



## EVALUACION DEL CRIBADO NEONATAL. HIPOTIROIDISMO CONGENITO. ASTURIAS, 2014-2020

Eva García Fernández<sup>1</sup>, Jose M<sup>a</sup> Blanco González<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Consejería de Salud de Asturias



### CONTENIDO

#### ANTECEDENTES

Programa preventivo-asistencial de Salud Pública para la detección precoz de un grupo de metabopatías cuya expresión clínica es irreversible y altamente incapacitante. Se intenta mejorar el pronóstico y/o la evolución natural de la enfermedad.

#### OBJETIVO

- Conocer el grado de consecución de los objetivos y realizar seguimiento del cribado neonatal desde su implantación hasta 2020
- Analizar los casos detectados por el programa de hipotiroidismo congénito

#### METODO

Análisis descriptivo de los indicadores del programa desde su implantación en 2014 hasta 2020 en Asturias:

- Hipotiroidismo congénito (HC)
- Fenilcetonuria (PKU)
- Fibrosis quística (FQ)
- Déficit de acilCoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
- Déficit de acilCoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
- Acidemia glutárica tipo I (GA I)

### RESULTADOS



DATOS GENERALES									
Período 1/10/2014 - 31/12/2020									
	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	Estándar	
								Optimo	Aceptable
Participación	99,7%	98,9%	99,9%	99,7%	99,5%	99,6%	99,9%	99%	95%
Muestras no válidas	2,8%	2,5%	1,6%	2,0%	1,5%	1,4%	1,6%	≤ 0,5%	≤ 2%
Tiempo extracción-entrega laboratorio	4	4	3	3	3	3	3	P95 ≤ 3 d	P95 ≤ 4 d
Toma de muestra 48-72 h	95,0%	93,0%	98,0%	94,0%	95,0%	94,5%	91,9%	P 99%	P 95%
Trazabilidad	99,5%	98,9%	99,9%	99,7%	99,9%	99,5%	99,9%	100%	99%

#### CRIBADO NEONATAL

DATOS ESPECIFICOS PARA CADA ENFERMEDAD								
Período 1/10/2014 - 31/12/2020								
	HC	FQ	PKU	MCADD	LCHADD	GA-I	Total	AF
Tasa cribados + Tasa de detección	0,55‰	1,36‰	0,08‰	0,22‰	0‰	0,16‰	2,86‰	1,42‰
Nº confirmados	17	6	2	3	0	2	30	1
Prevalencia al nacimiento	2164	6131	18392	12261	...	18392	1268	21591
Nº portadores sanos		8					8	106
% total FP	0,35%	1,44%	0,06%	0,10%	0%	1,60%	3,60%	0%

Indicadores específicos HC para RNCE. 2015-2020						
Año	RN < 1500 gr	% RN	RN < 34 SG	% RN	Detección y diagnóstico	Casos confirmados
	2ª muestra		2ª muestra		Test + 2ª muestra	
2015	37	77,1%	57	70,0%	1	1
2016	48	84,2%	94	84,0%	0	0
2017	51	92,7%	79	86,0%	1	0
2018	38	84,4%	91	82,7%	0	0
2019	29	93,5%	66	85,7%	0	0
2020	28	90,3%	64	91,4%	2	2
Total	231	86,5%	451	83,2%	4	3

#### HIPOTIROIDISMO CONGENITO

Casos HC detectados por cribado neonatal 2014-2020				
Año	Dx nacimiento	Sexo	Dx definitivo Reevaluación 3 años	Eco/Gamm
2014	HCP	M	HCP	Ectópico
	HCP	M	HCP	Sublingual
2015	HC pendiente reevaluación	M	Hipertirotropinemia transitoria	
2016	HC pendiente reevaluación	M	HCP	Ectópico
2017	HCP	M	HCP	Normal
	HCP	M	HCP	Agnesia
	HCP	H	HCP	Ectópico
2018	HC pendiente reevaluación	M	Desconocido por traslado	Normal
	HC pendiente reevaluación	M	Desconocido	Eutópico vs sublingual
2019	HC pendiente reevaluación	M	Pendiente	Agnesia
	HC pendiente reevaluación	M	Pendiente	Normal
	HC pendiente reevaluación	M	Pendiente	Normal/No captación
2020	HCP	M		Agnesia
	HC pendiente reevaluación	M	Pendiente	Normal
	HC pendiente reevaluación	M	Pendiente	Normal

### CONCLUSIONES

- Programa con una importante implantación mantenida en el tiempo
- Prevalencia de enfermedades detectadas muy baja
- Todos los casos en seguimiento, con una vida normal, sin ninguna clínica
- Gran relevancia de la evaluación para mantener los estándares de calidad en la recogida y gestión de muestras y en la detección de positivos