Gac Sanit. 2026;40(S4):103

Gaceta Sanitaria

https://www.gacetasanitaria.org

708 - RENDIMIENTO DEL PROGRAMA DE CRIBADO DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS EN PRUEBA DE TALÓN EN NAVARRA, 2016-2026

B. Erro Iturri, E. Vera Navarro, T. Percaz Villanueva, R. Preciado del Pozo, R. Marqués Jiménez, M. Rodrigo Olave, J.A. Díaz González, C. Sayon Orea, M. Ederra Sanz

Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra; Consorcio de Investigación Biomédica en Red de Epidemiología y Salud Pública de Navarra; Instituto de Investigación Sanitaria de Navarra; Navarrabiomed.

Resumen

Antecedentes/Objetivos: El programa de detección precoz de enfermedades congénitas metabólicas en prueba del talón (PDPMC), con carácter poblacional organizado, se inició en mayo de 2016 en Navarra incluyendo las 7 enfermedades establecidas en la cartera común de servicio del Sistema Nacional de Salud. En la actualidad, con la incorporación creciente de enfermedades a cribar, 12 corresponden a las implantadas en cartera común, 9 se encuentran en tramitación normativa y 14 a las incorporadas por la Ley Foral 10/2021 del 18 de junio. Con todo esto, se expone el reto desde los programas de detección precoz para el diagnóstico y posterior gestión de estas enfermedades. El objetivo fue evaluar los resultados y rendimiento del PDPMC en Navarra durante los últimos 10 años.

Métodos: Estudio descriptivo de los neonatos incluidos en el cribado de enfermedades congénitas metabólicas en prueba del talón de Navarra, desde el 15/05/2016 hasta el 31/01/2026. Se evaluó el % de positividad a algún marcador incluido en el cribado, % neonatos derivados a unidad de confirmación diagnóstica, tasa de detección de enfermedad y estado de portador.

Resultados: Durante el tiempo estudiado se cribó a un total de 50.408 recién nacidos observándose un 4,9% de positividad a algún marcador. Asimismo, un 3% del total fue derivado a unidad clínica pediátrica de referencia. De los neonatos derivados, 52 (3,5%) fueron afectos de enfermedad, 405 (26,9%) resultaron portadores (400 con

0213-9111 © 2026 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados

rasgo falciforme y 5 de fibrosis quística), 1.020 (67,8%) resultaron falsos positivos, en 22 (1,5%) no se llegó a completar diagnóstico y 5 (0,3%) están en estudio actualmente. Las enfermedades detectadas fueron: hipotiroidismo congénito (n = 23), enfermedad de células falciformes (n = 12), fibrosis quística (n = 4), déficit de biotinidasa (n = 3), fenilcetonuria (n = 2), deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (n = 2), acidemia propiónica (n = 1), atrofia muscular espinal (n = 1), hiperfenilalaninemia (n = 1), deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (n = 1), deficiencia de isobutiril-CoA-deshidrogenasa (n = 1) y deficiencia de acil CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (n = 1).

Conclusiones/Recomendaciones: Los casos afectos detectados por el programa de Navarra son concordantes con los datos de prevalencia descritos en la literatura de dichas enfermedades. Dado el elevado porcentaje de falsos positivos detectados, es importante hacer el máximo esfuerzo en optimizar la organización, gestión y evaluación de este programa de detección precoz con el fin de minimizar los efectos adversos del mismo.

0213-9111 © 2026 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados