

PROGRAMA DE CRIBADO
NEONATAL DE
ENFERMEDADES
CONGÉNITAS **2025**
EN PRUEBA DE TALÓN

Índice

Introducción	1
Datos generales de los recién nacidos en Cantabria en 2024	4
Perfil de los recién nacidos incluidos en el programa de cribado	5
Evaluación del Programa de Cribado Neonatal de Cantabria en 2025. Indicadores de proceso	8
Fase preanalítica	8
Fase analítica	9
Fase postanalítica.....	10
Resultados del Programa de Cribado Neonatal de Cantabria en 2025. Casos detectados	12
Tasas de incidencia históricas del programa de Cantabria	15
Otras actividades de la Unidad Central de Gestión	16
ANEXO 1. Datos globales del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas en Prueba de Talón 2025	18

Introducción

El Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas en Prueba de Talón tiene como objetivo detectar en los recién nacidos (RN) una serie de patologías ya presentes al nacimiento y que pueden provocar alteraciones del desarrollo físico e intelectual y, como consecuencia de ello, graves discapacidades.

Todas estas enfermedades son poco frecuentes y generalmente no dan síntomas en los primeros meses de vida, por lo que es fundamental diagnosticarlas antes de que se manifiesten y produzcan secuelas irreversibles.

La detección precoz se realiza a través de la conocida como 'prueba del talón', que consiste en obtener, mediante una incisión en la planta del pie del recién nacido, una muestra de sangre que se envía al laboratorio para su análisis.

La población objeto de cribado es la constituida por todos los recién nacidos en el territorio de la Comunidad Autónoma de Cantabria, independientemente del tipo de cobertura sanitaria, del lugar de nacimiento -hospital, público o privado, o domicilio familiar- y de la comunidad o país de residencia. Incluye también a los recién nacidos fuera de la comunidad autónoma cuyos padres o tutores piden que la prueba se realice en Cantabria.

La edad límite para considerar a un recién nacido dentro del programa se establece en 1 mes de vida, de forma que, superado ese tiempo, aunque se realice el estudio, éste no se considerará incluido en el programa.

La toma de muestra de sangre se lleva a cabo en la maternidad donde ha tenido lugar el parto entre las 48 y las 72 horas de vida del recién nacido y siempre antes del alta hospitalaria. En caso de parto domiciliario, es la matrona que lo haya atendido la encargada de tomar la muestra. La sangre se fija en cartulinas absorbentes que sirven de soporte para su envío al laboratorio y la determinación de marcadores.

Las muestras de sangre se envían cada día al Laboratorio de Salud Pública del País Vasco, que es centro de referencia para Cantabria en la determinación de los marcadores que se utilizan para el cribado.

El programa de cribado se ha ido ampliando progresivamente, de forma que, al finalizar el año 2025, estaba formado por las siguientes enfermedades:

1. Hipotiroidismo congénito (HC)
2. Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)
3. Fibrosis quística (FQ)

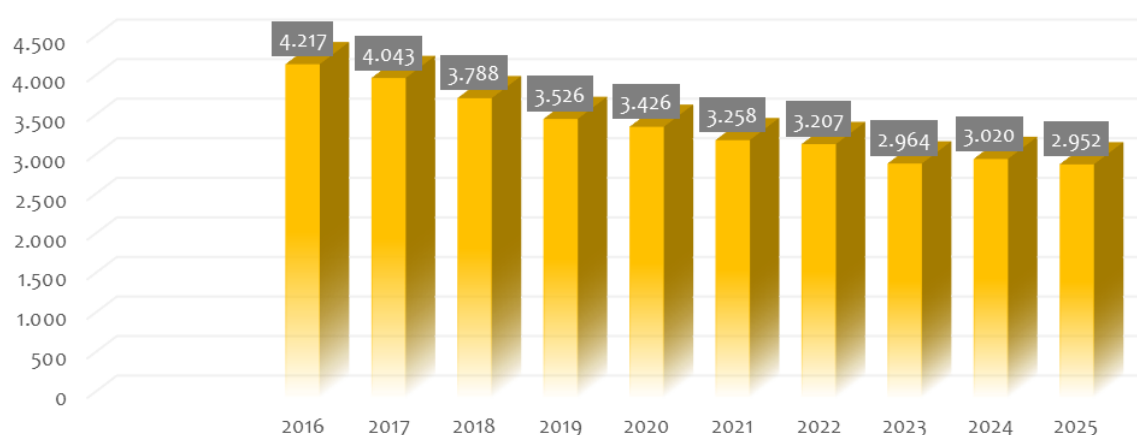
4. Fenilcetonuria
5. Hiperfenilalaninemia (PKU)
6. Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
7. Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
8. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD)
9. Acidemia glutárica tipo I (AG-I)
10. Acidemia isovalérica (IVA)
11. Homocistinuria (HCY)
12. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
13. Déficit de biotinidasa (DB)
14. Tirosinemia tipo I (TYR I)
15. Acidemia propiónica (AP)
- 16-17. Acidemias metilmalónicas (AMM): forma aislada y forma combinada con homocistinuria
18. Deficiencia primaria de carnitina (CUD)
19. Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica (HMG)
20. Deficiencia de beta-cetotiolasa (BKT)
21. Deficiencia de 3-metilcrotonil CoA carboxilasa (3-MCCD)
22. Anemia falciforme (AF)

