



# I Congreso Nacional de la Asociación Española de Cribado Neonatal y XIII REUNIÓN DE LOS CENTROS DE CRIBADO NEONATAL

*Reconocimiento de Interés Sanitario*

EN COLABORACIÓN CON

EL REAL PATRONATO SOBRE DISCAPACIDAD  
Y  
DIRECCIÓN GENERAL DE SALUD PÚBLICA Y ALIMENTACIÓN DE LA  
COMUNIDAD DE MADRID

24, 25 y 26 de octubre de 2007  
Hotel AC  
Alcalá de Henares



Apreciados amigos,

Un año más, nos volvemos a encontrar.

Este año con doble motivo ya que la Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE), celebra su I Congreso Nacional conjuntamente con la XIII Reunión de los Centros de Cribado Neonatal y para nosotros es un motivo de satisfacción poder celebrarlo en la Comunidad de Madrid

El Comité Organizador y el Comité Científico tiene el placer de recibirlos en esta ciudad Universitaria de Alcalá de Henares.

Esperamos que el contenido del programa de este I Congreso sea de vuestro agrado y contribuya a generar un espacio de diálogo y debate, ante los retos que el futuro inmediato nos plantea.

Deseando contar con la mayor participación de todos los asistentes, os damos la bienvenida

Recibe un cordial saludo

Elena Dulín

Presidenta del Comité Organizador

# INFORMACIÓN GENERAL

## SEDE DEL CONGRESO

Hotel AC-Alcalá de Henares  
c/ Octavio Paz, 25  
28805 Alcalá de Henares. Madrid

24 de octubre de 2007	18:00-20:00 Bienvenida Inauguración Conferencia	Salón de Actos. Rectorado de la Universidad de Alcalá. Pza San Diego s/n 28801 Alcalá de Henares. Madrid
25 de octubre de 2007	09:00-19:00 Mesas redondas y reuniones	Sala Cervantes. Hotel AC-Alcalá C/ Octavio Paz, s/n 28805 Alcalá de Henares Madrid
26 de octubre de 2007	09:00-14:00 Mesas redondas 14:00 Clausura	Sala Cervantes. Hotel AC-Alcalá C/ Octavio Paz, s/n 28805 Alcalá de Henares Madrid

Los posters se colocarán en los paneles, el día 25 a las 08:30 horas y se retirarán el día 26 a las 14:30 horas.

*Los autores deberán estar junto al poster, para su exposición, el día 25 de octubre a las 17:00 horas*

## ***COMITÉ DE HONOR***

***Excma. Sra. Doña Esperanza Aguirre Gil de Biedma***

Presidenta de la Comunidad de Madrid

***Sr. Don Bernat Soria Escoms***

Ministro de Sanidad

***Excmo. Sr. Don Juan José Güemes Barrios***

Consejero de Sanidad de la Comunidad de Madrid

***Sra. Doña Amparo Valcarce García***

Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.

Secretaria General del Real Patronato sobre Discapacidad

## ***COMITÉ ORGANIZADOR***

Elena Dulín Iñiguez  
M<sup>a</sup> Dolores Rodríguez-Arno  
M<sup>a</sup> Desamparados Rodríguez Sánchez  
M<sup>a</sup> Elena Cela de Julián  
Manuela Arranz Leirado

## ***COMITÉ CIENTÍFICO***

Teresa Pámpols Ros  
Adriana Rivero Marcotegui  
Francisco Chamorro Ureña  
Carmen Blasco Comengue  
M<sup>a</sup> Teresa García Silva

## ***JUNTA DIRECTIVA DE AECNE***

### **Presidente**

Ernesto Cortés Castell

### **Vicepresidente**

José Arena Ansótegui

### **Secretaria**

Mercedes Espada Sáenz-Torre

### **Tesorero**

Jesús Remón Álvarez-Arenas

### **Vocales**

Elena Dulín Iñiguez  
Teresa Pámpols Ros  
M<sup>a</sup> Dolores Rodríguez-Arno  
Ana Eguiraun Sande  
Iñaki Eguileor Gurtubai  
Mercedes Sánchez-Mayoral Posada

**Miércoles 24 de octubre de 2007**

17:00 Visita a la Universidad de Alcalá

**18:30 INAUGURACIÓN**

**Ilma. Sra. Doña M<sup>a</sup> Belén Prado Sanjurjo**

Viceconsejera de Sanidad de la Comunidad de Madrid

**19:00 CONFERENCIA INAUGURAL**

**Neonatal screening programmes in Europe - is consensus achievable or unrealistic?**

*J. Gerard Loeber*. Presidente de la Sociedad Internacional de *Screening* Neonatal (ISNS)

**20:00 Cóctel de Bienvenida. Recinto del Rectorado de la Universidad de Alcalá**



## 09:00 PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL EN LA COMUNIDAD DE MADRID

Estructura del Programa de Cribado Neonatal en la Comunidad de Madrid.

