

Dra. Rosa María López, del Laboratorio de Cribado Neonatal **«De 200 casos detectados en el 2023, solo cuatro correspondían a afectados de Fibrosis Quística»**

El cribado neonatal se puso en marcha a partir de 1968 cuando la OMS consideró que un mecanismo de prevención de algunas enfermedades de relevancia podía establecerse mediante unas pruebas de carácter universal en los recién nacidos. Se trataba de identificar prematuramente a posibles afectados por enfermedades raras que todavía no se habían podido manifestar, para de ese modo diagnosticarlas y facilitar su tratamiento o su investigación.

La idea que subyacía era afrontar el problema mediante una prueba analítica que fuera sencilla, que se aplicara sin restricciones y antes de cualquier indicio de enfermedad y que además tuviera una cobertura indefinida en el tiempo y unos equipos multidisciplinares que respondieran del cribado, de sus resultados y de la comunicación de los resultados a las familias. No todas las enfermedades detectables podían tener un tratamiento curativo, alguna sí y otras no, pero en todos los casos la prevención tenía que actuar como un mecanismo de alerta inmediato.

Según la Dra López, la esencia del sistema es que se trata de un sistema universal de prevención, de acceso para toda la población recién nacida y muy asequible. En los países desarrollados la cartera básica de detección es más amplia que en los países menos desarrollados, pero el objetivo es que incluso en los países menos desarrollados, el cribado consiga ser un derecho y se imponga como una medida más de prevención de la sanidad universal.

Una de las ventajas de la universalización del cribado es la toma de muestras, tal como nos explicaba la Dra López. Se utiliza la prueba del talón, que son cinco gotitas de sangre en un papel

La prueba del talón en los recién nacidos es una garantía de la universalización del cribado que puede detectar muchas enfermedades hereditarias

amb el suport de:



Ajuntament de L'Hospitalet



La Dra Rosa María López, en un momento de la conversación

En Catalunya se detectan hasta 26 enfermedades, más del doble de las que garantiza la cartera básica del cribado en el conjunto de España



especial, homologado, de fácil transporte, estable a temperatura ambiente y muy bien aceptado por las familias, porque es muy poco invasivo y apenas doloroso.

En Catalunya se ha pasado de un cribado simple para una sola enfermedad en 1969, a un programa propio en 1982 a partir de la transferencia a las Comunidades Autónomas de la Sanidad pública. Cada Comunidad tiene su propio programa de cribado y su propia financiación. Esto es así hasta el año 2013 en que, con el objetivo de garantizar la equidad estatal, el Ministerio de Sanidad del gobierno central introduce una cartera común básica que incluye 7 enfermedades, con financiación estatal, entre las cuales la fibrosis quística.

Catalunya fue, junto con Castilla y León, la primera comunidad en todo el Estado, en poner en la cartera de cribado la FQ, gracias a las gestiones que en su momento hizo la Asociación Catalana de FQ, como reconoce la Dra López. Ahora, la detección de FQ es global en todo el Estado desde el año 2013. Desde el año 2022, la cartera global del cribado en el conjunto de España, se incrementó con otras 4 enfermedades detectables más y, como puso de manifiesto el presidente del gobierno en el pasado verano, a partir del primer trimestre del año que viene, el número de enfermedades detectables será de 22 en todo el país. En Cata-

lunya, nos dice la Dra, «ahora mismo, nosotros trabajamos sobre 26 enfermedades detectables, pero esto no es general, pese a que, desde Catalunya, estamos contribuyendo notablemente para que a través del Ministerio de Sanidad del gobierno central se apliquen estas mejoras al resto de comunidades».

«Cuando se establezca esta cartera básica de 22 enfermedades, afirma la Dra López, nosotros en Cataluña tendremos que aplicar otra más porque hay una que no tenemos incluida en las 26 actuales».

