

VNIVERSIDAD DE SALAMANCA



FACULTAD DE MEDICINA ~ GRADO EN MEDICINA

**Los inicios del cribado neonatal en España:  
La iniciativa del Instituto de Bioquímica  
Clínica de Barcelona (1969-1980)**

The Beginnings of Neonatal Screening in Spain:  
The Initiative of the Instituto de Bioquímica Clínica in Barcelona  
(1969-1980)

Trabajo de Fin de Grado/Máster

Beatriz López Nieto  
Tutor: Raúl Velasco Morgado  
2025

Área de Historia de la Ciencia  
Departamento de Ciencias Biomédicas y del Diagnóstico



*A mamá y papá, por confiar en mí incluso cuando yo no lo hacía. Gracias por darme la  
oportunidad de estar donde estoy.*

*A mi familia, por celebrar todos mis logros casi más que yo.*

*A Adrián, por escucharme hablar miles de veces sobre este trabajo y por ser un pilar  
fundamental en mi vida.*

*A las niñas porque, junto a ellas, los momentos difíciles se han convertido en anécdotas  
y risas. En especial, a Bianca, por estar siempre a mi lado.*

*Y a Raúl, por inculcarme la pasión por la Historia de la Medicina desde la primera  
clase y por confiar en mí para llevar a cabo este proyecto. Gracias por todo.*

# Índice

Índice de abreviaturas y siglas.....	5
Índice de tablas .....	6
Índice de gráficos.....	6
Resumen .....	7
Abstract.....	8
1. Introducción.....	9
2. Justificación: historiografía y lagunas .....	11
3. Objetivos.....	13
4. Material y método.....	14
5. Resultados.....	15
5.1. Técnicas de laboratorio utilizadas y su circulación desde el extranjero .....	15
5.2. Recepción de muestras y comunicación de resultados .....	17
5.3. Alcance del programa .....	17
5.4. La campaña publicitaria del programa de diagnóstico precoz.....	21
6. Discusión .....	24
7. Conclusiones.....	26
8. Bibliografía.....	27
Anexo 1: Transcripción del folleto a matrimonios jóvenes que estuviesen esperando un hijo.....	32

## **Índice de abreviaturas y siglas**

AFJM: Archivo de la Fundación Juan March

EE. UU.: Estados Unidos

IBC: Instituto Provincial de Bioquímica Clínica

NARC: *Nacional Association for Retarded Children*

PKU: fenilcetonuria

## **Índice de tablas**

Tabla 1: Número de pruebas realizadas durante el Programa De Diagnóstico Precoz en los años 1970, 1971 y 1980 .....	17
Tabla 2: Alcance del Programa de Diagnóstico Precoz en los años 1970, 1971 y 1980.	18
Tabla 3: Número de muestras, comprobaciones y test en los años 1970, 1971 y 1980 ..	19
Tabla 4: Detalle de las comprobaciones realizadas en 1970 .....	19
Tabla 5: Detalle de las comprobaciones realizadas en 1971 .....	20
Tabla 6: Detalle de las comprobaciones realizadas en 1980 .....	21
Tabla 7: Presupuesto de la campaña publicitaria.....	23

## **Índice de gráficos**

Gráfico 1: Diagrama de barras del alcance del Programa de Diagnóstico Precoz en los años 1970, 1971 y 1980.....	18
---	----

## **Resumen**

**Introducción:** El cribado neonatal se desarrolló durante la segunda mitad del siglo XX con el objetivo de obtener un diagnóstico precoz rentable de trastornos tratables en periodo presintomático con el objetivo de prevenir casos de discapacidad intelectual grave. España fue uno de los primeros países europeos en implantar programas de este tipo y uno de sus núcleos más tempranos fue el Instituto de Bioquímica Clínica de Barcelona.

**Justificación:** Los inicios del cribado neonatal han sido objeto de varios estudios durante las últimas dos décadas. Existen lagunas historiográficas en torno a la logística, las técnicas de laboratorio, la campaña publicitaria y el alcance de los primeros programas de cribado neonatal.

**Objetivo:** Nuestro objetivo principal es analizar el origen del cribado neonatal en España en el IBC (estudiar las técnicas de laboratorio utilizadas, analizar el alcance del programa y conocer su campaña publicitaria).

**Material y método:** La fuente primaria principal de este trabajo es el fondo sobre el IBC que se conserva en el AFJM de Madrid, que está constituido por un rico conjunto de memorias, cartas, análisis de datos y artículos. Este material se analiza desde la perspectiva historiográfica de la “historia del tiempo presente”.

**Resultados:** El Departamento de Diagnóstico Precoz desplegó multitud de técnicas de laboratorio, la mayoría circularon desde Estados Unidos y Canadá a través de viajes del director y algunas fueron modificadas con éxito en Barcelona, lo que produjo conocimiento nuevo. El alcance del programa en números fue ascendente en su primer año de realización y se mantuvo en cifras constantes durante los años siguientes. En 1973 se planificó una ambiciosa campaña publicitaria para convencer de la importancia del programa.

**Discusión:** El IBC destacó en un contexto de un pobre sistema de salud público por ser una de las primeras campañas de prevención precoz en el tardofranquismo.

**Conclusiones:** El Programa de Diagnóstico Precoz de Barcelona fue uno de los dos primeros programas de cribado neonatal desarrollado en España y pudo desarrollarse sólo gracias a la financiación filantrópica. Las teorías en salud pública y el conocimiento técnico circularon desde Norteamérica y sufrieron un proceso de “apropiación” en Barcelona. El alcance del programa fue creciente desde su creación y se planificó una campaña publicitaria con diferentes recursos mercadotécnicos.

## **Abstract**

**Introduction:** Neonatal screening emerged in the second half of the twentieth century as a public health strategy aimed at enabling cost-effective early diagnosis of treatable disorders during the presymptomatic phase, with the ultimate goal of preventing severe intellectual disabilities. Spain was among the first European countries to implement such programmes, and one of its earliest and most significant centres was the Institute of Clinical Biochemistry (IBC) in Barcelona.

**Justification:** The early development of neonatal screening has been the subject of several studies over the past two decades. However, significant historiographical gaps remain, particularly regarding the logistics, laboratory techniques, public awareness campaigns, and overall scope of the earliest screening programmes.

**Objective:** The primary aim of this study is to analyse the origins of neonatal screening in Spain by focusing on the case of the IBC. Specifically, it examines the laboratory techniques employed, evaluates the reach of the programme, and investigates its public awareness campaign.

**Method:** The main primary source for this research is the fonds relating to the ICB held at the AFJM Archive in Madrid. This collection consists of a rich set of reports, correspondence, data analyses, and published articles. The material is examined through the historiographical lens of the “history of the present time”

**Results:** The Department of Early Diagnosis employed a wide range of laboratory techniques, most of which were transferred from the United States and Canada through the director’s travels. Some of these techniques were successfully modified in Barcelona, resulting in the production of new knowledge. The Programme’s coverage increased during its first year and remained stable in subsequent years. In 1973, an ambitious publicity campaign was planned to promote awareness of the programme’s importance.

**Discussion:** The IBC stood out within the context of a weak public healthcare system as one of the first early prevention initiatives during the Late Francoism.

**Conclusions:** The Early Diagnosis Programme in Barcelona was one of the two earliest neonatal screening initiatives developed in Spain and could only be implemented thanks to philanthropic funding. Public health theories and technical knowledge circulated from North America and underwent a process of “appropriation” in Barcelona. The programme expanded steadily following its launch, and a planned publicity campaign utilised various marketing resources.