*Francisco Marqués*. Subdirector General de Epidemiología, Prevención, Promoción de la Salud y Sanidad Ambiental. Instituto de Salud Pública de Madrid. Dirección de Salud Pública y Alimentación. Comunidad de Madrid

## 09:45-14:00 TALLER SOBRE FIBROSIS QUÍSTICA

**A. Mesa Redonda: Cribado Neonatal**  
Moderador: Juan José Tellería

### 09:50-10:50 Estrategias de Cribado Neonatal en las CCAA

Participación de los Centros de Cribado Neonatal  
*Juan José Tellería*. Valladolid (Castilla-León)  
*José Luis Marín*. Barcelona (Cataluña)  
*Jesús Remón*. Badajoz (Extremadura)  
*Magdalena Vila*. Palma de Mallorca (Baleares)  
*Carmen Blasco*. H. Clínico. Zaragoza (Aragón y Rioja)  
*Inmaculada González*. Murcia (Murcia)  
*José Ramón Alonso*. Santiago de Compostela (Galicia)

### 10:50-11:20 Aspectos éticos, sociales y legales más relevantes del Cribado de FQ.

*Teresa Pámpols*. Institut de Bioquímica Clínica. Servicio de Bioquímica Clínica y Genética Molecular. Hospital Clínico de Barcelona y CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras)

### 11:20 Descanso. Café

**B. Mesa redonda: Aspectos clínicos en FQ**  
Moderadora: Lucrecia Suárez

### 11:45 - 12:05 Criterios para implantar un programa de cribado neonatal FQ.

*Lucrecia Suárez*. Hospital Ramón y Cajal. Madrid

### 12:05 - 12:25 Diagnóstico por cribado *versus* diagnóstico por clínica: diferencias en el enfoque gastroenterológico y nutricional

*Javier Manzanares*. Hospital Universitario Doce de Octubre. Madrid

12:25 - 12:45 Diagnóstico por cribado *versus* diagnóstico por clínica:  
diferencias en el enfoque neumológico  
*Carmen Antelo*. Hospital La Paz. Madrid

12:45 - 13:00 Discusión

13:00 Debate. Conclusiones

14:15 Almuerzo de Trabajo  
Hotel AC Alcalá

16:00-16:35 **HIPERFENILALANINEMIA MATERNA**  
Moderador: Elena Dulín

Protocolo para la detección de hiperfenilalaninemia materna  
en la Comunidad de Madrid

*María José García*. CEDEM. Universidad Autónoma de Madrid.  
*Manuela Arranz*. Sº Prevención de la Enfermedad. D Gral Salud  
Pública. Comunidad de Madrid

16:45 **SESIÓN DE POSTERS**  
Moderadores: Teresa Pámpols  
Francisco Chamorro

## Sección "En Curso"

1. **APLICACIÓN DE LA ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM EN EL CRIBADO NEONATAL AMPLIADO. RANGOS DE REFERENCIA EN LA POBLACIÓN DE ANDALUCÍA OCCIDENTAL.**

De los autores: *Delgado Pecellín, C; García-Valdecasas Bermejo, MS; Durán Parejo, P; Jiménez Jiménez, LM.*  
*Unidad de Metabolopatías de H.H. U.U. Virgen del Rocío de Sevilla.*

2. **ESTUDIO PILOTO DE DETECCIÓN PRECOZ NEONATAL DE HEMOGLOBINOPATÍAS EN LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE LAS ISLAS BALEARES**

De los autores: *López H., Barceló A., Riesco M., Vila M., Toral C., Pardo A.*  
*H. Son Dureta. Palma de Mallorca*

