

Un compromiso común por la equidad

10 claves en cribado
neonatal

FEBRERO 2026



El cribado neonatal: la llave al diagnóstico y tratamiento precoz

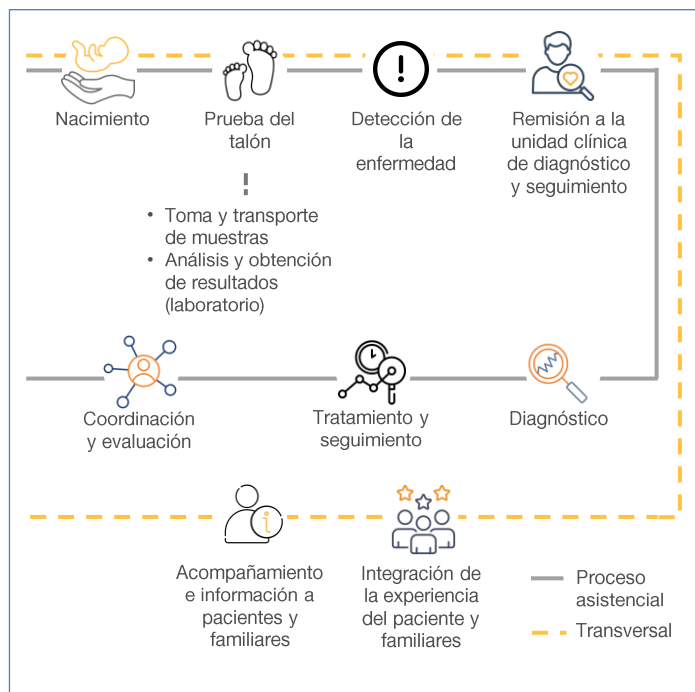
El **cribado neonatal** es una actividad preventiva-asistencial que tiene el objetivo de detectar precozmente, en los primeros días de vida, enfermedades congénitas antes de que aparezcan síntomas, evitar la muerte infantil prematura, prevenir discapacidades físicas o psíquicas, mejorar el pronóstico e incrementar la calidad de vida. Es uno de los grandes avances en salud pública pediátrica.

En **España**, el cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón se inició en 1968 con el cribado piloto de la fenilcetonuria. Desde 2014¹, se integra en la **cartera común básica de servicios asistenciales** del Sistema Nacional de Salud (SNS), en la que se estableció un panel mínimo de **siete enfermedades que cribar** (todas ellas enfermedades raras). Dicho panel fue actualizado en 2024 y 2025, y recientemente se ha ampliado a 22 enfermedades tras la aprobación del proyecto de Orden de actualización en noviembre de 2025². En este marco, las comunidades autónomas han ampliado voluntariamente este panel, incluyendo patologías adicionales a través de la cartera de servicios complementaria.

La relevancia del cribado neonatal **va más allá del ámbito clínico**, ya que su implementación equitativa contribuye significativamente a la reducción de la morbilidad infantil y a la mejora de la calidad de vida de pacientes y familiares, previene dependencias y supone una inversión rentable para los sistemas sanitarios al disminuir los costes derivados de tratamientos complejos, hospitalizaciones, manejo de complicaciones, costes asociados a la discapacidad y pérdida de productividad futura, además de permitir el acceso temprano a recursos de apoyo social³⁻¹⁰.

Adicionalmente, los programas de cribado neonatal contribuyen a **ampliar el conocimiento** sobre las enfermedades raras, al permitir la detección y abordaje de un mayor número de casos, y, en consecuencia, generar evidencia que favorezca el desarrollo de nuevas investigaciones.

FIGURA 1. Esquema del proceso general de un programa de cribado neonatal.



Fuente: Elaboración propia.

Conviene subrayar que un **programa eficaz** no se limita a la realización de una prueba, sino que constituye un **círculo asistencial integral** que abarca desde la detección precoz universal hasta el diagnóstico, tratamiento y seguimiento continuo. Todo ello debe desarrollarse bajo un enfoque de igualdad de oportunidades en nuestro sistema de salud que permita seguir mejorando la calidad de vida de pacientes y familiares.

En este contexto, los **avances tecnológicos y la creciente disponibilidad de tratamientos derivados de la innovación farmacéutica** han contribuido a mejorar los procesos de diagnóstico y tratamiento precoz en un amplio espectro de enfermedades.

El cribado neonatal representa una **herramienta clave de equidad y eficiencia**, garantizando que todos los recién nacidos tengan acceso a un diagnóstico precoz y a las oportunidades terapéuticas necesarias.



Situación en España: resumen del análisis

En los últimos años, tanto la Administración estatal como las comunidades autónomas han realizado un **esfuerzo significativo** para ampliar el alcance del cribado neonatal en España, dando respuesta a una necesidad trasladada por las organizaciones de pacientes, profesionales y sector farmacéutico.

A través de la actualización de la cartera común básica de servicios del SNS y la elaboración de protocolos específicos para la detección y seguimiento de nuevas patologías, se ha logrado mejorar la capacidad diagnóstica y la respuesta asistencial. Por otra parte, como se introducía anteriormente, distintas comunidades han ido más allá del mínimo común establecido, incorporando nuevas enfermedades a través de sus carteras complementarias y consolidando los circuitos asistenciales necesarios. Estas incorporaciones **generan diferencias en relación con el número de patologías incluidas entre comunidades**, como se evidencia en el análisis realizado en este documento (tabla 1) y en el informe publicado en 2023 por el Grupo de trabajo del Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del SNS¹¹. **Reconociendo la importante labor que se está realizando para ampliar y armonizar los programas de cribado**, las diferencias actuales ponen de manifiesto la necesidad de seguir trabajando para garantizar la equidad en el acceso a la detección temprana y, en consecuencia, a la atención y tratamiento posterior. En nuestro país, además de la industria farmacéutica (con el desarrollo de avances terapéuticos) y los profesionales sanitarios, es esencial el papel que desempeña el movimiento asociativo en visibilizar las necesidades de pacientes y familiares.

Cabe destacar que, en noviembre de 2025, el Congreso de los Diputados tomó en consideración una Proposición de Ley sobre el programa de cribado neonatal del SNS, con el objetivo de reducir las diferencias territoriales e incorporar su evaluación cada dos años¹².

Es necesario **contextualizar el análisis** considerando diversos factores que pueden afectar a la comparabilidad de los datos. Entre ellos, destacan la distinción entre panel primario y secundario (realizada en algunas comunidades autónomas), la falta de homogeneidad en la denominación de determinadas patologías, y la heterogeneidad de las fuentes de información, que abarcan desde normativa autonómica y programas específicos hasta comunicados y actualizaciones publicadas en canales oficiales.

Asimismo, la incorporación de nuevas patologías suele ser progresiva, ya que requiere recursos específicos y la definición de circuitos clínicos asistenciales; por ello, la declaración o inclusión normativa no siempre se corresponde con un cribado plenamente operativo. Del mismo modo, este documento no aborda la capacidad diagnóstica real de cada programa (en términos de equipamiento, personal especializado u organización de los circuitos), aspectos que también condicionan la implantación efectiva.

En este contexto, destaca el trabajo que se está llevando a cabo para armonizar la denominación de las enfermedades incluidas en los programas de cribado neonatal, lo que permitirá disponer de una visión más ajustada.



Situación en España: resumen del análisis

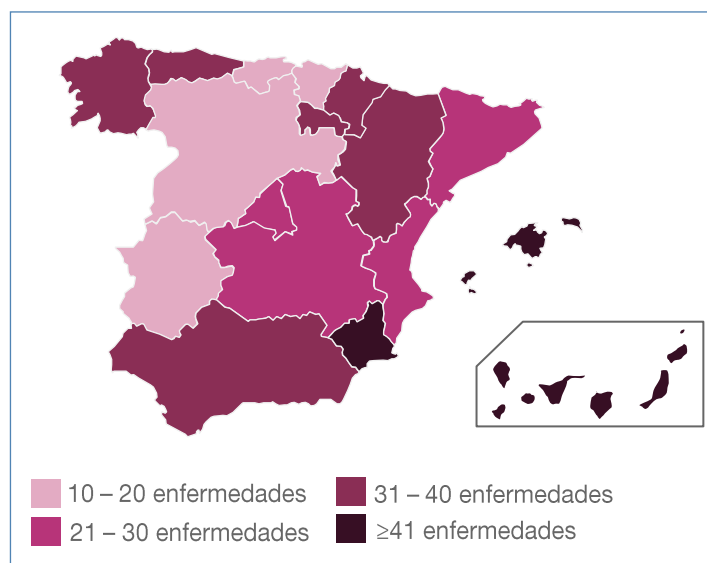
El análisis realizado se centra en el número de enfermedades incluidas en los programas autonómicos de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón a través de la información pública disponible (consultar patologías analizadas en la Tabla 2. No se contabilizan las patologías anunciadas). No se incluye en el análisis la organización de los procesos asistenciales ni los programas de cribado neonatal de hipoacusia o de cardiopatías congénitas.