## 1. Introducción

El cribado neonatal de metabolopatías se desarrolló durante la segunda mitad del siglo XX en un contexto político y social muy concreto y con el objetivo de obtener un diagnóstico precoz rentable de trastornos tratables en periodo presintomático. La sensibilización social por el problema de la discapacidad intelectual fue, sin duda, el gran detonante del diseño de técnicas y de programas preventivos específicos en este sentido (1,2). La primera enfermedad de este tipo susceptible de detección precoz fue la fenilcetonuria (PKU), un trastorno metabólico en el que existe un defecto congénito de la metabolización de la fenilalanina, que se acumula de forma patológica y produce daños graves en el cerebro.

La PKU fue descrita en 1934 por el médico noruego Asbjørn Følling (1888-1973), que denominó “oligofrenia fenilpirúvica” a una entidad nosológica productora de discapacidad intelectual en la que detectó el aminoácido en orina. Se sospechó que una dieta pobre en fenilalanina podría ser beneficiosa para evitar el daño cerebral, pero detectar la enfermedad en estadios tempranos para evitar la discapacidad intelectual era todo un reto. La prueba diagnóstica en orina de Følling no era del todo fiable hasta las seis semanas de vida, y, para entonces, ya se podría haber establecido un daño neurológico irreversible. La solución a este problema la desarrolló Robert Guthrie (1916-1995), un microbiólogo estadounidense, en 1961. Ideó una prueba de inhibición bacteriana que podía detectar niveles sanguíneos elevados de fenilalanina desde el tercer día de vida, mediante la extracción de unas gotas de sangre del recién nacido, siendo un test barato y fácil de realizar. Esta técnica cambió el paradigma del diagnóstico de la PKU y del enfoque de prevención primaria de la discapacidad intelectual (3–13).

En la década de 1960, en Estados Unidos (EE. UU.), las peticiones dirigidas al gobierno por parte de los padres de los niños con discapacidad intelectual se intensificaron. Este fenómeno coincidió con el auge de las asociaciones de pacientes, que ya estaban proliferando desde la década anterior. Entre ellas, destacaba la *Nacional Association for Retarded Children* (NARC), de la que Guthrie formaba parte como vicepresidente de una sede local. La NARC desempeñó un importante papel en la lucha por la obligatoriedad de la detección de la PKU en todos los recién nacidos, mediante la divulgación del problema de la discapacidad intelectual y la promoción del test de Guthrie como prueba de rutina. Esto fue posible, principalmente, a través de su participación en

el “Panel Presidencial sobre Retraso Mental”, creado por el presidente John F. Kennedy (1917-1963) en 1961, que estaba sensibilizado por la situación de su hermana Rose, que vivía institucionalizada debido a una discapacidad intelectual. Tras algunas dificultades con la comercialización y la patente de la prueba, el gobierno estadounidense comenzó a financiar el programa de detección precoz. Este programa supuso una anomalía en el sistema sanitario de EE. UU., que se limitaba históricamente a la práctica médica privada e individual, sin apenas intervención gubernamental. En 1965, ya se realizaba el cribado de la PKU en más de treinta de los estados, en su mayoría con carácter obligatorio (6–8,11,12).

España fue uno de los primeros países de Europa en comenzar iniciativas para el cribado neonatal (14). Casi de forma simultánea, en 1968 y 1969 respectivamente, Federico Mayor Zaragoza (1934-2024) en Granada y Juan Sabater Tobella (n. 1934) en Barcelona comenzaron con las dos primeras iniciativas poblacionales locales (1,15,16). El contexto social y político del tardofranquismo es fundamental para comprender este proceso y los profundos cambios en la sensibilidad social hacia lo que se denominaba “subnormalidad” fueron determinantes para espolear diferentes iniciativas preventivas, entre ellas ésta de carácter molecular (1,17).

## 2. Justificación: historiografía y lagunas

Los inicios del cribado neonatal han sido objeto de varios estudios durante las últimas dos décadas. Una buena parte son obra de profesionales que trabajan en los programas actuales que reflexionan sobre el problema con motivo de la celebración de efemérides (5,15,16,18–20), aunque también ha recibido la atención de historiadores de la medicina y de la ciencia.

Los trabajos más reseñables a nivel internacional son, sin duda, los de Jeffrey Brosco y Diane Paul, que han estudiado el caso estadounidense, sobre todo centrándose en la PKU. Estos autores han analizado, entre otros asuntos, las necesidades sociales y políticas que derivaron en la creación del cribado neonatal en EE. UU. (8), el impacto de estos programas en la reducción de la prevalencia de discapacidad intelectual en los primeros años de su realización (7) y el papel de las asociaciones de pacientes con discapacidad intelectual (6). Paul ha destacado, además, la importancia del descubrimiento de la PKU como incentivo para investigar las causas moleculares de otras enfermedades cuyos efectos patológicos fueran prevenibles, para llegar a intervenciones terapéuticas más precisas y efectivas, encuadrándolo así en el fenómeno de la molecularización de la biomedicina contemporánea (9). La monografía que escribieron Paul y Brosco sobre el asunto en 2013, *The PKU Paradox*, es una excelente síntesis de todo ello (10). Desde el punto de vista biográfico, Jean Koch abordó en la década de 1990 el problema estudiando a Robert Guthrie en su *Robert Guthrie: The PKU Story. A Crusade Against Mental Retardation*, de Jean Holt Koch (21). A través de la biografía científica, nos ofrece detalles de la creación de la prueba de inhibición bacteriana en el laboratorio del científico estadounidense.

Para el caso español, los trabajos de Mercedes del Cura nos han ofrecido un marco fundamental para comprender la discapacidad intelectual en la España del tardofranquismo y la transición, así como las medidas de prevención que se desplegaron (2,17). Además, contamos con muchos datos sobre la fundación del laboratorio que desarrolló el programa piloto en Cataluña, el Instituto Provincial de Bioquímica Clínica de Barcelona (IBC). Los trabajos de Velasco Morgado utilizando fuentes de archivo y fuentes orales han reconstruido cómo Juan Sabater viajó a Norteamérica y aprendió sobre las técnicas y programas de diagnóstico precoz que se estaban comenzando a desarrollar allí, cómo fundó el IBC a su regreso gracias a la financiación filantrópica de la Fundación

Juan March y cómo convenció a los poderes económicos y a las autoridades políticas de la importancia del cribado (1).

A pesar de que existe toda esta bibliografía sobre los orígenes del cribado neonatal, existen algunas lagunas historiográficas, con preguntas a las que aún no se ha dado respuesta. No se conoce con exactitud el desarrollo de los primeros programas de cribado neonatal en España y en otros países de Europa, específicamente, la logística y las técnicas de laboratorio que utilizaron para llevarlo a cabo, cómo se difundió entre la población y cómo convenció a centros asistenciales y a los padres de por qué era beneficioso realizar el cribado, así como cuál fue el alcance real de dichos programas en cifras. En este trabajo daremos respuesta a algunas de estas preguntas, concretamente, a los detalles relacionados con el programa de diagnóstico precoz de Barcelona en el periodo de 1968 a 1980.

