



Consejería de la Presidencia de la Junta de Castilla y León
Ilmo. Sr. Director General de Relaciones con la Sociedad Civil
C/ Santiago Alba, 1
47008 - VALLADOLID

Expediente: 1747/2022

Asunto: Programa de detección precoz de enfermedades congénitas en Castilla y León / Solicitud de inclusión de la acidemia metilmalónica / Resolución
Centro directivo: Consejería de Sanidad

Ilmo. Sr.:

De nuevo nos dirigimos a V.I. una vez recibido el informe solicitado en relación con el expediente que se tramita en esta Institución con el número arriba indicado, referencia a la que rogamos haga mención en ulteriores contactos que llegue a tener con nosotros.

Como recordará V.I., el motivo de la queja era la inclusión de la enfermedad de la acidemia metilmalónica en la prueba del cribado neonatal que se realiza a los recién nacidos.

Según manifestaciones del autor de la queja, esta enfermedad no está incluida en “la prueba del talón” que se realiza en la Comunidad de Castilla y León, a diferencia de lo que ocurre en otras Comunidades Autónomas como Madrid, Cataluña o Galicia, entre otras. Esta circunstancia impide el tratamiento precoz de esta enfermedad rara que puede tener unos riesgos graves.

Asimismo, el interesado indicaba la necesidad de que el tratamiento de esta enfermedad se financie por la Seguridad Social.

Admitida la queja a trámite e iniciada la investigación oportuna sobre la cuestión planteada, nos dirigimos a V.I. en solicitud de información correspondiente a la problemática que constituye el objeto de aquélla.

En atención a nuestra petición de información se remitió por esa Administración autonómica informe, en el cual se hacía constar lo siguiente:

“La Comunidad de Castilla y León ofrece a la población residente en su territorio todos los cribados incluidos en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y actualizará su oferta en la medida que se actualice dicha cartera.”



Las actuaciones que desde nuestra Comunidad se realicen en este sentido se ajustarán a lo determinado en el ámbito de la Ponencia de Cribado Poblacional, integrada por un grupo de expertos con representación de las Comunidades Autónomas y presidido por el Ministerio de Sanidad, en la que está representada Castilla y León, que en estos momentos, en el grupo de trabajo del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas, está evaluando el cribado varias enfermedades, entre ellas, la acidemia metilmalónica. En el marco de este órgano, nuestra Comunidad mantendrá su colaboración y participación para desempeñar las funciones que le sean encomendadas ante la inclusión de cualquier enfermedad en el Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas.

A estos efectos, hay que tener en cuenta que la inclusión del diagnóstico de cualquier patología en un programa de cribado debe estar basada una serie de diez criterios (Junger and Wilson, 1968), cuya valoración es esencial para decidir si una enfermedad debe de ser incluida en un programa de cribado poblacional. Además, los cribados poblacionales deben evaluarse conforme al “Documento marco sobre cribado poblacional”, aprobado por la Comisión de Salud Pública del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (SNS), en sesión nº 177ª celebrada el 15 de diciembre de 2010, disponible en la web del Ministerio de Sanidad.

(...)

Los cribados cuya evaluación es positiva, se incluyen en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud.

Por otra parte, el Ministerio de Sanidad junto con las Comunidades y Ciudades Autónomas han consensuado los objetivos de calidad, que deben de cumplirse en las distintas etapas del programa de cribado, así como los requisitos y recomendaciones basados en la evidencia, con el objetivo de conseguir un abordaje de dichas etapas de manera homogénea en todas las Comunidades.

En cuanto a la posibilidad de financiación de los medicamentos para esta enfermedad, hay que tener en cuenta que, con carácter general, la financiación de medicamentos y productos dietéticos es una competencia del Estado y corresponde al Ministerio de Sanidad la adopción de las decisiones correspondientes para el conjunto del SNS. No obstante, respecto a los medicamentos que no cubre el sistema público de salud para los pacientes que padecen acidemia metilmalónica, desde la Gerencia Regional de Salud de Castilla y León se han realizado las actuaciones oportunas para asumir por parte de esta Administración la financiación de la citada medicación.