Datos generales de los recién nacidos en Cantabria en 2025

Durante el año 2025 se registraron en el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas en Prueba de Talón un total de 2.958 recién nacidos vivos¹ en Cantabria. Esta cifra supone un descenso del 2,14% en el número de nacimientos en la comunidad autónoma respecto al año 2024. Las tasas de natalidad en Cantabria continúan en niveles muy bajos, como puede apreciarse en el **gráfico 1**, que muestra la evolución en el número de nacimientos y de cribados en los últimos diez años.

Del total de niñas y niños registrados en el programa informático (2.960), 4 quedan excluidos del cribado por fallecimiento antes de las 48 horas de vida y por tanto antes de iniciar el cribado. Una niña registrada en el programa informático había nacido fuera de Cantabria y la prueba de talón se realizó en su hospital de nacimiento. Dos familias rechazaron las pruebas de cribado y otra no pudo acceder al programa en plazo, pero se le realizaron todas las pruebas a los 8 meses de vida en enero de 2026, fuera de programa. Por tanto, el número de recién nacidos a los que se tomó muestra de sangre de talón fue de 2.952.

Gráfico 1. Evolución del número de recién nacidos cribados en Cantabria 2016-2025 (1)



(1) A partir de 2019, esta cifra hace referencia al número de RN en los que se ha iniciado el cribado.

En cuanto al lugar de nacimiento, los recién nacidos en Cantabria en 2025 se distribuyen según la **tabla 1**: 2.688 (90,8%) nacieron en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (HUMV), lo que supone un 1,81% más que en 2024; 267 (9,05%) en el Hospital Comarcal de Laredo, un 4,3% menos; para cinco recién nacidos, el parto se produjo en el domicilio familiar, dos más que en el año 2024.

¹ Es de esperar que se produzcan diferencias entre el número de nacidos y el número de registrados en la comunidad autónoma. Esta diferencia es debida a los niños y las niñas residentes en Cantabria que nacieron fuera de la comunidad autónoma y a los que nacieron en Cantabria y se han registrado en otras comunidades.

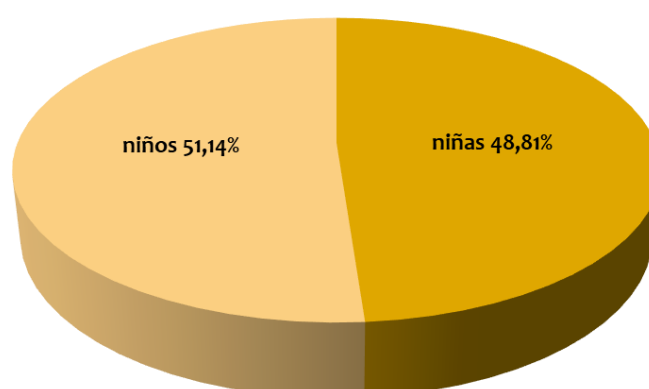
Tabla 1. Distribución de los nacidos en 2025 según lugar de nacimiento			
Lugar de nacimiento	Número de nacimientos	%	Variación respecto al año anterior
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla	2.686	90,80	↑ 1,74%
Hospital Comarcal de Laredo	267	9,02	↓ 4,30%
Hospital Mompía *	--	--	--
Domicilio	5	0,16	↑ 66,6%
Total	2.958	100	↓ 2,21%

* El Hospital Mompía cerró su área de partos el 1 de enero de 2025.

Perfil de los recién nacidos inscritos en el programa de cribado

Del número total de RN inscritos en el programa –número de RN vivos en Cantabria más los nacidos fuera de Cantabria que residen en la comunidad- 1.514 (51,14%) fueron niños y 1.445 (48,81%) niñas (**gráfico 2**).

Gráfico 2. Distribución de los RN según el sexo



El **gráfico 3** muestra la distribución de los RN en función de las semanas de gestación en el momento del nacimiento. Se observa que el 93,74% de los RN (2.773) nacieron con una edad gestacional de entre 37 y 42 semanas; el 5,51% (163) fueron prematuros entre 33-36 semanas de gestación y el 0,74% (22) fueron menores de 33 semanas (grandes prematuros).

El 94% de los niños y niñas tenían, en el momento del nacimiento, un peso por encima de los 2.500 gramos y solo presentaron bajo peso el 5,98%, de los cuales 13 (un 0,43% del total de RN) estuvieron por debajo de los 1.500 gramos (**gráfico 4**).