Hoy en día, el cribado neonatal español tiene importantes diferencias territoriales. El motivo es que cada comunidad autónoma decide qué enfermedades están incluidas en él. Algunas comunidades priorizan la inclusión de un mayor número de metabolopatías en sus programas y otras simplemente criban las que establece el gobierno central como obligatorias (que, desde 2021, son 11). Murcia es la comunidad autónoma con mayor número de enfermedades en su cribado neonatal, con un total de 44. Cataluña, por su parte, cuenta con 24 metabolopatías, mientras que Castilla y León solo 15. El conocimiento histórico de estos programas desde la perspectiva de la “historia del tiempo presente” puede ayudar a la reflexión sobre este y otros problemas que atañen a enfermedades caracterizadas por la rareza, con un gran impacto económico y que siempre están bajo la mirada escrutadora de la eficiencia de las actuaciones y del gasto público.

### **3. Objetivos**

El objetivo principal de este trabajo es analizar el origen del cribado neonatal en España, utilizando como fuente primaria el fondo del archivo de la Fundación Juan March (AFJM) sobre el primer Programa de Diagnóstico Precoz llevado a cabo por el IBC en Barcelona. Debido a la amplitud de la información recogida, hemos establecido los siguientes objetivos secundarios:

1. Estudiar las técnicas de laboratorio utilizadas en Cataluña y su circulación desde el extranjero.
2. Analizar el alcance del programa hasta 1980 (número de niños estudiados, geografía y resultados obtenidos).
3. Conocer la campaña publicitaria realizada para inculcar en la población general y en los profesionales sanitarios la necesidad del cribado neonatal como prevención de la discapacidad intelectual.

#### **4. Material y método**

Para realizar esta investigación, utilizaremos como fuente primaria el fondo sobre el IBC que se conserva en el AFJM de Madrid. La Fundación Juan March fue creada en 1955 por Juan March Ordinas, un adinerado español dueño de la Banca March. Desde 1955 hasta 1975, dedicó buena parte de sus recursos a otorgar becas a investigadores españoles, tanto para desarrollar proyectos dentro del país como para viajar al extranjero, lo que palió en gran medida la paupérrima inversión gubernamental (22,23). Esto logró, entre otras cosas, hacer despegar algunas carreras de científicos que, alejados de la ideología del Régimen, no tuvieron el apoyo del primer CSIC (24).

El fondo que hemos estudiado está constituido por un rico conjunto de memorias, cartas, análisis de datos y artículos. Centraremos nuestra investigación en el período que va desde 1969 —año de fundación del instituto— y 1981, para poder advertir la evolución y resultados de los primeros esfuerzos del cribado y abarcar el tardofranquismo y la transición a la democracia.

De entre toda la información recogida sobre el IBC en el AFJM, hemos seleccionado todo lo referente a la campaña de “diagnóstico precoz”, desde las cifras de los recién nacidos cribados y las técnicas utilizadas hasta la planificación de su campaña publicitaria.

Como hemos adelantado, vamos a llevar a cabo este estudio desde la perspectiva historiográfica de la “historia del tiempo presente”, útil para estudiar acontecimientos contemporáneos. Este método relaciona hechos históricos recientes con procesos en marcha en la actualidad, y utiliza en ocasiones fuentes primarias muy particulares, como las orales o las audiovisuales (25–29).

## 5. Resultados

### 5.1. TÉCNICAS DE LABORATORIO UTILIZADAS Y SU CIRCULACIÓN DESDE EL EXTRANJERO

La creación del IBC tuvo como principal objetivo el estudio de las alteraciones genéticas del metabolismo, especialmente las que condicionaban una discapacidad intelectual. El IBC seguía varias líneas de trabajo. Las que interesan a los objetivos de nuestro estudio se desarrollaban en el Departamento de Diagnóstico Precoz (posteriormente denominado Departamento de Metabolopatías) (30).

El departamento llevaba a cabo, por un lado, estudios preventivos relacionados con el programa de diagnóstico precoz y, por otro lado, una labor docente como planta piloto en España, con el objetivo de enseñar a técnicos de otras provincias la ejecución de los métodos de cribado neonatal, para poder llevar a cabo una labor preventiva en toda España (30).

Como ya se ha comentado anteriormente, Sabater, el promotor del proyecto del instituto, viajó a Norteamérica con el objetivo de conocer los primeros programas de cribado neonatal. Hizo una estancia en el Centro de Metabolopatías del Children's Hospital en Boston (Massachusetts) en el año 1967. Allí conoció a Mary Efron (1926-1967), una de las creadoras de la prueba de cromatografía en papel de aminoácidos en sangre (31), y a su sucesora, Vivian Shih (n. 1934). En aquel centro pudo aprender varias técnicas junto a Harvey Levy (n. 1935). Además, viajó hasta Canadá y conoció a Charles R. Scriver (n. 1930) en el *De Bell Laboratory for Biochemical Genetics* de Montreal. En todos estos lugares pudo aprender tanto técnicas como los aspectos más políticos y logísticos de un programa de cribado (1,32).

Ya establecido el IBC, el jefe del Departamento de Diagnóstico Precoz durante todo el periodo cronológico de nuestro estudio fue Antonio Maya Victoria, doctor en Farmacia, con la colaboración de María Puliol Olsina (33). Maya defendió en 1974 su tesis doctoral, dirigida por Sabater, con el título "*Aportaciones al diagnóstico precoz de alteraciones metabólicas congénitas en el recién nacido*" (34). El trabajo tuvo una gran relevancia, pues desarrolló nuevas técnicas analíticas que fueron aplicadas con éxito en el programa de cribado neonatal en Barcelona y, en los años posteriores, fue replicado por otros laboratorios de todo el país (32). Como técnicas novedosas, cabe destacar, por una parte, un ensayo en gota o "*spot test*" para la homocistinuria, que Sabater y Maya

publicaron en la revista *Clinica Chimica Acta* en 1972 (35). Su impacto fue tal que aparece citada en el libro “*Laboratory Techniques for the Detection of Hereditary Metabolic Disorders*” (1973) de la ya citada Vivian Shih (36), una obra de referencia sobre metabolopatías. Además, diseñaron una modificación de la cromatografía en papel de aminoácidos en sangre de Mary Efron que había traído Sabater desde EE. UU., y la simplificaron, sustituyendo el uso de autoclave por una elución en isopropanol:agua. Hasta el año de la defensa de la tesis doctoral de Maya, en el Instituto se utilizaba la prueba de Guthrie como método diagnóstico para la PKU y se desechó a partir de entonces, ya que consideraron los métodos microbiológicos “más engorrosos y menos informativos” que la cromatografía, con mayor porcentaje de falsos positivos (32).

En las memorias anuales de 1970, 1971 y 1980 se detallan las técnicas de laboratorio utilizadas. Respecto a las cromatografías urinarias, se llevaron a cabo con los reactivos ninhidrina e isatina y también mediante el método de Pauli. En 1980, complementaron además las cromatografías urinarias con detección ultravioleta y cuantificación de ácidos fenólicos y orgánicos. Las cromatografías sanguíneas, por otro lado, se realizaron todos los años con ninhidrina, aunque se incluyó la isatina en 1970 y el cloroplatino en 1980. Finalmente, hay constancia de la realización de *spot test* cistina-homocistina y de homocistina específica durante todo el periodo, de galactosa solo hasta 1971 y de sulfito oxidasa a partir de 1980. El número de pruebas de cada tipo realizadas en 1970 ronda los 8.000, mientras que en 1971 y 1980 es mayor a 20.000 (Tabla 1) (37–39).

Algunas de las enfermedades metabólicas que buscaban en las muestras de los recién nacidos eran PKU, tirosinemia, histidinemia, cistinuria, homocistinuria y galactosemia (38).