Todas estas enfermedades excepto una son de transmisión hereditaria y unas cuantas inmunodeficiencias son curables pero la gran mayoría no tienen curación aunque el cribado favorece enormemente que los síntomas no agraven la evolución y favorezcan la calidad de vida de los enfermos.

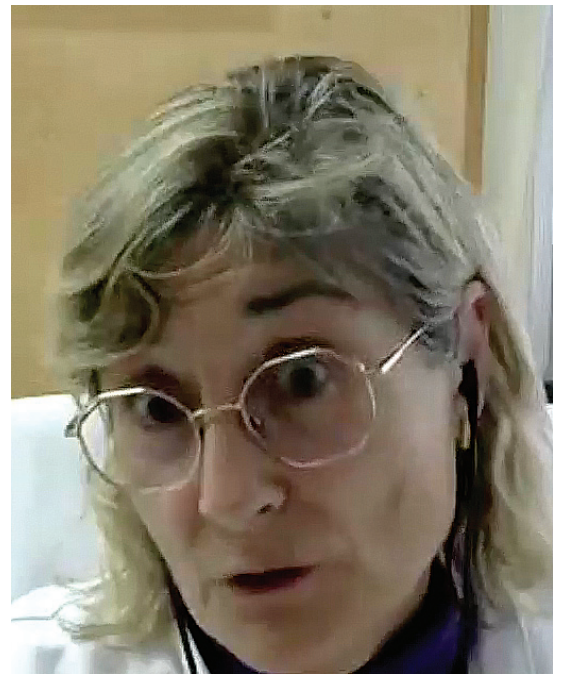
Hablando sobre la complejidad del cribado universal, la Dra López nos señaló que existen 62 centros maternos en Catalunya muchos de los cuales privados o concertados y todo el mecanismo del cribado se centraliza en el Hospital Clínico. «Es decir, en todos estos centros se toman diariamente muestras y hay un sistema de transporte por mensajería unificado diario, que depende de la Generalitat. Se reciben diariamente una media de 250 muestras. Las muestras se toman a las 48 horas, pero son aceptables entre las 22 y las 72 horas del nacimiento. Y en el mismo día, cuando se reciben, se hacen los tests en función de las diversas enfermeda-

des, al día siguiente se validan y se envían a los mismos hospitales para informar a las familias: todo en 24 horas. Solo a las familias cuando todo es normal y también a las Unidades d'Expertesa de los distintos hospitales cuando se detecta algún caso. Y cuando eso es así, se informa a las familias que deben ir a los hospitales de referencia para nuevas pruebas que confirmen el diagnóstico».

El Laboratorio de Cribado Neonatal del Hospital Clínico de Barcelona cuenta con un espectrómetro de masas que analiza hasta una veintena de enfermedades y un laboratorio clínico que gestionan 7 técnicos de laboratorio, 4 administrativos para los trámites burocráticos, la solicitud de segundas muestras, etc y 4 facultativos para la coordinación de los trabajos, la redacción de informes y la validación de muestras.

Las cifras globales son muy ilustrativas del trabajo realizado. Según la Dra, «de un total de 54.500 nacimientos, durante 2023 se detectaron unos 350 casos con anomalías, casos dudosos sobre los que llamamos la atención pero que no tienen porque ser efectivos, de los cuales se confirmaron unos 200 en el conjunto de las 26 enfermedades. Y de esos 200 casos, en 2023, únicamente 4 de FQ».

La Dra. nos comenta que antes eran bastantes más y que ahora disminuyen mucho. Las razones son varias, pero una de ellas tiene que ver con la detección de los portadores de mutaciones que el cribado también descubre y que condiciona bastante la evolución del futuro de la FQ. Por fortuna, hoy las técnicas reproductivas, la selección de embriones sanos, etc. facilitan que cada vez aparezcan menos casos de FQ en recién nacidos.



De un total de más de 54.000 muestras en el año 2023 se detectaron unos 200 casos de enfermedades raras derivadas a los hospitales de referencia