

POSICIONAMIENTO DE LAS SOCIEDADES CIENTÍFICAS RESPECTO AL CRIBADO
NEONATAL CON EL RESPALDO DE LAS ASOCIACIONES DE PACIENTES

22 de Febrero 2018

Escrito dirigido a la Sociedad Española de Epidemiología

Respuesta al documento “**CRIBADO NEONATAL DESDE LA PERSPECTIVA DE SALUD PUBLICA. Situación y recomendaciones**”

Desde la Asociación para el estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (**AECOM**), la Sociedad Española de Medicina de Laboratorio (**SEQC^{ML}**), la Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo de la Asociación Española de Pediatría (**SEEIM-AEP**) y la Asociación para el Desarrollo de Centros, Servicios y Unidades de Referencia en Errores Congénitos del Metabolismo en Pacientes Adultos (**ADCSUR**), como sociedades que aglutinan entre sus asociados a numerosos profesionales con reconocido prestigio y experiencia en el ámbito del cribado, diagnóstico y seguimiento de las enfermedades metabólicas, queremos hacer constar las siguientes consideraciones:

El cribado neonatal de enfermedades endocrinas y metabólicas se ha de abordar desde las diferentes áreas implicadas en el proceso, que aportan de este modo visiones complementarias; la opinión y experiencia de quienes trabajan en la detección, confirmación diagnóstica, tratamiento y seguimiento de estas patologías es fundamental no sólo para la evaluación de los programas, sino también para la planificación de las enfermedades a incluir en las correspondientes carteras de servicios. Desde estas sociedades científicas consideramos que la perspectiva de Salud Pública no ha de ser, ni puede ser, la única a considerar.

En la actualidad, 11 comunidades autónomas incluyen en sus programas de cribado, de acuerdo con sus carteras complementarias, más patologías que las que recomienda la Cartera Común Básica de Servicios del SNS (Orden SSI/2065/2014 de 6 de noviembre); en la mayoría de ellas esta situación es anterior a la publicación de dicha orden ministerial y por ello interpretamos que la intención del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI) era que aquellas pocas comunidades que incluían sólo dos patologías (fenilcetonuria e hipotiroidismo congénito) pudieran ampliar a un número mínimo de enfermedades.

En España los primeros laboratorios de cribado neonatal empleaban métodos analíticos abiertos que permitían la detección de la fenilcetonuria pero también de otras

aminoacidopatías (la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce es un ejemplo). Los avances técnicos y, en concreto, la aplicación de la Espectrometría de Masas en tándem en la década de los 90 a este campo, posibilitaron la ampliación de los cribados en distintos países; una serie de laboratorios españoles no fueron ajenos a estos cambios y así se fue implantando de manera gradual en las CCAA lo que se ha dado en llamar el “cribado neonatal ampliado”. Situación regulada por las respectivas comunidades autónomas que son las que tienen las competencias en el tema.

Hemos de hacer una revisión de las patologías detectadas a través del cribado en los distintos países de nuestro entorno para visualizar que las comunidades antes citadas nunca han sido una situación excepcional; los cribados neonatales de países como Estados Unidos, Canadá, Australia o Japón, incluyen un importante número de enfermedades. De igual modo en Europa, exceptuando Francia (que no ha introducido la citada Espectrometría de Masas, aunque sus profesionales han demostrado su interés en diferentes foros internacionales) y Reino Unido que ha comenzado con 6 patologías y va aumentando paulatinamente, países como Alemania, Austria, Portugal, Hungría, Holanda, Dinamarca, Islandia o Suecia, entre otros, criban un amplio grupo de enfermedades; en concreto en Italia se publicó recientemente (agosto de 2016) una ley que conduce a la uniformización y ampliación de las enfermedades metabólicas a cribar en todos los neonatos italianos para un número cercano a las 40 patologías.