TABLA 1. Pruebas incluidas en el programa de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón del SNS.

- | | |
|---|--|
| 1. Hipotiroidismo congénito | 13. Acidemia metilmalónica aislada (***) |
| 2. Fenilcetonuria | 14. Acidemia metilmalónica con homocistinuria (***) |
| 3. Fibrosis quística | 15. Acidemia propiónica (***) |
| 4. Deficiencia de CoA-deshidrogenasa de cadena media | 16. Deficiencia primaria de carnitina (***) |
| 5. Deficiencia de 3-hidroxi-acil-CoA-deshidrogenasa de cadena larga | 17. Deficiencia de acil-coA deshidrogenasa de cadena muy larga (***) |
| 6. Acidemia glutárica tipo 1 | 18. Acidemia isovalérica (***) |
| 7. Anemia falciforme | 19. Aciduria 3-hidroxi 3-metilglutárica (***) |
| 8. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (*) | 20. Inmunodeficiencia combinada grave (***) |
| 9. Deficiencia de biotinidasa (*) | 21. Atrofia muscular espinal (***) |
| 10. Hiperplasia suprarrenal congénita (*) | 22. Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (***) |
| 11. Homocistinuria (*) | |
| 12. Tirosinemia tipo 1 (**) | |

(*) Enfermedades incorporadas al programa de cribado neonatal tras publicación de la Orden SND/606/2024; (**) Incluida a través de la Orden SND/454/2025 ; (***) Proyecto de Orden aprobado por el CISNS en noviembre 2025. Pendiente publicación del texto final.

FIGURA 2. Enfermedades incluidas en los programas de cribado neonatal autonómicos, por rangos.



Fuente: Elaboración propia a partir de la información pública disponible. Actualizado: 30 de enero de 2026. No se incluyen en la contabilización las patologías anunciadas para su inclusión. Se contabilizan tanto las enfermedades incluidas en el panel principal como en el panel secundario, en las CC. AA. que lo detallan.

Fuente: Elaboración propia a partir de información del Ministerio de Sanidad ([Link](#)) y las Órdenes indicadas. Actualizado: noviembre 2025.



Situación en España: resumen del análisis

TABLA 2. Pruebas incluidas en los programas de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón.

Consultar notas y pie de tabla en la página 7.

	MS	AND ⁶	ARAG ⁷	AST ⁸	IBAL ⁹	ICAN ¹⁰ *	CANT ¹²	CYL ¹³	CLM ^{15,17}	CAT ¹⁸	VAL ¹⁹	EXT ²⁰	GAL ²²	MAD ²³	MUR ²⁴	NAV ²⁷	PVAS ²⁹	RIO ³¹
		31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31
FQ ⁺		31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31
SCID ⁺	3	4 *		35 *		31		14		31		21 *	31	31	26 *			
AME ⁺	3	4 *		35 *		31		14			37 *	21 *	31	31	26 *			32 *
ALD ⁺	3																	
Enfermedades endocrinas		31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31
HC ⁺		31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31
HSC ⁺	1	4 *	31	31		31		31	31		31	31	31	31	26 *	31	31	31
PKU ⁺ /HPA ^{a,++}	34	31	31	31	31	11,31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31
BH4D ^{b,++}		31			31	11 *			16						25			
TYR I ⁺	2	31	31	5		31		14	31	31		31	31	31	31	31		31
TYR II/III ⁺⁺		31	31			31			31						31	31		31
Aminoacidopatías		31	31	31		31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31
MSUD ⁺	1	31	31	31		31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31
HCY ⁺	1	31	31	31		31	31	31	31	31	31	21 *	31	31	31	31	31	31
H-MET ⁺⁺		31				11 *					31				31			
ARG ⁺⁺		31	31	35 *		11 *									31			
MATD I/III ^{c,++}		31							31		31				31			
BCKDKD						11 *												
Trastornos del ciclo de la urea y de transporte renal		31	31	35 *		11 *				31			31		31			31
CIT I ⁺		31	31	35 *		11 *									31			
CIT II ⁺⁺		31	31	35 *		11 *									31			
CYS													31		31			
ASA ⁺		31		35 *		11 *							31		31			31
NAGSD						11 *												31
SCADD ⁺⁺		31	31			11 *									31			31
MCADD ⁺		31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31
CACTD ⁺⁺		31	31	35 *		11 *				31			31		31			31
Defectos de la B-oxidación de los ácidos grasos		31	31	5		31		14	31	31	31	31	31	31	31	31	30	31
PCD ⁺	3	31	31	5		31		14	31	31	31	31	31	31	31	31	30	31
LCHADD ⁺		31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31
TFPD ⁺		31				11 *				31	31		31		31	31		31
VLCADD ⁺	3	31	31	5		31		14	31	31		31	31	31	31	31	30	31
MADD ⁺⁺		31		35 *		11 *			31	31			31		31	31		
CPT I y CPT II ⁺⁺		31	31	35 *		11 *				31			31		31	28		31



Situación en España: resumen del análisis

TABLA 2. Pruebas incluidas en los programas de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón.
(continuación).

Consultar notas y pie de tabla en la página 7.

	MS	AND ⁶	APAG ⁷	AST ⁸	IBAL ⁹	ICAN ¹⁰ *	CANT ¹²	CYL ¹³	CLM ^{15,17}	CAT ¹⁸	VAL ¹⁹	EXT ²⁰	GAL ²²	MAD ²³	MUR ²⁴	NAV ²⁷	PVAS ²⁹	RIO ³¹
PA ⁺	3	31	31	5		31			31	31		31	31	31	31	31		31
MMA ⁺	3	31	31	5		31			31	31		31	31	31	31	31		31
MMA-HCY ^{e, ++}	3																	
MA ⁺⁺						11 *									31			
IVA ⁺	3	31	31	5		11 *	31	31	31	31	37	31	31	31	31	31	31	31
GA I ⁺		31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31
MCD ⁺		31		35,36		11,36							31		31			
DB ^{d+}	1	4 *		31		31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	33 *
3-MCG ⁺		31	31	35		11 *							31		31	31	30	31
HMG ⁺	3	31	31	35		11 *		14	31	31	37	31	31	31	31	31	30	31
BKT ⁺		31	31	5		11 *			31	31	37	31	31	31	31	31	30	31
3-MGA ⁺⁺		31				11 *							31		31	31		
2-MBG ⁺⁺		31	31			11 *									31			31
IBDD ⁺⁺			31			11 *									31	31		31
2M3HBA ⁺⁺						11 *									31			
OTCD ⁺⁺⁺						11 *												
CPS1D						11 *												
OATD						11												
ETHE1D						11 *												
GA III						11 *												
Hemoglobino- patías ^f		31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31	31
Metabolismo de carbohidratos													31					33 *
													31					33 *
Enf. almacenamiento lisosomal																		
Otras						11												

Fuente: Elaboración propia a partir de la información pública disponible. Actualizado: 30 de enero de 2026. Consultar página 7.

- Enfermedad incorporada en el programa de cribado neonatal del SNS.
- Enfermedad en proceso de incorporación al programa de cribado neonatal del SNS.
- Enfermedad incorporada en el programa de cribado neonatal de la comunidad autónoma.
- * Fuente de información: noticia o nota de prensa publicada en canales oficiales de las comunidades autónomas o portales de prensa (consultar pie de tabla en la página 7).
- ⁿ Los números y símbolos indicados en determinadas celdas hacen referencia a consideraciones específicas en cuanto a las fuentes de información (consultar pie de tabla en la página 7).



Situación en España: resumen del análisis

TABLA 2. Pie de tabla

Notas: ^aLa hiperfenilalaninemia es una forma de fenilcetonuria. ^bEl déficit de BH4 puede ser una causa de hiperfenilalaninemia. ^cLa deficiencia de metionina adenosiltransferasa es una causa de hipermetioninemia. ^dEl déficit de biotinidasa es una forma de deficiencia múltiple de carboxilasa de inicio tardío. ^eEs un subtipo de MMA. ^fNo se especifican en el análisis hemoglobinopatías concretas como la hemoglobinopatía C o la B-talasemia mayor.

*Fuente de información: noticia o nota de prensa.

