POSICIONAMIENTO DE AELMHU SOBRE CRIBADO NEONATAL
DOCUMENTO DE RECOPILACIÓN

CONTEXTO

- Las pruebas de cribado neonatal están dirigidas a la identificación presintomática de enfermedades graves, con el fin de tratar precozmente a toda la población infantil diagnosticada. Son programas altamente importantes, pues la realización de un diagnóstico eficaz y temprano es vital para el tratamiento de pacientes con enfermedades raras.
- Según datos recogidos por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), en referencia al diagnóstico de las enfermedades raras en España, un paciente con una enfermedad minoritaria espera una media de seis años hasta obtener un diagnóstico. Esto conlleva un deterioro de su salud y en muchos casos, el desarrollo de una discapacidad y dependencia, que hace de **la detección temprana un factor fundamental y determinante, tanto para su abordaje y progresión**, como para la calidad de vida de éstos y su entorno familiar, social y laboral.
- **Celebramos el anuncio del Gobierno acerca de la ampliación inmediata del cribado neonatal llegando a** 23 enfermedades cribadas para el año 2025.
- **Sin embargo, sigue existiendo una gran inequidad entre las Comunidades Autónomas** debido a las diferencias existentes entre las mismas en esta materia. Algunas han incorporado a las pruebas de cribado neonatal más de 40 patologías y otras solo disponen de las enfermedades que hasta ahora se recogen en la cartera de servicios comunes.
- **Las Comunidades Autónomas (CC.AA.) están impulsando la ampliación de los cribados**. Gracias a la aparición y el auge, estos últimos años, de nuevos avances en técnicas y herramientas analíticas, sobre todo en el ámbito de la genética, que permiten una detección más eficaz y temprana de un mayor número de patologías, muchas CC.AA. han considerado que debe realizarse una actualización en el ámbito de salud preventiva mediante la inclusión de nuevas patologías que sean susceptibles de poder ser cribadas mediante sus respectivos Programas de Cribado Neonatal.
- Abogamos por actualizar también la cartera de prestaciones de las pruebas diagnósticas neonatales, cuya función preventiva es muy relevante, pues es un elemento que contribuye a la igualdad de la población desde el momento en que nacemos, y con relación a la cual, su cobertura ha quedado obsoleta.

RECOMENDACIONES

1. **Implementar un marco normativo**: el cribado neonatal es una actividad esencial de prevención secundaria en el contexto de la Salud Pública cuyo objetivo es la identificación presintomática de determinadas enfermedades congénitas en los recién nacidos. Por ello, consideramos necesario implementar un marco normativo que **garantice y promueva la armonización de todos los programas de cribado en nuestro país para garantizar la equidad en el acceso para toda la población diana.**
2. **Inclusión del mayor número posible de EE.RR. en el programa de cribado neonatal,** como herramienta común de detección temprana y accesible, priorizando la incorporación de todas aquellas patologías que dispongan de una **técnica de cribado segura, efectiva y coste-efectividad y** cuenten con una solución terapéutica autorizada y comercializada en la UE.
3. Posibilidad de **incorporar** al programa de cribado neonatal el **cribado genético**, **priorizando** las **enfermedades graves** que se presenten durante la **infancia** y para las que su identificación temprana cuente con evidencia científica que permite mejorar el pronóstico del paciente.
4. **Priorización de las evaluaciones autonómicas, así como aquellas enfermedades objeto de cribado incluidas en las carteras complementarias de una o más Comunidades Autónomas** para su evaluación e inclusión en la Cartera de Servicios Comunes del SNS con el fin de promover la homogeneización y cohesión territorial dentro del sistema.
5. Potenciar la **elaboración,** por parte del Ministerio de Sanidad, **de un informe técnico anual de evaluación del programa de cribado,** el cual no solo evalúe la calidad y rapidez de la gestión de muestras, sino también la implementación y acompañamiento posterior al diagnóstico.
6. **Agilizar** la **incorporación de nuevas patologías** en la cartera de servicios comunes para satisfacer las necesidades sociales emergentes; con el fin de **reducir los plazos de integración de éstas** y mejorar la respuesta del sistema sanitario a las necesidades de la población.
7. Impulsar la implementación de un **mecanismo de financiación** a nivel nacional que garantice la **equidad en el cribado neonatal** en todo el territorio español.
8. Fomentar la **participación** de Asociaciones como **AECOM**[1] (Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo) – en la que están representados tanto los Centros de Cribado Nacional , como los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud (CSUR) y otras unidades especializadas en este grupo de Enfermedades Raras -, a la hora de **incorporar nuevas enfermedades al programa de cribado y definir los criterios de inclusión**. Contar con **profesionales Clínicos** (de niños y adultos), **Bioquímicos** y **Genetistas,** especialistas en **Dietética y Nutrición, y científicos e**

[1] https://aecom.com.es/sobre-aecom/

investigadores de diferentes disciplinas **biomédicas** mejoraría en su conjunto el Programa de Cribado Español.

9. **Impulsar el desarrollo** por parte del Ministerio de Sanidad, **de un sistema de información interoperable que permita** en los niveles autonómico y estatal **realizar un correcto seguimiento y evaluación** de estos programas poblacionales.
10. Garantizar el acceso rápido y equitativo al diagnóstico de enfermedades. En el ámbito autonómico, es esencial **reforzar la coordinación entre niveles asistenciales sanitarios** (Atención primaria – Hospital) para la detección y seguimiento de estos pacientes con Enfermedades Raras lo antes posible.
11. **Promover la colaboración público-privada en la investigación y desarrollo de técnicas y herramientas analíticas**, pues la detección temprana es un factor fundamental y determinante, tanto para el abordaje y progresión de las enfermedades, como para la calidad de vida de los pacientes y su entorno familiar, social y laboral.
12. Impulsar **programas de formación continua y especializada** para el personal sanitario responsable de los cribados neonatales, con el objetivo de **garantizar la excelencia** tanto en la ejecución técnica como en la atención al paciente y cuidadores.