
Claves principales sobre el cribado neonatal

Un posicionamiento de EURORDIS

Enero de 2021

eurordis.org/newbornscreening

Índice



PRINCIPIOS CLAVE PARA EL CRIBADO NEONATAL	3
1 INTRODUCCIÓN	5
2 LLAMADA A LA ACCIÓN	7
1. PRINCIPIOS	10
1. El cribado debe identificar oportunidades para ayudar al recién nacido y a su familia de la forma más amplia posible, esto es, el cribado debería identificar enfermedades sobre las que se pueda actuar, incluidas las enfermedades con tratamiento..	10
2. El cribado neonatal debe organizarse como un sistema con roles y responsabilidades claramente definidos y medios de comunicación que sean integrados en el sistema nacional de salud y reconocido como un mecanismo de diagnóstico temprano de enfermedades sobre las que se pueda actuar como parte de una medio de atención más amplio.	11
3. Las autoridades sanitarias nacionales competentes deben proporcionar ayuda psicológica, social y económica a la familia del recién nacido diagnosticado a través del CN.	12
4. Se debe incluir a todos los agentes interesados en todas las etapas del proceso de CN.	12
5. Se necesita una gobernanza transparente y sólida para expandir los programas de CN. Todas las naciones y regiones deberían contar con un proceso claramente definido, transparente, independiente, imparcial y basado en evidencias para decidir qué actividades cubre el programa de CN que incluye a todos los agentes interesados.	13
6. La gobernanza de los sistemas de CN debe ser explícita, exhaustiva, transparente y responsable ante las autoridades competentes	13
7. El proceso de evaluación sobre la inclusión/exclusión de enfermedades en los programas de CN debe basarse en la mejor evidencia científica disponible, que se haga eco de los aspectos económicos de la salud pero que no se determine exclusivamente por estos..	14
8. Es esencial que todos los agentes interesados del colectivo de enfermedades raras y del proceso de CN estén informados y formados, para una implementación amplia y justa de los propios programas de CN.	14
9. Se necesita que los estándares a escala europea que abordan los tiempos, los métodos de recogida de muestras, el seguimiento y la información compartida con los padres garanticen la uniformidad y la calidad durante el proceso..	15
10. Las muestras de manchas de sangre se deben almacenar en biobancos nacionales con fines investigadores, al mismo tiempo que se garantizan los resguardos apropiados para la protección de datos y el acceso a estos en el propio lugar.	16
11. Los centros afiliados a las Redes Europeas de Referencia (ERN, por sus siglas en inglés) deben intregrarse en las vías de atención de los diferentes sistemas de atención sanitaria. De igual forma, se deben considerar preferentes a la hora de proporcionar recomendaciones sobre las políticas de CN.	16

PRINCIPIOS CLAVE PARA EL CRIBADO NEONATAL

1. El cribado debe identificar oportunidades para ayudar al recién nacido y a su familia de la forma más amplia posible, esto es, el cribado debería identificar enfermedades sobre las que se pueda actuar, incluidas las enfermedades con tratamiento.
2. El cribado neonatal (CN) debe organizarse como un sistema con roles y responsabilidades claramente definidos y vías de comunicación que se integren en el sistema nacional de salud y se reconozca como un mecanismo de diagnóstico temprano de enfermedades terapéuticamente abordables, como parte de una ruta asistencial más amplia.
3. Las autoridades sanitarias nacionales competentes deben proporcionar ayuda psicológica, social y económica a la familia del recién nacido al que se le haya diagnosticado a través del cribado neonatal
4. Se debe incluir a todas las partes interesadas en todas las etapas del proceso del CN
5. Se necesita una gobernanza transparente y sólida para ampliar los programas de cribado neonatal. Todas las naciones y regiones deberían contar con un proceso claramente definido, transparente, independiente, imparcial y basado en evidencias para decidir qué condiciones cubre el programa de CN, que incluye a todas las partes interesadas.
6. La gobernanza de los programas de CN debería ser explícita, completa, transparente y responsable ante las autoridades nacionales.
7. El proceso de evaluación sobre la inclusión/exclusión de las enfermedades en los programas de CN debe basarse en la mejor evidencia disponible, que se haga eco de los aspectos económicos de la salud, pero que no se determine exclusivamente por ellos.
8. Es esencial que todas las partes interesadas del colectivo de enfermedades raras y aquellas que forman parte del proceso de CN estén informados y formados, para que se pueda llevar a cabo una implementación amplia y justa de los propios programas del CN.
9. Para garantizar la calidad durante todo el proceso, se necesitan estándares a escala europea que aborden los tiempos, los métodos de recogida de muestras, el seguimiento y la información compartida con los progenitores.
10. Las muestras de sangre se deben almacenar en biobancos nacionales para fines investigadores y de control de calidad, al tiempo que se garantizan las medidas adecuadas para el acceso a los datos, así como sólidas salvaguardias para la protección y privacidad de los datos

11. Los centros afiliados a las Redes Europeas de Referencia (ERN, por sus siglas en inglés) deben integrarse en las vías de atención de los diferentes sistemas de atención sanitaria. De igual forma, se deben considerar socios preferentes a la hora de proporcionar recomendaciones sobre las políticas de CN.

