



**EUSKO JAURLARITZA**  
**GOBIERNO VASCO**

OSASUN SAILA  
DEPARTAMENTO DE SALUD



# **PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS DE LA CAPV**

## **MEMORIA AÑO 2012**

## **CONSEJO ASESOR DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS\***

**Presidenta \*\*:** D.<sup>a</sup> Mercedes Estébanez Carrillo, directora de Salud Pública del Departamento de Sanidad y Consumo del Gobierno Vasco

**Secretario\*\*\*:** D.<sup>a</sup> Larraitz Arriola Larrarte

**Vocales \*\*\*:**

**Los Coordinadores del Programa de Cribado Neonatal**

D. Justino Rodríguez-Alarcón Gómez.

D. Jose María Arena Ansótegui.

D. Gabriel Saitúa Muñiz.

D.<sup>a</sup> Mercedes Martínez Ayúcar.

**En representación de la Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría**

D. Ignacio Díez López.

**En representación de la Sociedad Vasca de Ginecología y Obstetricia**

D.<sup>a</sup> Mercedes Fraca Padilla.

**En representación de la Dirección de Asistencia Sanitaria de Osakidetza**

D. Enrique Peiro Callizo.

**En representación del Departamento de Sanidad**

D.<sup>a</sup> Mercedes Espada Sáenz -Torre.

---

\* BOPV n° 29. Orden 713 de 11 febrero 2009.

\*\* BOPV n° 231. Orden 6364 de 5 noviembre 2009.

\*\*\* BOPV n° 97. Orden 2971 de 25 mayo 2009.

## **RELACIÓN DE MATERNIDADES PÚBLICAS Y PRIVADAS DE LA CAPV**

**H. Públicos :** Txagorritxu, Basurto, Cruces, Donostia, Alto Deba, Zumarraga, Mendaro

**H. Privados:** Quirón, Centro Sanitario Virgen del Pilar, Policlínica Guipúzcoa, IMQ Zorrotzaurre.

## INTRODUCCIÓN

Este informe presenta un resumen de las actividades efectuadas por el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas, (Programa de Metabolopatías) de la CAPV durante el año 2012.

Se refieren además una serie de datos de interés socio-sanitario que permiten una visión global de la situación materno-infantil de nuestra Comunidad, y que han sido obtenidos del Registro Oficial de Bebés Recién Nacidos, gestionado desde el Programa.

Por último, se ofrecen también los indicadores de calidad propios del Programa con el fin de evaluar su eficiencia.

El Programa consigue una cobertura que se estima en el 100% de todos los bebés nacidos en la CAPV.

Los tiempos de respuesta obtenidos en cuanto a la premura en la obtención de resultados bioquímicos y en su caso el inicio de tratamiento, indican una agilidad mucho mayor de la alcanzada habitualmente en este tipo de Programas, y demuestra la validez del diseño organizativo.

En el mes de Mayo se celebró la Jornada Científica del XXX Aniversario del Programa de Cribado Neonatal en la CAPV junto con el III Congreso de la Asociación Española de Cribado Neonatal AECNE en la que se expusieron los logros conseguidos por el Programa a lo largo de sus treinta años de existencia. Se revisó la situación de los recién nacidos diagnosticados de las 5 patologías que se criban en la actualidad: Fenilcetonuria, Hipotiroidismo Congénito, Deficiencia de Acil Co A deshidrogenasa de cadena media MCADD, Fibrosis Quística y Enfermedad de Células Falciformes.

En el mes de Julio el Comité Ético de Investigación Clínica de Euskaid (CEIC-E) emitió un informe favorable a la solicitud de incorporación de la colección de muestras procedentes del Programa de Cribado Neonatal al Biobanco Vasco para la investigación o+Ehun.

En el mes de Septiembre, el Consejo Asesor de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas de la CAPV aprueba la inclusión en conjunto de las cinco nuevas patologías: LCHAD, Homocistinuria, Jarabe de Arce, Acidemia Isovalérica y Acidemia Glutárica después de realizar un estudio exhaustivo Coste/efectividad. Se redactó un documento de conclusiones y se envió como modelo de Programa a petición del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (Grupo de Expertos sobre concreción de cartera de Servicios Básica).

En el mes de Diciembre el Comité Ético de Investigación Clínica de Euskadi (CEICE) emitió informe favorable de los nuevos trípticos informativos que incluían las 5 nuevas enfermedades aprobadas por el Consejo Asesor así como la nuevas tarjetas de Consentimiento Informado para el almacenamiento de las muestras residuales.