Los requisitos establecidos por la OMS, los conocidos criterios de Wilson y Jungner (1968), a día de hoy son contemplados con una visión amplia por la mayoría de los países desarrollados y hay publicadas revisiones de los mismos, incluso de la propia OMS (Bulletin of the World Health Organization. Vol 86. No. 4 April 2008:241-320).

Consideramos que el documento de la Sociedad Española de Epidemiología al que nos estamos refiriendo recomienda uniformizar el cribado neonatal en España, teniendo como válidas únicamente las evaluaciones realizadas por la Red de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Este planteamiento que en principio podría parecer lógico, es un freno a la realidad, pues al tratarse de enfermedades muy minoritarias, mientras no se disponga de datos acumulativos significativos y publicados, las agencias no podrán establecer ratios de coste-efectividad de esos cribados y por tanto establecer recomendaciones actualizadas basadas en la evidencia científica. Baste como referencia todos los pormenores que tuvo que enfrentar el propio hipotiroidismo congénito, paradigma del cribado neonatal, establecido por Jean H. Dussault (The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, Volume 84, Issue 12, 1 December 1999, Pages 4332–4334) que no fue ni siquiera aceptado por la Sociedad Canadiense de Endocrinología; incluso revistas como Clinical Chemistry o The New England Journal of Medicine, llegaron a etiquetar ese cribado como “irrelevante”.

Estamos de acuerdo en que un sistema público quiera tener seguridad en lo que cubre y lo que no, si es acertado o no, y que lo decida sobre la base de la literatura científica publicada, pero bajo esta norma, nunca se tendrán nuevos datos, ni se publicarán nuevos resultados que permitan tener idea de si es adecuado o no cribar nuevas enfermedades y por tanto añadirlas a la cartera de enfermedades cribables. Sobre todo cuando el coste analítico de cribarlas es el mismo que el de no cribarlas.

Entendemos que se quiera uniformidad entre los programas de cribado de las diferentes CCAA, pero esto no debería llevar a un retroceso a la baja, excluyendo de las carteras de servicios enfermedades que actualmente se están diagnosticando en el período neonatal por esta vía. En todo caso, conseguir la uniformidad al alza.

Un planteamiento adecuado sería iniciar un estudio detallado en el que se recojan los datos acumulados de todas las enfermedades que se están cribando en las diferentes CCAA; de este modo podremos conocer la situación real en nuestro país aprovechando nuestra propia experiencia y realizar un estudio coste/beneficio para que desde el MSSSI se tomen decisiones al respecto, con los datos reales sobre la mesa.

Nuestras sociedades científicas han demostrado amplia experiencia en la elaboración de protocolos de diagnóstico y tratamiento en enfermedades metabólicas, realización de talleres específicos de grupos de enfermedades, cursos online y presenciales, así como en comunicaciones y ponencias en sus congresos, que reflejan la experiencia asistencial de los profesionales que trabajan en España en cribado neonatal y que están en contacto directo con la realidad de los pacientes; por todo ello no debemos ser excluidas de los ámbitos de decisión en el tema que nos ocupa. Reiteramos nuevamente que la perspectiva de Salud Pública y de las Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias, no debe ni puede ser la única a considerar.

Por todo lo expuesto, consideramos que a día de hoy, y con la experiencia acumulada de centros como el de Galicia, Cataluña, Andalucía, Murcia, Aragón o Madrid entre otros, no se pueden cuestionar unilateralmente los paneles de patologías a cribar ya que ni los afectados detectados precozmente, ni los familiares de los mismos, ni la sociedad lo comprendería. La evidencia mayor de la eficacia de estos programas son los pacientes detectados e integrados en nuestra sociedad, ellos también deben ser oídos y considerados.

El presente documento ha sido trasladado a la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (FEEMH), entidad que aglutina a las diferentes asociaciones de pacientes y familiares que, a través de su presidente, ha manifestado el total respaldo al mismo.



Federación Española de Enfermedades
Metabólicas Hereditarias