1 Introducción

El derecho del niño a disfrutar de la mejor salud posible se engloba dentro del marco de los Derechos Humanos, establecido y reconocido a nivel global. En la Declaración Universal de los Derechos Humanos (DUDH), la Organización para las Naciones Unidas proclama que "la infancia tiene derecho a cuidados y asistencia especiales". En particular, la [Convención sobre los Derechos del Niño](#) de la ONU reconoce que "todo niño/a tiene el derecho intrínseco a la vida" (Art. 6) y que los estados "se esforzarán por asegurar que ningún niño/a sea privado de su derecho al disfrute de esos servicios sanitarios" y que "asegurarán la plena aplicación de este derecho (...) para reducir la mortalidad infantil y en la niñez; (...) para desarrollar la atención sanitaria preventiva" (Art. 24).¹

En su reciente publicación [Normas para mejorar la calidad de la atención a los recién nacidos enfermos en los centros sanitarios](#)², la Organización Mundial de la Salud (OMS) recuerda la necesidad de que los derechos de los recién nacidos se respeten, protejan y cumplan sin discriminación, preservándose la dignidad en todo momento y en todas las circunstancias durante el cuidado, el transporte y el seguimiento.

El Relator Especial sobre el derecho a la salud (ACNUDH), Dainius Puras, recordó que todo/a niño/a tiene el derecho a que se proteja su vida y supervivencia de las adversidades en la primera infancia, y que los/as niños/as con enfermedades raras no deben ser discriminados, ya que ellos también tienen derecho a recibir tratamiento, atención y apoyo de calidad (Dainius Puras (2017) [El derecho a la salud y las enfermedades raras](#).)³



¹ <https://www.ohchr.org/en/professionalinterest/pages/crc.aspx>

² Organización Mundial de la Salud. Normas para mejorar la calidad de la atención a los recién nacidos pequeños y enfermos en los centros sanitarios. 2 septiembre de 2020 <https://www.who.int/publications/i/item/9789240010765>

³ <http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rdi/2.Puras%20Presentation-%20Rare%20diseases.pptx>

Se estima que el 72% de las enfermedades raras son de origen genético y que casi el 70% de ellas surgen exclusivamente durante la infancia (más del 88% pueden tener inicio pediátrico, teniendo un 18% una aparición variable, incluyendo infancia-adolescencia)⁴ Los síntomas de muchas enfermedades raras, que pueden ser crónicas y progresivas, pueden observarse en el momento del nacimiento o en la primera infancia. El CN de ciertas enfermedades puede contribuir significativamente a la mejora de la calidad de vida de los niños. Los programas tradicionales de Cribado Neonatal en la sanidad pública tienen como objetivo identificar a recién nacidos con enfermedades con tratamiento para los que una identificación precoz ayuda a evitar daños irreversibles para la salud. El cribado posibilita prevenir enfermedades a través del diagnóstico de enfermedades graves y raras tan pronto como sea posible. De esta forma, se pueden tratar, controlar de manera apropiada e incluso curarse. También brinda la oportunidad a los pacientes y a sus familias de planificar el futuro.

Existe una diferencia marcada en la manera en la que el CN se realiza en y entre los países y en la cobertura de los programas de CN. Además, existe una diferencia llamativa en las implicaciones de un cribado positivo en toda Europa, incluidos los enfoques divergentes de atención médica y el apoyo social, económico y psicológico a las familias.

Las acciones de la UE en el campo de la salud pública deben respetar el principio de subsidiariedad y las competencias y responsabilidades de los Estados Miembros para la organización y prestación de servicios sanitarios y de atención médica, incluido el CN. El Consejo de la UE y el anterior Comité de Expertos sobre enfermedades raras recomendaron emprender acciones coordinadas a nivel de la UE, al mismo tiempo que se preservan las competencias nacionales⁵.