En el año 2012 la Unidad de Química Clínica ha conseguido la acreditación bajo la norma UNE-EN ISO 15189: "Laboratorios Clínicos: Requisitos particulares relativos a la calidad y la competencia" para la *Determinación de la Enfermedad de Células Falciformes ECF*.

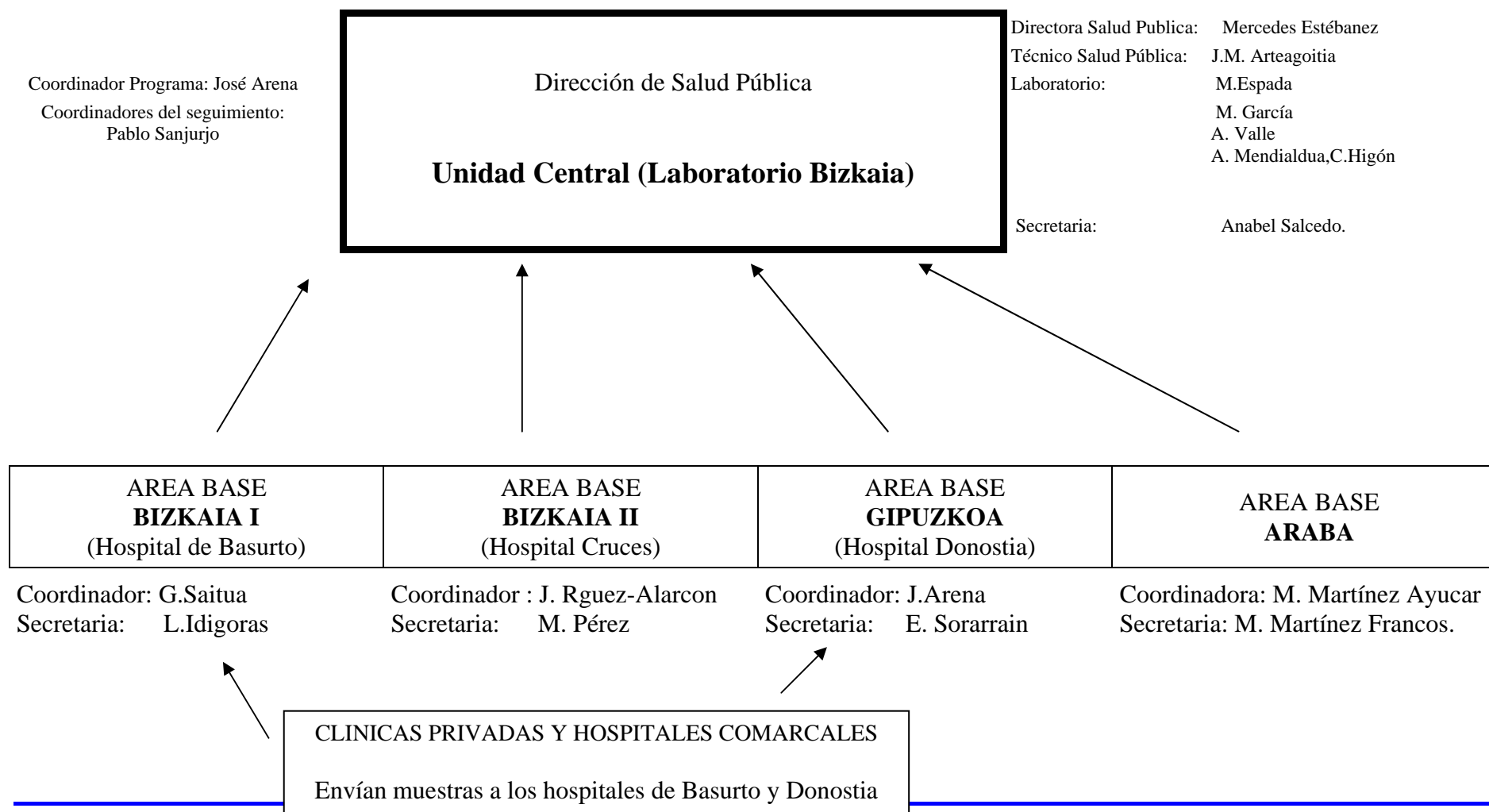
La norma UNE EN ISO 15189 contempla en detalle cada una de las etapas clave de los procesos de un laboratorio clínico, preanalítica, analítica y postanalítica, específicamente enfocadas al uso final de los resultados de este laboratorio: la toma de decisiones clínicas y el cuidado del paciente. Estos requisitos técnicos se complementan con la exigencia de que el laboratorio disponga de un sistema de gestión que garantice la consistencia en el servicio que presta.