+ Enfermedad incluida dentro del panel principal/core según el Comité Asesor estadounidense sobre Trastornos Hereditarios en Recién Nacidos y Niño (Recommended Uniform Screening Panel). ++ Enfermedad incluida dentro del panel secundario, según la misma fuente. +++ Enfermedad categorizada como “otros”, según la misma fuente. Actualización 2024. [Link](#).

¹Enfermedades incorporadas al programa de cribado neonatal tras publicación de la Orden SND/606/2024, de 13 de junio.

²Enfermedad incorporada a través de la Orden SND/454/2025, de 9 de mayo, por la que se modifican los anexos I, II, III y VI 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.

³En 2025, se ha aprobado la incorporación de estas enfermedades al programa de cribado neonatal tras previa aprobación en la Comisión de Salud Pública del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (proyecto de Orden aprobado por el CISNS en noviembre 2025). Texto final pendiente de publicación.

⁴En proceso de incorporación en 2025. [Link](#), [Link](#).

⁵No se incluye en el listado formalizado del programa 2023 ([Link](#)), pero cuenta con un protocolo específico de cribado.

⁶ Programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de Andalucía 2023. [Link](#).

⁷ORDEN SAN/1486/2025, de 27 de octubre, por la que se modifica el anexo de la Orden SAN/1728/2024, de 19 de diciembre, por la que se regula el programa de cribado neonatal en Aragón. [Link](#).

⁸Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas del Principado de Asturias. Actualización web junio 2025. [Link](#).

⁹Decreto 49/2024, de 22 de noviembre, por el que se establece la prestación sanitaria complementaria del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas en las Islas Baleares ([Link](#)).

¹⁰Portal de noticias del Gobierno de Canarias ([Link](#)) y Sociedad Canaria de Pediatría ([Link](#)).

¹¹Incorporación en 2025 ([Link](#), [Link](#)).

¹²Programa de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón ([Link](#)). Última actualización identificada en octubre 2024.

¹³ORDEN SAN/957/2025, de 21 de agosto, por la que se aprueba el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas en prueba del talón en Castilla y León ([Link](#)).

¹⁴Inclusión en agosto de 2025 ([Link](#)).

¹⁵Orden 167/2023, de 15 de septiembre, de la Consejería de Sanidad, por la que se regulan las enfermedades objeto de cribado neonatal ([Link](#)).

¹⁶Incluye defectos en la biosíntesis del cofactor de tetrahidrobipterina y defectos en la regeneración del cofactor de tetrahidrobipterina.

¹⁷Resolución de 06/05/2025 ([Link](#)) y Resolución de 08/01/2026 ([Link](#)), de la Dirección General de Salud Pública, por la que se actualiza el listado de enfermedades objeto de cribado en el Programa de detección precoz neonatal de enfermedades congénitas endocrinas y metabólicas de Castilla-La Mancha.

¹⁸Programa de cribatge neonatal a Catalunya. ([Link](#)). La AME se incorpora a partir del 1-oct 2025 ([Link](#)).

¹⁹No se identifica actualización normativa del [Decreto 218/2018](#), si bien se identifica un documento actualizado en 2025 ([Link](#)) y el portal web de la Consejería ([Link](#)). La cartera de servicios del cribado neonatal de la C. Valenciana incluye el diagnóstico de estas enfermedades, con la posibilidad de identificar otras enfermedades adicionales mediante diagnóstico diferencial.

²⁰Prueba del talón. Extremadura Salud. Actualización web octubre 2024 ([Link](#)).

²¹Incorporación anunciada en diciembre 2024, para su inclusión en 2025 ([Link](#)).

²² Programa gallego para la detección precoz de enfermedades genéticas, endocrinas y metabólicas en período neonatal ([Link](#)). Última actualización identificada nov. 2024 ([Link](#)). [DECRETO 148/2023](#), de 23 de noviembre, por el que se regula el Programa gallego para la detección precoz de enfermedades genéticas, endocrinas y metabólicas en período neonatal y se crea el Comité asesor del programa. La Estrategia Gallega de EE. RR. 2025 ([Link](#)) indica doce nuevas posibles patologías a incluir en el programa autonómico.

²³Cribado neonatal de la Comunidad de Madrid ([Link](#)). En marzo de 2024 se anunció que se estaban revisando 10 nuevas enfermedades a incorporar en 2024-2026 ([Link](#)), si bien no se identifica detalle.

²⁴Programa Regional de Cribado Neonatal de Metabolopatías en la Comunidad de Murcia ([Link](#)).

²⁵Incluye defecto en la síntesis del cofactor bipterina y defecto en la regeneración del cofactor bipterina.

²⁶Incorporación de la HSC en 2025. En agosto de dicho año se anunció la incorporación de la AME y SCID ([Link](#)).

²⁷ Ley Foral 10/2021, de 18 de junio, por la que se regula el derecho al cribado neonatal ampliado en Navarra ([Link](#)) y espacio web SaludNavarra ([Link](#)).

²⁸Según la información autonómica identificada, solo incluye la deficiencia de carnitina palmitoil transferasa I.

²⁹Programa de Cribado Neonatal de Euskadi ([Link](#)) y protocolos ([Link](#)).

³⁰Protocolos enero 2025 ([Link](#)).

³¹Patología ya recogida en el informe de evaluación 2023 del programa de cribado neonatal del SNS. Ministerio de Sanidad 2023 ([Link](#)).

³²Programa piloto anunciado en 2024 ([Link](#)).

³³En 2024, se indica que se ha incorporado la galactosemia (sin especificar) y el déficit de biotinidasa ([Link](#), [Link](#)).

³⁴El programa del SNS incluye la fenilcetonuria, sin mención explícita a la hiperfenilalaninemia.

³⁵Inclusión en junio de 2025 ([Link](#)). SCID y AME se incorporaron en diciembre de ese mismo año ([Link](#)). Página web del programa pendiente de actualización.

³⁶Se corresponde con la deficiencia holocarboxilasa sintetasa, una deficiencia múltiple de carboxilasa de inicio temprano.

³⁷Incluida en el programa autonómico en enero de 2026 ([Link](#)).



De la detección al tratamiento: la innovación terapéutica

Contexto general y europeo

Cuando existe tratamiento, la detección temprana de enfermedades congénitas a través del cribado neonatal y el diagnóstico confirmatorio posterior constituye el **primer paso imprescindible para abordar la enfermedad de forma precoz** en un momento en el que es posible modificar su evolución y fundamentalmente mejorar su pronóstico.

La complejidad, heterogeneidad y baja prevalencia de estas enfermedades congénitas, considerándose enfermedades raras, plantea importantes **retos** en investigación, innovación y desarrollo de nuevos medicamentos. Sin embargo, el **esfuerzo conjunto** de la industria farmacéutica, junto con la comunidad científica, organizaciones de pacientes y las administraciones sanitarias ha permitido avanzar de manera significativa en este ámbito.

En los últimos años, se han incorporado distintas **estrategias terapéuticas** en el abordaje de estas patologías (Fig. 3), que incluyen desde aproximaciones nutricionales, terapias enzimáticas sustitutivas y medicamentos con distintos mecanismos de acción hasta el desarrollo de terapias avanzadas, fruto de los avances en medicina de precisión e investigación en enfermedades raras.

Entre los tratamientos disponibles, destacan algunos consolidados desde hace tiempo como, por ejemplo, el ácido carglúmico para el tratamiento de la hiperamonemia causada por distintas acidemias o las terapias adyuvantes para el déficit de ornitina transcarbamilasa o las citrulinemias, pero también se dispone de una terapia génica de reciente aprobación para la anemia falciforme o una nueva alternativa terapéutica para la fenilcetonuria, entre otros ejemplos.

Estos avances han permitido ofrecer, en numerosas patologías, **alternativas de tratamiento** donde previamente existía únicamente un abordaje sintomático o paliativo.

Tal y como se ha expuesto anteriormente, es necesario tener en cuenta que, en determinadas enfermedades, el tratamiento se basa principalmente en la **intervención nutricional**, combinada en ocasiones con suplementos o medicamentos. Asimismo, en otras patologías el abordaje terapéutico integra tratamientos sintomáticos, manejo de crisis agudas u otras terapias adyuvantes o complementarias.

En más de la mitad de las patologías analizadas (54,5%), el tratamiento se basa en un **abordaje dietético-nutricional** adaptado a la evolución de cada paciente, incluyendo aproximaciones como:



Restricciones dietéticas (ej. Dieta hiper/hipoproteica, dieta baja en ácidos grasos, restricción de la ingesta de aminoácidos concretos o galactosa).



Evitación del ayuno.