A pesar de esta recomendación, el Grupo de Trabajo de EURORDIS sobre Cribado Neonatal (ver más adelante) reconoce que no se ha perseguido ninguna acción colaborativa a nivel de la UE desde entonces. Hoy en día, el progreso de las técnicas de cribado y la mayor posibilidad de llegar a una población infantil mucho más amplia precisa la revisión del *status quo*. En la actualidad, existen discrepancias significativas entre las políticas y programas de CN en todos los países de la UE, lo que tiene un impacto significativo en el acceso de los recién nacidos a una prevención temprana y a oportunidades de mejora de su calidad de vida.

⁴ Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, Murphy D, Le Cam Y, Rath A. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* 28, 165–173 (2020) doi:10.1038/s41431-019-0508-0

⁵ La Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 sobre una acción en el campo de las enfermedades raras recomienda que los Estados Miembros "reúnan expertos nacionales en enfermedades raras y apoyen la puesta en común de ese conocimiento experto con las contrapartes europeas, con el objetivo de apoyar el desarrollo de recomendaciones europeas para pruebas diagnósticas o cribado poblacional, al mismo tiempo que se respetan las decisiones y competencias nacionales". Además, el Comité de Expertos sobre Enfermedades Raras de la UE identificó áreas en las que la colaboración entre los Estados Miembros tendría un valor añadido y respetaría el principio de subsidiariedad (Newborn Screening in Europe : [Opinion of the EUCERD on Potential Areas of European Collaboration](#) , julio de 2013).

Por consiguiente, EURORDIS fundó el Grupo de Trabajo sobre Cribado Neonatal para definir 11 Principios Clave **que se pueden adoptar a nivel nacional para enmarcar los debates políticos y los desarrollos de los programas de CN.** Este documento describe los principios alcanzados por el Grupo de Trabajo, su desarrollo posterior tras las consultas con diferentes grupos de agentes interesados⁶ y proporciona la posición de los pacientes con enfermedades raras a los que se le ha consultado sobre los programas de CN.



El [Grupo de Trabajo de EURORDIS sobre Cribado Neonatal](#) cree que ya es hora de reconsiderar los criterios de Wilson y Jungner, sugerir criterios armonizados que funcionen en el contexto del CN y que se puedan aplicar, de manera uniforme, porque se hayan diseñado para ese fin.

Los principios se acompañan de una Llamada a la Acción en apoyo a una mayor aceptación de los principios clave y del desarrollo de políticas que se encuentran, tanto a nivel de la UE como de los Estados Miembros, para asegurar que todos los recién nacidos en la UE se beneficien de programas de CN en la medida de lo posible. De este modo, se abordan las enormes desigualdades existentes por toda Europa.

2 Llamada a la Acción

El impacto positivo del CN y su aportación significativa a la prevención, tratamiento y cura de enfermedades requiere que todos los recién nacidos de la UE se beneficien de él en la medida de lo posible y que se aborden las enormes desigualdades existentes en Europa. Los programas de CN varían significativamente en los Estados Miembros de la UE y la falta de un enfoque común contribuye a importantes disparidades entre los países y las distintas enfermedades.



6

De acuerdo con el compromiso de la UE para lograr la Cobertura Sanitaria Universal (CSU) en toda Europa hacia 2030, y con la Declaración Política de la ONU sobre la CSU adoptada en septiembre de 2019, el Grupo de Trabajo de EURORDIS sobre el CN exige que se pongan en marcha políticas de CN adecuadas y enfoques consistentes de CN en toda Europa, como medio para asegurar la aplicación de los Derechos Humanos, lograr la mejor salud posible para los recién nacidos con una enfermedad rara y, asegurar un impacto positivo sobre sus vidas.

Por ello, EURORDIS, con el Grupo de Trabajo sobre CN, su Consejo de Alianzas Nacionales, su Consejo de Federaciones Europeas y todos sus miembros exigen:

- 1) la creación de un **grupo de trabajo experto a nivel de la UE** compuesto por representantes de los Estados Miembros, expertos relevantes y agentes interesados para promulgar una colaboración a nivel de la UE en áreas en las que tendría un valor añadido, al mismo tiempo que se respeta el principio de subsidiariedad como, por ejemplo:
 - intercambiar conocimiento y buenas prácticas en CN para enfermedades raras.
 - explorar el horizonte existente para nuevas terapias en desarrollo que posibilitará una adopción de decisiones oportuna y un diseño de estudios piloto apropiado.
 - reunir pruebas y datos de la historia natural sobre la eficacia de los estudios piloto y de los estudios de campo en vista de la inclusión de enfermedades específicas en los programas de CN.
 - confiar la evaluación de nuevas propuestas de CN a la Evaluación de la Tecnología Sanitaria (HTA, por sus siglas en inglés) a nivel de la UE, cuando las nuevas tecnologías permitan dicha consideración.
 - identificar y acordar los criterios y mecanismos para la ampliación de los paneles sobre enfermedades.
 - enunciar recomendaciones sobre, por ejemplo, educación y formación para los profesionales, sobre comunicación con las familias y la ciudadanía en general, etc. y,
 - otras áreas de colaboración como la ya identificada Opinión del Comité de Expertos de Enfermedades Raras de la UE en 2013 ².