Gráfico 3. Distribución de los RN según las semanas de gestación (n=2.958)

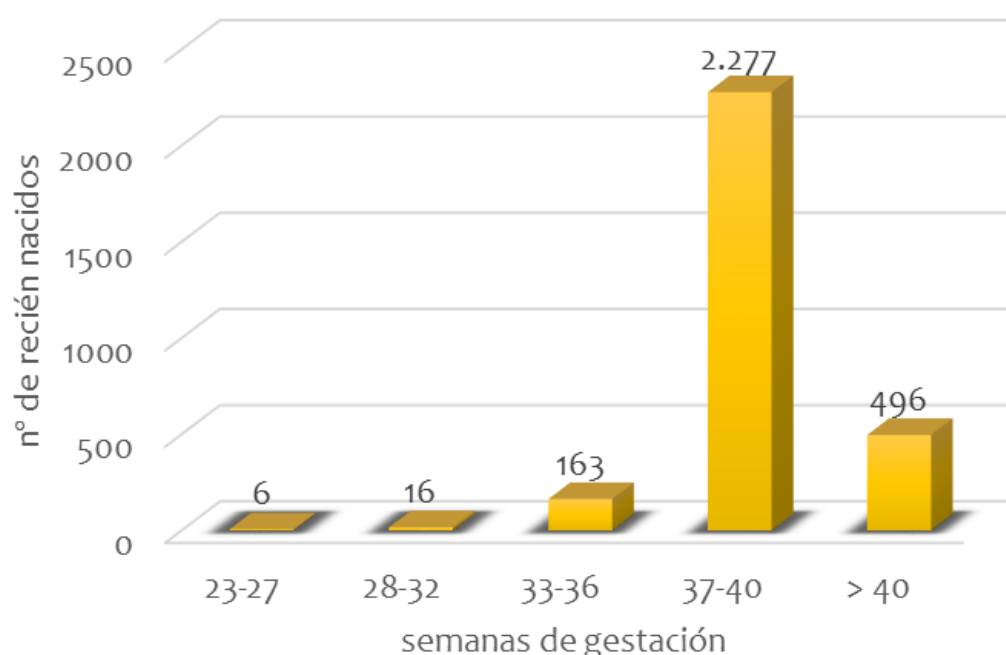
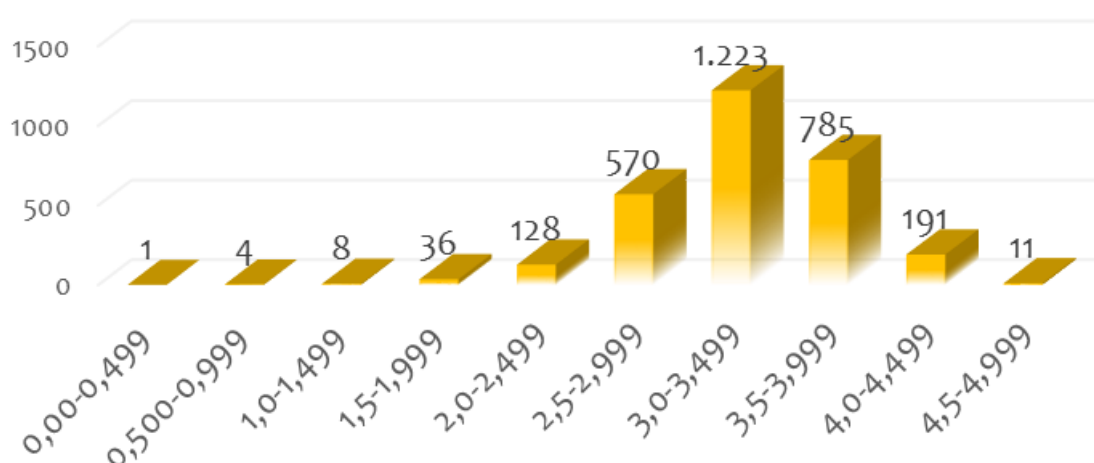


Gráfico 4. Distribución de los RN según el peso al nacimiento (n=2.957)