Aumento de la ingesta de líquidos, por ejemplo, en cistinurias

Además, **en determinadas patologías en las que sí se dispone de tratamiento**, el cumplimiento y seguimiento de las indicaciones dieto-terapéuticas es, igualmente, imprescindible. Ejemplo de esto son los tratamientos para la tirosinemia tipo I/II/III o para los defectos en el ciclo de la urea, en los que la **indicación autorizada incluye la combinación con restricciones dietéticas**.

Asimismo, algunas enfermedades requieren **otras intervenciones** según la gravedad o el curso clínico, incluyendo trasplante hematopoyético o de células madre (en patologías como la ALD, SCID, encefalopatía etilmalónica o AME), trasplante hepático (en determinados casos de MSUD, acidemia propiónica o metilmalónica o NAGSD), administración de vitaminas, coenzimas u otros suplementos (ej. Vitamina B12, riboflavina, coenzima Q10, suplementos de carnitina o biotina), tratamientos de rescate (ej. Eliminación del exceso de amonio en citrulinemias), sintomáticos o terapias de apoyo (fisioterapia, rehabilitación u ortopedia).



De la detección al tratamiento: la innovación terapéutica

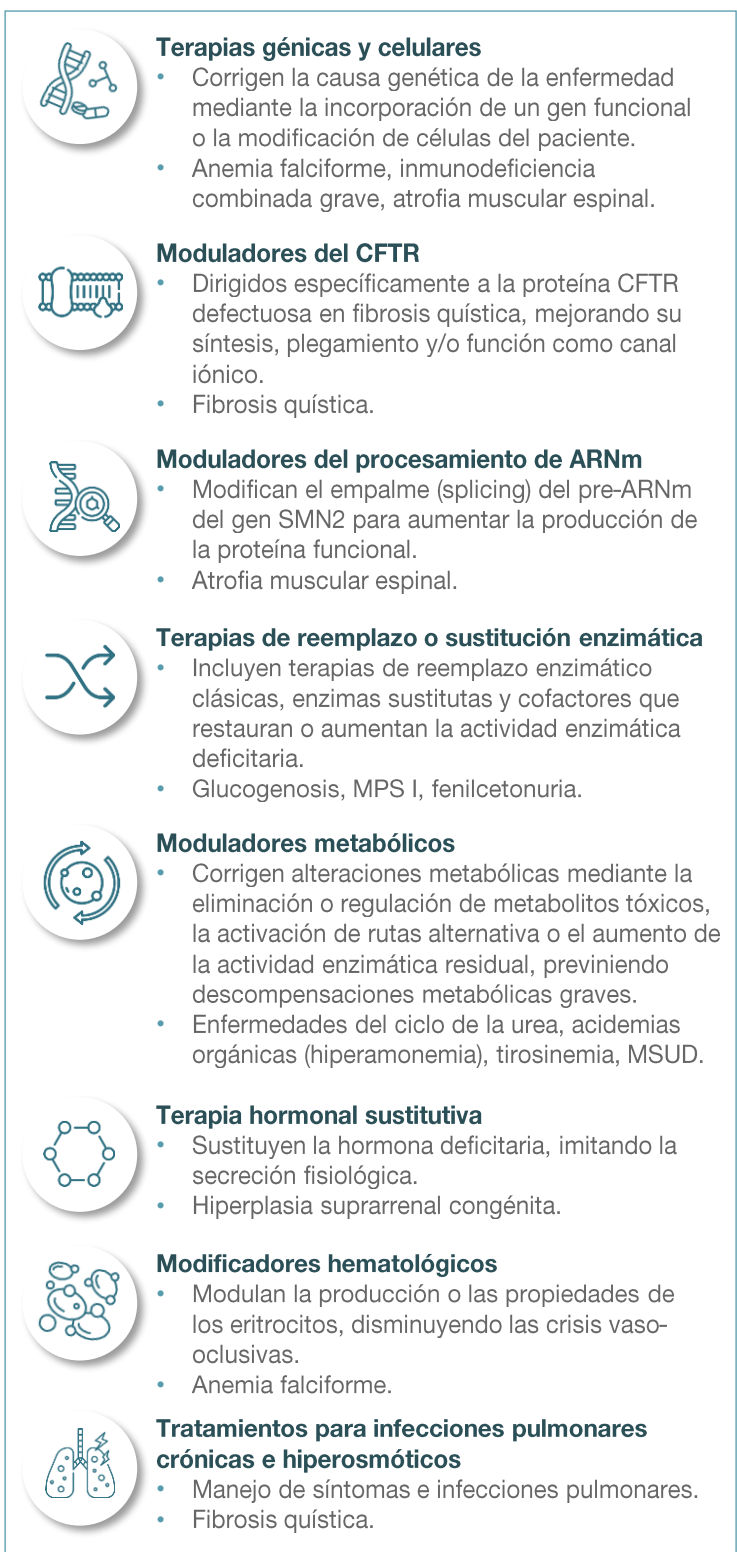
Por otra parte, en patologías como la H-MET, MATD, SCADD, 3-MCG o la 2-MBG, los pacientes asintomáticos pueden no precisar tratamiento.

Ya sea para cambiar el curso o progresión de la enfermedad (como las terapias génicas o celulares, los moduladores del CFTR en fibrosis quística o las terapias de reemplazo enzimático), o a través de tratamientos para el control de síntomas y complicaciones asociadas (ej. Medicamentos para tratar las infecciones pulmonares crónicas en fibrosis quísticas), la innovación terapéutica ha supuesto un antes y un después en el abordaje de estas patologías.

Sin duda el futuro se encuentra en la investigación, desarrollo y autorización de nuevos medicamentos que se dirijan específicamente, y de manera personalizada, a la diana terapéutica, consiguiendo revertir la enfermedad.

Se resumen, a continuación, los principales aspectos clave del análisis de las opciones terapéuticas que se encuentran disponibles para las 55 enfermedades incluidas en los programas autonómicos de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba de talón.

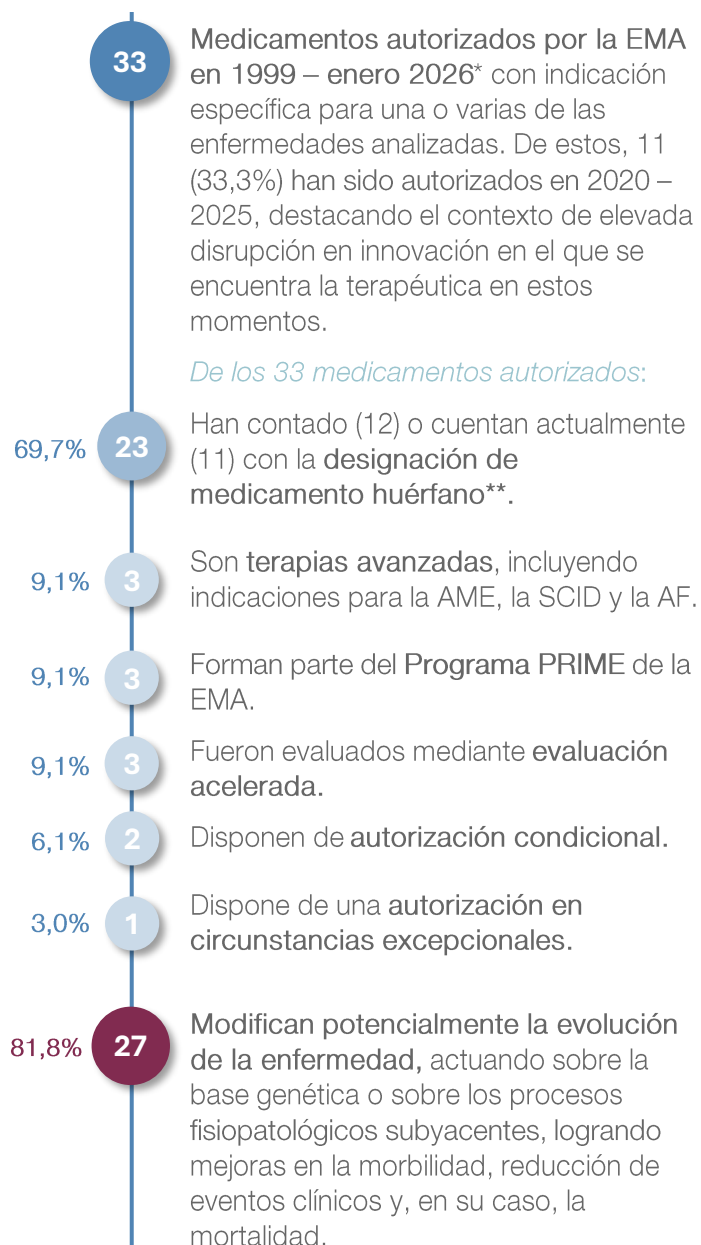
FIGURA 3. Resumen general de los medicamentos con indicaciones autorizadas por la EMA para las enfermedades analizadas.