El Grupo de Trabajo explorará la posibilidad de encomendar al-Centro Común de Investigación de la Comisión Europea u otros organismos y agencias a nivel de la UE (incluido el Centro Europeo para la Prevención y el Control de las Enfermedades), con la coordinación y acogida del comité.

- 2) Además, solicitamos a los organismos relevantes, instituciones y Estados Miembros de la UE que fomenten la aceptación de los Principios Clave adjuntos a esta Llamada a la Acción y en particular:
 - al **Grupo Director sobre Promoción y Prevención de la Salud (SGPP, por sus siglas en inglés)**, como el comité principal que asesora a la Comisión Europea en las actividades del campo de promoción de la salud, prevención y manejo de las enfermedades no transmisibles, a iniciar una colaboración de buenas prácticas con varios Estados Miembros que deseen pilotar programas de CN utilizando estos principios, en vista de ampliarlo a otros Estados Miembros. Como resultado, el SGPP puede recomendar a los Estados Miembros de la UE que consideren estos principios como un apoyo para el desarrollo e implementación de su programa de CN;

- a la **Comisión Europea**, a la luz de las recomendaciones del SGPP, a que apoye este esfuerzo por medio del respaldo de los principios clave como unas buenas prácticas apoyadas por un conjunto de pruebas extenso, y recomendando su aceptación a nivel nacional y europeo;
- **A los gobiernos de los Estados Miembros**, a que consideren la aceptación de estos principios para desarrollar e implementar sus programas y políticas de CN a nivel nacional y regional;



3) El Grupo de Trabajo también insta al **Parlamento Europeo** a respaldar las iniciativas que tiene como objetivo el diseño armonioso de programas de CN por toda Europa y a llenar las lagunas existentes en la práctica del CN en Europa, así como, en la línea de este objetivo, a continuar ejerciendo presión sobre otras instituciones de la UE, por medio de, por ejemplo, consultas al Parlamento, en la línea de la [Llamada a la Acción](#) promovida por Screen4Rare⁷.

⁷Screen4Rare es una iniciativa de múltiples agentes interesados promovida por la Organización Internacional de Pacientes con Inmunodeficiencias Primarias (IPOP), por sus siglas en inglés), la Sociedad Internacional para el Cribado Neonatal (ISNS, por sus siglas en inglés) y la Sociedad Europea de Inmunodeficiencias (ESID, por sus siglas en inglés).

PRINCIPIOS

- 1 El cribado debe identificar oportunidades para ayudar al recién nacido y a su familia de la forma más amplia posible, esto es, el cribado debería identificar enfermedades sobre las que se pueda actuar, incluidas las enfermedades con tratamiento**

Los programas tradicionales de CN en entornos sanitarios públicos tienen como objetivo la identificación de enfermedades con tratamiento en niños, donde un diagnóstico temprano ayuda a prevenir daños irreversibles para la salud. Este foco de atención en los beneficios para el individuo diagnosticado crea un alcance limitado para acceder a los beneficios del CN. Un abanico mayor de beneficios debería ser accesible para que incluyera a pacientes y a sus padres. Las enfermedades sobre las que se puede actuar incluyen 1) enfermedades para las que una intervención temprana implica mejoras para la salud del recién nacido, 2) enfermedades para las que un diagnóstico temprano evita el largo proceso de la odisea diagnóstica y 3) enfermedades para las que los progenitores tengan opciones reproductivas durante embarazos posteriores (véase también el principio 3):



