muestran los valores de los indicadores de esta etapa para las 4 enfermedades (MSUD, HSC, HCN y DB) que se incorporan al PCNPT en 2024 (nota: las CCAA disponen de 1 año tras publicación de la Orden SND/606/2024 para la implementación de estas cuatro enfermedades).

Tablas 7b. Indicador de etapa 5 (tiempo de instauración del tratamiento) en casos diagnosticados de enfermedades de cartera común del PCNPT 2024 en los que fue necesaria una única muestra*

ENFERMEDAD	Edad detección (días)				Edad inicio tratamiento (días)**			
	Media	P50	P95	P100	Media	P50	P95	P100
AF	8	8	13	15	62	50	163	243
FQ	19	14	98	98	30	20	98	98
GA-I	6	6	6	6	7	7	7	7
HC	8	7	14	24	10	9	27	37
MCADD	8	8	12	12	19	11	49	49
PKU	5	5	7	7	6	6	8	8

ENFERMEDAD	Edad detección (días)				Edad inicio tratamiento (días)**			
	Media	P50	P95	P100	Media	P50	P95	P100
DB	7	7	7	7				
HSC	6	6	9	9	9	5	23	23

Legenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■

Para HSC, DB (enfermedades en cartera común desde junio de 2024, en proceso de implementación en las CCAA), se referencian los niveles óptimo y aceptable como enfermedades HC, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1.

*Datos obtenidos con la información de las CCAA que aportaron datos en cada variable y enfermedad. Los valores máximos corresponden a casos aislados que se detectaron en el programa de cribado neonatal.

** Existen datos aportados por CCAA donde se incluye edad de detección y no de inicio de tratamiento.

Tablas 7c. Indicador de etapa 5 (tiempo de instauración del tratamiento) en casos diagnosticados de enfermedades de cartera común del PCNPT 2024 en los que fue necesaria segunda muestra*

ENFERMEDAD	Edad detección (días)				Edad inicio tratamiento (días)**			
	Media	P50	P95	P100	Media	P50	P95	P100
AF	9	9	15	15				
FQ	47	42	76	76	50	44	76	76
GA-I	20	20	34	34	21	20	36	36
HC	16	15	32	37	21	18	55	77
MCADD	21	21	33	33	29	30	61	61
PKU	16	17	27	27	7	7	12	12

ENFERMEDAD	Edad detección (días)				Edad inicio tratamiento (días)**			
	Media	P50	P95	P100	Media	P50	P95	P100
DB	22	18	41	43	22	18	43	43
HCN	31	31	31	31	105	105	105	105
HSC	35	32	47	47	39	39	47	47

Legenda (indicador en rango): Óptimo ■ Aceptable ■ Fuera de rango ■

Para HSC, DB y HCN (enfermedades en cartera común desde junio de 2024, en proceso de implementación en las CCAA), se referencian los niveles óptimo y aceptable como enfermedades HC, PKU, MCADD, LCHADD, GA-1.

*Datos obtenidos con la información de las CCAA que aportaron datos en cada variable y enfermedad. Los valores máximos corresponden a casos aislados que se detectaron en el programa de cribado neonatal.

** Existen datos aportados por CCAA donde se incluye edad de detección y no de inicio de tratamiento.



Este indicador de calidad de etapa 5a en las otras enfermedades del PCNPT de cartera complementaria del año 2024 se recogen en el **Anexo 2**.

En estos casos detectados a través del PCNPT, más del 99% de los RN estaban asintomáticos en el momento del diagnóstico.

Nota: Se registraron casos que manifestaron síntomas antes del diagnóstico, debido a otras causas.

Objetivo 5.b. Diagnóstico definitivo

Garantizar que se conoce el diagnóstico definitivo de la enfermedad en todos los casos detectados positivos en la prueba de cribado.

El indicador de calidad que permite la medición de este objetivo es:

- El porcentaje de casos con diagnóstico definitivo cuyo nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: 100% de los casos tienen un diagnóstico definitivo.
 - Aceptable: 99% de los casos tienen un diagnóstico definitivo.

Las CCAA que han aportado información sobre el diagnóstico definitivo se encuentran todas dentro del rango óptimo-aceptable.

Objetivo 5.c. Seguimiento

Garantizar que todos los casos positivos (casos confirmados) están en seguimiento en la Unidad Clínica correspondiente.

El indicador de calidad que permite la medición de este objetivo es:

- El **porcentaje de casos en seguimiento** cuyo nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: 100% de los casos están en seguimiento.
 - Aceptable: 99% de los casos están en seguimiento.

En estos casos detectados a través del PCNPT, aproximadamente el 99% de los RN se encuentra en seguimiento, es decir en rango aceptable, con la información disponible y aportada por las CCAA.

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.



Etapa 6: Coordinación y evaluación del programa desde la estructura de salud pública

La coordinación y evaluación del programa desde la estructura de salud pública es transversal a lo largo de todo el programa y 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

El indicador de calidad para la medición del cumplimiento de este objetivo es:

- La coordinación por la estructura de salud pública de cada CCAA cuyo nivel óptimo/aceptable es:

El 100% de las CCAA planifican y coordinan el PCNPT haciendo partícipes al resto de profesionales que forman parte de las Unidades implicadas. Estas funciones corresponden a la estructura de salud pública de cada CCAA en estrecha colaboración con el 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 PCN en el conjunto de las unidades que lo componen. Dicha evaluación permitirá aplicar estrategias de mejora a corto y largo plazo.