Técnicas		1970	1971	1980
Test de Guthrie		8.921	22.840	0
Cromatografías urinarias	Ninhidrina	9.572	24.442	24.776
	Isatina	9.572	24.442	24.776
	Pauli	9.572	24.442	24.776
	U.V.	-	-	24.776
	Ác. Fenólicos	-	-	1.130
	Ác. Orgánicos	-	-	925
Cromatografías sanguíneas	Ninhidrina	8.821	22.840	24.776
	Isatina	8.821	-	-

	Cloroplatino	-	-	2.025
<i>Spot test</i>	Cistina-homocistina	9.572	24.442	24.776
	Galactosa	9.572	24.442	-
	Homocistina específica	5.846	24.442	24.776
	Sulfito oxidasa	-	-	24.776

Tabla 1: Número de pruebas realizadas durante el Programa De Diagnóstico Precoz en los años 1970, 1971 y 1980. Fuente: elaboración propia a partir de (37–39)

## 5.2. RECEPCIÓN DE MUESTRAS Y COMUNICACIÓN DE RESULTADOS

Para la gestión de las muestras, el Instituto contaba con un equipo de recepción y clasificación. Su objetivo era administrar los sobres de diagnóstico precoz, remitir las muestras al laboratorio y emitir una respuesta a la familia o a los clínicos. Los sobres, enviados a las clínicas de maternidad, contenían una ficha para anotar los datos de los recién nacidos y papel para las muestras de sangre y orina (38).

Estas fichas eran clasificadas por su procedencia (capital o provincia), y se separaban en diferentes agendas para cada clínica, para ir contabilizando los nacimientos que se producían en cada una de ellas. Se anotaba el número de registro, los apellidos y la fecha de nacimiento del niño para facilitar su localización en caso de extravío de los resultados (38).

La sangre se obtenía el último día de ingreso en la clínica maternal, mediante la impregnación en papel de filtro. La orina se recogía de la misma forma, pero veinte días más tarde. Ambas muestras se enviaban por correo al IBC. Si el test era negativo tras el análisis, se comunicaba a la familia. Por el contrario, si el resultado era dudoso o positivo, se solicitaba otra muestra del recién nacido. Si el test era negativo tras la comprobación, se notificaba a la familia, mientras que, si finalmente era positivo, al que se avisaba era al pediatra, que era el responsable de dar el diagnóstico de presunción y organizar la realización de un test de confirmación en el IBC (38).

## 5.3. ALCANCE DEL PROGRAMA

Los análisis se iniciaron en enero de 1970, con 133 muestras recibidas. Se produjo un ascenso en el número de niños analizados hasta el verano de ese año, donde se estancó el

crecimiento en alrededor de 800 muestras. Después de septiembre, número de recepciones volvió a crecer, con un total de 1.295 en diciembre. En los primeros meses de 1971, siguió creciendo el número de muestras, hasta llegar a su punto más alto en junio, con 2.222 recepciones. A partir de ese momento, la media de muestras que recibe el laboratorio al mes durante nuestro periodo de estudio se mantuvo en 2.000 mensuales (Tabla 2) (Gráfico 1) (37–39).

Mes	1970	1971	1980
Enero	133	1.438	2.438
Febrero	239	1.553	1.576
Marzo	504	1.834	1.801
Abril	556	1.966	1.431
Mayo	666	1.994	1.887
Junio	863	2.222	1.869
Julio	840	2.216	2.181
Agosto	800	1.824	1.788
Septiembre	685	1.932	2.148
Octubre	935	1.947	1.982
Noviembre	1.176	2.025	1.828
Diciembre	1.295	1.886	2.252
<b>TOTAL</b>	8.692	22.837	23.181

Tabla 2: Alcance del Programa de Diagnóstico Precoz en los años 1970, 1971 y 1980. Fuente: elaboración propia a partir de (37–39)

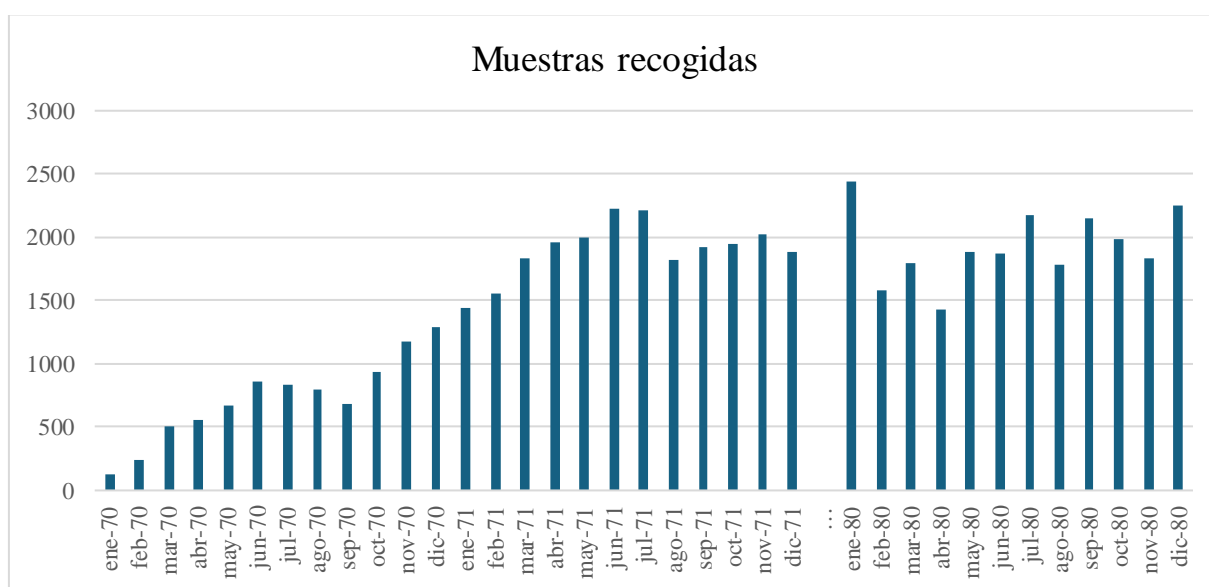


Gráfico 1: Diagrama de barras del alcance del Programa de Diagnóstico Precoz en los años 1970, 1971 y 1980. Fuente: elaboración propia a partir de (37–39)

El porcentaje de comprobaciones fue muy alta al comienzo del programa (hasta un 18,7%), mientras que después se estabilizó alrededor del 7% (Tabla 3) (37–39).

Nº	1970	1971	1980
Muestras	8.921	22.840	23.181
Comprobaciones	1.671 (18,7%)	1.602 (7,01%)	1.595 (6,88%)
Test	80.169	192.332	202.228

Tabla 3: Número de muestras, comprobaciones y test en los años 1970, 1971 y 1980. Fuente: elaboración propia a partir de (37–39)

En las comprobaciones se descartaban algunas alteraciones analíticas sin relevancia clínica, principalmente por deficiencia en la recogida de muestras (contaminación por heces, pomadas o bálsamos) o por ser de tipo transitorio (hiperaminoacidurias, hiperprolinurias, hipercistinurias, tirosinemias, tirosinurias, galactosurias, fenilalaninemias) (Tablas 4, 5 y 6). Respecto a los resultados obtenidos tras las comprobaciones, solo tenemos datos de 1970, año en el que se detectó una PKU que resultó ser un error genético puro y que se trató mediante dieta libre en fenilalanina, dos cistinurias, dos galactosemias y hasta 30 tirosinemias (37–39).