Fuente: Elaboración propia.



De la detección al tratamiento: la innovación terapéutica



En conjunto, teniendo en cuenta que el abordaje de 30 de las 55 patologías analizadas se basa en medidas dietético-nutricionales, en más de un tercio de las enfermedades revisadas existe una o más opciones farmacológicas (o terapias avanzadas, como en el caso de la AME) disponibles en España. En siete patologías se dispone de tratamientos modificadores de la enfermedad autorizados a nivel europeo para esa indicación, pero que no están actualmente disponibles en España, ya sea porque no cuentan con Código Nacional (cuatro medicamentos) o porque, contando con Código Nacional, no han sido incluidos en la prestación farmacéutica del SNS (seis medicamentos)***.

La fibrosis quística es la enfermedad que actualmente cuenta con mayor número de medicamentos para esta indicación (un total de once, siendo cinco de ellos para el tratamiento de infecciones en pacientes con esta enfermedad), seguida de la glucogénesis tipo II/Pompe (cuatro), y en menor número, la atrofia muscular espinal o la anemia falciforme (tres).



Los medicamentos desarrollados conforman un **conjunto heterogéneo** de opciones terapéuticas, siendo los indicados en patologías del tracto alimentario y metabolismo el tipo de tratamiento mayoritario (Tabla 3).

* Información procedente de la base de datos de la EMA, CIMA y BIFIMED (consultados 30 de enero 2026). No se incluyen en el análisis la L-carnitina ni la levotiroxina. Los medicamentos cuya indicación abarca varias enfermedades se contabilizan solo una vez. Únicamente se contabilizan los medicamentos de referencia. Se incluyen los cinco medicamentos autorizados para infecciones en pacientes con fibrosis quística. No se contabilizan los medicamentos generales aplicables a estas enfermedades (p. ej., antiespásticos, relajantes musculares, anticonvulsivos, tratamientos para insuficiencia renal, agentes alcalinizantes, tratamientos de rescate o emergenciarales, compuestos quelantes, antibióticos de uso general, etc.). No se contabilizan los medicamentos basados en inmunoglobulinas que podrían emplearse como tratamiento de soporte en la inmunodeficiencia combinada grave; **: Únicamente se contabilizan los medicamentos que han sido autorizados como huérfanos (i.e. No se contabilizan los medicamentos que fueron retirados del Registro Comunitario de Medicamentos Huérfanos por la Comisión Europea o a petición del titular de la autorización de comercialización en el momento de su concesión). ***Se trata de un medicamento para el tratamiento de infecciones, una terapia hiperosmótica, un fármaco dirigido para fibrosis quística, un tratamiento para la hiperplasia suprarrenal congénita, una terapia avanzada para la inmunodeficiencia combinada grave, dos tratamientos para la fenilcetonuria, dos medicamentos para la anemia falciforme y un tratamiento para episodios agudos de la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce. Un medicamento está en estudio o sin petición de financiación en el momento de elaboración del análisis.



De la detección al tratamiento: la innovación terapéutica






TABLA 3. Medicamentos con indicaciones autorizadas por la EMA para las enfermedades analizadas (clasificación por grupo ATC) y situación en España.

	Nombre común	Enfermedad	Código Nacional en España	Financiación en España
	A: Tracto alimentario y metabolismo (n = 13)			
	Fenilbutirato de sodio (EMA: dic.1999)	Citrulinemia I/II		
		Déficit de ornitina transcarbamilasa	✓	✓
		Déficit de carbamil fosfato sintasa		
	Sepiapterina (EMA: jun. 2025)	Fenilcetonurias/hiperfenilalalinemia	✗	-
	Pegvaliasa (EMA: mayo 2019)	Fenilcetonurias/hiperfenilalalinemia	✓	✗
	Betaína anhidra (EMA: feb. 2017)	Homocistinuria	✓	✓
	Ácido carglúmico (EMA: feb. 2003)	Acidemia propiónica		
		Acidemia metilmalónica		
		Acidemia isovalérica	✓	✓
		Defic. de N-acetilglutamato sintetasa		
	Avalglucosidasa alfa (EMA: jun. 2003)	Glucogenosis tipo II/POMPE	✓	✓
	Cipaglucosidasa alfa (EMA: marz. 2023)	Glucogenosis tipo II/POMPE	✓	✓
	Alglucosidasa alfa (EMA: marz. 2006)	Glucogenosis tipo II/POMPE	✓	✓
	Miglustat (EMA: jun. 2023)	Glucogenosis tipo II/POMPE	✓	✓
	Laronidasa (EMA: jun. 2003)	Mucopolisacaridosis tipo I	✓	✓
	Nitisinona (EMA: feb. 2005)	Tirosinemia I	✓	✓
	Sapropterina (EMA: dic. 2008)	Fenilcetonurias/hiperfenilalalinemia	✓	✓
		Déficit de cofactor BH4		
	Fenilbutirato de glicerol (EMA: nov. 2015)	Argininemia		
		Citrulinemia I/II		
		Aciduria argininsuccínica	✓	✓
		Déficit de ornitina transcarbamilasa		
		Déficit de carbamil fosfato sintasa		
	J: Agentes antiinfecciosos para uso sistémico (n = 5)			
	Colistimetato sódico (EMA: feb. 2012)	Fibrosis quística	✓	✓
	Tobramicina* (EMA: jul. 2011)	Fibrosis quística	✓	✗
	Tobramicina (EMA: feb. 2019)	Fibrosis quística	✓	✓
	Levofloxacino (EMA: marz. 2015)	Fibrosis quística	✓	✓
	Aztreonamo (EMA: sept. 2009)	Fibrosis quística	✓	✓



De la detección al tratamiento: la innovación terapéutica

TABLA 3. Medicamentos con indicaciones autorizadas por la EMA para las enfermedades analizadas (clasificación por grupo ATC) y situación en España (continuación).

	Nombre común	Enfermedad	Código Nacional en España	Financiación en España
	R: Otros medicamentos del sistema respiratorio (n = 6)***			
	Lumacaftor; ivacaftor (EMA: nov. 2015)	Fibrosis quística	✓	✓
	Deutivacaftor / tezacaftor / vanzacaftor (EMA: jun. 2025)	Fibrosis quística	✓	En estudio o sin petición
	Ivacaftor (EMA: jul. 2012)	Fibrosis quística	✓	✓
	Ivacaftor; tezacaftor, elexacaftor (EMA: agos. 2020)	Fibrosis quística	✓	✓
	Tezacaftor; ivacaftor (EMA: oct. 2018)	Fibrosis quística	✓	✓
	Manitol (EMA: abr. 2012)	Fibrosis quística	✓	✗
	L: Agentes antineoplásicos e inmunomoduladores (n = 3)			
	Fracción celular autóloga enriquecida en células CD34+, que contiene células CD34+ transducidas con un vector retroviral que codifica la secuencia de ADNc humano del gen ADA (EMA: may. 2016)	Inmunodeficiencia combinada grave	✗	-
	Hidroxycarbamida (EMA: jul. 2007)	Anemia falciforme	✓	✓
	Hidroxycarbamida (EMA: jul. 2019)	Anemia falciforme	✗	-
	M: Medicamentos dirigidos al sistema músculo-esquelético (n = 3)			
	Nusinersén (EMA: may. 2017)	Atrofia muscular espinal	✓	✓
	Risdiplam (EMA: marz. 2021)	Atrofia muscular espinal	✓	✓
	Onasemnogén abeparvovec (EMA: may. 2020)	Atrofia muscular espinal	✓	✓
	B: Medicamentos dirigidos a la sangre y órganos hematopoyéticos (n = 2)			
	Exagamglogén autotemcel (EMA: feb. 2024)	Anemia falciforme	✓	✗
	Combinación de aminoácidos (EMA: julio 2025)	Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce	✗	-
	H: Preparados hormonales sistémicos (n = 1)			
	Hidrocortisona** (EMA: may. 2021)	Hiperplasia suprarrenal congénita	✓	✗