El indicador de calidad para la medición del cumplimiento de este objetivo es:

- La evaluación en cuyo nivel óptimo/aceptable:

Las CCAA remiten al PCN 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:

19 CCAA han facilitado los datos generales del PCNPT.

19 CCAA han facilitado los datos específicos del PCNPT.

12 CCAA han facilitado los datos individualizados relacionados con diagnóstico y seguimiento de los casos detectados a través del PCNPT (Asturias, Illes Balears, Canarias, Cantabria, Castilla-La Mancha, Castilla y León, Cataluña, Comunitat Valenciana, Extremadura, Galicia, Comunidad Foral de Navarra, País Vasco).



Conclusiones

La evaluación del PCNPT del año 2024 se llevó a cabo acorde a los objetivos de calidad establecidos mediante los indicadores de calidad consensuados por la Ponencia de Cribado Poblacional y validados por la Comisión de Salud Pública del año 2014.

Los resultados de este informe de evaluación se obtuvieron a través de la información disponible en el SICN aportada por las diferentes CCAA para el año 2024, a partir de datos agregados para las etapas 1 a 4 y de datos individualizados para la etapa 5.

Los principales resultados del informe fueron:

- En 2024, la participación en el PCNPT se mantuvo en cifras altas para todos los/as RN en las diferentes CCAA con los datos aportados, con una tasa de participación nacional mayor del 99,5%.
- Se registró una buena trazabilidad de las muestras en este programa de cribado, siendo del 99,5%.
- En el año 2024, aproximadamente 1 de cada 850 RN fue diagnosticado de una de las siete enfermedades congénitas en prueba de talón incluidas en la CCS a través de PCNPT (siendo 1 de cada 700 RN respecto a las 11 enfermedades incluidas en la CCS a fecha 2024). En concreto, este PCNPT ha permitido el diagnóstico precoz de 375 casos confirmados de alguna de las siete enfermedades incluidas en la CCS de servicios del PCNPT (HC, FQ, AF, PKU, MCADD, LCHADD o GA-1), siendo 448 casos confirmados respecto a las 11 enfermedades incluidas en la CCS a fecha 2024 (se añaden DB, HSC, HCN y MSUD); además se registran 278 portadores de FQ y 2288 portadores de AF.
- Los indicadores de calidad del tiempo de toma de muestra de la primera etapa mejoraron discretamente respecto a años previos a nivel autonómico, en concreto, el tiempo de toma de muestras se situó en rango aceptable-óptimo en 16 de 19 CCAA. Sin embargo, el tiempo de transporte de muestras se mantuvo en rango similares, siendo aceptable-óptimo en 9 de 19 CCAA.
- Respecto a la calidad de las muestras, el porcentaje de muestras no válidas se ha mantenido estable a años anteriores (2,4%; umbral recomendado máximo 2%).
- En las etapas de recepción, análisis y resultados en el laboratorio y de remisión a la UCR, los resultados de los indicadores se encuentran en valores similares años anteriores. Registrando que la derivación de todos los casos detectados positivos en la prueba de cribado a las UCR el mismo día de la obtención del resultado por parte del laboratorio para las siete enfermedades incluidas en la CCS desde 2014, se alcanza en 12 de las 19 CCAA, y observando que la comunicación del resultado final de la prueba diagnóstica en los casos donde es necesario solicitar una segunda muestra por resultado dudoso en la primera



muestra válida ha disminuido en algunas CCAA para casi todas las enfermedades de la CCS del PCNPT.

- En las UCR de todas las CCAA, los casos obtienen el diagnóstico definitivo y garantizan la instauración de tratamiento y seguimiento. Los tiempos de detección de la enfermedad e instauración del tratamiento en los casos confirmados de las siete enfermedades de CCS, cuya información aportan las CCAA, han empeorado discretamente respecto al año pasado, situándose en rango óptimo-aceptable en 2 de las 7 enfermedades de CCS en los casos diagnosticados en muestra única y en 1 de las 7 enfermedades en aquellos casos donde fue necesario una segunda muestra. Este año, la muestra analizada representó aproximadamente el 55% del total de casos identificados a nivel nacional en el PCNPT.
- La estructura de salud pública sigue coordinando este programa de cribado en las CCAA. Los datos generales y específicos del PCNPT fueron proporcionados por todas las CCAA. La información individualizada relacionada con el diagnóstico y seguimiento de los casos detectados de la etapa 5 fue aportada por 12 de 19 CCAA (Asturias, Illes Balears, Canarias, Cantabria, Castilla-La Mancha, Castilla y León, Cataluña, Comunitat Valenciana, Extremadura, Galicia, Comunidad Foral de Navarra, País Vasco).