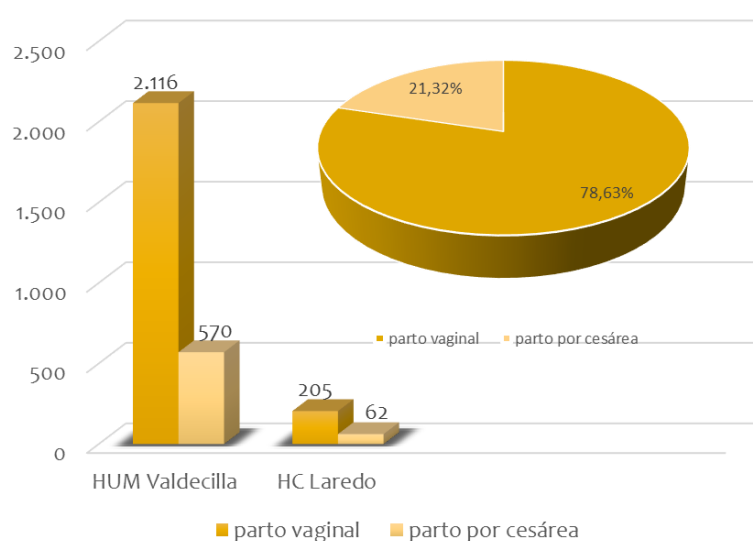


A efectos de cribado, los RN por debajo de 1.500 gramos de peso y/o menores de 33 semanas de edad gestacional se consideran grandes prematuros, lo que implica que es necesaria una repetición de la prueba a los 15 días de vida para volver a cribar el HC y la HSC.

En cuanto al tipo de parto, la proporción de cesáreas en las maternidades del Servicio Cántabro de Salud (hospitales de Laredo y Marqués de Valdecilla) es de un 21,33%, lo que supone un aumento del 9,5% respecto a 2024 (**tabla 2** y **gráfico 5**).

Tabla 2. Distribución de RN por tipo de parto y hospital de nacimiento					
Lugar de nacimiento	Nº recién nacidos	Parto vaginal		Parto por cesárea	
		Número	Porcentaje	Número	Porcentaje
HUM. Valdecilla	2.686	2.116	78,77%	570	21,22%
H. Laredo	267	205	76,77%	62	23,22%
Domicilio	5	5	100%	0	0%
TOTAL	2.958	2.326	78,63%	632	21,36%

Gráfico 5. Distribución de los RN por tipo de parto por hospitales y porcentaje en el global de la comunidad autónoma



Respecto al lugar de residencia, entre los recién nacidos en Cantabria se encuentran 66 niños y niñas con el domicilio familiar en otras provincias -**tabla 3**-, a los que también se les realizaron las pruebas de cribado, ya que el programa es universal.

Tabla 3. Número de RN cribados según provincia de residencia	
Provincia de residencia	Nº RN cribados
Cantabria	2.892
Otras provincias / países	66
Palencia	28
Asturias	9
Vizcaya	8
Madrid	7
Guipúzcoa	3
Cáceres	2
Burgos	2
Valladolid	2
Ciudad Real	1
Segovia	1
Zamora	1
Baleares	1
Budapest (Hungria)	1

Evaluación del programa en el año 2025

La evaluación del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas en Prueba de Talón permite medir la calidad de las intervenciones y detectar áreas de mejora. Se realiza a través de indicadores que sirven para valorar las distintas fases del proceso de cribado mediante la comparación con objetivos estándar, para los que se establece un nivel aceptable y un nivel óptimo.

Indicadores de proceso

Fase preanalítica

1. Cobertura del programa. Se refiere a la participación de los recién nacidos (población diana) en el cribado. El objetivo es de $\geq 99\%$ para un nivel aceptable y de $\geq 99,5\%$ para un nivel óptimo.

Del total de RN vivos en Cantabria en 2025, cinco quedaron excluidos del cribado por éxitus antes de las 48 horas de vida (aunque a uno de ellos se le tomó muestra de sangre a las 24 horas de vida), con lo que el número de neonatos con toma de muestra en 2025 fue de 2.952, un 2,18% menos que en 2024. La participación en el programa fue del 99,9%.

2. Intervalo de tiempo (expresado en horas de vida del neonato) entre la fecha de nacimiento (FN) y la fecha de extracción o toma de la muestra (FTM). Los objetivos en este caso son $\geq 95\%$ entre 24 y 72 horas como intervalo aceptable y $\geq 99\%$ entre 24 y 72 horas como intervalo óptimo.

Para realizar el cribado de las enfermedades incluidas en el programa se efectúa una única extracción entre las 24 y las 72 horas de vida del recién nacido. El año pasado, el 99,90% de las muestras se tomaron antes de las 72 horas de vida, por lo que este valor se mantiene en un nivel óptimo.

La toma de muestras de sangre de talón a los recién nacidos en 2025 se realizó en los dos hospitales del Servicio Cántabro de Salud donde se atienden partos y nacimientos: Hospital Comarcal de Laredo y Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. El Hospital Mompía cerró su área de partos el 1 de enero de 2025, por lo que ya no participa en el programa de cribado. A los nacidos en el domicilio familiar se les tomó la muestra in situ.

3. Intervalo de tiempo (expresado en días de vida del RN) entre la fecha de toma de muestra (FTM) y la fecha de entrada en el laboratorio (FEL). El objetivo para un nivel aceptable es del $95\% \leq 4$ días y para un nivel óptimo del $95\% \leq 3$ días y $99\% \leq 4$ días.

En 2025, el intervalo entre la fecha de toma de muestra y la fecha de entrada en el laboratorio fue de 5 días en el 95% de los casos y de 6 días en el 99%.