1970	Totales	a	b	c	d	e	f	g
Enero	41	2	0	11	11	1 (3 metabolitos)	7	1
Febrero	64	14	1	14	19	0 (3 metabolitos)	3	6
Marzo	175	27	6	36	28	18 (26 metabolitos)	11	13
Abril	86	25	12	18	5	0 (18 metabolitos)	7	0
Mayo	101	17	12	26	6	4 (18 metabolitos)	13	3
Junio	112	28	15	16	13	8 (15 metabolitos)	6	4
Julio	153	37	39	19	18	6 (14 metabolitos)	8	5
Agosto	215	32	67	19	14	6 (16 metabolitos)	19	19
Septiembre	154	46	42	31	6	9 (6 metabolitos)	2	10
Octubre	211	42	58	24	28	13 (13 metabolitos)	13	12
Noviembre	209	57	46	22	13	6 (26 metabolitos)	15	7
Diciembre	149	42	35	12	23	2 (22 metabolitos)	2	2
TOTAL	1670	379	333	248	184	73 (177 metabolitos)	109	82

Tabla 4: Detalle de las comprobaciones realizadas en 1970. Fuente: elaboración propia a partir de (37). Leyenda: a. Sospecha de posible contaminación al detectar una eliminación urinaria anormal. b. Poca impregnación de papel. c.

Hiperaminoacidurias generalizadas. “Algunas hiperaminoacidurias generalizadas mantenidas durante meses son reflejo de patología renal, hipovitaminosis, etc. Nos consta dichos datos proporcionados a los pediatras han sido objeto de tratamiento”. d. Aumento extraordinario de prolina. “La interpretación de estos resultados no está lo suficientemente aclarada y es una posible línea de trabajo, a desarrollar inmediatamente dado el material abundante del que disponemos. Los casos mantenidos durante más de 2 meses han sido comunicados a la familia a través de su pediatra y actualmente se mantienen controles mensuales hasta su completa normalización”. e. Eliminación de tirosina muy por encima de sus valores normales y aparición de sus metabolitos, normalmente ausentes. “Dicha anomalía detectada nos hace creer en una tirosinemia transitoria, pero no la propia del prematuro sino en una forma intermedia que se mantiene por lo menos un mes, ya que en todos los casos detectados se ha indicado una terapéutica, y en todos hemos obtenido un 100% de normalización”. f. Presencia de uno o más metabolitos de la vía del triptófano. g. Aumento en la eliminación de cistina acompañado de lisina, ornitina o arginina independiente o conjuntamente, acompañado o no de una ligera hiperaminoaciduria generalizada. OTROS: homocistina 4 comprobaciones, histidina 11 comprobaciones, fenilalanina 20 comprobaciones.

Motivo	1ª comprobación	2ª	3ª	4ª	TOTAL
Contaminación	436	21	-	-	457
Insuficiente orina	350	11	1	-	362
Hiperaminoaciduria	169	20	4	1	194
Tirosina	68	11	2	-	81
Tirosilurias	80	14	4	-	98
Hiperprolinuria	39	4	1	-	44
Hiperhidroprolinuria	6	-	-	-	6
Galactosuria	29	-	-	-	29
Hiperfenilalaninemias	30	2	-	-	32
Fenilcetonurias	2	2	-	-	4
Anomalías del triptófano	25	-	-	-	25
Cistinurias	6	-	-	-	6
Leucina	1	-	-	-	1
Urocánico	1	-	-	-	1
Histidina	3	-	-	-	3

Tabla 5: Detalle de las comprobaciones realizadas en 1971. Fuente: elaboración propia a partir de (38)

Motivo	Nº comprobaciones
Insuficiente impregnación de las muestras	1035
Diuresis elevada en las muestras de orina	82
Contaminación con materias de origen fecal	312
Contaminación con protectores dérmicos	125
Alteraciones de origen renal	6
Alteraciones de origen intestinal	2
Hiperaminoaciduria generalizada	8

Hiperfenilalaninemia	1
Hipertirosinemia	13
Hipercistinuria	2
Hiperhistidinurias	4
Hipertaurinurias	4
Hipermetioninemias	1

Tabla 6: Detalle de las comprobaciones realizadas en 1980. Fuente: elaboración propia a partir de (39)

#### 5.4. LA CAMPAÑA PUBLICITARIA DEL PROGRAMA DE DIAGNÓSTICO PRECOZ

En 1973 se planificó una campaña publicitaria para el programa (40). Su objetivo era convencer a profesionales sanitarios, centros asistenciales y padres de por qué era necesario obtener muestras de sangre y orina de todos los recién nacidos de la provincia, inculcando a la población la necesidad de recurrir al diagnóstico precoz para prevenir enfermedades que pudieran ocasionar discapacidad intelectual. Con tal diversidad de públicos, resulta muy interesante que se plantearan apelar a sentimientos “paternales, humanitarios-sociales y científicos”. El paternal parece evidente, pero aparecen también el humanitarismo y el interés científico. El humanitarismo debe entenderse en el contexto de la era del neohumanitarismo de la que habla Barnett (41) y deja entrever claramente que los promotores del programa percibían cierta emergencia social en el problema de la discapacidad intelectual. Desde un punto de vista científico, pretendían demostrar que era una vía para obtener información que permitiría ampliar los conocimientos sobre este tipo de discapacidad y poder encontrar la terapia más adecuada y efectiva para lograr la “inteligencia normal de los hijos”. Los reclamos preparados afirmaban:

Con este recurso al DIAGNÓSTICO PRECOZ, trabajamos para hoy (para tu hijo) pero también para el futuro (para otros hijos tuyos y todos los niños que nacen). Salvar un niño hoy (tu hijo), asegura, además, la posibilidad de salvar a muchísimos niños en un próximo futuro. (40)

Respecto a la parte iconográfica de la campaña, decidieron utilizar un grafismo de estilo “infantilizado e ingenuo”. Querían situar la campaña en un ambiente “de ternura y

amor hacia los niños”, con un dibujo “excepcional y acertado, muy moderno”. Este grafismo se emplearía en todos los elementos de la campaña (40).

Pretendían que el tono de la campaña fuese “suave, convincente y sin dramatismos” y querían mentalizar a la población de que visualizaran el cribado como cualquier otra prueba de rutina más. Eran conscientes, no obstante —y esto es un punto importante— de que la campaña debería ser moderada, puesto que un aluvión de muestras podría colapsar sus recursos (40).

La campaña publicitaria constaba de dos fases, una primera que generara impacto y una segunda para favorecer la continuidad. Para la primera, desdoblaron sus objetivos: por un lado, para profesionales sanitarios —“preparar el ambiente profesional”, decían— y por otro, para padres. Para los primeros pretendían que el folleto fuera muy esquemático y contundente, y que incluyera algún cuadro estadístico extraído del trabajo que Sabater había publicado en *Circular Farmacéutica* sobre “Aspectos bioquímicos del retraso mental” (42). Además, remarcarían el respaldo de la Diputación Provincial y de la Fundación Juan March como testimonio de la seriedad y rigor científico (40). No obstante, y tal y como aparece en una carta del 6 de junio de 1973 de Juan Sabater al gerente de la Fundación Juan March, Cruz Martínez, a la Fundación no le interesaba que apareciese su nombre en la Campaña de Promoción del Diagnóstico Precoz, ya que podría ponerles en compromiso con otras provincias al no subvencionar también sus campañas (43). Desde luego, la March no podía permitirse cubrir los gastos de todos los programas de la misma índole a nivel nacional.