En resumen, en 2024 se sigue constatando que el PCNPT es un programa de cribado con una buena cobertura poblacional que demuestra beneficios en resultados de salud, donde se valida una buena gestión y control adecuado de las muestras extraídas en los laboratorios de cribado neonatal de este programa en España. En este año, el programa ha permitido la identificación de alguna de las siete enfermedades congénitas en prueba de talón incluidas en la CCS en aproximadamente 1 de cada 850 RN (siendo 1 de cada 700 RN, respecto a las 11 enfermedades incluidas en la CCS a fecha 2024). Existe mejora en los tiempos de detección e inicio de tratamiento de estas enfermedades del programa, siendo los tiempos de toma y de recepción de muestras los que repercuten en parte en etapas posteriores del programa. En la evaluación temporal, se observa mejora de los indicadores de evaluación de proceso y resultados en términos absolutos en la mayoría de los programas autonómicos, que conlleva reducción de los tiempos de detección y de inicio de tratamiento respecto a años previos, con la información disponible aportada.

Asimismo, se evidencia la heterogeneidad existente respecto a las enfermedades objeto de cribado en el PCN-PT de las CCAA, así como en la nomenclatura y clasificación de determinadas enfermedades entre CCAA.

La evaluación integral de este programa de cribado se realiza gracias a la colaboración y participación de todas las CCAA, así como de profesionales sanitarios y no sanitarios, RN y sus familias.



Anexo 1. Parámetros en proceso de cribado: enfermedades de cartera común de servicios PCN-PT año 2024 por CCAA

Leyenda en tablas:

AF: Anemia falciforme

DB: Deficiencia de biotinidasa

FQ: Fibrosis quística

GA-1: Acidemia glutárica tipo 1

HC: Hipotiroidismo congénito

HCN: Homocistinuria

HSC: Hiperplasia suprarrenal congénita

LCHADD: Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga

MCADD: Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media

MSUD: Enfermedad de la orina con olor a jarabe del arce

N_DERIVADOS: Número de casos enviados a las unidades clínicas de seguimiento para confirmar el diagnóstico.

NFP1: Número de falsos positivos sobre primera muestra.

NFP2: Número de falsos positivos del proceso de confirmación diagnóstica (aquellos resultados positivos en los que la unidad clínica de seguimiento no confirma el diagnóstico de caso).

NFP: Número total de falsos positivos. $FP1+FP2$

NVP: Número de verdaderos positivos (aquellos casos en los que la unidad clínica de seguimiento confirma el diagnóstico).

PFP1: Porcentaje de falsos positivos sobre primera muestra

PFP2: Porcentaje de falsos positivos del proceso de confirmación diagnóstica

PFP: Porcentaje de falsos positivos totales

PKU: Fenilcetonuria

T_DERIVADOS: Porcentaje de casos detectados (positivos) en el proceso de cribado derivados a las unidades clínicas de seguimiento.

VPP: Valor predictivo positivo



Anexo 1. Tabla 1a. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. HC.

CCAA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP total	PFP1	PFP2	PFP total	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA	722	37	21	5	727	1,19	0,01	1,2	0,06	2,81
ARAGÓN	48	11	7	4	52	0,57	0,05	0,62	0,13	11,86
PPDO. DE ASTURIAS	22	3	3	0	22	0,47	0	0,47	0,06	12
ILLES BALEARS	67	10	5	5	72	0,75	0,06	0,81	0,11	6,49
CANARIAS	112	6	5	0	112	0,97	0	0,97	0,05	4,27
CANTABRIA	37	4	2	2	39	1,23	0,07	1,29	0,13	4,88
CASTILLA LA MANCHA	245	25	13	12	257	2	0,1	2,1	0,2	4,81
CASTILLA Y LEÓN	69	14	9	4	73	0,57	0,03	0,6	0,12	10,98
CATALUÑA	394	37	34	3	397	0,73	0,01	0,74	0,07	7,89
C. VALENCIANA	268	22	10	2	270	0,76	0,06	0,76	0,06	3,57
EXTREMADURA	34	2	1	1	35	0,53	0,02	0,54	0,03	2,78
GALICIA	134	7	6	1	135	1	0,01	1,01	0,05	4,26
MADRID	693	107	62	45	738	1,3	0,08	1,38	0,2	7,75
REGIÓN DE MURCIA	645	5	5	0	645	5,11	0	5,11	0,04	0,77
C. FORAL DE NAVARRA	60	5	1	4	64	1,35	0,09	1,43	0,11	1,54
PAÍS VASCO	31	17	6	11	42	0,24	0,08	0,32	0,13	12,5
LA RIOJA	3	3	3	0	3	0,14	0	0,14	0,14	50
CEUTA	14	1	0	0	14	2,24	0	2,24	0,16	0
MELILLA	13	0	0	0	13	1,76	0	1,76	0	0