3. **HIPERFENILALANINEMIA EN UNA GESTANTE Y SÍNDROME DE FENILCETONURIA MATERNA EN EL FETO, AFECTO DE MICROCEFALIA.**

De los autores: *Vila M., Ayllón O., Gómez C., López H., Barceló A., Riesco M.*  
*H. Son Dureta. Palma de Mallorca*

- 4. ERRORES EN LA TOMA DE MUESTRA DEL CRIBADO NEONATAL. ¿ES NECESARIA LA FORMACIÓN PRE Y POSGRADUADA EN ENFERMERÍA?.**  
De los autores: *M. Rizo\**, *V. Escolano\**, *M. Salazar\**, *MS. Aguilar\*\** y *E. Cortés\*\**.  
*\*Dep. Enfermería, U. Alicante. \*\* Dep. Pediatría, U. Miguel Hernández.*
- 5. LAS MUESTRAS INSUFICIENTES. UN PROBLEMA EN EL CRIBADO NEONATAL NO RESUELTO TOTALMENTE.**  
De los autores: *M. Rizo\**, *MS. Aguilar\*\**, *I. Ballester\*\** y *E. Cortés\*\**.  
*\*Dep. Enfermería, U. Alicante. \*\* Dep. Pediatría, U. Miguel Hernández. Alicante*
- 6. CONTROL DE CALIDAD DE UN PROGRAMA DE CRIBADO AUDITIVO.**  
De los autores: *Miguel Ángel Serrano Berrocal\**, *Dr. German Trinidad Ramos\*\**, *Germán Trinidad Ruiz\*\*\**.  
*\*Enfermero Unidad de Sorderas Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz (CHUB). \*\* Medico ORL Servicio ORL del CHUB. \*\*\*Matemático y Estadístico Universidad de Extremadura.*
- 7. CRIBADO NEONATAL: EFECTOS EMOCIONALES DE LOS RESULTADOS POSITIVOS SOBRE LOS PADRES.**  
De los autores: *Marín JL.*, *Borja F* y *Puliol M.*  
*Unidad Cribado Neonatal. Errores congénitos del metabolismo (IBC). Servicio Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clínic. BCN.*
- 8. INCONVENIENTES DE LA UTILIZACIÓN DE SANGRE DE CORDON PARA EL CRIBADO NEONATAL DE HIPOTIROIDISMO**  
De los autores: *MS. Aguilar*, *I. Ballester* y *E. Cortés*.  
*Dep. Pediatría, U. Miguel Hernández. Alicante*
- 9. RASTREO NEONATAL DE FIBROSIS QUISTICA: CONCLUSIONES TRAS 8 AÑOS DE EXPERIENCIA EN CASTILLA Y LEON.**  
De los autores: *M. J. Alonso*, *JJ. Tellería*, *I. Fernández*, *A. Blanco*.  
*Valladolid*
- 10. PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL EN EL PRINCIPADO DE ASTURIAS: PERÍODO 1982-2006**  
De los autores: *Fernández Iglesias, M.C.*, *González Flórez, I.*, *Rodríguez González, M.C.*  
*Laboratorio de Detección Neonatal de Enfermedades Metabólicas-Congénitas. Departamento de Bioquímica y Biología Molecular. Universidad de Oviedo. Principado de Asturias. España.*
- 11. SISTEMA DE INFORMACIÓN INTEGRADO PARA LA SALUD INFANTIL DE ANDALUCÍA.**  
De los autores: <sup>1</sup>*Junco M.C.*, <sup>2</sup>*Chamorro F.*, <sup>1</sup>*López A.*, <sup>1</sup>*Calzas A.*  
<sup>1</sup>*Escuela Andaluza de Salud Pública.* <sup>2</sup>*Laboratorio de Metabolopatías de Granada*

PRESENTADOS EN EL XXV CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE BIOQUÍMICA CLÍNICA Y PATOLOGÍA MOLECULAR (SEQC), celebrado en Bilbao del 9-11 de octubre de 2006

**1. ACREDITACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL EN LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DEL PAIS VASCO. DESDE LA UNE-EN ISO 17025 HASTA LA UNE-EN ISO 15189.**

De los autores: *Espada Sáenz-Torre M, Marcos E, Valle A.*

*Laboratorio Normativo de Salud Pública. Bilbao. Departamento de Sanidad. Gobierno Vasco*