- Desde la perspectiva de los pacientes, los beneficios del CN cuando se tiene una enfermedad sin cura, pero terapéuticamente abordable residen en la posibilidad de controlar apropiadamente la enfermedad, lo que conlleva logros sanitarios y sociales para el recién nacido. Incluso en los casos en los que no exista una cura o tratamiento, un diagnóstico temprano puede llevar a estrategias de atención que aborden múltiples componentes y facilite el acceso a una atención médica y social integrada. Los beneficios sanitarios y sociales incluyen, por ejemplo, la prestación de una mejor atención basada en el manejo de un diagnóstico informado de la enfermedad, prevención de comorbilidades asociadas, acceso facilitado a la atención y apoyo social, calidad de vida mejorada y una duración de vida potencialmente mayor, lo que resulta también, en último lugar, en una mejor integración en la sociedad.
- Desde la perspectiva de progenitores y familiares, se evita la odisea diagnóstica y se cuenta con la información sobre el riesgo elevado de futuros embarazos, lo que posibilita la libertad reproductiva informada y una toma de decisiones de vida práctica (vivir en la proximidad de los servicios sanitarios y centros educativos) Desde la perspectiva de otros miembros de la familia puede tener beneficios relevantes en el cribado de enfermedades incurables, pero terapéuticamente abordables⁸. Finalmente, desde una perspectiva social más amplia, el cribado de enfermedades terapéuticamente abordables facilitaría el acceso a la investigación, ya que disponer de un grupo de personas diagnosticadas promueve la investigación al ofrecer la posibilidad de tener la historia natural y una cohorte para los estudios.

⁸ <https://www.healthcouncil.nl/documents/advisory-reports/2020/09/30/screening-early-in-life-for-untreatable-conditions>

2

El cribado neonatal debe organizarse como un sistema con roles y responsabilidades claramente definidos y vías de comunicación que se integren en el sistema nacional de salud y se reconozca como un mecanismo de diagnóstico temprano de enfermedades terapéuticamente abordables, como parte de una ruta asistencial más amplia.

El sistema tiene múltiples componentes que deben ser completamente definidos en todas las etapas del procedimiento de cribado, así como todos los elementos de la plataforma de este. Se necesita un único punto de responsabilidad nacional para asegurar la función, calidad e integración de la vía y de la plataforma. Los análisis de la sangre de los recién nacidos se deben incorporar dentro de un programa de CN completo que pueda incluir el cribado de sordera, anomalías cardíacas y displasia congénita de cadera.



Las fases del camino de CN incluyen la información y formación de los padres, la recogida de la muestra, una derivación adecuada de los recién nacidos positivos, la fase de diagnóstico y las intervenciones. Cada fase necesita de una adecuada planificación y de una ejecución controlada, incluyéndose auditorías periódicas.

Las plataformas de cribado deben incluir los siguientes elementos:

- **Campañas de sensibilización para la sociedad, educación sobre el periodo previo a la concepción e información durante cada embarazo.**
- **Cobertura integral y acceso a la población de recién nacidos, bien mediante el acceso a sus lugares de nacimiento o a través de visitas a las clínicas en el periodo de puerperio inmediato.** Se deben identificar los estándares para la entrega y la calidad del transporte de las muestras. Todo el personal clínico que trabaja con mujeres embarazadas y recién nacidos debería contar con formación específica relevante y actualizada regularmente para su tarea. Se necesita un personal apropiado para realizar las pruebas y el seguimiento de los resultados, incluido el manejo de pruebas insuficientes y de reconocimientos positivos.
- **Los laboratorios de cribado neonatal** deben asociarse para ofrecer una cobertura completa a la población a la que se dirigen. Se deben identificar y acreditar a nivel nacional para asegurar la uniformidad de los métodos utilizados, optimizados para evitar los riesgos de reconocimientos de falsos positivos.
- **Laboratorios acreditados para pruebas diagnósticas de confirmación.**
- **Centros clínicos de detección de enfermedades a través del cribado-para el seguimiento** de los recién nacidos positivos. Estos deben formar parte de la red racional de centros de referencia. **Los tratamientos, la atención y el apoyo integral deben estar accesibles para los recién nacidos que hayan sido diagnosticados a través del CN**

Cada elemento de la plataforma de cribado debe contar con los recursos y formación suficientes, procedimientos estandarizados y acreditados, a la vez que con un programa de calidad que cumpla

con los estándares internacionales. El sistema debe ser coherente para que funcione de manera adecuada. De esta forma, cada elemento debe estar en contacto con el resto, así como la supervisión del sistema debe tener en cuenta una integración perfecta.

Un programa de CN genera cantidades significativas de datos valiosos. Es importante, para el colectivo de enfermedades raras, que estos datos se usen. Estos datos se deben utilizar de manera interna para facilitar la revisión regular y la mejora de los programas de cribado. Los datos deben compartirse externamente de manera apropiada para fomentar la investigación y para facilitar la planificación en los servicios sanitarios. Se debe facilitar un consentimiento informado para la recogida y uso de estos datos en el proceso (véase principio 10).