Anexo 1. Tabla 1b. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. FQ

CCAA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA	589	103	12	89	678	0,97	0,15	1,12	0,17	1,74
ARAGÓN	0	181	1	168	168	0	1,99	1,99	2,15	0,59
PPDO. DE ASTURIAS	38	9	0	8	46	0,82	0,17	0,99	0,19	0
ILLES BALEARS	227	4	0	15	242	2,55	0,17	2,71	0,04	0
CANARIAS		103	4	78	78		0,68	0,68	0,89	4,88
CANTABRIA	34	4	0	4	38	1,13	0,13	1,26	0,13	0
CASTILLA LA MANCHA	2	20	1	19	21	0,02	0,16	0,17	0,16	4,55
CASTILLA Y LEÓN	22	33	4	29	51	0,18	0,24	0,42	0,27	7,27
CATALUÑA	0	73	6	66	66	0	0,12	0,12	0,14	8,33
C. VALENCIANA	71	102	7	0	71	0,2	0	0,2	0,29	8,97
EXTREMADURA	72	26	1	25	97	1,11	0,39	1,5	0,4	1,02
GALICIA	0	3	3	0	0	0	0	0	0,02	100
MADRID	1223	290	9	170	1393	2,29	0,32	2,61	0,54	0,64
REGIÓN DE MURCIA	641	2	1	1	642	5,08	0,01	5,09	0,02	0,16
C. FORAL DE NAVARRA	67	78	1	10	77	1,5	0,22	1,73	1,75	1,28
PAÍS VASCO		21	1	20	20		0,15	0,15	0,16	4,76
LA RIOJA	0	26	0	25	25	0	1,21	1,21	1,25	0
CEUTA	0	1	0	0	0	0	0	0	0,16	0
MELILLA	16	1	1	0	16	2,17	0	2,17	0,14	5,88



Anexo 1. Tabla 1c. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. AF

CCAA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA	14	333	10	1	15	0,02	0	0,02	0,55	40
ARAGÓN	0	120	6	2	2	0	0,02	0,02	1,42	75
PPDO. DE ASTURIAS		31							0,67	
ILLES BALEARS	0	1	1	0	0	0	0	0	0,01	100
CANARIAS		114	2	0	0		0	0	0,99	100
CANTABRIA	0	1	1	0	0	0	0	0	0,03	100
CASTILLA LA MANCHA	0	2	2	0	0	0	0	0	0,02	100
CASTILLA Y LEÓN	0	90	0	70	70	0	0,58	0,58	0,74	0
CATALUÑA	0	29	29	0	0	0	0	0	0,05	100
C. VALENCIANA	1	167	3	0	1	0	0	0	0,47	75
EXTREMADURA	11	0	0	0	11	0,17	0	0,17	0	0
GALICIA	0	3	3	0	0	0	0	0	0,02	100
75MADRID	44	9	9	0	44	0,08	0	0,08	0,02	16,98
REGIÓN DE MURCIA	21	1	1	0	21	0,17	0	0,17	0,01	4,55
. FORAL DE NAVARRA	0	1	1	0	0	0	0	0	0,02	100
PAÍS VASCO		6	6	0	0		0	0	0,05	100
LA RIOJA	0	14	0	3	3	0	0,14	0,14	0,68	0
CEUTA	1	5	0	0	1	0,16	0	0,16	0,8	0
MELILLA	4	0	0	0	4	0,54	0	0,54	0	0

Anexo 1. Tabla 1d. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. PKU

CCAA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA*										
ARAGÓN	5	2	1	1	6	0,06	0,01	0,07	0,02	14,29
PPDO. DE ASTURIAS	4	2	0	1	5	0,09	0,02	0,11	0,04	0
ILLES BALEARS	1	0	0	0	1	0,01	0	0,01	0	0
CANARIAS	12	1	0	1	13	0,1	0,01	0,11	0,01	0
CANTABRIA	1	0	0	0	1	0,03	0	0,03	0	0
CASTILLA LA MANCHA	0	1	0	1	1	0	0,01	0,01	0,01	0
CASTILLA Y LEÓN	43	5	3	1	44	0,36	0,01	0,36	0,04	6,38
CATALUÑA	7	11	4	2	9	0,01	0	0,02	0,02	30,77
C. VALENCIANA	18	7	3	0	18	0,05	0	0,05	0,02	14,29
EXTREMADURA	2	0	0	0	2	0,03	0	0,03	0	0
GALICIA	9	3	1	2	11	0,07	0,01	0,08	0,02	8,33
MADRID	116	6	0	6	122	0,22	0,01	0,23	0,01	0
REGIÓN DE MURCIA	91	1	1	0	91	0,72	0	0,72	0,01	1,09
C. FORAL DE NAVARRA	4	1	0	1	5	0,09	0,02	0,11	0,02	0
PAÍS VASCO	2	2	2	0	2	0,02	0	0,02	0,02	50
LA RIOJA	1	1	1	0	1	0,05	0	0,05	0,05	50
CEUTA	15	0	0	0	15	2,4	0	2,4	0	0
MELILLA	13	0	0	0	13	1,76	0	1,76	0	0

*Datos globales de cribado ampliado, no se aportan.



Anexo 1. Tabla 1e. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. MCADD

CCAA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA*										
ARAGÓN	15	1	1	0	15	0,18	0	0,18	0,01	6,25
PPDO. DE ASTURIAS	8	0	0	0	8	0,17	0	0,17	0	0
ILLES BALEARS	5	2	2	0	5	0,06	0	0,06	0,02	28,57
CANARIAS	18	3	0	3	21	0,16	0,03	0,18	0,03	0
CANTABRIA	1	1	1	0	1	0,03	0	0,03	0,03	50
CASTILLA LA MANCHA	0	4	2	2	2	0	0,02	0,02	0,03	50
CASTILLA Y LEÓN	79	4	2	2	81	0,65	0,02	0,67	0,03	2,41
CATALUÑA	23	3	3	0	23	0,04	0	0,04	0,01	11,54
C. VALENCIANA	4	3	2	0	4	0,01	0	0,01	0,01	33,33
EXTREMADURA	7	1	1	0	7	0,11	0	0,11	0,02	12,5
GALICIA	13	0	0	0	13	0,1	0	0,1	0	0
MADRID	260	11	3	8	268	0,49	0,01	0,5	0,02	1,11
REGIÓN DE MURCIA	16	0	0	0	16	0,13	0	0,13	0	0
C. FORAL DE NAVARRA	6	4	0	4	10	0,13	0,09	0,22	0,09	0
PAÍS VASCO	5	2	1	1	6	0,04	0,01	0,05	0,02	14,29
LA RIOJA	1	0	0	0	1	0,05	0	0,05	0	0
CEUTA	15	0	0	0	15	2,4	0	2,4	0	0
MELILLA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

*Datos globales de cribado ampliado, no se aportan.