Este indicador se mantiene fuera del rango considerado como aceptable debido a la necesidad de enviar las muestras diariamente al País Vasco. En el cálculo de este indicador se incluye el traslado desde los hospitales a la UCG, que se hace diariamente de lunes a viernes, de las muestras tomadas el día anterior, y el traslado posterior al laboratorio, a donde llegan un día más tarde. El transporte lo realiza una empresa de mensajería que recoge las muestras a última hora de la mañana en la Consejería de Salud y las entrega en el Laboratorio de Salud Pública de Derio/Zamudio (Vizcaya) al día siguiente. Debido a las condiciones y las circunstancias del contrato con dicha empresa, el margen para mejorar este indicador es muy estrecho, si bien hay que señalar que este factor no tiene repercusión alguna en el cumplimiento de los objetivos de las fases siguientes.

4. Porcentaje de repetición por primera muestra no válida entre el total de muestras recibidas. Este indicador hace referencia a la calidad de las extracciones que se realizan en las maternidades. El objetivo para un nivel aceptable es que el porcentaje de muestras no válidas sea $\leq 2\%$ y para un nivel óptimo $\leq 0,5\%$.

El porcentaje de repetición de primeras muestras no válidas en 2024 fue del 0,06%, por debajo del valor establecido como óptimo. Este dato es muy satisfactorio, ya que solo se realiza una toma de muestra para todas las determinaciones y por tanto la exigencia a la hora de hacer la extracción es mayor. Una cifra tan baja de muestras no válidas implica, por tanto, una buena calidad de las extracciones por parte del personal de enfermería de las maternidades de Cantabria.

Fase analítica

5. Intervalo de tiempo entre la recepción de la muestra en el laboratorio de cribado (FEL) hasta la emisión del resultado (F1R). El objetivo para un nivel aceptable es $95\% \leq 4$ días y para un nivel óptimo, $P95 \leq 3$ días y $P99 \leq 4$ días.

En 2025, el 95% de los primeros resultados de cribado se obtuvieron en 3 días, por lo que este valor se encuentra en un nivel óptimo, lo que indica una alta calidad del trabajo del laboratorio. Si se valora el percentil 99, este fue de 7 días.

6. Porcentaje de repetición de muestra por resultado dudoso, por enfermedad cribada, independientemente de la enfermedad de que se trate, para obtener un resultado óptimo. Se considera como porcentaje

aceptable $\leq 2\%$ por cada enfermedad y como porcentaje óptimo $\leq 1\%$ por cada enfermedad.

En 2025 se cumple el objetivo óptimo en todos los casos en los que se necesitó repetir la prueba por resultado dudoso, en las enfermedades mencionadas en la **tabla 4**, excepto en el hipotiroidismo congénito.

Tabla 4. Porcentaje de repetición de muestras por resultado dudoso ⁽¹⁾ , por enfermedad	
enfermedad	porcentaje de repetición
Hipotiroidismo congénito	1,15%
Fibrosis quística	1,01%
LCHADD	0,16%
Déficit de biotinidasa	0,13%
Homocistinuria	0,27%
Enf. orina olor jarabe de arce	0,30%
Acidemia isovalérica	0,03%
Hiperplasia suprarrenal congénita	0,10%
Tirosinemia tipo I	0,06%
Acidemia propiónica ⁽²⁾ Acidemia metilmalónica ⁽²⁾	0,74%
Déficit primario de carnitina	0,03%

- (1) Se considera N= 2.952, que es el número de RN a los que se tomó primera muestra antes de las 72 horas de vida, independientemente de si se completó el cribado o no.
- (2) Durante el proceso de cribado, los marcadores de acidemia propiónica y acidemias metilmalónicas son comunes, por lo que no se puede distinguir entre ambas. La diferencia entre ellas se establece en la fase de diagnóstico en la consulta de Metabolismo infantil del HUMV.

Fase postanalítica

7. Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento (FN) y la obtención del resultado definitivo por parte del laboratorio (FDL). El objetivo es cumplir el intervalo de 10 días de vida del recién nacido en $\geq 95\%$ de los casos para alcanzar un nivel aceptable y en $\geq 99\%$ para un nivel óptimo cuando el análisis se hace de la primera muestra válida.

En 2025, el 95% de los resultados definitivos por parte del laboratorio, sobre una primera muestra válida, se obtuvieron en un máximo de 9 días desde el nacimiento, lo que sitúa este valor dentro del objetivo marcado.

Cuando es precisa una segunda muestra para confirmar los resultados de marcadores alterados, el intervalo entre la FN y la FDL debe ser de 20 días en el 95% de casos para un nivel aceptable y en el 99% de casos para un nivel óptimo. La necesidad de repetición es mayor para el

cribado del hipotiroidismo congénito y la fibrosis quística. En la primera de estas enfermedades, el diagnóstico de laboratorio definitivo (sobre una segunda muestra) se obtuvo antes de los 19 días de vida en el 99% de los casos, mientras que en la fibrosis quística el intervalo estuvo por encima de los 28 días, lo que constituye un nivel aceptable cuando se requiere una segunda muestra. La explicación es que, en Cantabria, ante un primer resultado alterado, es necesario esperar a los 24-28 días de vida para extraer la segunda muestra en el RN.