3 Las autoridades sanitarias nacionales competentes deben proporcionar ayuda psicológica, social y económica a la familia del recién nacido al que se le haya diagnosticado a través del cribado neonatal.

Se debe planificar un apoyo psicológico para las familias en el momento de la propia prueba de detección, así como se debe realizar un seguimiento de la primera prueba y de los resultados de las pruebas de confirmación. Se debe informar rápidamente a los padres de los recién nacidos diagnosticados a través del CN sobre los resultados, la enfermedad, el posible tratamiento y la atención y centros de experiencia para la enfermedad específica. Además, deben recibir, al tiempo del diagnóstico confirmado, apoyo psicológico, económico y social que incluya información sobre organizaciones relevantes de pacientes.

4 Se debe incluir a todas las partes interesadas en todas las etapas del proceso de CN.

Todas las partes interesadas, incluidos los pacientes, los defensores de los derechos de los pacientes, la sociedad en general, los hospitales, los profesionales sanitarios, los investigadores, las Redes Europeas de Referencia, los biobancos, las autoridades nacionales y los estados de la UE deben participar en el proceso de CN y deben considerar al recién nacido como el centro del proceso. Los pacientes y los defensores de los derechos de los pacientes deben tener un papel en el proceso de adopción de decisiones, ya que son el grupo más afectado por el resultado de la decisión.

Los Estados Miembros de la UE deberían elaborar planes para coordinar los procesos de CN que persigan la eficiencia y eficacia alrededor de la mejora de la salud de estos pacientes en el corto plazo. Ya que el CN se practica para todos los recién nacidos, los neonatólogos y las principales personas encargadas del cuidado y otras organizaciones de profesionales deben incluirse como partes interesadas. Un programa completo debe considerar a las familias de los recién nacidos sanos y a los falsos positivos como agentes interesados partes interesadas a la vez que debe proporcionarles también seguimiento y apoyo

5 Se necesita una gobernanza transparente y sólida para ampliar los programas de cribado neonatal. Todas las naciones y regiones deberían contar con un proceso claramente definido, transparente, independiente, imparcial y basado en evidencias para decidir qué condiciones cubre el programa de CN, que incluye a todas las partes interesadas.

Toda prestación de servicios de atención médica entraña concesiones sobre el uso de los recursos. Se necesita que una organización sea responsable de las decisiones acerca del CN. Esta organización debe involucrar a todas las partes interesadas en el proceso de toma de decisiones y en la aportación de evidencias, ya que así se puede tomar una decisión equilibrada. Las decisiones sobre la inclusión o exclusión de una enfermedad en el programa de cribado se deben hacer de acuerdo con el punto de vista del colectivo con enfermedades raras afectado y con las evidencias científicas. Todas estas evidencias deben estar accesibles a nivel internacional.

Los órganos de decisión de todas las partes interesadas deberían discutir los aspectos técnicos, financieros y éticos (sensibilidad, especificidad de las pruebas, evaluación de la tecnología sanitaria, informes sobre el estado del portador) antes de introducir una enfermedad nueva en el programa nacional de CN. El proceso debe incluir medidas que aseguren que las propuestas rechazadas dispongan de una explicación clara de la falta de evidencias que se deben subsanar para que una solicitud futura tenga éxito. Estos requisitos deben responder a la realidad del desafío de las evidencias en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes, y no debe responder a planteamientos irracionales o imposibles. Las propuestas rechazadas deberían tener la oportunidad de volver a entrar en el proceso de evaluación rápidamente, una vez que se hayan recogido las pruebas que faltan (y no deberían esperar a que finalice un ciclo). Para los pacientes y para sus progenitores, sería deseable un acceso equitativo al proceso de cribado a lo largo de toda Europa. Las enfermedades incluidas en los programas de CN deberían, preferentemente, ser las mismas en cada país (esto es, un programa de CN europeo), salvo las enfermedades de elevada prevalencia en una región y casi inexistentes en otras.

6 La gobernanza de los programas de CN debería ser explícita, completa, transparente y responsable ante las autoridades nacionales.

La gobernanza de los programas de CN debería surgir de una autoridad nacional y ser plasmada en un Centro de Coordinación Nacional. Se deben establecer Centros de Coordinación Nacionales a nivel de los Estados Miembros para supervisar la aplicación de las normas y actividades necesarias.

