



MEMORIA AL PROYECTO DE ORDEN DE LA CONSEJERÍA DE SANIDAD POR LA QUE SE DETERMINAN LAS ENFERMEDADES CONGÉNITAS ENDOCRINAS Y METABÓLICAS OBJETO DE DETECCIÓN PRECOZ EN LOS RECIÉN NACIDOS.

La cartera común básica de servicios del Sistema Nacional de Salud garantiza unas prestaciones de salud eficaces y seguras, junto con una mayor equidad en el acceso para todos los ciudadanos, evitando diferencias en los servicios que reciben los usuarios de las diferentes comunidades autónomas.

La detección de enfermedades en fase presintomática mediante cribado forma parte de las actividades preventivas que se recogen en el anexo I del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, sobre cartera de servicios comunes de salud pública y en diversos apartados del anexo II y III correspondientes a cartera de servicios comunes de atención primaria y especializada, respectivamente.

En febrero de 2012, el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud creó un grupo de trabajo de desarrollo de las prestaciones básicas de servicios del Sistema Nacional de Salud con el objetivo de revisar la cartera común, en el marco de lo establecido en el artículo 20 de la Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública.

Las propuestas de concreción de la cartera de servicios comunes fueron elevadas por la Comisión de prestaciones, aseguramiento y financiación al Pleno del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud en julio de 2013. En 2014 se publicó la Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III 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, con las enfermedades que forman parte del programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud.

En Castilla-La Mancha, el cribado neonatal se reguló por primera vez mediante la Orden de la Consejería de Sanidad y Bienestar Social, de 14 de septiembre de 1989, con la detección de hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria. Posteriormente fue sustituida por la Orden de 10 de mayo de 2001, de la Consejería de Sanidad, que incluyó el cribado de la hiperplasia adrenal congénita.

Para dar cumplimiento a la actualización de la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud se publica la Orden de 22 de diciembre de 2014 la ampliación del cribado a 10 enfermedades en el Programa de Castilla-La Mancha. Posteriormente, las Ordenes 203/2017 y 138/2018 de la Consejería de Sanidad, ampliaron el número de enfermedades objeto de cribado neonatal a 20 y 24 respectivamente.





La disponibilidad de técnicas analíticas más sensibles y específicas permite incorporar la detección de más enfermedades congénitas neonatales de forma efectiva. En base a esto, a partir de la entrada en vigor de esta Orden, la batería de cribado neonatal en Castilla-La Mancha se incrementa hasta un total de 25 enfermedades:

1. Fenilcetonuria
2. Hipotiroidismo congénito
3. Hiperplasia adrenal congénita
4. Fibrosis quística
5. Anemia falciforme
6. Acidemia glutárica tipo I
7. Aciduria 3- hidroxí 3- metil glutárica (Deficit de 3-OH-3-Metilglutaril-CoA Liasa)
8. Déficit de beta-ceto-tiolasa
9. Acidemia propiónica
10. Acidemia metilmalónica
11. Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCHADD)
12. Deficiencia de 3-hidroxíacil coenzima A deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
13. Deficiencia de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena media (MCHADD)
14. Deficiencia múltiple de acilCoA deshidrogenasa (MAD)
15. Deficiencia primaria de carnitina (CUD)
16. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
17. Tirosinemia tipo 1
18. Tirosinemia tipo 2
19. Tirosinemia tipo 3
20. Acidemia isovalérica
21. Homocistinuria
22. Deficiencias de metionina adenosil transferasa (MAT I/III)
23. Defectos en la biosíntesis del cofactor de tetrahidrobiopterina
24. Defectos en la regeneración del cofactor de tetrahidrobiopterina
25. Déficit de biotinidasa

El Programa de cribado neonatal ampliado en Castilla-La Mancha para la detección de estas enfermedades no conlleva incremento económico en la dotación presupuestaria ordinaria.

En Toledo, a fecha de la firma
EL DIRECTOR GENERAL DE SALUD PÚBLICA
P.S.: LA SECRETARIA GENERAL
(art. 11.a) Decreto 81/2019, de 16/07/2019)

Fdo.: Elena Martín Ruiz