Anexo 1. Tabla 1f. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. LCHADD

CCAA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA*										
ARAGÓN	3	0	0	0	3	0,04	0	0,04	0	0
PPDO. DE ASTURIAS	2	0	0	0	2	0,04	0	0,04	0	0
ILLES BALEARS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CANARIAS	9	0	0		9	0,08		0,08	0	0
CANTABRIA	9	0	0	0	9	0,3	0	0,3	0	0
CASTILLA LA MANCHA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	116	0	0	0	116	0,96	0	0,96	0	0
CATALUÑA	7	0	0	0	7	0,01	0	0,01	0	0
C. VALENCIANA	50	0	0	0	50	0,14	0	0,14	0	0
EXTREMADURA	4	0	0	0	4	0,06	0	0,06	0	0
GALICIA	4	0	0	0	4	0,03	0	0,03	0	0
MADRID	473	7	0	7	480	0,89	0,01	0,9	0,01	0
REGIÓN DE MURCIA	1	0	0	0	1	0,01	0	0,01	0	0
C. FORAL DE NAVARRA	14	0	0	0	14	0,31	0	0,31	0	0
PAÍS VASCO	14	0	0		14	0,11		0,11	0	0
LA RIOJA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CEUTA	15	0	0	0	15	2,4	0	2,4	0	0
MELILLA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

*Datos globales de cribado ampliado, no se aportan.



Anexo 1. Tabla 1g. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. GA-1

CCAA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA*										
ARAGÓN	2	1	1	0	2	0,02	0	0,02	0,01	33,33
PPDO. DE ASTURIAS	40	1	0	1	41	0,86	0,02	0,88	0,02	0
ILLES BALEARS	1	0	0	0	1	0,01	0	0,01	0	0
CANARIAS	42	3	2	1	43	0,36	0,01	0,37	0,03	4,44
CANTABRIA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CASTILLA LA MANCHA	1	1	1	1	2	0,01	0,01	0,02	0,01	33,33
CASTILLA Y LEÓN	142	3	1	2	144	1,18	0,02	1,19	0,02	0,69
CATALUÑA	98	0	0	0	98	0,18	0	0,18	0	0
C. VALENCIANA	68	0	0	0	68	0,19	0	0,19	0	0
EXTREMADURA	11	1	1	0	11	0,17	0	0,17	0,02	8,33
GALICIA	85	0	0	0	85	0,63	0	0,63	0	0
MADRID	44	9	9	0	44	0,08	0	0,08	0,02	16,98
REGIÓN DE MURCIA	57	0	0	0	57	0,45	0	0,45	0	0
C. FORAL DE NAVARRA	2	0	0	0	2	0,04	0	0,04	0	0
PAÍS VASCO		0	0		0			0	0	
LA RIOJA	1	0	0	0	1	0,05	0	0,05	0	0
CEUTA	15	0	0	0	15	2,4	0	2,4	0	0
MELILLA	3	0	0	0	3	0,41	0	0,41	0	0

*Datos globales de cribado ampliado, no se aportan.

Anexo 1. Tabla 1h. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. MSUD*

CCAA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA^										
ARAGÓN	2	0	0	0	2	0,02	0	0,02	0	0
PPDO. DE ASTURIAS										
ILLES BALEARS										
CANARIAS	5	0	0		5	0,04		0,04	0	0
CANTABRIA	9	0	0	0	9	0,3	0	0,3	0	0
CASTILLA LA MANCHA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	59	0	0	0	59	0,49	0	0,49	0	0
CATALUÑA	2	0	0	0	2	0	0	0	0	0
C. VALENCIANA	107	1	0	0	107	0,3	0	0,3		0
EXTREMADURA	19	0	0	0	19	0,29	0	0,29	0	0
GALICIA	2	0	0	0	2	0,01	0	0,01	0	0
MADRID										
REGIÓN DE MURCIA										
C. FORAL DE NAVARRA										
PAÍS VASCO	3	0	0		3	0,02		0,02	0	0
LA RIOJA										
CEUTA										
MELILLA										

*Nota: las CCAA disponen de 1 año posteriormente a la publicación de la Orden SND/606/2024, de 13 de junio, para la implementación de MSUD.