8. Intervalo de tiempo (contado en días laborables) entre el resultado del cribado alterado (FDL) y la derivación para valoración y diagnóstico a la unidad especializada correspondiente (FRUDTS). El intervalo considerado aceptable/óptimo es ≤ 24 horas laborables en el 100% de los casos de cribado positivo.

La notificación de los casos con cribado positivo confirmado la realiza la Unidad Central de Gestión siempre por vía telefónica, tanto a los padres/tutores del recién nacido como a la unidad clínica, en este caso para obtener cita. Ambos trámites se realizan el mismo día de la obtención del resultado, es decir, se cumple el objetivo propuesto de 24 horas laborables. Además, en la mayoría de los casos, la cita en la unidad clínica se fija dentro de las 24 horas laborables siguientes.

9. Intervalo de tiempo entre el resultado de cribado alterado (FDL) y la derivación del RN a la unidad clínica para tratamiento y seguimiento (FRUDTS). El intervalo considerado aceptable/óptimo es ≤ 24 horas laborables en el 100% de los casos de cribado positivo.

Ambos trámites se realizan el mismo día de la obtención del resultado en el 99% de los casos, es decir, se cumple el objetivo de 24 horas laborables.

Resultados del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas en Prueba de Talón 2025

Casos detectados

Durante el año 2025 se detectaron seis casos de recién nacidos con alguna de las alteraciones endocrino-metabólicas incluidas entre las enfermedades objeto de cribado en Cantabria (**tabla 5**).

Tabla 5. Casos detectados y tasa de detección por enfermedad

enfermedad objeto de cribado	número de casos detectados	tasa de detección (nº casos/nº cribados)
Hipotiroidismo congénito	3	3/2.952
Déficit de biotinidasa	2	2/2.952
Anemia falciforme	1 caso / 14 portadores	1/2.952

Hipotiroidismo congénito

El hipotiroidismo congénito es la enfermedad endocrina más frecuente en pediatría y la primera causa de discapacidad intelectual prevenible. Cursa con una deficiencia de hormonas tiroideas, que son fundamentales para el desarrollo del sistema nervioso central y el crecimiento óseo y muscular, así como para mantener la temperatura y el metabolismo corporal. Sin niveles adecuados de estas hormonas, el desarrollo físico e intelectual se ve seriamente afectado.

El cribado del hipotiroidismo congénito se realiza mediante la determinación de la hormona estimulante de la tiroides (TSH) y la tiroxina total (T4) por fluoroinmunoensayo (DELFLIA).

Durante el año 2025 se detectaron tres casos de hipotiroidismo congénito. Tras las pruebas complementarias (pruebas de laboratorio y pruebas de imagen -ecografía y gammagrafía de tiroides-), uno de ellos fue diagnosticado de tiroides ectópica (sublingual). La primera consulta en Endocrinología pediátrica del HUMV se citó en todos los casos cuando los bebés tenían menos de 20 días de vida y en todos los casos se pautó tratamiento con hormona tiroidea y controles periódicos.

Déficit de biotinidasa

La deficiencia de biotinidasa (DB) es una enfermedad metabólica hereditaria autosómica recesiva que conduce a un descenso de los niveles séricos de biotina, una vitamina hidrosoluble del complejo B que actúa como cofactor esencial de cuatro enzimas que intervienen en la regulación

del metabolismo energético. El déficit se clasifica en función de la actividad enzimática residual que presente la biotinidasa: cuando es inferior al 10 % la deficiencia es considerada total o grave, mientras que si se encuentra entre un 10-30 % se considera parcial o leve.

Los signos clínicos de esta enfermedad se presentan entre la primera semana de vida y la adolescencia, aunque la mayoría de síntomas se manifiestan entre los 3 y 6 meses.

El cribado del déficit de biotinidasa se lleva a cabo midiendo la actividad del enzima por ensayo fluorimétrico semicuantitativo, en unidades enzimáticas (1U=1 nmol/min/dl).

En 2025 se detectaron dos casos de déficit de biotinidasa. En la Unidad de Metabolismo del Servicio de Pediatría del HUMV se les citó a los 17 y 12 días de vida y se les pidió estudio genético, que permitió el hallazgo en uno de ellos de la variante leve p.Asp424His del gen BTBD9 en homocigosis, y en el otro la identificación en heterocigosis de las variantes p.Asp424His y p.Gly452Glu. En ambos casos se trata de déficits parciales de biotinidasa, pero ya en la primera consulta se pautó tratamiento sustitutivo con biotina y se indicaron seguimientos periódicos.

