

## **A XERENCIA DE SANTIAGO FAI BALANCE NO ACTO CONMEMORATIVO DOS 50 ANOS DO INICIO DO PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL ORGANIZADO POLA FUNDACIÓN RAMÓN ARECES E O CIBERER**

- ***Luz Couce, xefa do servizo de neonatoloxía da XXIS falou sobre o manexo dos pacientes antes e despois do cribado neonatal ampliado***
- ***Galicia foi a primeira comunidade de España en realizar o cribado ampliado e hoxe en día segue liderando a nivel mundial esta detección precoz***
- ***O laboratorio situado no hospital Clínico, que é o encargado de analizar todas as mostras dos nenos galegos que acaban de nacer, é unidade de referencia nacional (CSUR) e europea (MetabERN)***

**Santiago, 15 xaneiro de 2019.-** O cribado neonatal ou proba do talón cumpre 50 anos dende a súa implantación en España. Este programa de saúde pública permite identificar unha trintena de trastornos tratables en recién nados, a maioría de índole xenética e que afectan ao metabolismo, antes da aparición de síntomas, o que evita que xurdan secuelas irreversibles. Para celebrar este primeiro medio século dende a súa implantación, a Fundación Ramón Areces e o Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (Ciberer) reúne, en Madrid, aos expertos de maior recoñecemento na materia entre as que está Luz Couce, xefa do servizo de neonatoloxía da XXIS.

A doutora Couce, na súa intervención recordou como “antes do cribado neonatal moitos pacientes falecían ou quedaban con secuelas sobre todo neurolóxicas moi graves, con atraso psicomotor profundo, tamén a veces con outras manifestacións como fallo hepático severo, cardíaco...”, “Co cribado neonatal ampliado podemos evitar ou previr o desenvolvemento destes síntomas e que sexan nenos asintomáticos ao efectuar un diagnóstico precoz e un conseguente tratamento precoz”, engadiu.

Ao seu xuízo, os programas de cribado neonatal constitúen un dos avances máis significativos que se teñen producido na saúde pública, permitindo que actualmente case 400.000 nenos en España se beneficien en cada ano destes programas. Tamén destacou que a súa práctica xeneralizada, cunha cobertura de practicamente o 100% dos recém nados peses a non existir obrigatoriedade de realizar este tipo de estudo no noso país “significou un dos grandes logros asistenciais en pediatría.

### **Santiago, referencia Europea e Nacional**

Galicia foi a primeira comunidade de España en realizar o cribado ampliado e hoxe en día segue liderándoo a nivel mundial. O laboratorio situado no hospital Clínico, que é o encargado de analizar todas as mostras dos nenos e nenas galegos/as que acaban de nacer, é unidade de referencia nacional (CSUR) e europea (MetabERN). Desde o seu iniciou, analizáronse máis dun millón de recém nados e grazas a el case 1.000 nenos e as súas familias beneficiáronse da existencia deste cribado.

Hoxe en Galicia ter unha fenilcetonuria, un hipotiroidismo conxénito, unha CADD, unha deficiencia de biotinidasa ou un xarabe de arce, por poñer uns poucos exemplos, no implica ter discapacidade nin unha mala calidade de vida (incluso perdela) senón que son persoas perfectamente formadas e intregradas no recido productivo social.

A área sanitaria de Santiago de Compostela é líder no diagnóstico e tratamento das enfermidades raras ou minoritarias. Foi designada Centro Experto Europeo pola Comisión Europea en 2017. As ERNs (Red Europea de Referencia) son unha aposta da Comisión Europea para unir centros sanitarios cunha alta especialización en determinadas enfermidades raras. Xorden da solicitude das federacións europeas de pacientes con enfermidades raras para acadar un sistema que permita ás persoas de calquera parte da UE ser diagnosticadas e tratadas coas máximas garantías. Enmarcadas dentro da directiva da Unión Europea relativa aos dereitos dos pacientes na asistencia transfronteiriza, os centros expertos serven como polos de investigación e coñecemento para a atención ás enfermidades raras en cidadáns de diferentes países da UE, garantindo a dispoñibilidade dos tratamentos necesarios independentemente da procedencia do paciente.