^Datos globales de cribado ampliado, no se aportan



Anexo 1. Tabla 1i. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. HSC*

CCAA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA										
ARAGÓN	28	1	0	1	29	0,33	0,01	0,34	0,01	0
PPDO. DE ASTURIAS										
ILLES BALEARS										
CANARIAS	99	13	3	8	107	0,86	0,07	0,93	0,11	2,73
CANTABRIA	1	0	0		1	0,03		0,03	0	0
CASTILLA LA MANCHA	0	7	1	6	6	0	0,05	0,05	0,06	14,29
CASTILLA Y LEÓN	120	9	0	9	129	0,99	0,07	1,07	0,07	0
CATALUÑA	29	4	4	0	29	0,05	0	0,05	0,01	12,12
C. VALENCIANA	282	0	2	0	282	0,8	0	0,8	0	0,7
EXTREMADURA	39	3	2	1	40	0,6	0,02	0,62	0,05	4,76
GALICIA	75	3	1	2	77	0,56	0,01	0,57	0,02	1,28
MADRID										
REGIÓN DE MURCIA										
C. FORAL DE NAVARRA										
PAÍS VASCO	29	0	0	0	29	0,22	0	0,22	0	0
LA RIOJA	0	1	1	0	0	0	0	0	0,05	100
CEUTA										
MELILLA										

*Nota: las CCAA disponen de 1 año posteriormente a la publicación de la Orden SND/606/2024, de 13 de junio, para la implementación de HSC.

Anexo 1. Tabla 1j. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. HCN*

CCAA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA^										
ARAGÓN	15	1	0	1	16	0,18	0,01	0,19	0,01	0
PPDO. DE ASTURIAS										
ILLES BALEARS										
CANARIAS	17	3	0	3	20	0,15	0,03	0,17	0,03	0
CANTABRIA	10	0	0	0	10	0,33	0	0,33	0	0
CASTILLA LA MANCHA	0	1	1	0	0	0	0	0	0,01	100
CASTILLA Y LEÓN	53	3	0	3	56	0,44	0,02	0,46	0,02	0
CATALUÑA	20	2	0	2	22	0,04	0	0,04	0	0
C. VALENCIANA	123	0	0	0		0,35	0	0,35	0	0
EXTREMADURA										
GALICIA	5	0	0	0	5	0,04	0	0,04	0	0
MADRID										
REGIÓN DE MURCIA										
C. FORAL DE NAVARRA										
PAÍS VASCO	2	0	0		2	0,02		0,02	0	0
LA RIOJA										
CEUTA										
MELILLA										

*Nota: las CCAA disponen de 1 año posteriormente a la publicación de la Orden SND/606/2024, de 13 de junio, para la implementación de HCN.

^Datos globales de cribado ampliado, no se aportan

Anexo 1. Tabla 1k. Parámetros en proceso de cribado etapa 3. DB*

CCAA	NFP1	N_DERIVADOS	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIVADOS	VPP
ANDALUCÍA										
ARAGÓN	22	3	0	0	22	0,26	0	0,26	0,04	0
PPDO. DE ASTURIAS										
ILLES BALEARS										
CANARIAS	24	11	3	7	31	0,21	0,06	0,27	0,1	8,82
CANTABRIA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
CASTILLA LA MANCHA	0	3	2	1	1	0	0,01	0,01	0,02	66,67
CASTILLA Y LEÓN	45	8	5	1	46	0,37	0,01	0,38	0,07	9,8
CATALUÑA	197	24	21	3	200	0,37	0,01	0,37	0,04	9,5
C. VALENCIANA	17	2	0	0	17	0,05	0	0,05	0	0
EXTREMADURA	7	6	3	3	10	0,11	0,05	0,15	0,09	23,08
GALICIA	7	0	0	0	7	0,05	0	0,05	0	0
MADRID	196	13	9	4	200	0,37	0,01	0,37	0,02	4,31
REGIÓN DE MURCIA	141	6	4	2	143	1,12	0,02	1,13	0,05	2,72
C. FORAL DE NAVARRA										
PAÍS VASCO	6	5	5	0	6	0,05	0	0,05	0,04	45,45
LA RIOJA	18	2	0	0	18	0,87	0	0,87	0,1	0
CEUTA										
MELILLA	47	1	1	0	47	6,37	0	6,37	0,14	2,08

*Nota: las CCAA disponen de 1 año posteriormente a la publicación de la Orden SND/606/2024, de 13 de junio, para la implementación de DB.



Anexo 2. Cartera complementaria

Leyenda en tablas:

3MCC: Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa

AME: Atrofia muscular espinal

CIT-I: Citrulinemia tipo I

CPTD-I: Deficiencia de carnitin palmitoil transferasa tipo I

HbC: Hemoglobinopatía C

HFAs: Grupo de hiperfenilalaninemias

IBDD: Deficiencia de isobutiril-CoA-deshidrogenasa

IDCG: Inmunodeficiencia combinada grave

IVA: Acidemia isovalérica

MATD I/III: Deficiencia de metionina adenosil transferasa I/III

MMAs: Grupo de acidemias metilmalónicas

MPS-I: Mucopolisacaridosis tipo I

PA: Acidemia propiónica

Pompe: Enfermedad de Pompe

SCADD: Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta

TD: Tasa de detección

TYR-I/1: Tirosinemia tipo I/1

VLCADD: Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga

Anexo 2. Tabla 1. Casos y tasas de detección de enfermedades congénitas en prueba de talón del PCNPT de la CSCC en 2024