Como consecuencia de ello, la financiación de dichos medicamentos se hace efectiva mediante el procedimiento de reintegro de gastos a los pacientes, al amparo de



la Orden SAN/999/2012, de 20 de noviembre, por la que se regula el reintegro de gastos de productos farmacéuticos, considerándose, además, como medicamentos de aportación reducida”.

A la vista de lo informado procede en primer lugar indicar que en el caso concreto no existe irregularidad administrativa puesto que, como se ha expuesto por parte de la Consejería de Sanidad, los cribados que se ofrecen en nuestra Comunidad son los incluidos en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud. Por otra parte, en relación con la financiación de los medicamentos para la acidemia metilmalónica, según nos indica la Administración sanitaria en su informe, ésta se hace efectiva mediante el procedimiento de reintegro de gastos a los pacientes, además de considerarse medicamentos de aportación reducida.

No obstante, desde esta Procuraduría estimemos oportuno realizar una serie de consideraciones en orden a la mejora de las prestaciones sanitarias.

La acidemia metilmalónica es una anomalía congénita que afecta al metabolismo de la vitamina B12. El cuerpo no puede descomponer ciertas proteínas y grasas y esto da como resultado la acumulación de ácido metilmalónico en sangre, un producto tóxico. Se trata de una enfermedad hereditaria, de las consideradas como “raras”, ya que tiene un índice de prevalencia de 1 cada 60.000 nacidos, y que, no tratada, puede conllevar graves consecuencias, como pueden ser enfermedades renales, cardíacas o neurológicas.

El diagnóstico temprano de la enfermedad y el tratamiento adecuado pueden mejorar mucho el pronóstico de la enfermedad y con ello, la calidad de vida del niño afectado¹.

A estos efectos, el programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas es un procedimiento aplicado a los recién nacidos, usualmente durante las primeras 24 a 48 horas de vida, que representa uno de los principales programas preventivo-asistenciales de salud pública y consiste en una serie de actividades orientadas a la detección, diagnóstico y tratamiento precoz y al seguimiento de los casos detectados, siempre antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad para reducir la morbilidad, la mortalidad, en los casos más graves, y las discapacidades asociadas a dichas enfermedades en el recién nacido.

La Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III 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, concreta y actualiza la cartera común de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud, entre otros temas, en lo relativo al cribado de estas enfermedades

¹ https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/sites/default/files/ac_metilmalonica_2009_cast.pdf



endocrino-metabólicas y establece que las enfermedades que forman parte del Programa poblacional de cribado neonatal de la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud sean²:

- Hipotiroidismo congénito
- Fenilcetonuria
- Fibrosis quística
- Deficiencia de acil-coenzima A- deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
- Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A- deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
- Acidemia glutárica tipo I (GA-I)
- Anemia falciforme

Desde entonces hasta ahora, casi una década después, no se ha producido ninguna incorporación más, aunque en 2021 el Ministerio anunció la inclusión de tres patologías más, sumando una más en 2022³, y en febrero de 2023, el Ministerio de Sanidad anunció que en el futuro se incluirán cuatro patologías endocrino-metabólicas (déficit de biotinidasa, enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, homocistinuria, e hiperplasia suprarrenal congénita) en el Programa de cribado neonatal, además de incorporar el cribado de hipoacusia y programas de cribado prenatal para anomalías cromosómicas y enfermedades infecciosas⁴.

Además de estas enfermedades obligatorias, anteriormente indicadas, cada programa autonómico puede ampliar la oferta de enfermedades cribadas a través de su cartera de servicios complementaria.

En este sentido, el Real Decreto-ley 16/2012, de 20 de abril, de medidas urgentes para garantizar la sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud y mejorar la calidad y seguridad de sus prestaciones, modificó la cartera común de servicios del Sistema Nacional de Salud, diferenciando una cartera común de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud (cubiertos de forma completa por financiación pública), de otras carteras como la complementaria de las Comunidades Autónomas y estableciendo

²

https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/docs/InformeDeEvaluacionSICN_2019.pdf

³ <https://diariofarma.com/2022/02/18/sanidad-saca-a-consulta-la-actualizacion-de-la-cartera-de-servicios>.

