



Consejería de la Presidencia de la Junta de Castilla y León
Ilma. Sra. Directora General de Relaciones Institucionales
C/ Santiago Alba, 1
47008 VALLADOLID

Expediente: 1467/2025 Actuación de oficio
Asunto: Cribado neonatal en Castilla y León / Detección precoz de enfermedades raras / Resolución
Centro directivo: Consejería de Sanidad

Ilma. Sra.:

De nuevo nos dirigimos a V.I. una vez recibido el informe solicitado en relación con el expediente de oficio 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 presente actuación de oficio era conocer la situación actual del Programa de cribado neonatal de Castilla y León, así como las previsiones de nuevas incorporaciones de enfermedades raras en dicho Programa, en orden a la equiparación con otras Comunidades Autónomas, particularmente con aquellas que incluyen un mayor número de enfermedades en el cribado neonatal.

Iniciada la investigación oportuna, 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 que la Consejería de Sanidad, a través de la Dirección General de Salud Pública, no solo trabaja de forma continua para asegurar la calidad y el adecuado funcionamiento de los programas de cribado neonatal, sino que también está comprometida con la mejora continua de los programas preventivos dirigidos a la población infantil y que, como consecuencia de este compromiso, se ha producido un progresivo incremento en la lista de enfermedades incluidas en el Programa de detección Precoz, atendiendo a los criterios establecidos con carácter general para poder incluir el diagnóstico de una patología en un programa de cribado.

En este sentido, se hace referencia a los criterios para poder incluir el diagnóstico de una patología en un programa de cribado y que la valoración de estos criterios es esencial al decidir si una enfermedad debe de ser incluida en un programa de cribado poblacional.



Se alude, igualmente, a las enfermedades que forman parte del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud (SNS) y que se ofertan a todos los recién nacidos en España, que actualmente son las doce recogidas en 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.

Así mismo, se señala que la Comisión de Salud Pública del Consejo Interterritorial del SNS, en base los Informes de coste-efectividad de la Agencia Española de Tecnologías Sanitarias, ha aprobado la incorporación de otras ocho enfermedades al programa de cribado neonatal, iniciándose la correspondiente tramitación normativa para la actualización de la mencionada Orden SND/454/2025.

Por otra parte y en relación con la Comunidad de Castilla y León, se indica que el 1 de junio 2024, se amplió el cribado neonatal incluyendo tres nuevas patologías adicionales a las doce enfermedades de la cartera común de servicios asistenciales del SNS (tirosinemia tipo I, la acidemia propiónica y la metilmalónica), alcanzando la detección de quince enfermedades endocrino-metabólicas.

Con la publicación de la ORDEN 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, la Consejería de Sanidad ha incluido, a partir del pasado 1 de septiembre de 2025, la determinación de otras cinco nuevas enfermedades congénitas (aciduria 3-hidroxi-3 metilglutárica, atrofia muscular espinal, inmunodeficiencia combinada grave, deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga y deficiencia primaria de carnitina) lo que permite ofrecer pruebas de detección precoz para un total de veinte patologías en recién nacidos.

Se concluye que *“nuestra Comunidad ha ido ampliando el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas en prueba del talón, adelantándose a la cartera común de servicios asistenciales del SNS al incluir ocho patologías adicionales a las doce previstas hasta el momento, y seguirá trabajando para continuar ampliando el programa, siempre de acuerdo con la evidencia científica y con los criterios consensuados de referencia para evaluar enfermedades candidatas para su incorporación en los programas de cribado poblacionales”*.

A la vista de lo informado, procede realizar una serie de consideraciones.

El cribado neonatal es una intervención de salud pública que permite detectar de forma precoz determinadas enfermedades congénitas mediante la toma de una pequeña muestra de sangre del talón del recién nacido entre las 48 y 72 horas de vida. Esta prueba



permite identificar a personas inicialmente sanas que presentan alteraciones metabólicas o genéticas presintomáticas y, al instaurar un tratamiento temprano, se reducen las secuelas físicas, psíquicas y la mortalidad asociada. El programa, encuadrado en el contexto de las actuaciones preventivas, debe ser universal, de alta calidad y accesible a todas las familias.

Las enfermedades raras son numerosas y muy heterogéneas. Algunas de ellas son crónicas, progresivas, degenerativas y tienen consecuencias graves para la vida, estando asociadas a una alta mortalidad.

La detección precoz de estas enfermedades raras en la infancia es fundamental, ya que un alto porcentaje de las mismas son genéticas y muchas se manifiestan en los primeros años de vida, lo que resalta la importancia del cribado neonatal para un diagnóstico temprano y para un tratamiento oportuno con el objetivo de minimizar el impacto de la enfermedad desde el inicio.