Se debe incrementar la transparencia en la estructura de gobernanza del programa de CN en cada país, tanto a nivel de decisión de políticas como, por ejemplo, la exclusión o inclusión de nuevas enfermedades al programa, como a la hora de ejecutarlo. Los pacientes y sus familias, junto con expertos en enfermedades raras y otras partes interesadas con relevancia a nivel nacional, tales como representantes de comités éticos, ciudadanos y compañías de seguros de salud, deberían participar en las estructuras de gestión y en las discusiones sobre la posible ampliación de los programas de CN relativas a sus patologías.

Cada Estado Miembro debe regular el proceso a través de la normativa nacional o la legislación vinculante equivalente, que dependa del nivel competente de gobernanza, para que ésta garantice el CN a todos los recién nacidos como un derecho a la salud, manteniendo la posibilidad de que los progenitores opten por no acogerse a ella. Los fondos estatales específicos deben destinar cantidades al CN para que se garantice la prueba de manera gratuita a todos los recién nacidos. Finalmente, los

centros de coordinación nacional deben conectarse con el comité a nivel de la UE, como ya se ha indicado en la Llamada a la Acción.

7

El proceso de evaluación sobre la inclusión/exclusión de las enfermedades en los programas de CN debe basarse en la mejor evidencia disponible, que se haga eco de los aspectos económicos de la salud, pero que no se determine exclusivamente por ellos.

Cada Estado Miembro debería analizar las políticas y prácticas del CN para desarrollar recomendaciones comunes para el proceso de evaluación sobre la inclusión de los métodos de CN en los programas nacionales. Debería haber una representación mínima de las asociaciones de pacientes y profesionales expertos de las enfermedades sobre las que se va a discutir, incluidas en los comités responsables de la evaluación de los programas de cribado.

La relación coste-eficacia debe integrarse dentro en un análisis económico global de la salud, que incluya los resultados adicionales y los estudios de caso de gran importancia para pacientes y familias sobre la carga financiera, psicológica y social, incluido un modelo comparativo del impacto que supone un diagnóstico tardío en comparación con uno en el momento del nacimiento o poco después de él. Se debe contar con un mecanismo para medir la eficiencia de la incorporación de una enfermedad a los programas de CN que previamente se haya implementado en otros Estados Miembros, así como compartir evaluaciones, especialmente en aquellos países con renta baja y media, en los que tal vez no sea factible realizar un estudio de rentabilidad.

8

Es esencial que todas las partes interesadas del colectivo de enfermedades raras y del proceso de CN estén informados y formados, para que se pueda llevar a cabo una implementación amplia y justa de los propios programas de CN.

Se deben poner en marcha actividades para difundir la información sobre la necesidad de ampliar/mejorar el acceso equitativo al CN, así como sensibilizar sobre el impacto en la vida diaria que supone un diagnóstico temprano en la sociedad. Esto se debe llevar a la práctica a través de campañas de sensibilización con financiación pública. Se debe formar a todos los profesionales sanitarios involucrados en el proceso de CN, incluidos los ginecólogos, enfermeras, matronas, consejeros genéticos, neonatólogos, pediatras, genetistas y médicos de familia.

Se debe adaptar la formación para reflejar las incertidumbres, excepciones, omisiones e impacto de la evolución de la prueba de CN y de las opciones tras el diagnóstico. Se deben diseñar protocolos de seguimiento para la formación de los progenitores de los recién nacidos diagnosticados a través del CN.

Se debería asesorar a los legisladores sobre la importancia del CN, respecto a las cifras de las mejores prácticas para subrayar el valor y los resultados positivos en los presupuestos de salud y atención social. También deberían implicarse en las industrias para estar informados sobre las terapias en desarrollo y para asegurar la adopción de decisiones oportunas para enfermedades con terapias cercanas a la autorización del mercado. Además, las autoridades competentes a nivel europeo y nacional deberían apoyar a las organizaciones de pacientes para que proporcionen información mediante proyectos o convocatorias específicas financiadas y para crear vínculos entre todos los agentes interesados todas las partes interesadas que suscite la sensibilidad por el CN.



9 Para garantizar la calidad durante todo el proceso, se necesitan estándares a escala europea que aborden los tiempos, los métodos de recogida de muestras, el seguimiento y la información compartida con los progenitores.

Cada Estado Miembro debe proporcionar estándares para garantizar, a cierto nivel, la coherencia en la calidad y la aplicación de las diferentes etapas y procedimientos involucrados en el CN, incluidos el tiempo para la realización de la prueba, la información a las familias, la recogida de las muestras de sangre, el envío de las muestras a los centros de cribado, la devolución de la llamada a las familias en caso de que se precise una segunda prueba de confirmación para el recién nacido, proporcionar la hospitalización de urgencia cuando sea necesario, la confirmación del diagnóstico y la comunicación de los resultados a la familia. Estos estándares se deben supervisar, notificar y hacerse cumplir apropiadamente garantizando su calidad, los procedimientos de control de calidad y la acreditación periódica.