A doutora Couce compartiu foro con Federico Mayor Zaragoza, presidente do consello científico da Fundación Ramón Areces, promotor da proba do talón no sistema sanitario español; Aitor Calero, presidente da Federación de Enfermidades Metabólicas Hereditarias; Belén Pérez, do centro de Diagnóstico de Enfermidades Moleculares da Universidade autónoma de Madrid; e a doutora Carmen Ayuso, da Fundación Jiménez Díaz.

## **UDyTEMC**

Con anterioridade, a UDYTEMC (Unidade de Diagnóstico e Tratamento de Enfermidades Metabólicas Conxénitas) da Xerencia Integrada de Santiago fora designada *CSUR* polo Ministerio de Sanidade, Servizos Sociais e Igualdade en 2015, presta atención continuada a preto de 450 doentes con enfermidade metabólica hereditaria, con máis de 40 novos diagnósticos por ano. Para iso conta cun equipo multidisciplinar de pediatras, internistas, neuropediatras, psicólogos, dietistas e bioquímicos de laboratorio metabólico.

As enfermidades metabólicas conxénitas pertencen ao grupo das enfermidades raras, que teñen unha base xenética, con moi pouca prevalenza, e que aglutina unhas 700 enfermidades diferentes. A máis prevalente e coñecida é a fenilcetonuria, en Galicia hai máis de 100 doentes: trátase dunha enfermidade do metabolismo cuxo principal tratamento consiste en manter restricións dietéticas moi estritas. Se se seguen estas pautas serán persoas sas, o descoñecemento ou incumprimento das indicacións pode derivar en complicacións graves, mesmo atraso mental.

## **Laboratorio de metabolopatías**

O laboratorio de Metabolopatías da xerencia compostelá, o único en Galicia, é unha parte fundamental da Unidade de Diagnóstico e Tratamento de Enfermidades Metabólicas Conxénitas do CHUS, (única galega de Referencia Europea) pois dá resposta urxente e nun máximo de 24 horas se é preciso a peticións de determinacións de aminoácidos plasmáticos e urinarios, ademais de acilcarnitinas e ácidos orgánicos. Así mesmo realiza outros estudos bioquímicos e xenéticos, necesarios e imprescindibles



tanto para o diagnóstico como para o seguimento evolutivo dos pacientes con enfermidades metabólicas conxénitas.

Foi o pioneiro en España e dos primeiros en Europa en poñer en marcha o cribado ampliado por espectrometría de Tanden Masas, o que permitiu poder detectar moitos máis erros conxénitos do metabolismo no período neonatal, incluíndo actualmente 29 na súa carteira de servizos. Iso supón unha mellora moi importante e significativa no prognóstico tanto a curto como a longo prazo dos pacientes con enfermidades metabólicas conxénitas (do grupo das denominadas enfermidades raras).

### **Expertos doutros centros agardan ata 2 anos para vir formarse**

O Laboratorio de Metabolopatías do Hospital Clínico Universitario de Santiago participa desde fai xa máis de 15 anos en moitos dos Programas de Control de Calidade que organizan diferentes entidades internacionais como o CDC de Atlanta en Estados Unidos, o UK NEQAS e o ERNDIM en Europa ou AECNE de España.

Ademais desde 2015 participa nun Programa Interlaboratorio específico con intercambio de mostras entre 6 laboratorios de España, Italia e Portugal que permite analizar conxuntamente parámetros pouco comúns ou que só uns poucos laboratorios no mundo realizan. O seu recoñecemento fai que profesionais xa especializados de toda España e de Sudamérica solicitan estancias de formación sanitaria especializada no noso Centro cunha demanda actual xa a 2 anos vista.

### **Saúdos.**