

DIRECCIÓN: informacion_publica@sanidad.gob.es

ASUNTO: DG/15/24 APORTACIONES ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA EL ESTUDIO DE LOS ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO (AECOM)

Madrid, 15 de marzo de 2024

Att: Ministerio de Sanidad

Asunto: Audiencia e información pública sobre el Proyecto de Orden por la que se modifican los anexos I, II, III y VI 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

Como representantes de la Asociación Española de Aciduria Glutárica tipo 1 y 2 (Familias GA), queremos hacer llegar a ese Ministerio nuestra opinión sobre el Proyecto de Orden por la que se modifican los anexos I, II, III y VI del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud que afectan a los programas de cribado neonatal para siete enfermedades endocrino-metabólicas.

La presente orden incorpora al programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas, la tirosinemia tipo I (TH1), y las cardiopatías congénitas críticas.

Todo avance en el diagnóstico temprano de estas patologías nos llena de esperanza y orgullo, darles las gracias en este sentido, ya que como asociación nacional creemos importante conseguir la equidad entre Comunidades Autónomas, aunque es necesaria una equiparación de unos mínimos que correspondan con el momento de avances tecnológicos que vivimos, al nivel de comunidades como Galicia.

Nuestra colaboración y apoyo a los profesionales implicados en nuestras patologías, en los programas de cribado y en los centros de diagnóstico y seguimiento, representados por AECOM, nos hace comprender y apoyar su posición que exponen en sus ponencias y seminarios.

- *La posición de AECOM respecto al cribado neonatal para las enfermedades endocrino-metabólicas, es unánime a favor del cribado neonatal expandido para aquellas enfermedades de las que se dispone de tratamiento efectivo y el método de cribado es sensible y específico. El debate sobre la idoneidad del cribado para la TH1 y para otras enfermedades del metabolismo intermediario está ampliamente superado, y en la actualidad en el seno de nuestra Sociedad, que acoge un grupo de trabajo específico de Cribado Neonatal, se debaten criterios para otras enfermedades potencialmente tratables como son las enfermedades de depósito lisosomal, o el cribado genético en el recién nacido.*
- *Nuestros modelos de referencia son el modelo nacional uniforme y expandido de Italia, en este momento con más de 41 enfermedades incluidas, y actualmente propuesto como modelo para implantar en las regiones más avanzadas de la UE; y a nivel nacional el modelo de la Comunidad de Galicia que incluye 37 enfermedades (3).*
- *De acuerdo con el panel uniforme de trastornos incluidos en los programas de cribado neonatal publicado por el "American College of Medical Genetic" publicado en el año 2006, son 29 los trastornos considerados primarios, de los que 20 son detectables por MS/MS. Asimismo, se define un segundo grupo de 25 enfermedades consideradas secundarias, 22*

de estas detectables por MS/MS, donde la evidencia de beneficio no sería tan relevante. Hoy en día, en el “Recommended Uniform Screening Panel” están incluidas 35 enfermedades primarias y más de 26 enfermedades secundarias (4).

- No tiene sentido, por tanto, retrasar la incorporación de trastornos del metabolismo intermediario como son la **acidemia metilmalónica** y **acidemia propiónica** (5), así como sus combinados, otros trastornos que afectan a la **beta oxidación de ácidos grasos** y los trastornos del **ciclo de la urea**, así como trastornos del **metabolismo de las cetonas**, cuando los biomarcadores están establecidos, se obtienen con la misma prueba y no supone por tanto un incremento significativo de costes, y la utilidad clínica está claramente demostrada (4).

Creemos firmemente que deberían colaborar con esta sociedad científica ya que son las personas que tienen que luchar junto a nosotros por las secuelas derivadas de no tener un diagnóstico temprano.

JUNTA DIRECTIVA DE ASOCIACIÓN NACIONAL FAMILIAS GA

- (1) *González-Lamuño D. et al. El cribado metabólico del recién nacido como modelo asistencial de la medicina de precisión. Perspectiva desde la Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM). Rev Esp Salud Pública. 2021 Jan 26;95:e202101021.*
- (2) *la Marca G. La organización del cribado neonatal en Italia. Comparación con Europa y el resto del mundo. Rev Esp Salud Pública. 2021 Jan 26;95: e 2173-9110.*
- (3) *DECRETO 148/2023, de 23 de noviembre, por el que se regula el Programa gallego para la detección precoz de enfermedades genéticas, endocrinas y metabólicas en período neonatal y se crea el Comité asesor del programa.*
- (4) *Advisory Committee on Heritable Disorders in Newborns and Children - Recommended Uniform Screening Panel [consultado 7 marzo de 2024]. Disponible en:*
<https://www.hrsa.gov/advisorycommittees/mchbadvisory/heritabledisorders/recommendedpanel/index.html>
- (5) *Martín-Rivada, Á. et al. Newborn screening for propionic, methylmalonic acidemia and vitamin b12 deficiency. Analysis of 588,793 newborns. J. Pediatr. Endocrinol. Metab. 2022, 35, 1223–1231.*