Para llegar a las familias, planearon poner anuncios en periódicos y revistas locales, así como carteles en cabinas telefónicas, autobuses o tiendas. La subvención la solicitarían a marcas comerciales importantes relacionadas con la alimentación infantil (aparecen citadas Gallina Blanca, Nestlé o Danone). Plantearon también grabar una película que se emitiera en cines de “todas las categorías sociales y económicas, principalmente suburbios y cines de provincia”, lo que desvela un público objetivo de bajos recursos económicos. Finalmente, otro medio de propaganda importante fue la impresión de folletos dirigidos a matrimonios jóvenes que estuviesen esperando un hijo. El texto publicitario debía ser sencillo, claro y persuasivo, para permitir una asimilación fácil, directa y emotiva, con expresiones —planearon— que “estén al alcance de todas las mentalidades” (Anexo 1) (40).

En la propuesta de esta difusión se manejaban conceptos como el del “derecho” del recién nacido a esta prueba y, entre las estrategias de mercadotecnia que dudaron si

utilizar se encuentra el marketing basado en la culpa (*guilt-trip marketing*), un clásico en las campañas de prevención que presenta controversias y limitaciones desde el punto de vista ético (44). Alguien, de hecho, escribió un símbolo de interrogación delante de la frase: “Algunas de las enfermedades [...] [son] transmitidas por los padres”. La campaña era ciertamente ambiciosa y se presupuestó en 3.500.000 pesetas (Tabla 7) (40).

Medio de difusión	Detalles	Presupuesto
Periódicos	<i>La Vanguardia, Diario de Barcelona, Correo Catalán, Noticiero Universal, Tele Exprés, Solidaridad Nacional</i>	1.000.000 pesetas
Carteles	Cabinas telefónicas, metros, autobuses (interior), vallas, tiendas ( escaparates), paradas de autobuses	2.000.000 pesetas
Folletos	Clase médica, centros asistenciales, matrimonios jóvenes	150.000 pesetas (para 7.000 médicos y centros asistenciales y 2.800 comadronas)
Película en cines		200.000 pesetas
Creación y realización campaña		150.000 pesetas
<b>TOTAL</b>		<b>3.500.000 pesetas</b>

Tabla 7: Presupuesto de la campaña publicitaria. Fuente: elaboración propia a partir de (40)

## 6. Discusión

Los fondos del AFJM se han revelado como una fuente primaria indispensable para rellenar algunas lagunas historiográficas que existían acerca de los orígenes del cribado neonatal en España: las técnicas diagnósticas utilizadas y su impacto en otros trabajos científicos y laboratorios de España, el alcance del programa, los resultados diagnósticos y la planificación de una campaña de publicidad. La limitación principal de esta fuente es que no se conservan todos los datos comprendidos entre 1969 y 1980, ya que no se conservan en esta documentación las memorias anuales existentes entre 1972 y 1979. Por tanto, no conocemos el desarrollo de las técnicas durante esos años y, sobre todo, cómo fue el desarrollo de la campaña publicitaria y los resultados que esta obtuvo. Esto puede deberse a que la Fundación Juan March deseaba desvincularse del proyecto publicitario. Sería necesario buscar información en otros archivos y complementarla con fuentes orales para seguir reconstruyendo lo ocurrido en aquellos años.

Los esfuerzos del laboratorio de Barcelona —muy centrados en los intereses investigadores del equipo y no olvidemos, gracias a la financiación filantrópica— destacaron en el contexto de un pobre sistema de salud público. Durante la dictadura franquista, eran muy minoritarias las campañas de detección precoz, y se limitaban fundamentalmente al diagnóstico de enfermedades infecciosas, como la tuberculosis, para reducir su propagación y mortalidad, aunque se realizaban de forma desigual en el territorio español (45).

Desde el punto de vista de la circulación y producción del conocimiento, la importancia del IBC radicó en su importante papel en la circulación del conocimiento, tanto en términos tecnológicos como en conocimientos sobre logística de programas preventivos. Sabater trajo desde Norteamérica las pruebas que se utilizaban en los programas de cribado neonatal, pero no se quedó solo con eso; en la línea del modelo historiográfico de una relación dinámica y no unidireccional centros-periferias científico (46), podemos ver cómo el conocimiento circula y se modifica. Las iniciativas científicas del cribado se adaptan al contexto social de la dictadura y las técnicas de apropiación y se modifican, como es el caso de las técnicas que ideó y perfeccionó Maya. Numerosos laboratorios de toda España que se crearon en los años posteriores adquirieron las técnicas desarrolladas por Antonio Maya en su tesis doctoral, gracias a que el IBC llevaba a cabo una labor docente para formar a otros profesionales que quisieran poner en marcha el cribado neonatal en sus provincias.

Hasta que no llegó la transición democrática, el cribado neonatal no se planteó como universal para todo el país. Aunque las autoridades locales franquistas facilitaron la creación de institutos como el IBC, no existía una política preventiva eficaz a nivel nacional. El gran coste no compensaba en términos económicos por el número de casos afectados de cada una de las diferentes metabopatías que se detectaban —un inconveniente de la “rareza” de estas enfermedades—, por lo que decidieron centrarse en otras medidas relacionadas con el embarazo y el parto para prevenir la discapacidad intelectual, con “mayor rentabilidad”. En 1976, los responsables políticos de la prevención incorporaron la detección de metabopatías en la Seguridad Social, aunque se iría extendiendo de forma lenta a lo largo de la transición. Las asociaciones seguían demandando una política eficaz, por lo que surgió un nuevo organismo en 1976, denominado Real Patronato de Educación Especial, en el que Mayor Zaragoza, junto con Sabater y otros, pone en marcha el “Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad” en 1978 (1,2,15,47).

## 7. Conclusiones

1. El Programa de Diagnóstico Precoz de Barcelona llevado a cabo por el IBC a partir de 1970 fue uno de los dos primeros programas de cribado neonatal desarrollado en España. Los fondos conservados en el AFJM son una ventana privilegiada a la organización del programa que aún no había sido explotada por la historiografía.
2. En el contexto del paupérrimo sistema público de salud del tardofranquismo y la transición, la inversión económica filantrópica significó la única alternativa para poner en marcha un programa tan costoso.
3. Las técnicas utilizadas en el programa catalán circularon desde Estados Unidos y Canadá y sufrieron un proceso de “apropiación” en Barcelona. Las ideas sobre prevención que trajo Sabater desde Norteamérica fueron adaptadas al contexto social del franquismo y las técnicas modificadas y difundidas a otros laboratorios nacionales. Entre estas, destacó la simplificación de la cromatografía sanguínea de Efron que llevó a cabo Antonio Maya y que sustituyó en el IBC a la prueba de Guthrie por su mayor facilidad y menor tasa de falsos positivos.
4. El alcance del programa en cuanto al número de recién nacidos analizados fue creciente desde enero de 1970 y llegó a sus cifras máximas ya en 1980 (alrededor de 2.000 niños al mes).
5. En 1973 se planificó una campaña publicitaria para el Programa de Diagnóstico Precoz, que tenía como público diana, por una parte, los padres de los recién nacidos y, por otra, los médicos clínicos. La campaña planeó un estilo naif, con una iconografía infantil e inocente y un tono emotivo y persuasivo, que se plasmó en folletos, cartelera, publicidad en prensa y la grabación de una película.
6. La financiación del programa por parte de la Fundación Juan March fue llevada con discreción durante la campaña publicitaria a petición de los propios mecenas para evitar peticiones de otros territorios, lo que pone de manifiesto la debilidad de los modelos basados en la filantropía.