La Unidad de Química Clínica del Laboratorio Normativo de Salud Pública es el primer Laboratorio Clínico acreditado en España según la norma UNE-EN ISO 15189 por la Entidad nacional de Acreditación (ENAC). Los ensayos acreditados son todos aquellos incluidos en el Programa de Cribado Neonatal que se realiza en todos los recién nacidos y nacidas en el País Vasco.

Todas estas actividades y logros se han hecho realidad por el equipo de profesionales que desde las diferentes Áreas Base y la Dirección de Salud Pública trabajan en el Programa de Cribado Neonatal de la CAPV.

Además, y sirva la ocasión como agradecimiento, se ha contado con el apoyo del personal técnico de la Dirección de Servicios del Departamento de Sanidad para la resolución de los asuntos informáticos, y con la colaboración de todos los Centros privados de esta Comunidad donde tienen lugar los nacimientos.

## ESTRUCTURA DEL PROGRAMA

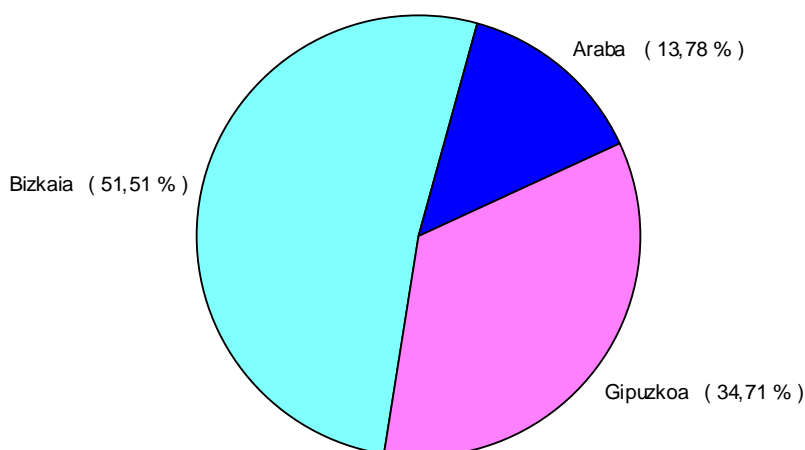


## PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGENITAS (Metabolopatías)

### *NACIMIENTOS*

En el año 2012 se han producido un total de 22.129 nacimientos en la CAPV. Como se aprecia en la Fig. 1, en Bizkaia han nacido 10.883 (51,51%); 7.334 en Gipuzkoa (34,71%) y 2.912 en Álava (13,78%).

**Fig. 1 Nacimientos por Territorios Históricos en la CAPV.**



Ha habido 586 nacimientos menos que en el año 2011.

**Tabla 1. Evolución del número de nacimientos por Territorios Históricos en la CAPV. 2010, 2011 y 2012**

TERRITORIOS	2010	2011	2012
Araba	2.978	3.041	2.912
Bizkaia	11.166	11.192	10.883
Gipuzkoa	7.671	7.482	7.334
CAPV	21.815	21.715	21.129

### ***CENTROS DE NACIMIENTO***

La distribución de nacimientos en la CAPV por maternidades fue la siguiente:

CENTRO		Nº nacimientos	%
Hospitales Públicos	Txagorritxu	2.898	
	Basurto	2.458	
	Cruces	6.535	
	Donostia	4.269	
	Alto Deba	550	
	Zumarraga	898	
	Mendaro	562	
	<b>Total</b>	<b>18.170</b>	<b>85,90</b>
Clínicas Privadas		<b>2.891</b>	<b>13,67</b>
Domicilio		<b>68</b>	<b>0,33</b>
Otra Comunidad		<b>13</b>	<b>0,06</b>
Extranjero		<b>12</b>	<b>0,06</b>
<b>Totales</b>		<b>21.154</b>	

Comparando con años anteriores, los porcentajes de los centros públicos y los privados se mantienen.

### ***BEBÉS RECIEN NACIDOS EN EL 2012 CON CRIBADO NEONATAL***

De los 21.154 bebés recién nacidos en el 2012, se les realizó el cribado neonatal a 21.044. De los 110 restantes, 101 fueron bebés muertos. Los 9 restantes nacidos vivos: 1 pertenece al Hospital de Basurto (alta voluntaria), 3 pertenecen a Cruces (firmaron el disentimiento informado) y los otros 5 pertenecen a Gipuzkoa. Uno se trasladó a Madrid, otro se traslada a Navarra, otro en tránsito para su país de origen y 2 firmaron el disentimiento informado negándose a la realización del cribado neonatal.