⁴ <https://www.infosalus.com/actualidad/noticia-sanidad-incluire-cuatro-enfermedades-raras-mas-cribado-neonatal-20230228135017.html>



que las Comunidades Autónomas podrán incorporar en sus carteras de servicios complementarias una técnica, tecnología o procedimiento no contemplado en la cartera común de servicios del Sistema Nacional de Salud, para lo cual establecerán los recursos adicionales necesarios.

En consecuencia, trece Comunidades Autónomas y las dos ciudades autónomas cuentan oficialmente con otras enfermedades incorporadas a sus Programas de cribado neonatal, que se suman a las siete enfermedades que forman el programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud. Así, Comunidades Autónomas como Andalucía, Aragón, Cataluña, Galicia, La Rioja, Ceuta o Melilla han implementado pruebas para más de 30 enfermedades, mientras que otras, como Cantabria y Asturias, solo cubren ocho, lo que en la práctica implica diferencias significativas en la cobertura de enfermedades en España⁵.

Esta situación supone que no existe un consenso entre las Comunidades Autónomas sobre las enfermedades a incluir en este Programa de cribado neonatal y el rango de enfermedades cribadas en los diferentes programas españoles oscila en la actualidad entre ocho y cuarenta.

El quinto informe publicado por el Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos, el 5 de junio de 2022, “Herramientas para el diagnóstico de las enfermedades raras: el cribado neonatal”, revela la inequidad existente en los programas de cribados neonatales de las distintas comunidades autónomas y ofrece propuestas para mejorar los procesos de diagnóstico precoz de las enfermedades raras e incentivar el desarrollo de avances en medicina personalizada y genómica, así como el uso de nuevas tecnologías para la investigación de estas enfermedades en España y entre sus recomendaciones incluye medidas como la ampliación progresiva de las patologías incluidas en la Cartera de Servicios Comunes hasta alcanzar el número máximo de enfermedades diagnosticables que dispongan de tratamiento o la puesta en marcha de una herramienta de financiación a nivel nacional que promueva el cribado neonatal así como la revisión frecuente del Anexo I del Real Decreto por el que se establece la Cartera de Servicio Comunes del Sistema Nacional de Salud para valorar incluir nuevas patologías en el programa de cribado neonatal⁶.

Ante esta situación de desigualdad en el acceso a los Programas de cribado neonatal, igualmente, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) aboga

⁵ Ministerio de Sanidad. Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. 2019. _2019.pdf

⁶ observatorio-legislativo-de-enfermedades-raras/5-informe-de-enfermedades-raras Disponible en: <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/Cribado/docs/InformeDeEvaluacionSICN>



por incorporar en la cartera de servicios del Sistema Nacional de Salud todas aquellas enfermedades que cumplan con los criterios de efectividad clínica y eficiencia, así como con los requerimientos éticos y legales para la implantación de los programas de cribado neonatal. Esto se basaría en la experiencia y éxito de casos previamente incorporados, respaldados por evidencias generadas por programas autonómicos de cribado y colaboración entre las distintas comunidades⁷.

En el caso de Castilla y León, se detectan gracias a esta prueba de cribado doce patologías⁸, ya que se amplió el número desde abril de 2021, pero nuestra Comunidad, de acuerdo con el indicado informe, “Herramientas para el diagnóstico de las enfermedades raras: el cribado neonatal”, se encuentra por debajo de la media nacional que está en veintiuna enfermedades y, en consecuencia, Castilla y León tiene uno de los programas de cribado más reducidos.

El sistema sanitario de Castilla y León no incluye entre las enfermedades de la “prueba del talón” la acidemia metilmalónica, enfermedad objeto de esta queja, que sin embargo, ya se detecta en diez de las Comunidades Autónomas y en las Ciudades Autónomas de Ceuta y Melilla.