CCAA	AME		CIT I		Cistinuria		CPTD- I		HFA		IDCG	
	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD
ANDALUCÍA			1	1:60498								
ARAGÓN	0	0	0	0			0	0	0	0		
PPDO. DE ASTURIAS												
ILLES BALEARS											0	0
CANARIAS	1	1:11536										
CANTABRIA												
CASTILLA-LA MANCHA	2	1:6120							0	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN									1	1: 12085		
CATALUÑA			2	1:26986			1	53972	5	1:10794	1	1:53972
C. VALENCIANA									3	1: 11807		
EXTREMADURA									0	0		
GALICIA	2	1:6706	0	0	4	1:3353	0	0	1	1:13411	0	0
MADRID	7	1: 7624							5	1:10674		
REGIÓN DE MURCIA												
C. NAVARRA												
PAÍS VASCO									0	0		
LA RIOJA												
CEUTA												
MELILLA												
NACIONAL	12	1: 8249	3	1: 45436	4	1:3353	1	1: 75810	15	1: 13897	1	1: 91159

CCAA	IVA		IBDD		3MCC		MMAs		MATD-I/III		MPS-I	
	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD
ANDALUCÍA	0	0			0	0	2	30249				
ARAGÓN	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0		
PPDO. DE ASTURIAS												
ILLES BALEARS												
CANARIAS							0	0				
CANTABRIA	0	0					0	0				
CASTILLA LA MANCHA	0	0	0	0			1	1:12240	1	1:12240		
CASTILLA Y LEÓN	0	0					1	1:12085				
CATALUÑA	1	1:53972	2	1:26986	1	1:53972	2	1:26986				
C. VALENCIANA							0	0				
EXTREMADURA	0	0					0	0				
GALICIA	0	0	0	0	1	1:13411	0	0	0	0	1	1:13411
MADRID												
REGIÓN DE MURCIA												
C. NAVARRA												
PAÍS VASCO	0	0										
LA RIOJA	0	0										
CEUTA												
MELILLA												
NACIONAL	1	1: 187636	2	1: 44025	2	1: 68154	6	1: 36179	1	1: 34078	1	1:13411



CCAA	Pompe		TYR-I		SCADD		VLCADD	
	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD	Casos	TD
ANDALUCÍA			0	0				
ARAGÓN			0	0	1	1:8427	0	0
PPDO. DE ASTURIAS								
ILLES BALEARS								
CANARIAS			0	0			0	0
CANTABRIA			0	0				
CASTILLA LA MANCHA			0	0			1	1:12240
CASTILLA Y LEÓN			0	0				
CATALUÑA			1	1:53972	4	1:13493	1	1:53972
C. VALENCIANA			1	1:35422				
EXTREMADURA			0	0			0	0
GALICIA	1	1:13411	0	0				
MADRID			2	1: 26684			0	0
REGIÓN DE MURCIA								
C. NAVARRA								
PAÍS VASCO			1	1:13062				
LA RIOJA					0	0		
CEUTA								
MELILLA								
NACIONAL	1	1:13411	5	1: 55736	5	1: 15577	2	1: 79708

Nota: Las tasas se han calculado con las poblaciones de las CCAA que tienen la enfermedad en su cartera complementaria y han aportado datos en esta fase de seguimiento. Abreviaturas (ver leyenda Anexo 2).

Otras enfermedades detectadas en los Programas de Cribado Neonatal en las CCAA:

2 casos de beta-talasemia, 5 casos de gamma-talasemia, 3 casos de hemoglobinopatía HbC, 2 casos de hemoglobinopatía HbD, 1 caso de quilotórax, 2 casos de síndrome de Di-George, 2 casos de linfocitopenia idiopática, 2 casos de inmunodeficiencia transitoria, 15 casos de CFSPID (cystic Fibrosis Screen Positive, Inconclusive Diagnosis), 46 casos de deficiencia de vitamina B12.

Anexo 2. Tabla 2. Indicador de etapa 5 en enfermedades de PCNPT en 2024 (datos de seguimiento individualizados).

ENFERMEDAD	Edad de detección (días)^				Edad de inicio del tratamiento (días)^			
	Media	Mediana	P95	P100	Media	Mediana	P95	P100
3MMC	17	17	28	28	21	21	36	36
AME	7	7	11	11	15	13	27	27
Beta-Talasemia	9	9	13	13	50	50	54	54
Cistinuria	467	455	574	574	484	478	591	591
CIT-I	19	19	32	32	20	20	33	33
CPTD-I	6	6	6	6	7	7	7	7
HbC	11	11	13	13	47	47	48	48
HFAs	11	7	24	24	12	8	25	25
IBDD	9	9	10	10	10	10	11	11
IDCG	6	6	6	6	7	7	7	7
Inmunodeficiencia transitoria	21	21	28	28	22	22	29	29
IVA	30	30	30	30	31	31	31	31
Linfocitopenia idiopática	21	21	23	23	22	22	24	24
MATD-I/III	38	38	38	38				
MMAs	13	8	32	32	32	9	105	105
MPS-I	56	56	56	56	71	71	71	71
Pompe	42	42	42	42	52	52	52	52
Quilotórax	20	20	20	20	21	21	21	21
SCADD	10	8	15	15	11	9	16	16
Síndrome DiGeorge	16	16	16	16	17	17	17	17
TYR-I	7	7	8	8	8	8	9	9
VLCADD	33	33	36	36	48	48	64	64

^Datos obtenidos con la información de las CCAA que aportaron datos en cada variable y enfermedad en los datos de seguimiento individualizados.