## ALIMENTACION

El tipo de alimentación que han recibido los bebés recién nacidos en 2012 se ve reflejado en la tabla 2.

**Tabla 2. Evolución tipo de alimentación. Años 2010, 2011 y 2012.**

Alimentación	2010	2011	2012
Natural (Lactancia materna exclusiva)	65%	67%	69%
Artificial	13%	13%	12%
Mixta (Lactancia materna mixta)	21%	19%	17%
Otros/No consta	1%	1%	2%

La forma de lactancia natural ha aumentado con relación al año anterior y sigue representando el mayor porcentaje en el tipo de alimentación.

## PESO

**Tabla 3. Proporción de bebés sobre el total de recién nacidos según peso al nacimiento.**

Peso	Alava		Bizkaia		Gipuzkoa		Totales	%
< 1500 g	15	0,52%	124	1,14%	66	0,90%	205	<b>0,97%</b>
1500-2500 g	194	6,67%	661	6,06%	419	5,71%	1.274	<b>6,02%</b>
<b>&lt;2500 g. totales</b>	<b>209</b>	<b>7,18%</b>	<b>785</b>	<b>7,20%</b>	<b>485</b>	<b>6,61%</b>	<b>1.479</b>	<b>6,99%</b>
<b>≥ 2500 g</b>	<b>2.701</b>	<b>92,82%</b>	<b>10.113</b>	<b>92,75%</b>	<b>6.856</b>	<b>93,39%</b>	<b>19.670</b>	<b>92,98%</b>
No consta	0	-	5	0,05%	0	-	5	<b>0,02%</b>
<b>Total R.N.</b>	<b>2.910</b>		<b>10.903</b>		<b>7.341</b>		<b>21.154</b>	

## SEMANAS DE GESTACION

El 96,64 % de los de partos tiene lugar entre las 37-42 semanas de gestación (Tabla 4).

El índice de prematuridad (E.G. < 37 semanas) ha aumentado con respecto al año anterior.

**Tabla 4. Proporción de nacimientos sobre los RN testados por semanas de gestación.**

Semanas	Nº Nacimientos	%
<28	68	0,32 %
28 - 32	234	1,11 %
33 - 36	1.227	5,80 %
<b>&lt;37 totales</b>	<b>1.529</b>	<b>7,23 %</b>
37 - 42	19.598	92,64 %
>42	1	0,00 %
No consta	26	0,12 %
<b>Total:</b>	<b>21.154</b>	<b>100,00 %</b>



## TIPO DE PARTO

**Tabla 5. Proporción de recién nacidos y nacidas según presentación y tipo de parto.**

Presentación	Número	%	Sector Público		Sector Privado	
			Número	%	Número	%
Cefálica	19.994	<b>94,52</b>				
Podálica	817	<b>3,86</b>				
Transverso	95	<b>0,45</b>				
Otros	101	<b>0,48</b>				
No consta	147	<b>0,69</b>				
<b>Total</b>	<b>21.154</b>		<b>18.170</b>		<b>2.891</b>	

Se sigue manteniendo el mayor porcentaje de tipo de parto por vía abdominal en el sector privado (29,33%) frente al sector público (13,75%).

Ha disminuido el apartado “no consta”.