Anemia falciforme

La anemia falciforme o drepanocitosis es una enfermedad hereditaria de los eritrocitos que se transmite de forma autosómica recesiva. Presenta un claro patrón étnico: las poblaciones con mayor prevalencia de la enfermedad son el África subsahariana y América del Sur. Se caracteriza por la presencia de hemoglobina anómala en los glóbulos rojos, que adquieren forma de hoz. Al nacimiento es asintomática y los primeros síntomas aparecen hacia los 4-6 meses de vida, cuando comienzan a disminuir los niveles de la hemoglobina fetal. Las complicaciones más frecuentes son: crisis de dolor vasoclusivo, episodios infecciosos, accidentes cerebrovasculares, crisis de secuestro esplénico, asma bronquial, hipertensión pulmonar, neumonía, insuficiencia respiratoria, complicaciones visuales, cardíacas, renales y en otros órganos.

El cribado de esta enfermedad se lleva a cabo mediante la separación de las distintas variantes de hemoglobina mediante cromatografía líquida de alta resolución: patrón normal en RN: FA.

En la consulta de Hematología y Eritropatología del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, se detecta por electroforesis una posible variante de hemoglobina fetal en un 30%, una posible variante de hemoglobina compatible con Hemoglobina S en un 30% y una posible variante de hemoglobina C en un 30%, es decir, una eritropatología compatible con enfermedad de células falciformes SC.

El tratamiento consiste en profilaxis antibiótica, con fenoximetilpenicilina benzatina, que se mantendrá al menos hasta los 5 años; profilaxis con vitamina D y dieta rica en verdura y fruta fresca.

El paciente quedó registrado, con el consentimiento materno, en el Registro de hemoglobinopatías pediátricas y anemias raras.

Por otra parte, dado que la técnica empleada para el cribado de anemia falciforme permite detectar el estado de portador, en 2025 se encontraron 14 portadores: 10 con fenotipo FAS y 4 con fenotipo FAC.

Todos los portadores fueron citados a la consulta de Hematología del HUMV, donde el seguimiento de los pacientes detectados con anemia falciforme se lleva a cabo según el protocolo consensuado y establecido por la Sociedad Española de Oncología y Hematología Pediátrica, y donde se realiza el estudio genético de los portadores y sus padres para incluirlo en sus historias clínicas, con el fin de poder realizar un consejo genético.

Tasas de incidencia históricas del programa de Cantabria

El número de casos y la incidencia de las distintas enfermedades incluidas en el cribado neonatal desde su puesta en marcha en 1981 se muestra en la **tabla 6**, en la que se especifican: el número de RN cribados y el número y la incidencia de casos encontrados para cada enfermedad.

Número de casos e incidencia encontrados de cada enfermedad en el periodo 1981-2025					
enfermedad cribada	periodo de cribado	nº RN cribados (1)	incidencia teórica (2)	nº casos	incidencia real
Hipotiroidismo congénito	1981-2025	195.399	1/3.000	95	1/2.056
Hiperplasia suprarrenal congénita	2023-2025	6.142	1/15.000	0	-
Fibrosis quística	2012-2025	52.791	1/3.500-4.000	14	1/3.770
Fenilcetonuria	1981-2025	195.399	1/8.400	13	1/15.030
Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media	2016-2025	33.809	1/23.400	1	1/33.809
Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena larga	2016-2025	33.809	1/198.555	0	-
Acidemia glutárica tipo I	2016-2025	33.809	1/85.000	0	-
Déficit de biotinidasa	2019-2025	20.967	1/27.000-60.000	4	1/5.241
Homocistinuria	2022-2025	12.143	1/85.094	0	-
Enf. Orina jarabe de arce	2022-2025	12.143	1/120.000	0	-
Acidemia isovalérica	2022-2025	12.143	1/60.000-550.000	0	-
Tirosinemia tipo I	2024-2025	3.689	1/120.000	0	-
Acidemia propiónica	2024-2025	3.689	1/100.000-250.000	0	-
Acidemias metilmalónicas	2024-2025	3.689	1/80.000	0	-
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga	2025 (3)	629	1/73.000	0	-
Deficiencia primaria de carnitina	2025 (3)	629	1/83.000-200.000	0	-
Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica	2025 (3)	629	1/360.000	0	-
Deficiencia de beta-cetotiolasa	2025 (3)	629	1/1.000.000	0	-
Deficiencia de 3-metilcrotonil CoA carboxilasa	2025 (3)	629	1/30.000-50.000	0	-
Anemia falciforme	2016-2025	33.809	1/5.570	4	1/8.452

Otras actividades de la Unidad Central de Gestión

Participación en el Sistema de Información del Programa Poblacional de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud (SICN)

El Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud tiene como finalidad recoger y gestionar los datos que permiten la evaluación de los objetivos e indicadores de calidad del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas aprobados por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS) en 2013.