Leyenda: acrónimos en lista de enfermedades de las páginas 12-13 y 53 del documento.



Anexo 3. Glosario de términos

Caso positivo o caso confirmado: RN que tras el proceso de cribado y posterior proceso de confirmación ha sido diagnosticado de la patología y ha recibido el tratamiento e intervención sanitaria indicada.

Caso detectado positivo: RN con resultado alterado en la prueba de cribado (laboratorio de cribado).

Caso en seguimiento: Todo RN al que tras la confirmación diagnóstica y/o la instauración del tratamiento se le realiza monitorización y evaluación periódicamente con el objetivo de mejorar o alcanzar resultados en salud.

Enfermedades congénitas en prueba de talón: Enfermedades presentes al nacimiento que debutarán clínicamente a lo largo de la vida, que se heredan mayoritariamente en forma autosómica recesiva y que pueden ser diagnosticadas a través del cribado mediante prueba de talón. La falta de un diagnóstico y tratamiento precoz puede comprometer gravemente la vida y/o el desarrollo intelectual de las personas afectadas.

Falso positivo: RN con prueba de cribado alterada/positiva en el que tras las pruebas adicionales (nueva muestra de cribado o pruebas diagnósticas) no se confirma la enfermedad:

- Falso positivo sobre primera muestra (FP1): caso con valor dudoso en la primera muestra (resultado superior al punto de corte) y que, en su segunda muestra solicitada, da un resultado dentro de límites de referencia.
- Falso positivo en el proceso de cribado (FP2): caso detectado (positivo) en el proceso de cribado y enviado a la Unidad Clínica de Seguimiento en el que no se confirma el diagnóstico por el que el laboratorio ha remitido el caso a esta Unidad.

Muestra no válida: Muestra inadecuada para el cribado neonatal (no es apta para ser analizada). Una muestra puede ser no válida por ser muestra insuficiente, estar rayada, sobresaturada, mala impregnación, con coágulos, estratificada, etc. Toda muestra no válida requiere una nueva toma de muestra.

Muestra válida: Muestra adecuada para el cribado neonatal, que cumple con los requisitos especificados por el programa para poder ser analizada.

Programa de Cribado: La Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública lo define como aquellas actividades orientadas a la detección precoz de la enfermedad, su diagnóstico y tratamiento temprano, que se ofrecen activamente al conjunto de la población susceptible de padecer la enfermedad, aunque no tenga síntomas ni haya demandado ayuda médica.



Programa de Cribado Neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón: Conjunto de actuaciones de salud pública orientadas a la detección precoz, diagnóstico y tratamiento temprano de los RN afectados de aquellas enfermedades congénitas que cumplen los criterios establecidos para formar parte de un programa de cribado. La intervención sanitaria adecuada, en el momento oportuno, reduce la morbilidad, la mortalidad y las discapacidades asociadas a dichas enfermedades. El programa lo integran los hospitales con maternidad, el laboratorio o centro de cribado, la estructura de salud pública y las unidades clínicas donde se realiza el diagnóstico confirmatorio y seguimiento de los RN diagnosticados. El concepto de programa es global. Es la integración de todas las partes implicadas coordinadas desde salud pública.

Prueba de cribado inicial: Conjunto de procedimientos analíticos realizados sobre la primera muestra de un recién nacido. Incluye todos los test que se realizan sobre la muestra inicial, antes de solicitar una nueva muestra por sospecha (no se incluye las segundas muestras solicitadas por “muestra no válida”) o antes de ponerse en contacto con los padres o tutores por posible patología).

Prueba de cribado completa: Examen o procedimiento analítico utilizado para clasificar clínicamente los pacientes detectados por el centro de cribado.

Resultado dudoso de la prueba: Resultado de la prueba de cribado que requiere la solicitud de una nueva muestra para confirmar o descartar la sospecha.

Resultado positivo de la prueba de cribado: Resultado alterado de la prueba de cribado para una enfermedad incluida que requiere realizar el diagnóstico de confirmación o descartar dicha enfermedad.

Resultado válido: Resultado positivo, negativo o dudoso de la prueba de cribado. El resultado dudoso es también un resultado válido.

Unidad Clínica de Referencia o Seguimiento UCR: Servicio o Unidad asistencial donde se realiza el diagnóstico confirmatorio, tratamiento y seguimiento de los casos de una patología detectada en el proceso de cribado

Valor predictivo positivo: Probabilidad de que el RN con resultado positivo en el proceso de cribado, tenga la enfermedad. El VPP es el % de casos con cribado positivo en los que se confirma el diagnóstico (en el total de muestras analizadas).



Anexo 4. Documentos relacionados

A continuación, se relacionan una serie de documentos que completan la información incluida en este informe técnico anual:

- *Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS.*
- *Sistema de información del programa poblacional de cribado neonatal del SNS.*
- *Requisitos y recomendaciones para el desarrollo del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón en el SNS.*
- *Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. Año 2016.*
- *Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. Año 2017.*
- *Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. Año 2018.*
- *Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. Año 2019.*
- *Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. Año 2020.*
- *Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. Año 2021.*
- *Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. Año 2022.*
- *Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. Año 2023.*

Se pueden consultar en:

<https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/cribadoNeonatal/enfermedadesEndocrinoMetabolicas/evaluacionProgramacribado.htm>