**2. MONITORIZACIÓN DEL DÉFICIT DE YODO EN ESPAÑA A TRAVÉS DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL.**

De los autores: *Espada M., Cortés E., Maya A., Puliol M., Chamorro F., Barroso F., Barroso M.L., Dulín E., Garriga MJ., Gayoso F., González I., Fernández C., Fernández I., Rivero A., Eguiraun A., Alonso J.R., Guerrero J., García A., Fernández I., Blasco C., García C., Remón J.*

*Responsables de los Centros de Cribado Neonatal en España*

**3. SUPLEMENTACIÓN CON YODO EN MUJERES EMBARAZADAS EN EL PAIS VASCO**

De los autores: <sup>1</sup>*Espada Sáenz-Torre M,* <sup>2</sup>*Arena Ansótegui J,* <sup>2</sup>*Valle Albo A,* <sup>2</sup>*Marcos Redondo E.*

<sup>1</sup>*Laboratorio Normativo de Salud Pública. Bilbao. Departamento de Sanidad. Gobierno Vasco*

<sup>2</sup>*Pediatría Neonatología. Hospital Donosita. San Sebastián*

**4. VALIDACIÓN DE UN MÉTODO PARA LA DETERMINACIÓN DE AMINOÁCIDOS Y ACILCARNITINAS POR ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM. RESULTADOS PRELIMINARES. EXPANSIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL EN LA CAPV**

De los autores: *Espada Sáenz-Torre M., Macho Eiras M., Valle Albo A., Marcos Redonda E.*

*Laboratorio Normativo de Salud Pública. Bilbao. Departamento de Sanidad. Gobierno Vasco*

PRESENTADOS EN EL XXV CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA (SEEP), celebrado los días 10 al 13 de mayo de 2006 en Cádiz.

**5. PROTOCOLO PARA EL ESTUDIO DE LA FUNCIÓN TIROIDEA EN RECIÉN NACIDOS CON MUY BAJO PESO. ESTUDIO PILOTO.**

De los autores: *\*Dulín E., \*\*Ares S., \*Perales MC., \*Pastor R., \*\*Quero JM., \*\*\*Rodríguez A., \*\*\*Rodríguez-Arnao MD., \*\*Serrano ML., \*\*\*\*Arranz M*

\*Centro de Cribado Neonatal, \*\*Servicio de Neonatología. HU La Paz  
\*\*\*Servicio de Pediatría, Neonatología. HGU Gregorio Marañón. y \*\*\*\* Dirección  
General de Salud. Madrid. España

**PRESENTADOS EN: THE 5<sup>TH</sup> EUROPEAN ISNS CONGRESS IN NEWBORN SCREENING,**  
celebrado los días 10-12 de junio de 2006 en Reykjavik, Iceland.

**6. EXPANSION OF NEWBORN SCREENING PROGRAMME IN BASQUE COUNTRY WITH MS/MS SPECTROMETRY. INITIAL DECISIONS**

De los autores: Espada M., Arena J., Martínez-Ayucar M, Rodríguez Alarcón J., Saitua G., Zuazagoitia J.  
Newborn Screening Program. Public Health Department. Basque Government. Spain

**7. HEMOGLOBINOPATHY SCREENING IN THE COMUNIDAD DE MADRID (SPAIN). AN EXPERIENCE OF THREE YEARS AND A HALF**

De los autores: <sup>1</sup>Dulín E, <sup>2</sup>Cela E, <sup>1</sup>Romero M, <sup>1</sup>Pastor R, <sup>1</sup>Pans M, <sup>2</sup>Galarón P, <sup>2</sup>Beléndez C, <sup>2</sup>Mata C y <sup>3</sup>Arranz M.

<sup>1</sup>Laboratorio de Metabolopatías. <sup>2</sup>Oncohematología Infantil. Hospital General Universitario "Gregorio Marañón". <sup>3</sup>Dirección de Salud Pública y Alimentación. Madrid. Spain

**8. FROM DESCRIPTIVE TO OBJECTIVE ASSESSMENT IN EQAP OF NEONATAL SCREENING IN SPAIN.**

De los autores: *Eguileor I, Dulín E, Espada M, Arena J, Cortés E, Eguiraun A, Enjuto N, Remón J, Pámpols T, Rodríguez-Arno MD.*