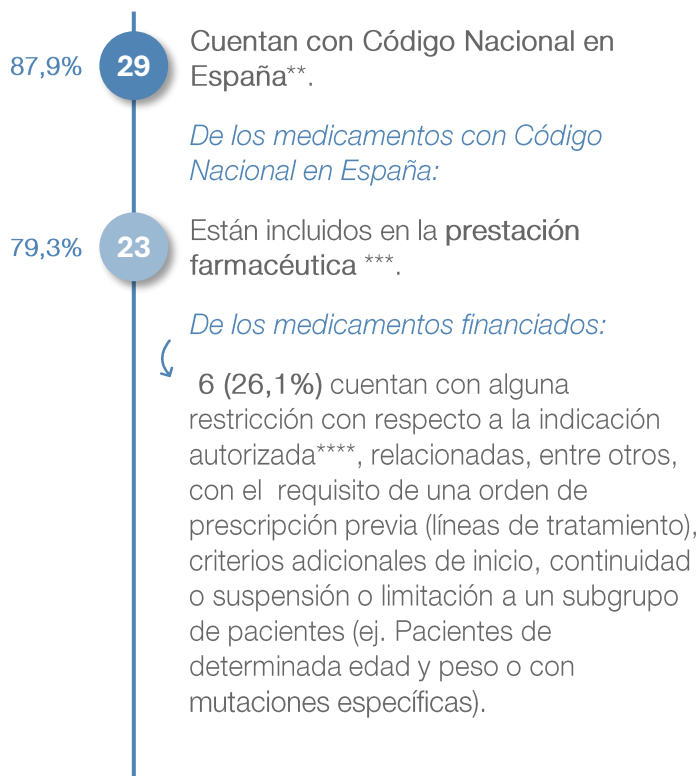
Fuente: elaboración propia a partir de información de la base de datos de la EMA, CIMA y BIFIMED. Fecha de corte: tratamientos incluidos en la base de datos de la EMA a 30 de enero de 2026. No se incluyen en el análisis la L-carnitina ni la levotiroxina. Los medicamentos cuya indicación abarca varias enfermedades se contabilizan solo una vez. Únicamente se contabilizan los medicamentos de referencia. Se incluyen los cinco medicamentos autorizados para infecciones en pacientes con fibrosis quística. No se contabilizan los medicamentos generales aplicables a estas enfermedades (p. ej., antiespásticos, relajantes musculares, anticonvulsivos, tratamientos para insuficiencia renal, agentes alcalinizantes, tratamientos de rescate o emergencia, compuestos quelantes, antibióticos de uso general, etc.). No se contabilizan los medicamentos basados en inmunoglobulinas que podrían emplearse como tratamiento de soporte en la inmunodeficiencia combinada grave. Se considera que un medicamento no está incluido en la prestación farmacéutica cuando no se dispone de ninguna presentación financiada para la indicación objeto de estudio.*Se incluye como no financiado, puesto que el medicamento con indicación específica para el tratamiento de infecciones pulmonares crónicas en pacientes con fibrosis quística ha sido no financiado por resolución. **Se incluye como no financiado puesto que el medicamento con indicación específica para la hiperplasia suprarrenal congénita ha sido no financiado por resolución. ***Medicamentos sintomáticos.



De la detección al tratamiento: la innovación terapéutica

Situación en España

De los 33 medicamentos autorizados a nivel europeo con indicación para las enfermedades analizadas*:



*No se incluyen en el análisis estatal la contabilización la L-carnitina y la levotiroxina, ambos autorizados y financiados en España. Los medicamentos cuya indicación engloba varias enfermedades únicamente se contabilizan una vez. Únicamente se contabilizan los medicamentos de referencia. Fuente: EMA.

**De los 33 medicamentos contabilizados autorizados: 29 cuentan con Código Nacional en España, y en 4 de los casos no se cuenta con Código Nacional en la fecha de elaboración del análisis. Fuente: CIMA.

***Se considera que un medicamento no está incluido en la prestación farmacéutica cuando no se dispone de ninguna presentación que esté financiada para la indicación analizada. De los 29 medicamentos con Código Nacional en España: 5 han sido no financiados por resolución y 1 está en estudio o sin petición de financiación en el momento de elaboración del análisis. Fuente: BIFIMED.

****En una, varias o todas las presentaciones.

Información de las bases de datos indicadas (consultadas 30 de enero de 2026).

Detectar para poder tratar

En este contexto, resulta crucial garantizar la adecuada coordinación entre los programas de cribado neonatal y la disponibilidad efectiva de tratamientos, de forma que el diagnóstico precoz vaya acompañado de un acceso temprano y equitativo a las intervenciones terapéuticas necesarias. La falta de coordinación puede dar lugar a situaciones en las que, pese a disponer de tratamientos autorizados y financiados para una enfermedad, esta no esté incluida de forma homogénea en los programas de cribado neonatal.

Algunos ejemplos.

La enfermedad de Pompe dispone de cuatro medicamentos autorizados y financiados en España, y la mucopolisacaridosis tipo I, de un tratamiento autorizado y financiado (todos ellos terapias de reemplazo enzimático o estabilizadores). Sin embargo, ambas patologías no están incluidas en el programa de cribado neonatal del SNS, realizándose su cribado, por ahora, únicamente en dos comunidades autónomas.

Si se amplía el análisis, otras enfermedades como Gaucher, Niemann-Pick A/B, las mucopolisacaridosis de tipos II, VI y VII, la deficiencia de alfa-manosidasa o la enfermedad de Wolman también cuentan con tratamientos autorizados y financiados en España, pero actualmente no se incluyen en los programas de cribado neonatal a nivel estatal o autonómico.

En el contexto de otras enfermedades susceptibles de ser detectadas mediante cribado neonatal, como las gangliosidosis I/II o el déficit de guanidinoacetato metiltransferasa, aunque no se cuenta por el momento con tratamientos farmacológicos específicos incluidos en la prestación farmacéutica, un diagnóstico precoz resulta clave para planificar el seguimiento clínico y aplicar medidas que puedan reducir la morbilidad.

La incorporación de estas patologías a los programas de cribado exige un estudio riguroso, pero la ausencia de una estrategia coordinada puede traducirse en **pérdidas de oportunidad** para intervenir de forma temprana, modificar el curso clínico y favorecer una mejor evolución y calidad de vida de los pacientes.



Hacia el futuro: avanzando hacia el acceso y la equidad

El cribado neonatal constituye una **herramienta fundamental** para la detección precoz de enfermedades congénitas, permitiendo iniciar de forma temprana el abordaje terapéutico y favoreciendo así un mejor pronóstico y calidad de vida de los pacientes. En los últimos años, se han producido **avances relevantes** tanto en la **actualización de los programas de cribado** como en el **desarrollo de tratamientos**, lo que ha ampliado las posibilidades de diagnóstico y abordaje terapéutico en un número creciente de enfermedades.

Sin embargo, siguen existiendo **retos** relevantes que requieren seguir trabajando de forma coordinada para consolidar un modelo de cribado neonatal homogéneo y equitativo en todo el territorio nacional. Las diferencias entre comunidades autónomas en cuanto a las patologías incluidas, recursos disponibles y organización de los circuitos asistenciales y terapéuticos, entre otros aspectos, reflejan la necesidad de avanzar hacia una mayor armonización.

Distintas entidades han subrayado la necesidad de establecer un **marco normativo estatal** que defina criterios comunes, y que permita armonizar la cartera de servicios de cribado neonatal en todas las comunidades autónomas^{14,15}. Como ejemplo, en Italia, desde 2016, existe una legislación específica que establece la obligatoriedad del cribado neonatal para las enfermedades *“para las que existe evidencia científica de eficacia terapéutica para la terapia farmacológica o dietética, o para las cuales existe evidencia científica de que un diagnóstico temprano, en el período neonatal, proporciona una ventaja en términos de acceso a terapias en una etapa avanzada de experimentación, incluidas las terapias dietéticas”*¹⁶.

Igualmente, es necesario fortalecer la **coordinación entre la detección precoz y la disponibilidad de tratamientos**. Es esencial que la detección temprana esté acompañada de un **acceso rápido y equitativo** a las intervenciones terapéuticas disponibles, así como de un seguimiento especializado.

Otros retos incluyen la mejora y fortalecimiento de los **sistemas de información y registro**, la **coordinación asistencial y sociosanitaria** o la **incorporación de la genómica**, como palanca para la medicina personalizada. En este sentido, iniciativas como el **proyecto CrinGenES** o **Geneborn**¹³ muestran que España tiene las capacidades necesarias para avanzar en este ámbito, y representan una oportunidad estratégica para evolucionar hacia un modelo de cribado que incorpore la secuenciación genómica, facilitando así la detección y manejo personalizado de enfermedades genéticas tratables, además de permitir incluir aquellas enfermedades que actualmente no disponen de marcadores de detección bioquímicos, pero para las que existen opciones terapéuticas. El cribado genómico neonatal se perfila como un caso de uso estratégico del Espacio Europeo de Datos en Salud, al permitir integrar de forma efectiva los datos genómicos en las políticas de salud pública.