El CISNS aprobó en diciembre de ese año los objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas del SNS, para poder analizar y evaluar la situación del programa y establecer planes de mejora para alcanzar el nivel óptimo de eficiencia.

Los objetivos del SICN son: realizar un correcto seguimiento del programa; constituir la fuente oficial de información; establecer los datos e indicadores que permitirán la medición de los objetivos de calidad del programa; y facilitar la puesta en común de información.

El funcionamiento del SICN se articula en torno a una aplicación web desarrollada por el Ministerio de Sanidad, de uso privado con acceso mediante certificado electrónico. Las CCAA e INGESA son las fuentes de información que facilitan los datos con periodicidad anual.

Cantabria aporta esta información anualmente, tanto la que se refiere a los indicadores a nivel general como la de los indicadores específicos de cada enfermedad.

Además, Cantabria participa en el grupo de trabajo del SICN, que depende de la Ponencia de Cribados Poblacionales de la Comisión de Salud Pública y cuyos informes se presentan cada año a dicha ponencia para su discusión y aprobación.

Asistencia a reuniones y cursos y actividad docente

- Asistencia a las **reuniones de la Ponencia de Cribado Poblacional del Sistema Nacional de Salud, tanto de carácter presencial (21 de octubre) como de tipo virtual (9 de enero y 17 de junio)**, así como a las reuniones del Grupo de Trabajo del Programa de Cribado de Enfermedades Congénitas en Prueba de Talón en el marco de dicha ponencia. La Ponencia de Cribado Poblacional del SNS es un órgano dependiente de la Comisión de Salud Pública que tiene

como objetivo general aportar una opinión experta, imparcial y transparente en política sanitaria sobre programas de cribado, promoviendo la coordinación de éstos en el marco del SNS y los avances en la calidad y en la homogeneización de los programas implantados. Como objetivos específicos tiene: elaborar y consensuar recomendaciones, basadas en la evidencia, sobre la política de cribados; establecer protocolos consensuados; evaluar los resultados y la calidad de los programas; velar por los aspectos éticos y sociales en las propuestas y recomendaciones, así como por los económicos y de coste-oportunidad.

- Participación en las actividades docentes dirigidas a los **médicos internos residentes (MIR) de la especialidad de Medicina Preventiva y de enfermeras internas residentes (EIR)** que rotan por el Servicio de Salud Pública durante su periodo de formación.
- Sesión de marzo de 2025 sobre cribados neonatales para los alumnos del **Máster en Dirección y Gestión de Servicios Sanitarios (MADGS)** de la Universidad de Cantabria.

Colaboración con las consultas de Pediatría del Servicio Cántabro de Salud y otros organismos

- La Unidad Central de Gestión (UCG) colabora con la **consulta de Metabolismo del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (HUMV)** en el seguimiento de los pacientes diagnosticados de algunas enfermedades metabólicas, sobre todo fenilcetonuria e hiperfenilalaninemia. Este seguimiento se realiza mediante la determinación del nivel de fenilalanina (Phe) y tyrosina (Tyr) en sangre. La UCG participa recibiendo las muestras de sangre de los pacientes en seguimiento y enviándolas al Laboratorio de Salud Pública del País Vasco y posteriormente comunicando los resultados a la consulta de Pediatría. Durante el año 2025 se realizaron un total de 43 seguimientos correspondientes a 12 pacientes.
- **Cesión de muestras de sangre procedentes del programa de cribado neonatal al Servicio de Pediatría del HUMV** para descartar la presencia de determinados virus (CMV) al nacimiento en pacientes diagnosticados de enfermedades causadas por estos agentes y otros marcadores patológicos. A petición de especialistas de Neurología y Nefrología y Metabolismo se recuperaron 3 muestras con este fin.

ANEXO 1. DATOS GLOBALES PROGRAMA CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN PRUEBA DE TALÓN 2025	
Número de nacidos vivos en Cantabria	2.958
Número de recién nacidos fallecidos antes de 48 horas de vida	4
Población elegible	2.954
Número de recién nacidos que rechazan participar en el programa	2
Número de recién nacidos en 2025 en los que se inician pruebas de cribado	2.952
Participación	99,9%
Número de recién nacidos en 2025 a los que se realizan pruebas de cribado fuera de programa	1
Número de muestras tomadas en los 30 primeros días de vida para cribado inicial	2.951
Número de recién nacidos fuera de Cantabria residentes en la comunidad autónoma	1
Número total de recién nacidos inscritos en el sistema de información	2.959
Número de repeticiones por resultado dudoso, por prematuridad y/o por bajo peso	153
Número / porcentaje de muestras no válidas	2 / 0,06%
Número total de muestras tomadas y enviadas al laboratorio dentro del programa de cribado (aprox.)	3.104
Número de recién nacidos derivados a consultas para diagnóstico por cribado positivo	35
Falsos positivos	15
Número de recién nacidos diagnosticados como enfermos o portadores	20