



PETICIÓN DE AMPLIACIÓN DEL CRIBADO NEONATAL PARA ACIDEMIA METILMALÓNICA Y OTRAS METABÓLOPATIAS EN 7 COMUNIDADES AUTÓNOMAS.

(CASTILLA Y LEÓN, ASTURIAS, CANTABRIA, PAIS VASCO, ISLAS CANARIAS, ISLAS BALEARES, COMUNIDAD VALENCIANA)



POR:

- **ACIMET** (ASOCIACIÓN DE AFECTADOS Y FAMILIARES CON ACIDEMIA METILMALÓNICA)
- **FEEMH** (FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS)



POR:

- **ACIMET** (ASOCIACIÓN DE AFECTADOS Y FAMILIARES CON ACIDEMIA METILMALÓNICA)
- **FEEMH** (FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS)

PETICIÓN DE AMPLIACIÓN DEL CRIBADO NEONATAL PARA ACIDEMIA METILMALÓNICA Y OTRAS METABOLOPATÍAS EN 7 COMUNIDADES AUTÓNOMAS.

El cribado neonatal (más comúnmente conocido como la prueba del talón) se realiza de forma sistemática a todos los recién nacidos en nuestro país, para la detección precoz de los errores congénitos o innatos del metabolismo (ECM) antes de su manifestación clínica, evitando así la aparición de daños físicos y psíquicos (retraso en el crecimiento, discapacidades permanentes o incluso la muerte prematura del niño en las primeras semanas de vida).

Para ello, en los primeros días de vida se recogen unas gotas de sangre del talón del recién nacido, y se envía para su análisis a un laboratorio especializado en cada una de las Comunidades Autónomas. Las familias, como norma general, reciben los resultados en su domicilio. Si se detecta alguna enfermedad, se las informa para poder establecer un tratamiento. Al realizar este cribado neonatal, y según el tipo de dolencia, puede reducirse o eliminarse significativamente la morbilidad, posibles discapacidades severas y, en los casos más graves, la posibilidad de muerte. Por tanto, la no realización de este cribado puede así marcar la diferencia entre que un niño pueda hacer una vida normal o padezca secuelas de por vida. El beneficio principal del programa de cribado neonatal es la prevención de discapacidades asociadas a la enfermedad. El cribado neonatal supone un beneficio para el niño, su familia y la sociedad en general.

En nuestro país no existe un consenso entre las Comunidades Autónomas sobre las enfermedades a incluir en el Programa de Detección Precoz de Metabolopatías, lo que implica que la supervivencia y la calidad de vida de los recién nacidos españoles depende de su lugar de nacimiento. No obstante, la Acidemia Metilmalónica, así como otras metabolopatías, ya se detectan en muchas Comunidades Autónomas, habiéndose podido comprobar sus beneficios terapéuticos, por lo que solo habría que replicar los procedimientos ya implementados en otras regiones, no siendo necesario un estudio de viabilidad. En este sentido, se puede destacar que dicha implantación no tendría un coste económico extra, pues los laboratorios encargados de realizar dicha prueba cuentan con la tecnología necesaria.



Recientemente, ACIMET y la FEEMH han tenido constancia de la detección de un nuevo caso de Acidemia Metilmalónica (prevalencia 1 de cada 60.000 nacidos) en Castilla y León, tras varios ingresos hospitalarios. Al no estar incluida en el cribado neonatal, el diagnóstico y, por tanto, el inicio del tratamiento no han sido los recomendados por los especialistas. Nuestras entidades consideran que esta situación no debería volver a repetirse, y denunciarnos que la Acidemia Metilmalónica, así como otras metabopatías, no son diagnosticadas en todas las Comunidades Autónomas. En concreto, hay siete donde no se practica el cribado ampliado: Asturias, Cantabria, Castilla y León, Comunidad Valenciana, Islas Baleares, Islas Canarias y País Vasco.