Spanish Association for Neonatal Screening (AECNE) Council 2007

**18:00 REUNIÓN CENTROS DE CRIBADO**

Moderador: Elena Dulín

**18:00-18:15 Presentación Datos de 2006**

*Ernesto Cortés.* Presidente de AECNE

**18:20-18:40 Programa Externo de Evaluación de la Calidad. Año 2006**

*Iñaki Eguileor.* Vocal de Evaluación de la calidad de AECNE

**19:00 ASAMBLEA AECNE**

**21:00 *Cena del Congreso. PALACIO DEL NEGRALEJO***

**09:00-11:00 MESA REDONDA: HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO**  
Moderador: M Dolores Rodríguez-Arno

## **FUNCIÓN TIROIDEA GRANDES PREMATUROS**

**09:05-09:30 Características de la función tiroidea de los niños muy inmaduros**  
*Susana Ares.* Sº Neonatología. Hospital Universitario La Paz. Madrid

**09:30-09:45 Resultados del estudio piloto**  
*Elena Dulín.* Centro de Cribado Neonatal de la Comunidad de Madrid. HGU Gregorio Marañón. Madrid

## **DEFICIENCIA DE YODO**

**09:55-10:20 La deficiencia de yodo y su repercusión sobre el Cribado Neonatal de Hipotiroidismo Congénito**  
*José Arena.* Sº Neonatología. Hospital Donostia. San Sebastián

## **DESARROLLO COGNITIVO**

**10:30-10:55 Desarrollo cognitivo en Hipotiroidismo Congénito**  
*Miguel Álvarez.* Unidad Neurocognitiva. Instituto de Neurología y Neurocirugía. *La Habana. Cuba*

**11:05 Descanso. Café**

**11:20-12:20 MESA REDONDA SOBRE CRIBADO DE HIPOACUSIA EN RECIÉN NACIDOS**  
Moderador: Jesús Remón

**11:25-11:50 Programa de Detección Precoz de Sordera en Extremadura.**  
*Germán Trinidad.* Responsable del Programa de Detección Precoz de Sordera en Extremadura.

**11:50-12:15 Estrategia del Plan y Experiencia en la Comunidad de Madrid.**  
*Manuela Arranz.* Sº Prevención de la Enfermedad. D Gral Salud Pública. Comunidad de Madrid  
*Gracia Aránguez.* Sº Otorrino Infantil. HGU Gregorio Marañón

**12:25-13:25 MESA REDONDA: DEFECTOS DE BETA OXIDACIÓN MITOCONDRIAL**

Moderador: Mercedes Espada

**12:30-12:55 Estrategias bioquímicas aplicables al Cribado Neonatal**

*M<sup>a</sup> Antonia Ribes.* Institut de Bioquímica Clínica. Servicio de Bioquímica Clínica y Genética Molecular. Hospital Clínico de Barcelona y CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras)

**12:55-13:20 Aspectos clínicos de los defectos de la oxidación mitocondrial de los ácidos grasos**

*M<sup>a</sup> Teresa García Silva.* Unidad de Enfermedades Mitocondriales - Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Departamento de Pediatría. Hospital Universitario Doce de Octubre. Madrid

**13:40-14:00 HEMOGLOBINOPATÍAS**

Moderador: Elena Dulín

**Seguimiento clínico tras el cribado neonatal de hemoglobinopatías en la Comunidad de Madrid.**

*María Elena Cela.* Sección de Onco-Hematología Pediátrica. Hospital Infantil Gregorio Marañón

**14:15 CLAUSURA**

**Doña Mercedes Sánchez-Mayoral Posada**

Directora Técnica del Real Patronato Sobre Discapacidad

**14:30 Almuerzo de Trabajo**

Hotel AC- Alcalá



## ***PATROCINADORES***

PerkinElmer España S.L.      Bio-Rad Laboratories S.A.

ACEFE, S.A.

Genzyme, S.L.

Applied Biosystems

Teknokroma-Chromsystems

Gomensoro

Vitaflo

Becton Dickinson, S.A.

## ***Sede del Congreso***

Hotel AC Alcalá de Henares  
C/ Octavio Paz, s/n.  
28805 Alcalá de Henares

## ***Secretaría***

Viajes El Corte Inglés  
C/ Princesa, 47  
Tel: 912042600  
E-mail: [piedadaguilera@viajeseci.es](mailto:piedadaguilera@viajeseci.es)