Es igualmente relevante destacar la importancia de **registrar y medir de forma sistemática el impacto clínico y socioeconómico** de la implementación del cribado neonatal y la instauración de un potencial tratamiento, con el objetivo de consolidar un modelo orientado hacia el valor que mida los resultados asociados a los programas de cribado y a las intervenciones terapéuticas. Todo ello, considerando el valor de la detección precoz y la innovación farmacéutica desde una perspectiva integral y como inversión con retornos medibles.



Decálogo de prioridades

En este contexto, resulta necesario consolidar un **modelo de cribado neonatal equitativo, coordinado, innovador y basado en criterios comunes**, que garantice a todos los recién nacidos las **mismas oportunidades de diagnóstico y tratamiento precoz**, con independencia de su lugar de nacimiento.



Definir un programa de cribado neonatal homogéneo y armonizado en todo el territorio nacional, que garantice la equidad en el acceso al diagnóstico temprano y la atención posterior, reforzando la coordinación entre CC. AA.



Incorporar de manera ágil aquellas patologías cuya inclusión esté respaldada por la evidencia científica, sea técnicamente viable y para las que exista un tratamiento eficaz, con procesos de valoración transparentes y participativos, e implementando estándares comunes para los programas piloto que se desarrollen en las CC. AA.



Alinear las patologías cribadas con los tratamientos disponibles, promoviendo un diálogo temprano con la industria farmacéutica e implementando mecanismos que faciliten la incorporación ágil de la innovación terapéutica en condiciones de equidad.



Concebir el cribado neonatal como un circuito asistencial integral que incluya la detección universal, la confirmación diagnóstica, el acceso al tratamiento, y el seguimiento especializado, multidisciplinar, coordinado y continuado, así como la información a pacientes y familiares, incorporando su experiencia en el diseño y la mejora de los procesos.



Desarrollar e implementar las modificaciones normativas y organizativas necesarias para garantizar la aplicación efectiva del cribado en todas las comunidades, con una adecuada financiación y dotación de recursos, la revisión anual de los mismos y la inclusión del cribado en las políticas sociosanitarias a nivel estatal y autonómico.



Integrar sistemas de medición sistemática del impacto clínico, social y económico del cribado neonatal y de la instauración del tratamiento precoz, generando evidencia que apoye la toma de decisiones basadas en datos, garantizando la accesibilidad a la misma.



Continuar desarrollando y evaluando proyectos para introducir la genómica en el cribado neonatal, integrando la digitalización y el análisis avanzado de datos, como palancas clave para la implementación equitativa de la medicina personalizada.



Impulsar la formación especializada de los profesionales y la información, comunicación y acompañamiento de los pacientes, las familias y/o cuidadores a lo largo del proceso asistencial; así como el desarrollo de acciones de sensibilización para aumentar la participación y cobertura del programa.



Promover la I+D en enfermedades congénitas minoritarias, apoyando iniciativas que contribuyan a acelerar la generación de conocimiento en el ámbito diagnóstico y terapéutico.



Potenciar la cooperación y trabajo conjunto entre administraciones sanitarias estatales y autonómicas, organizaciones de pacientes, comunidad científica y sector farmacéutico en el diseño de políticas y en la implementación de las actuaciones, como elemento imprescindible para afrontar los retos actuales y futuros.

Consultar instrumentos para la implementación en la página siguiente.



Instrumentos para la implementación

Para garantizar la implementación efectiva del decálogo de prioridades y consolidar un modelo de cribado neonatal equitativo, coordinado e innovador, es imprescindible contar con mecanismos que aseguren la gobernanza, la coherencia normativa y la sostenibilidad de las actuaciones. En este sentido, se proponen dos **instrumentos para la implementación** que actúan como pilares transversales para la ejecución y seguimiento de las acciones, con la equidad como eje central:

Ley estatal de cribado neonatal.



Marco normativo que considere las prioridades definidas en este documento y asegure la equidad en el cribado neonatal en todo el territorio. Este marco legal debe incorporar, entre otros, estándares comunes, procesos de coordinación, procedimientos de revisión para adaptarse a la evolución científica y tecnológica y mecanismos para la medición de resultados.

Comité coordinador.



Órgano responsable de la propuesta, monitorización y evaluación de las iniciativas implementadas, incorporando a representantes de las administraciones sanitarias estatales y autonómicas, asociaciones de pacientes, industria farmacéutica, comunidad científica y otros agentes clave. Este comité se coordinará con otros órganos como los grupos de trabajo de la Comisión de Salud Pública del Consejo Interterritorial del SNS y la Dirección General de Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia del Ministerio de Sanidad.

Consultar resumen en la página 17.



— UN COMPROMISO COMÚN POR LA EQUITAD EN CRIBADO NEONATAL —



Instrumentos para la implementación



LEY ESTATAL

Marco normativo que considere las prioridades definidas y asegure la equidad en todo el territorio. Debe incorporar, entre otros, estándares comunes, procesos de coordinación, procedimientos de revisión para adaptarse a la evolución científica y tecnológica y mecanismos para la medición de resultados.

COMITÉ COORDINADOR

Órgano responsable de la propuesta, monitorización y evaluación de las iniciativas implementadas, incorporando a representantes de las administraciones sanitarias estatales y autonómicas, asociaciones de pacientes, industria farmacéutica, comunidad científica y otros agentes clave.

Decálogo de prioridades



Definir un **programa de cribado neonatal homogéneo y armonizado** en todo el territorio nacional, que garantice la equidad en el acceso al diagnóstico temprano y la atención posterior, reforzando la coordinación entre CC. AA.



Incorporar **de manera ágil aquellas patologías** cuya inclusión esté respaldada por la evidencia científica, sea técnicamente viable y para las que exista un tratamiento eficaz, con procesos de valoración transparentes y participativos, e implementando **estándares comunes** para los programas piloto que se desarrollen en las CC. AA.



Alinear las **patologías cribadas con los tratamientos** disponibles, promoviendo un diálogo temprano con la industria farmacéutica e implementando mecanismos que faciliten la **incorporación ágil de la innovación** terapéutica en condiciones de equidad.



Concebir el cribado neonatal como un **circuito asistencial integral** que incluya la detección universal, la confirmación diagnóstica, el acceso al tratamiento, y el seguimiento especializado, multidisciplinar, coordinado y continuado, así como la información a pacientes y familiares, incorporando su experiencia en el diseño y la mejora de los procesos.



Desarrollar e implementar las **modificaciones normativas y organizativas** necesarias para garantizar la aplicación efectiva del cribado en todas las comunidades, con una adecuada **financiación y dotación de recursos**, la revisión anual de los mismos y la inclusión del cribado en las políticas sociosanitarias a nivel estatal y autonómico.



Integrar sistemas de **medición sistemática del impacto clínico, social y económico** del cribado neonatal y de la instauración del tratamiento precoz, generando evidencia que apoye la toma de decisiones basadas en datos, garantizando la accesibilidad a la misma.



Continuar desarrollando y evaluando proyectos para introducir la **genómica** en el cribado neonatal, integrando la digitalización y el análisis avanzado de datos, como palancas clave para la **implementación equitativa de la medicina personalizada**.



Impulsar la **formación** especializada de los profesionales y la **información, comunicación y acompañamiento** de los pacientes, las familias y/o cuidadores a lo largo del proceso asistencial; así como el desarrollo de acciones de **sensibilización** para aumentar la participación y cobertura del programa.



Promover la **I+D** en enfermedades congénitas minoritarias, apoyando iniciativas que contribuyan a acelerar la generación de conocimiento en el ámbito diagnóstico y terapéutico.



Potenciar la **cooperación y trabajo conjunto** entre administraciones sanitarias estatales y autonómicas, organizaciones de pacientes, comunidad científica y sector farmacéutico en el diseño de políticas y en la implementación de las actuaciones, como elemento imprescindible para afrontar los retos actuales y futuros.