Nuestras entidades, han constatado que el cribado neonatal de la enfermedad ha tenido efectos terapéuticos muy positivos y una mejoría en su calidad de vida en muchos de nuestros asociados, habiendo evitado las graves consecuencias descritas al inicio. Igualmente, y en vista de diferentes casos de pacientes asociados que no fueron detectados con la prueba del talón, también hemos podido comprobar que han sufrido daños en diferentes niveles y así como diversos niveles de discapacidad.

El artículo 43 de nuestra Constitución "reconoce el derecho a la protección de la salud" y afirma que "compete a los poderes públicos organizar y tutelar la salud pública a través de medidas preventivas y de las prestaciones y servicios necesarios". Asimismo, el artículo 15, afirma que "Todos tienen derecho a la vida y a la integridad física y moral". Por desgracia, la actual situación de desigualdad que supone el cribado neonatal en algunas de nuestras Comunidades Autónomas impide el ejercicio efectivo de estos derechos constitucionales y supone un grave perjuicio para muchos de nuestros recién nacidos y sus familias.

Por todo lo expuesto anteriormente, solicitamos a las administraciones competentes de cada Comunidad Autónoma y a los responsables de dichas competencias a nivel nacional, trabajar de forma urgente para la inclusión de la Acidemia Metilmalónica en el cribado neonatal, así como todas aquellas enfermedades metabólicas cuyo cribado ya se está haciendo en otras Comunidades Autónomas y en las que ya se dispone de evidencia suficiente para justificar su inclusión por coste-efectividad y pertinencia. Dicha decisión y sus tiempos influyen, directa y gravemente, en el próximo bebé que pueda nacer en esas Comunidades Autónomas. Como sociedad, no nos podemos permitir ni un segundo más que continúe esta injusta e injustificable situación, ni desde el punto de vista científico, ni desde el punto de vista sanitario, ni mucho menos, desde un punto de vista moral.

LOS ABAJO FIRMANTES APOYAN LA SOLICITUD PROMOVIDA POR ACIMET Y FEEMH.

- AECOM: Asociación Española para el estudio de los errores congénitos del metabolismo.
- SEEIM: Sociedad Española de errores innatos del metabolismo.
- AEGH: Asociación Española de genética humana.
- SEQCml: Sociedad Española de medicina de laboratorio.
- FAMILIAS GA: Asociación de apoyo mutuo de familiares y afectados por Aciduria Glutárica Tipo 1 y tipo 2.
- Asociación PKU y OTM de Andalucía.
- Asociación Aragonesa de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos.
- Asociación PKU y OTM de Asturias.
- Asociación Cántabra de Afectados por Enfermedades Metabólicas Innatas PKU y OTM.
- Asociación Metabólicos de Castilla La Mancha.
- ASPKUCYL: Asociación de Castilla y León.
- Associació Catalana de malalties metabòliques hereditàries pku/atm. Catalunya.
- Euskadiko Pku Elkarte y OTM: Asociación de Euskadi.
- Asociación PKU y OTM Extremadura.
- ASFEGA: Asociación Fenilcetonurica de Galicia.
- AVAPKU: Asociación PKU y OTM de la Comunidad Valenciana.
- ASFEMA: Asociación de Fenilcetonuricos y OTM de Madrid.
- Asociación de Padres de Niños con Jarabe de Arce y otras Metaboloopatías de la Región de Murcia.
- ANAPKU: Asociación de Navarra de PKU y OTM.
- ASPYO Metabolics Disorders.
- Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria cblC Onlus.
- Asociación Proyecto Alpha.
- ALER: Asociación leonesa de enfermedades raras.
- MásVisibles: @MasVisibles
- Guerreros Púrpura: Asociación de niños con afectaciones y enfermedades neurológicas y metabólicas.
- RarasNoInvisibles: @NoInvisibles
- Asociación GERNA.
- Familias Acidemia Propiónica.
- FEDER.