Además, el diagnóstico de estas enfermedades suele ser tardío. En la mayoría de los casos se suelen tardar años en diagnosticar la enfermedad, lo cual afecta gravemente al niño y a su entorno familiar. Las familias viven con incertidumbre mientras la enfermedad se manifiesta y en muchas ocasiones avanza con consecuencias irreversibles para la salud.

Un programa de cribado neonatal amplio permitiría acortar estos tiempos y ofrecer un tratamiento temprano con mejores resultados clínicos, ya que, aunque la mayoría de estas enfermedades carecen de tratamiento, existen tratamientos para algunas enfermedades raras que pueden cambiar significativamente el pronóstico de vida.

Es evidente, por lo tanto, que el cribado neonatal es un elemento clave para diagnosticar y tratar de forma precoz estas enfermedades y prevenir la mortalidad prematura y la discapacidad asociada, así como para mejorar el pronóstico y aumentar la calidad de vida de quienes conviven con enfermedades raras, ya que permite tratar la enfermedad cuando el niño todavía no tiene síntomas y mejorar así su evolución.

En España, la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud tiene entre sus líneas estratégicas, la detección precoz y entre sus objetivos, mejorar los programas de cribado neonatal.

La Cartera de Servicios Comunes del Sistema Nacional de Salud, tal como indica la Administración autonómica en su informe, incluye en la actualidad 12 patologías, conforme a las modificaciones introducidas en el anexo I del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, mediante la Orden SND/606/2024, de 13 de junio y la Orden SND/454/2025, de 9 de mayo, pero las Comunidades Autónomas pueden también 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 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, además de las enfermedades que forman el Programa de cribado neonatal de enfermedades congénitas en prueba del talón de la Cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud, las CCAA criban otras enfermedades incorporadas a sus Programas de cribado neonatal y que forman parte de sus respectivas Carteras de servicios complementaria del Sistema Nacional de Salud.

Teniendo esto en cuenta, de acuerdo con el último informe de evaluación del Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud año 2023, publicado por el Ministerio de Sanidad en 2025¹, en España eran objeto de cribado, durante el año 2023, 43 enfermedades, si bien se apreciaba una evidente diferencia entre las pruebas a las que podían acceder las familias dependiendo de la Comunidad Autónoma de nacimiento de sus hijos.

Así, hay Comunidades Autónomas, como Murcia, Andalucía, Aragón, La Rioja, Cataluña, Galicia y las Ciudades Autónomas de Ceuta y Melilla, que en el año de referencia del citado informe de evaluación del Programa de cribado neonatal, ya implementaban pruebas para más de 30 enfermedades, mientras que otras no tenían incorporado en sus Programas de cribado neonatal otras patologías que no estuviesen integradas a nivel estatal, lo que en la práctica generaba y sigue generando diferencias significativas en la cobertura de estas enfermedades endocrino-metabólicas en España.

En este mismo orden de ideas, 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”*, revelaba la inequidad existente en los programas de cribados neonatales de las distintas comunidades autónomas y ofrecía 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 incluía medidas como la

¹https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/cribadoNeonatal/enfermedadesEndocrinoMetabolicas/docs/informes/informeDeEvaluacionSICN_2023.pdf



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 Servicios Comunes del Sistema Nacional de Salud para valorar incluir nuevas patologías en el programa de cribado neonatal².

Más recientemente, en concreto, el pasado mes de enero de 2026, el noveno Informe del citado Observatorio Legislativo, titulado *“Propuestas para reducir la inequidad en el ámbito de las enfermedades raras”* alerta sobre las diferencias territoriales en diagnóstico, atención y acceso a tratamientos y propone un conjunto de medidas legislativas y de gobernanza para garantizar que todos los pacientes tengan las mismas oportunidades, vivan donde vivan. Se señala a este respecto que *“la inequidad en el acceso al diagnóstico en enfermedades raras se manifiesta, en primer lugar, en los programas de cribado neonatal, ya que cada comunidad autónoma decide que enfermedades incluir en sus programas, adicionalmente a las 12 establecidas en el Real Decreto 130/2006 por el que se establece la Cartera de Servicios Comunes del Sistema Nacional de Salud. Este Real Decreto ha sido recientemente modificado con el objeto de incrementar a 21 las patologías incluidas en el programa de cribado nacional, a falta de la aprobación definitiva por el Consejo de Ministros.*

Nos encontramos con Comunidades Autónomas que, a día de hoy, incluyen el diagnóstico de hasta 44 patologías en sus programas de cribado, mientras que otras tan solo cuentan con el mínimo establecido por la regulación estatal.

Esta falta de homogeneidad en el número y tipo de enfermedades incluidas en los programas de cribado genera una situación de desigualdad territorial, donde el código postal puede condicionar el acceso a un diagnóstico temprano y, por tanto, a un tratamiento adecuado e incluso a una intervención precoz que evite secuelas graves”³.