## 8. Bibliografía

1. Velasco Morgado R. Molecularización, genetización y centros de referencia: el Instituto de Bioquímica Clínica de Barcelona (1969-1980). *Dynamis* [Internet]. 2022 [citado 2024 feb 2];42(2):371-396. Disponible en: <https://doi.org/10.30827/dynamis.v42i2.27714>.
2. Del Cura M. Políticas públicas para la prevención de la discapacidad intelectual en el tardofranquismo y la transición española. En: Ruiz-Berdún D, editor. *Ciencia y técnica en la universidad: trabajos de historia de las ciencias y de las técnicas Volumen II*. España: Editorial Universidad de Alcalá; 2018. p. 71-82.
3. Almannai M, Marom R, Sutton VR. Newborn screening: a review of history, recent advancements, and future perspectives in the era of next generation sequencing. *Curr Opin Pediatr* [Internet]. 2016 [citado 2024 ene 21];28(6):694-699. Disponible en: <https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000000414>.
4. Følling I. The discovery of phenylketonuria. *Acta Paediatr*. 1994;83(407):4-10.
5. Howell RR. Fifty years of newborn screening. *Mol Genet Metab* [Internet]. 2014 [citado 2024 ene 21];113(1-2):4-5. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2014.08.003>.
6. Paul DB. Patient advocacy in newborn screening: Continuities and discontinuities. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* [Internet]. 2008 [citado 2024 feb 2];148C(1):8-14. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30166>.
7. Brosco JP, Mattingly M, Sanders LM. Impact of specific medical interventions on reducing the prevalence of mental retardation. *Arch Pediatr Adolesc Med* [Internet]. 2006 [citado 2024 ene 30];160(3):302-9. Disponible en: <https://doi.org/10.1001/archpedi.160.3.302>.
8. Brosco JP. Hidden in the sixties: newborn screening programs and state authority. *Arch Pediatr Adolesc Med* [Internet]. 2011 [citado 2024 ene 30];165(7):589-91. Disponible en: <https://doi.org/10.1001/archpediatrics.2011.107>.
9. Paul DB. How PKU Became a Genetic Disease. En: Gausemeier B, Ramsden E, Müller-Wille S, editores. *Human Heredity in the Twentieth Century*. Londres: Pickering & Chatto; 2014. p. 179-92.

10. Paul D, Brosco J. *The PKU Paradox*. Baltimore: Johns Hopkins University Press; 2013.
11. Brosco JP, Paul DB. The political history of PKU: reflections on 50 years of newborn screening. *Pediatrics* [Internet]. 2013 [citado 2025 may 12];132(6):987-989. Disponible en: <https://doi.org/10.1542/peds.2013-1441>.
12. Paul DB, Ankeny RA. Patenting the PKU test--federally funded research and intellectual property. *N Engl J Med* [Internet]. 2013 [citado 2025 may 12];369(9):792-794. Disponible en: <https://doi.org/10.1056/NEJMp1306755>.
13. Caggana M, Jones EA, Shahied SI, Tanksley S, Hermerath CA, Lubin IM. Newborn Screening: From Guthrie to Whole Genome Sequencing. *Public Health Rep* [Internet]. 2013 [citado 2024 ene 22];128(2\_suppl):14-9. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/00333549131280S204>.
14. Loeber JG, Platis D, Zetterström RH, Almashanu S, Boemer F, Bonham JR, et al. Neonatal screening in Europe revisited: An ISNS-perspective on the current state and developments since 2010. *Int J Neonatal Screen* [Internet]. 2021 [citado 2024 abr 14];7(1):15. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/ijns7010015>.
15. Marín Soria JL, García SP, Rubió AR, Villoria JG, Macías RY, Álvarez AI, et al. Inicio, evolución y situación actual de los programas de cribado neonatal en España. *Rev Esp Salud Pública* [Internet]. 2021 [citado 2024 ene 21];95:e202102041. Disponible en: <https://ojs.sanidad.gob.es/index.php/resp/article/view/475>.
16. Marín Soria JL, Galera RML, Ramírez AA, García SP, Sastre AN, Pérez JMH, et al. 50 años del programa de cribado neonatal en Cataluña. *Rev Esp Salud Pública* [Internet]. 2020 [citado 2024 ene 21];94:e202012177. Disponible en: <https://ojs.sanidad.gob.es/index.php/resp/article/view/682>.
17. Del Cura M. La subnormalidad a debate: discursos y prácticas sobre la discapacidad intelectual en el segundo franquismo. *Hist Cienc Saude Manguinhos* [Internet]. 2016 [citado 2025 abr 16];23:1041-1057. Disponible en: <https://doi.org/10.1590/S0104-59702016000400006>.
18. Pàmpols Ros T, Pérez Aytés A, García Sagredo JM, Díaz de Bustamante A, Martín Arribas MC, García López FJ, et al. Medio siglo de cribado neonatal en España: Evolución de los aspectos éticos, legales y sociales (AELS). Parte I, aspectos éticos. *Rev*

Esp Salud Pública [Internet]. 2021 [citado 2025 may 12];(95):52. Disponible en: <https://ojs.sanidad.gob.es/index.php/resp/article/view/479>.

19. Nicolás Jiménez P, Pàmpol Ros T, García López FJ, Martín Arribas MC, Pérez Aytés A, García Sagredo JM, et al. Medio siglo de cribado neonatal en España: Evolución de los aspectos éticos, legales y sociales (AELS). Parte II, marco legal. Rev Esp Salud Pública [Internet]. 2021 [citado 2025 may 12];(95):53. Disponible en: <https://ojs.sanidad.gob.es/index.php/resp/article/view/480>.

20. Labrador Cañadas MV, Pàmpol Ros T, Dulín Iñiguez E, Pérez Aytés A, García Sagredo JM, Díaz de Bustamante A, et al. Medio siglo de cribado neonatal en España: Evolución de los aspectos éticos, legales y sociales (AELS). Parte III, aspectos sociales. Rev Esp Salud Pública [Internet]. 2021 [citado 2025 may 12];(95):54. Disponible en: <https://ojs.sanidad.gob.es/index.php/resp/article/view/481>.

21. Koch J. Robert Guthrie, the PKU Story: Crusade against mental retardation. Pasadena, California: Hope Publishing House; 1997.

22. Sánchez Ron JM. Cincuenta años de cultura e investigación en España: La Fundación Juan March (1955-2005). Barcelona: Crítica; 2005.

23. Cabrera Calvo-Sotelo M. Juan March (1880-1962). Madrid: Marcial Pons Historia; 2013.

24. Velasco Morgado R. Embriología en la periferia. Las ciencias del desarrollo en la España de la II República y el franquismo. Madrid: Consejo Superior de Investigaciones Científicas; 2016.

25. Figallo B, Ceretto JG de. Historia y Complejidad. La Historia del Tiempo Presente. Res Gesta. 2003;(41):9-40.

26. Vengoa HF. La historia del tiempo presente: una historia en construcción. Historia Crítica [Internet]. 1998 [citado 2025 may 13];1(17):47-57. Disponible en: <https://doi.org/10.7440/historicrit17.1998.04>.

