

ANEXO I

FICHA DE RECOGIDA DE BUENAS PRÁCTICAS EN ENFERMEDADES RARAS EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

1. TÍTULO Y NOMBRE DEL PROYECTO PRESENTADO A BBPP

Incorporación de las Recomendaciones Internacionales al Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas (Metabopatías) de la Comunidad Autónoma del País Vasco
 Enlace a sitio web (si procede): <http://www.osakidetza.euskadi.net>

2. DATOS DE LA ENTIDAD RESPONSABLE

- Nombre de la entidad y de la persona de contacto: Dirección de Salud Pública y Adicciones /Departamento de Salud/Gobiernos Vasco/Miren Dorronsoro
 - Domicilio social (incluido Código Postal.): Calle Donostia nº1, Vitoria 01010
 - CCAA: País Vasco
 - Datos de contacto de la persona responsable del proyecto¹:
 Nombre y apellidos: e-mail: Teléfono: Mercedes Espada/metabobi-san@ej-gv.es/944031518
- Los autores de este documento declaran no tener ningún conflicto de intereses**

3. Línea de actuación

Marcar con una X la línea/s de actuación a que corresponda, se podrá marcar más de una.

ÁREA ESTRATÉGICA²	<input type="checkbox"/> Línea 1: Información sobre ER
	X <input checked="" type="checkbox"/> Línea 2: Prevención y detección precoz
	<input type="checkbox"/> Línea 3: Atención sanitaria
	<input type="checkbox"/> Línea 4: Terapias
	<input type="checkbox"/> Línea 5: Atención socio-sanitaria
	<input type="checkbox"/> Línea 6: Investigación
	<input type="checkbox"/> Línea 7: Formación

4. ÁMBITO DE INTERVENCIÓN

Marcar con una X donde corresponda

- Estatal
- X Comunidad Autónoma, provincia, municipio
- Área de Salud (sector, distrito, comarca, departamento...)
- Zona básica
- Otro (especificar):

5. PERÍODO DE DESARROLLO

¹ Aquella persona de contacto que hará de interlocutora con el MSSSI y proporcionará más información técnica acerca de la intervención/experiencia en caso de ser necesario.

² Cada Subdirección o Unidad establecerá las suyas.

- Fecha de inicio: Año 1982
- Actualmente en activo: SI
- Fecha de finalización: Sin fecha. El Programa de Cribado está incluido dentro de las prestaciones de la cartera de servicios del SNS

6) Breve Descripción

Población diana

Describir la población a la que va dirigida la experiencia, en su caso desagregado por sexo y grupos de edad, vulnerabilidad, situación socioeconómica, etc.

La intervención va dirigida a todos los niños y niñas recién nacidos en la Comunidad, tanto en hospitales públicos como privados. La prestación se oferta, de forma gratuita, en el hospital al nacimiento y siempre antes del alta en la maternidad garantizando así la máxima cobertura y el acceso a la misma a cualquier recién nacido independientemente de su situación socioeconómica incluyendo aquellos pertenecientes a grupos vulnerables.

Objetivos:

Los objetivos deben estar claramente definidos, acordes con la experiencia que se desarrolla, claros y concisos.

- Identificar precozmente y tratar a los individuos afectados de aquellas enfermedades congénitas que forman parte del programa de cribado neonatal.
- Obtener 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 recién nacido para ello es básico el tiempo de detección por parte del laboratorio de cribado.
- Conseguir una cobertura del 100% de los recién nacidos vivos.
- Conseguir el tratamiento precoz y seguimiento del 100% de los casos detectados para la enfermedad en cuestión y reducir la morbi-mortalidad asociada. La intervención sanitaria adecuada, en el momento oportuno, reduce la morbilidad, la mortalidad y las discapacidades asociadas a dichas enfermedades.

Metodología

Descripción de la metodología utilizada para alcanzar los objetivos.