El proceso de implementación de los procedimientos adecuados para la actividad de laboratorio y para la certificación de las instalaciones y los métodos en concordancia con las normas validadas internacionalmente es particularmente importante en el CN. Los profesionales sanitarios deben asistir a cursos de formación especializada; además, se debe crear un registro para el seguimiento sistemático de todos los recién nacidos a los que se les ha diagnosticado una enfermedad mediante el CN.

10 Las muestras de sangre se deben almacenar en biobancos nacionales para fines investigadores y de control de calidad, al tiempo que se garantizan las medidas adecuadas para el acceso a los datos, así como sólidas salvaguardias para la protección y privacidad de los datos.

En muchos países, las muestras de sangre seca se almacenan después de que las pruebas de detección se hayan practicado. Los objetivos del almacenamiento son, principalmente, para los propósitos del control de calidad, pero las muestras almacenadas también pueden utilizarse en el beneficio de la investigación. Las muestras almacenadas se pueden usar en estudios futuros para mejorar el CN y la atención médica. Los progenitores deben estar claramente informados sobre el almacenamiento y la posibilidad de que las muestras se usen en potenciales estudios de investigación en el futuro. Se debe preguntar a los progenitores si aceptan o se retractan mediante un consentimiento informado.



La recogida de la muestra mediante la prueba del talón se debería organizar en colaboración con las infraestructuras de los biobancos europeos. El almacenamiento y el acceso a las recogidas de sangre seca se pueden basar en la tecnología utilizada en los biobancos, que adoptan las salvaguardias adecuadas para un uso secundario de los datos. El derecho al acceso se debe

transferir del progenitor al individuo interesado o al representante legal una vez que se ha alcanzado la mayoría de edad legal.

Cada Estado Miembro debe ser responsable de garantizar que se siguen las normas y los protocolos adecuados (conforme al Reglamento General de Protección de Datos y con arreglo a la legislación nacional, si procede) para acceder a los datos y establecer la red e infraestructura de datos compartidos.

11 Los centros afiliados a las Redes Europeas de Referencia (ERN, por sus siglas en inglés) deben integrarse en las rutas asistenciales de los diferentes sistemas de salud. De igual forma, se deben considerar socios preferentes a la hora de proporcionar recomendaciones sobre las políticas de CN.

Con el objetivo de evitar la disparidad actual de programas de CN en toda Europa, los centros de experiencia afiliados a las Redes Europeas de Referencia deberían estar involucrados en el desarrollo de la regulación del CN a través de los sistemas de salud nacionales, mediante el dictamen de personas expertas. De este modo, la oportunidad de acceder en todos los países de la UE al CN sería la misma para cada persona, independientemente de su lugar de nacimiento. Ya que las Redes Europeas de Referencia albergan pacientes y médicos de diferentes bagajes según la naturaleza de sus centros, estos son el grupo de expertos ideal para el desarrollo de las recomendaciones de CN, aquellos que podrían tomar en consideración restricciones éticas, jurídicas y geográficas.

El registro y seguimiento de todos los casos positivos de los registros de las Redes Europeas de Referencia pueden posibilitar la puesta en común de una gran cantidad de conocimiento con datos epidemiológicos actualizados y otro tipo de información, que incluyan la vigilancia y el seguimiento del impacto del tratamiento y las intervenciones

CLAVES PRINCIPALES SOBRE EL CRIBADO NEONATAL

Enero 2021 | eurordis.org/newbornscreening

“Nuestra visión armonizó los programas sobre Cribado Neonatal en toda Europa que no deja a ninguna familia de ningún recién nacidos en una situación de incertidumbre sobre su diagnóstico, cuidado y tratamiento, independientemente del país en el que nazcan”



EURORDIS-Rare Diseases Europe

Plateforme Maladies Rares ♦ 96 rue Didot
75014 Paris ♦ France

EURORDIS Brussels Office

Fondation Universitaire ♦ Rue d'Egmont 11
1000 Brussels ♦ Belgium

EURORDIS Barcelona Office

Recinte Modernista Sant Pau ♦ Pabellón de Santa Apolonia
Calle Sant Antoni M^a Claret 167 ♦ 08025 Barcelona ♦ Spain

EURORDIS.ORG

This paper was produced thanks to funding received under an operating grant from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