27. Rouso H. La historia del presente. Por una historia del tiempo presente. Universitat de València; 2014.

28. Delgado Gómez-Escalonilla L. La historia del tiempo presente: una aproximación historiográfica. 2004;(53):15-40.

29. Delacroix C, Dosse F, Garcia P, Ricoeur P. Les lieux de mémoire. L'histoire du temps présent. Gallimard; 2000.
30. [Sabater J]. Motivos de la creación del IBC, [Barcelona], 1969. AFJM. Fondo del IBC.
31. Efron ML, Young D, Moser HW, Maccready RA. A simple chromatographic screening test for the detection of disorders of amino acid metabolism. A technic using whole blood or urine collected on filter paper. N Engl J Med. 1964;270:1378-83.
32. Alonso-Fernández JR, Colón Mejetas C. Aportaciones de Louis I. Woolf al tratamiento y diagnóstico precoz de la fenilcetonuria y otros errores congénitos del metabolismo. Los comienzos de la tría neonatal en España, con referencia al programa de Galicia. [Internet]. 2015 [citado 2025 may 4]; Disponible en: <https://doi.org/10.13140/RG.2.1.5044.1049>.
33. Briones P, et al. Investigaciones encaminadas a la prevención de las anomalías cromosómicas y de las enfermedades metabólicas hereditarias. Madrid: Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía; 1998.
34. Maya A. Aportaciones al diagnóstico precoz de alteraciones metabólicas congénitas en el recién nacido [tesis inédita]: Universidad de Barcelona. 1974.
35. Sabater J, Maya A. Specific spot test for homocystinuria in filter paper saturated with urine. Clin Chim Acta. 1972;39(1):261-2.
36. Shih VE. Laboratory techniques for the detection of hereditary metabolic disorders. Cleveland: CRC Press; 1973.
37. [Sabater J]. Memoria anual del IBC 1970: Departamento de Diagnóstico Precoz. AFJM. Fondo del IBC.
38. [Sabater J]. Memoria anual del IBC 1971: Departamento de Diagnóstico Precoz. AFJM. Fondo del IBC.
39. [Sabater J]. Memoria anual del IBC 1980: Departamento de Metabolopatías. AFJM. Fondo del IBC.
40. [Sabater J]. Informe Técnico para el enfoque, desarrollo y estrategia de una campaña de promoción en favor del Diagnóstico Precoz. A intención del Instituto

Provincial de Bioquímica Clínica Fundación «Juan March». Diputación Provincial de Barcelona. AFJM. Fondo del IBC. 1973.

41. Barnett M. *Empire of Humanity: A History of Humanitarianism*. Ithaca, Nueva York: Cornell University Press; 2011.

42. Sabater J. Aspectos bioquímicos del retraso mental. *Circular Farmacéutica*. 1971;233:267-314.

43. Sabater J. Carta de Juan Sabater a Cruz Martínez Esteruelas, Director Gerente de la Fundación Juan March, Barcelona, 6 de junio de 1973. AFJM. Fondo del IBC.

44. Guttman N, Salmon C. Guilt, fear, stigma and knowledge gaps: ethical issues in public health communication interventions. *Bioethics* [Internet]. 2004 [citado 2025 may 13];18(6):531-52. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/j.1467-8519.2004.00415.x>

45. Rodríguez Ocaña E. *Salud pública en España: de la Edad Media al siglo XXI*. Sevilla: Escuela Andaluza de Salud Pública; 2008.

46. Gavroglu K, Patiniotis M, Papanelopoulou F, Simões A, Carneiro A, Diogo MP, et al. Science and technology in the European periphery: Some historiographical reflections. *Hist Sci* [Internet]. 2008 [citado 2025 may 13];46(2):153-75. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/007327530804600202>

47. Castiñeras DE, Couce ML, Marin JL, González-Lamuño D, Rocha H. Situación actual del cribado neonatal de enfermedades metabólicas en España y en el mundo. *An Pediatr* [Internet]. 2019 [citado 2024 feb 2];91(2):128.e1-128.e14. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2019.05.007>.

## **Anexo 1: Transcripción del folleto a matrimonios jóvenes que estuviesen esperando un hijo**

Informe Técnico para el enfoque, desarrollo y estrategia de una campaña de promoción en favor del Diagnóstico Precoz. A intención del Instituto Provincial de Bioquímica Clínica Fundación «Juan March». Diputación Provincial de Barcelona, 1973. Conservado en el AFJM.

### “ENFERMEDADES Y CAUSAS QUE PUEDEN ORIGINAR EL RETRASO MENTAL U OTRAS ANORMALIDADES.-

Algunas de las enfermedades que pueden afectar al recién nacido son hereditarias, transmitidas a través de sus padres. [Anotación en lápiz junto a la frase: “?”]

.....

Otras son de origen metabólico, es decir: que debido a una anormalidad en el proceso de asimilación de los alimentos, el bebé padece un déficit de determinada sustancia vital que le produce lesiones que dificultan su normal desarrollo. [Anotación en lápiz junto a la frase: “?”]

.....

Algunas enfermedades del recién nacido, tienen su origen en problemas prenatales, durante el transcurso del embarazo.

.....

PERO, EN MAYORIA DE CASOS, si cualquiera de estas alteraciones son detectadas a tiempo, pueden corregirse y llegar a curarse, o a dominarse, evitando se transforme en enfermedad grave que pueda originar el RETRASO MENTAL u otro tipo de anormalidad.

.....

Por eso es recomendable, MEJOR DICHO; IMPRESCINDIBLE, efectuar el DIAGNOSTICO PRECOZ a todo recién nacido.

.....

### ¿EN QUE CONSISTE EL DIAGNOSTICO PRECOZ?

Para descubrir si el niño presenta alguna de las alteraciones antes citadas, se efectúan una serie de análisis con unas gotas de sangre y un poco de orina. Esto no ocasionará ninguna molestia al niño.

.....

¿CUALES SON LAS ENFERMEDADES QUE PUEDEN DESCUBRIRSE A  
TRAVES DEL DIAGNOSTICO PRECOZ?

Son las siguientes:

1. Galactosemia (nombre vulgar)
2. Fenilcetonuria id.
3. Cistinuria id.
4. Homocistinuria id.
5. Tirosinosis id.
6. Histidinemia id.

Todo recién nacido tiene derecho al DIAGNOSTICO PRECOZ. Tú no puedes negarlo a tu futuro hijo pues lo que tu deseas es que sea un niño sano, normal y feliz. ~~Eso es lo que puedes conseguir recurriendo a este sencillo análisis<sup>1</sup>.~~

.....

Consulta a tu médico pediatra o especialista, o a tu Centro asistencial, o bien escribe, solicitando, las fichas y datos para el análisis al  
INSTITUTO PROVINCIAL DE BIOQUIMICA CLINICA  
Fundación Juan March Diputación Provincial de Barcelona  
calle Roberto Bassas, 1 BARCELONA, 17” (40)

Texto publicitario del folleto:

“ACCION CONTRA EL RETRASO MENTAL

Todo recién nacido tiene derecho al DIAGNOSTICO PRECOZ.

No lo niegues a tu futuro hijo. ¡Puede decidir toda su vida... y la tuya!

Consulta a tu Médico o Centro Asistencial”

<sup>1</sup>Tachado en el original

**Trabajo desarrollado en el marco del proyecto "El sistema de salud español ante las enfermedades raras (1950-2019)" PID2021-126019NB-I00 financiado por MCIN/AEI/10.13039/501100011033/ y por FEDER Una manera de hacer Europa.**