Como base para garantizar la consecución de los objetivos el programa de cribado cuenta con los siguientes recursos clave:

- Un Consejo Asesor de cribado neonatal cuya función principal es proponer medidas para la consecución de los objetivos de salud y el desarrollo de las estrategias relacionadas con el cribado neonatal de enfermedades congénitas.
- Un Registro de recién nacidos de la CAPV. En este fichero se introducen los datos referentes a los recién nacidos y sus madres, junto con los resultados de las analíticas y los diagnósticos provisionales y definitivos de los casos positivos. La persona responsable es la Directora de Salud Pública, es la que garantiza y responde de la protección de estos datos.
- Un Comité Ético de Investigación de la Comunidad Autónoma que evalúa todo el material informativo que se distribuye y asesora en aspectos éticos.
- Un Laboratorio de Salud Pública en Bizkaia, responsable de todas las analíticas del Programa de Cribado que se encuentra acreditado bajo la norma UNE-EN ISO 15189

:"Laboratorios Clínicos: Requisitos particulares relativos a la calidad y la competencia" por la Entidad Nacional de Acreditación ENAC.

7- Resultados y Evaluación

Resumen breve de los resultados conseguidos (máximo 400 palabras) con un máximo de 4 tablas y figuras con los datos que considere más representativos, si se precisa.

En este punto lo que se pretende es que se presenten un breve resumen de los resultados que se hubieran obtenido y si se ha procedido a una evaluación del proyecto, como la metodología utilizada para tal fin. Pueden presentar aquellas tablas y figuras que consideren oportunas

El Departamento de Sanidad aplica, con carácter universal, desde el año 1982 en los hospitales públicos y clínicas privadas este programa a los más de veinte mil bebés que nacen en País Vasco cada año. Se basa en la extracción de una muestra de sangre de talón a las 48 horas de vida y el análisis posterior en el Laboratorio de Salud Pública para el cribado de 5 enfermedades, el hipotiroidismo congénito y la hiperfenilalaninemia-fenilcetonuria-PKU, la Deficiencia de Acil CoA deshidrogenada de cadena media, introducida en el 2007, la fibrosis quística, introducida en 2010 y la Enfermedad de Células Falciformes introducida en 2011.

El Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas, (Programa de Metabolopatías) de la Comunidad Autónoma del País Vasco se evalúa anualmente.

A continuación se resumen los principales resultados correspondientes al año 2012 (informe completo de evaluación disponible en:

http://www.osakidetza.euskadi.net/contenidos/informacion/programa_cribado_neonatal/es_cribado/djuntos/Memoria%20%202012-castellano.pdf)

- En el año 2012 se han producido un total de 22.129 nacimientos en la CAPV.
- La cobertura del programa es de prácticamente el 100% de los recién nacidos: de los 21.154 bebés recién nacidos en el 2012, se les realizó el cribado neonatal a 21.044. De los 110 restantes, 101 fueron bebés muertos. Los 9 restantes nacidos vivos: 1 pertenece al Hospital de Basurto (alta voluntaria), 3 pertenecen a Cruces (firmaron el disentimiento informado) y los otros 5 pertenecen a Gipuzkoa. Uno se trasladó a Madrid, otro se traslada a Navarra, otro en tránsito para su país de origen y 2 firmaron el disentimiento informado negándose a la realización del cribado neonatal.
- El número de muestras globales rechazadas por mala impregnación (muestras no válidas) es de 0,04% habiendo disminuido con relación al año 2011 (0,14%).
- No se detectaron falsos positivos.
- Se confirmaron cuatro casos de Hipotiroidismo Congénito, tres de Fibrosis Quística clásica, uno de Fibrosis Quística no clásica y seis casos de Enfermedad de Células Falciformes

RELACION DE CASOS DE HIPOTIROIDISMO CONGENITO PRIMARIO DETECTADOS EN 2012 Tiempos de respuesta en días de vida por Áreas Base y Sexo

AREA BASE	Sexo V/M	Toma muestra	Entrada Laborat.	Resultados detección TSH	Diagnóstico	Lugar de Seguimiento
BIZKAIA II (Cruces)	M	3	2	2	Ectopia	H.Cruces
BIZKAIA II (Cruces)	M	2	1	1	Tiroides in situ	H.Cruces
BIZKAIA I (Basurto)	M	2	2	1	Ectopia	H.Basurto
GUIPUZCOA	V	3	1	4	Tiroides in situ	H.Guipuzcoa