La falta de inclusión de esta enfermedad rara, así como de otras metaboloopatías, en el cribado neonatal en la Comunidad de Castilla y León, implica que la supervivencia y la calidad de vida de los recién nacidos que padezcan estas patologías dependa de su lugar de nacimiento y genera en consecuencia una clara desigualdad en relación con los nacidos en otras Comunidades Autónomas, al margen de la trascendencia que la detección precoz de este tipo de enfermedades pueda tener en la calidad de vida del menor.

En el supuesto concreto de esta queja, al no estar incluida la acidemia metilmalónica en el cribado neonatal, la familia conoció el diagnóstico cuando el niño ya tenía once meses, tras un largo periplo de ingresos hospitalarios y pruebas y con el riesgo añadido de que el retraso en el tratamiento podía provocar daños graves en el menor.

En este orden de ideas, la Asociación de Afectados y Familiares con Acidemia Metilmalónica (ACIMET) y la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (FEEMH) apuntan que *“el cribado neonatal de la enfermedad ha tenido efectos terapéuticos muy positivos y una mejoría en su calidad de vida en muchos de sus asociados (...) e igualmente, en diferentes casos de pacientes asociados que no fueron*

⁷ : <https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/homogeneizar-y-ampliar-los-programas-de-cribado-neonatal-objetivo-prioritario-de-feder-y-el-tejido-asociativo-de-enfermedades-raras-este-2023>

⁸ <https://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/programas-guias-clinicas/programas-salud/programa-deteccion-precoz-enfermedades-congenitas>



detectados con la prueba del talón, también han podido comprobar que han sufrido daños en diferentes niveles así como diversos niveles de discapacidad⁹“.

En todo caso, entendemos que conviene recordar que el artículo 43 de la Constitución “reconoce el derecho a la protección de la salud” y señala que “*compete a los poderes públicos organizar y tutelar la salud pública a través de medidas preventivas y de las prestaciones y servicios necesarios*” y que el artículo 15 afirma que “*todos tienen derecho a la vida y a la integridad moral*”.

En consecuencia, la actual situación de desigualdad que supone el cribado neonatal dependiendo de la Comunidad Autónoma en la que se nazca, impide el ejercicio efectivo de estos derechos y supone un importante riesgo tanto para el recién nacido como para su familia.

En virtud de todo lo expuesto, y al amparo de las facultades conferidas por el Estatuto de Autonomía de Castilla y León y por la Ley 2/1994, de 9 de marzo, del Procurador del Común, consideramos oportuno formular la siguiente **Resolución**:

ÚNICA: Que por parte de la Consejería de Sanidad se adopte un papel activo para la inclusión de la acidemia metilmalónica entre las enfermedades que forman parte del Programa poblacional de cribado neonatal de la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud y, al mismo tiempo, se adopten las medidas oportunas para corregir las diferencias existentes con otras Comunidades Autónomas, de manera que a la vista de la experiencia y de las evidencias generadas por otros programas autonómicos de cribado se lleve a cabo la ampliación, a nivel autonómico, de las patologías detectables con el cribado neonatal.

Esto se basaría en la experiencia y éxito de casos previamente incorporados, respaldados por evidencias generadas por programas autonómicos de cribado y colaboración entre las distintas comunidades

Esta es nuestra resolución y así se la hacemos saber, con el ruego de que nos comunique de forma motivada la aceptación o no aceptación de la misma por parte del órgano que corresponda de la Consejería de Sanidad en el plazo de dos meses, de conformidad con lo dispuesto en el artículo 19.2 de la Ley Reguladora de la Institución.

⁹ <https://www.enfermedades-raras.org/movimiento-asociativo/actualidad-asociativa/acimet-y-la-feemh-reclaman-la-ampliacion-del-cribado-neonatal-para-incluir-la-acidemia-metilmalonica-y-otras-metabolopatias>



PROCURADOR DEL COMÚN
DE CASTILLA Y LEÓN

Una vez realizadas las comunicaciones oportunas, se acuerda publicar la presente Resolución en la página web de esta Institución, previa disociación de los datos de carácter personal que contuviera.

Pendiente de sus noticias, reciba un cordial saludo.

Atentamente,

EL PROCURADOR DEL COMÚN
Tomás Quintana López