Abreviaturas

- **2-MBG:** 2-metilbutiril glicinuria. Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa
- **2M3HBA:** Acidemia 2-metil-3-hidroxibutírica. Deficiencia de 2-metil-3-hidroxibutiril-CoA deshidrogenasa
- **3-MCG:** 3-metilcrotonilglicinuria. Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa
- **3-MGA:** Aciduria 3-metilglutacónica. Deficiencia de 3-metilglutaconil-CoA hidratasa
- **AF/SCD:** Anemia falciforme. Trastornos hereditarios de la hemoglobina.
- **ALD:** Adrenoleucodistrofia (ligada al cromosoma X)
- **AME:** Atrofia muscular espinal
- **ARG:** Argininemia. Deficiencia de arginasa
- **ASA:** Aciduria argininosuccínica. Deficiencia de argininosuccinato liasa
- **BH4D:** Déficit de cofactor BH4. Hiperfenilalaninemia por deficiencia de tetrahidrobiopterina
- **BCKDKD:** Deficiencia de cetoácido deshidrogenasa quinasa de cadena ramificada
- **BIFIMED:** Buscador de la Información sobre la situación de financiación de los medicamentos
- **BKT:** Déficit de beta-cetotilasa
- **CACTD:** Deficiencia de carnitina/acilcarnitina translocasa
- **CFTR:** Regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística
- **CIMA:** Centro de información con medicamentos
- **CIT I/II:** Citrulinemia tipo I/II (Deficiencia de argininosuccinato sintasa/Deficiencia grave de citrina)
- **CPS1D:** Déficit de carbamil fosfato sintasa
- **CPT I/II:** Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa I/II
- **CYS:** Cistinuria
- **DB:** Deficiencia de biotinidasa
- **EMA:** Agencia Europea del Medicamento
- **FQ:** Fibrosis quística. Disfunción de la proteína CFTR o presencia de dos mutaciones causantes de enfermedad en el gen CFTR en heteroalelos
- **GA I:** Aciduria glutárica tipo I (Deficiencia de glutarilCoA deshidrogenasa)
- **GA III:** Aciduria glutárica tipo III. Deficiencia de glutaril-CoA oxidasa
- **GALK:** Galactosemia GALK. Déficit de galactoquinasa
- **GALT:** Galactosemia GALT. Déficit de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa
- **H-MET:** Hipermetioninemia
- **HCY:** Homocistinurias. Deficiencia de cistationina beta-sintasa
- **HC:** Hipotiroidismo congénito. Grupo heterogéneo de alteraciones tiroideas que producen hipofunción tiroidea.
- **HMG:** Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica. Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutarilcoenzima A liasa
- **HSC:** Hiperplasia suprarrenal congénita. Deficiencia de 21-hidroxilasa.
- **IBDD:** Isobutirilglicinuria. Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa
- **IVA:** Acidemia isovalérica. Deficiencia de isovaleril-CoA deshidrogenasa
- **LCHADD:** Déficit de 3-hidroxiacil-CoA DH de cadena larga
- **MADD:** Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa/aciduria glutárica tipo II
- **MA:** Aciduria malónica. Deficiencia de malonilCoA-descarboxilasa
- **MATD I/III:** Déficit de metionina adenosil transferasa I/III
- **MMA:** Acidemia metilmalónica. Deficiencia de metilmalonil-CoA mutasa.
- **MMA-HCY:** Acidemia metilmalónica con homocistinuria
- **MCD:** Deficiencia múltiple de carboxilasa. Deficiencia de biotinidasa o biotina holocarboxilasa sintetasa
- **MTHFRD:** Deficiencia de metilen-tetrahidrofolato reductasa
- **MSUD:** Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce. Deficiencia de 2-cetoácido deshidrogenasa de cadena ramificada
- **MPS I:** Mucopolisacaridosis tipo I. Deficiencia de alfa-L-iduronidasa
- **NAGSD:** Hiperamonemia por deficiencia de N-acetilglutamato sintasa
- **OTCD:** Déficit de ornitina transcarbamilasa
- **OATD:** Déficit de ornitina aminotransferasa
- **PA:** Acidemia propiónica. Deficiencia de propionilCoA carboxilasa
- **PCD:** Deficiencia primaria de carnitina/deficiencia del transportador de carnitina
- **PKU/HPA:** Fenilketonuria / hiperfenilalaninemia. Deficiencia de fenilalanina hidroxilasa
- **Pompe/GSD II:** Enfermedad de Pompe/Glucogenosis tipo II/ Glucogenosis por deficiencia de maltasa ácida
- **SCADD/MCADD/MLCADD:** Deficiencias de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta/media/muy larga
- **SCID:** Inmunodeficiencia combinada grave
- **SMN2:** Gen homólogo de supervivencia de las neuronas motoras 2
- **SNS:** Sistema Nacional de Salud
- **TFPD:** Déficit de proteína trifuncional mitocondrial
- **TYR I:** Tirosinemia tipo I. Deficiencia de fumarilacetoacetato hidrolasa
- **TYR II:** Tirosinemia tipo II. Deficiencia de tirosina aminotransferasa
- **TYR III:** Deficiencia de 4-hidroxifenilpiruvatodioxigenasa



Referencias

1. El Pleno del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, en julio de 2013 aprobó el Programa poblacional de cribado neonatal, en el ámbito endocrino-metabólico. En 2014 se publicó 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.
2. Orden SND/454/2025, de 9 de mayo, por la que se modifican los anexos I, II, III y VI 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; y Proyecto de Orden por la que se actualiza la cartera común de servicios de Salud Pública relativa a información y vigilancia epidemiológica, programas poblacionales de cribado prenatal, neonatal y cáncer colorrectal, y otros apartados de los anexos 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 y por la que se modifica la Orden SND/606/2024, de 13 de junio, por la que se crea el Comité Asesor para la Cartera Común de Servicios en el Área de Genética, y por la que se modifican los anexos I, II, III, VI y VII 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 (aprobado en el Consejo Interterritorial de Salud en noviembre de 2025).
3. Informes de análisis de coste-efectividad del cribado neonatal de diferentes enfermedades, elaborados por el Servicio de Evaluación de la Dirección del Servicio Canario de la Salud para el Ministerio de Sanidad.
4. Van der Ploeg CPB, Blom M, Bredius RGM, van der Burg M, Schielen PCJ, Verkerk PH, Van den Akker-van Marle ME. Cost-effectiveness of newborn screening for severe combined immunodeficiency. *Eur J Pediatr*. 2019 May;178(5):721-729. doi: 10.1007/s00431-019-03346-3
5. Appelberg K, Sörensen L, Zetterström RH, Henriksson M, Wedell A, Levin LÅ. Cost-Effectiveness of Newborn Screening for Phenylketonuria and Congenital Hypothyroidism. *J Pediatr*. 2023 May;256:38-43.e3. doi: 10.1016/j.jpeds.2022.10.046
7. Hamers, FF, Rumeau-Pichon, C. Análisis de coste-efectividad del cribado neonatal universal para la deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media en Francia. *BMC Pediatr* 12 , 60 (2012). doi: 10.1186/1471-2431-12-60.
8. Shih STF, Keller E, Wiley V, Farrar MA, Wong M, Chambers GM. Modelling the Cost-Effectiveness and Budget Impact of a Newborn Screening Program for Spinal Muscular Atrophy and Severe Combined Immunodeficiency. *Int J Neonatal Screen*. 2022 Jul 20;8(3):45. doi: 10.3390/ijns8030045
9. Ismail A, Inusa BP. Effectiveness of Comprehensive Newborn Screening Program of Sickle Cell Disease on the Childhood Morbidity and Mortality of the Disease: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Blood*. 2020 Nov 5;136(Suppl 1):11. doi: 10.1182/blood-2020-141624.
10. Kim DeLuca E, Wu AC, Christensen KD, Wright DR, Yeh J, Stevens Smith H. Modernizing Newborn Screening in the Genomic Era: Importance of Health-Related Quality of Life. *Pharmacoeconomics - Open*. 2024 Oct 3;8(6):787-792. doi: 10.1007/s41669-024-00528-0
11. Rücklová K, Hrubá E, Pavlíková M, Hanák P, Farolfi M, Chrastina P, Vlášková H, Kousal B, Smolka V, Folténová H, et al. Impact of Newborn Screening and Early Dietary Management on Clinical Outcome of Patients with Long Chain 3-Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency and Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency—A Retrospective Nationwide Study. *Nutrients*. 2021;13:2925. doi: 10.3390/nu13092925.
12. Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación año 2023. Ministerio de Sanidad. Disponible en: [Link](#).
13. Pleno del Congreso de los Diputados, martes 25 de noviembre ([Link](#)). Proposición de ley sobre el programa de cribado neonatal del SNS ([Link](#)).
14. Proyecto CrinGenEs ([Link](#)) Proyecto Geneborn ([Link](#)).
15. FEDER promueve una iniciativa legislativa por la equidad de la 'prueba del talón. [Link](#).
16. FEDER impulsa la equidad: nace una propuesta legislativa para garantizar el cribado neonatal homogéneo en toda España. [Link](#).
17. LEGGE 19 agosto 2016, n. 167. Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie.





feder
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES Raras

farmaindustria

Innovamos para las personas