Ante esta situación de desigualdad en el acceso a los Programas de cribado neonatal, igualmente, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) aboga por garantizar el cribado neonatal homogéneo en toda España para la detección temprana de enfermedades raras que permitiría mejorar la calidad de vida de muchos pacientes desde los primeros días de vida y también por crear un marco normativo común para garantizar

² Quinto informe de enfermedades raras. Observatorio Legislativo de enfermedades raras. Disponible en: <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/Cribado/docs/InformeDeEvaluacionSICN>.

³ <https://catedracarlosi.com/wp-content/uploads/2025/11/9-informe-Propuestas-para-reducir-la-inequidad-en-el-ambito-de-las-enfermedades-raras.pdf>



que todos los recién nacidos accedan al mismo cribado neonatal, independientemente de su Comunidad Autónoma⁴.

Hemos tenido conocimiento, igualmente, que se encuentra actualmente en tramitación en el Congreso de los Diputados la Proposición de Ley 122/000233 sobre el programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud, que busca homogeneizar la detección precoz de enfermedades metabólicas y genéticas en todos los recién nacidos en España, independientemente de su Comunidad Autónoma y que pretende establecer un panel de enfermedades actualizado y unificado. Su objetivo principal es *“mejorar el programa de enfermedades congénitas en prueba de talón del SNS, estableciendo la garantía de la evaluación del programa, con una periodicidad mínima, de acuerdo con los criterios que se establezcan reglamentariamente, al menos, los de efectividad clínica, calidad, equidad territorial, coste-efectividad y actualización de enfermedades incluidas. Para ello, se realizan una serie de reformas que buscan garantizar la actualización y mayor cohesión de los cribados neonatales en España, asegurando efectividad clínica, equidad territorial y formación a los profesionales”*⁵.

Por lo que respecta a Castilla y León, nuestra Comunidad dispone de un programa poblacional de cribado neonatal desde 1990. Este programa ha sido objeto de sucesivas ampliaciones conforme a la Cartera Común del Sistema Nacional de Salud, en 2009, 2021, 2024 y por último en 2025. Con estas incorporaciones, el programa castellano y leonés cubre todas las enfermedades endocrino-metabólicas de la Cartera Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud y amplía el mismo, de tal manera que actualmente incluye 20 enfermedades.

A pesar del esfuerzo realizado por la Administración sanitaria regional en aras de la ampliación del cribado neonatal, especialmente en los dos últimos años, lo cierto es que nuestra Comunidad se encuentra alejada de las Comunidades Autónomas con los programas de cribado más amplios, que incluyen, como hemos indicado anteriormente, más de 30 enfermedades, de tal manera que la falta de inclusión de dichas enfermedades implica que la supervivencia y la calidad de vida de los recién nacidos en Castilla y León que padezcan estas patologías se vea comprometida, únicamente por el lugar de nacimiento y que se genere una desigualdad en relación con los nacidos en otras Comunidades Autónomas con programas de cribado que incluyen mayor número de enfermedades raras. Ello, al margen de la importancia que la detección precoz de este tipo de enfermedades puede tener en la calidad de vida del recién nacido.

Esta disparidad geográfica se traduce en vidas afectadas por enfermedades que podrían haberse tratado a tiempo, de tal manera que esta situación exige una revisión

⁴ <https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/posicionamientos/actualizacion-posicionamiento-de-feder-sobre-el-cribado-neonatal>

⁵ https://www.congreso.es/public_oficiales/L15/CONG/BOCG/B/BOCG-15-B-277-1.PDF



inmediata para armonizar el cribado neonatal en todo el territorio nacional. Pero mientras la misma se produce, debería estudiarse por parte de la Administración de Castilla y León la incorporación adicional de otras enfermedades tratables, reconocidas en otras Comunidades Autónomas y con un alto impacto clínico si se detectan precozmente, para así garantizar a los nacidos en esta Comunidad con una enfermedad rara el abordaje del mismo de manera inmediata, un mejor tratamiento y la disminución o eliminación del desarrollo de posibles consecuencias negativas.

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 con la finalidad de garantizar el acceso equitativo de todos los ciudadanos al diagnóstico precoz de enfermedades raras se estudie y valore la ampliación, a nivel de esta Comunidad Autónoma, del Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas en prueba del talón en Castilla y León, mediante la incorporación de las enfermedades que actualmente ya cumplen criterios de efectividad clínica y coste de efectividad e igualmente los requerimientos éticos y legales para ser incluidas en un programa de salud pública, teniendo en cuenta la experiencia y las evidencias generadas por los programas autonómicos que incorporan a sus cribados neonatales un mayor número de enfermedades detectables. Todo ello con el objetivo de que los recién nacidos en esta Comunidad y sus familias tengan las mismas oportunidades de diagnóstico y tratamiento que en las Comunidades más avanzadas en lo que es objeto de esta Actuación de oficio.

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.

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