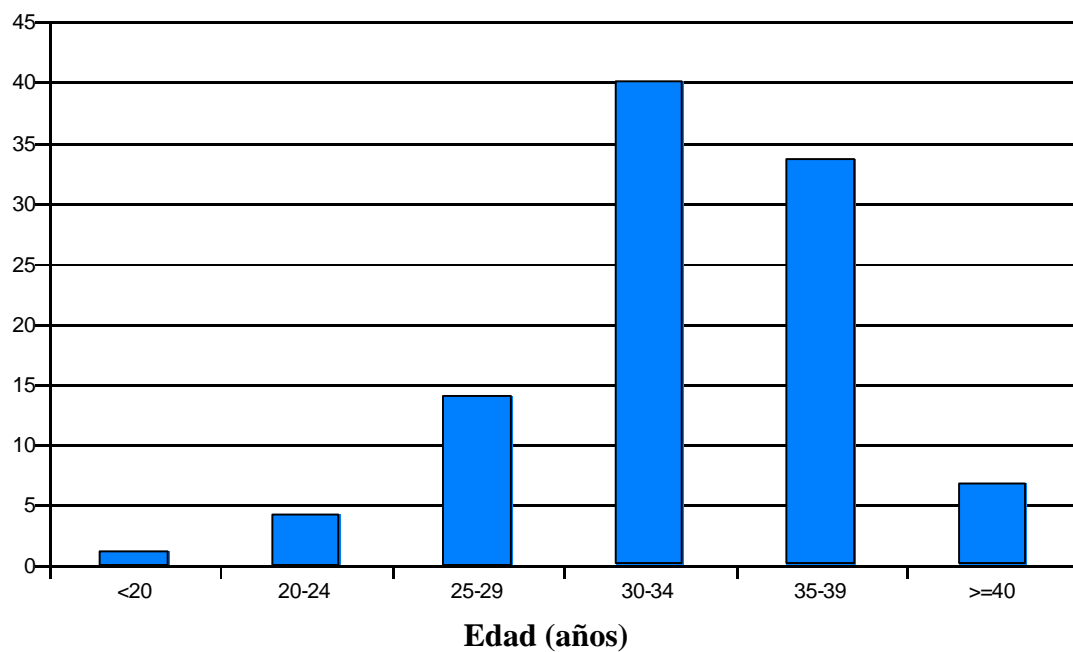
## EDAD DE LA MADRE

El mayor número de nacimientos (8.447 casos, 39,93 %) se produce entre madres del grupo de edad 30-34 años, seguido del de 35-39 años (7.096 nacimientos 33,55 %). El correspondiente a madres menores de 20 años se mantiene con respecto al año anterior (Tabla 6).

**Tabla 6. Proporción de nacimientos por grupo de edad de la madre en la CAPV.**

Edad	Total	%
<=14	6	0,03
15	9	0,04
16	15	0,07
17	50	0,24
18	76	0,36
19	101	0,48
20-24	909	4,30
25-29	2.977	14,07
30-34	8.447	39,93
35-39	7.096	33,55
>=40	1.423	6,73
No consta	45	0,21
	<b>21.154</b>	

**Fig. 2 Nacimientos según edad materna**



## ACTIVIDADES ANALITICAS EFECTUADAS

### **BEBÉS RECIÉN NACIDOS TESTADOS**

Durante el año 2012 se han analizado muestras correspondientes a 21.044 bebés recién nacidos vivos. De ellos 21.019 han nacido en centros de la CAPV ó en el domicilio y 25 en otra comunidad autónoma ó en el extranjero. Su procedencia según las diferentes Áreas Base del Programa se especifica a continuación (Tabla 7).

**Tabla 7. Recién nacidos testados en la CAPV.**

Área Base	Número
Araba	2.895
Bizkaia I (Basurto)	4.322
Bizkaia II (Cruces)	6.517
Gipuzkoa	7.310
<b>Total</b>	<b>21.044</b>

## DETERMINACIONES ANALÍTICAS

Se han realizado un total de 173.925 determinaciones analíticas en el laboratorio correspondientes a la detección y seguimiento de casos detectados (Tabla 8).

**Tabla 8. Distribución de las determinaciones analíticas realizadas para la detección y seguimiento del Hipotiroidismo, Hiperfenilalaninemia, Fibrosis Quística, Déficit de AcilCoA deshidrogenada de cadena media (MCADD) y ECF en la CAPV.**

Determinación	Número
Fenilalanina (sangre)	21.997
TSH	22.329
T4	22.159
C8,C10,C16	3x21.713=65.139
Tripsinógeno Inmunoreactivo(TIR48 h)	21.046
Test Genético Fibrosis Quística (mutaciones)	156
Tripsinógeno a los 21 días(TIR 21d)	23
Test del sudor (cloro en sudor)	13
Variantes de Hemoglobinas a los 3	8
Variantes de Hemoglobinas	21.055
<b>TOTALES</b>	<b>173.925</b>

## MÉTODOS

Los métodos utilizados para la realización de las determinaciones analíticas y sus valores discriminantes se resumen a continuación

	<u>Método utilizado</u>	<u>Punto de corte</u>
Fenilalanina	Espectometría de Masas en tandem	2,5 mg/dL
Tirosina	Fluorimetría	3 mg/dL
TSH	Fluorescencia a tiempo retardado	10 µU/mL
Tiroxina (T4) Total	Fluorescencia a tiempo retardado	inf. a 6 µg/dL ó sup. a 20 µg/dL
C8,C10 y C16	Espectometria de Masas en Tandem	0,5, 0,5, 8 µmol/L respectivamente
Tripsinógeno (TIR)	Fluorescencia a tiempo retardado	65 ng/ml
Estudio Mutaciones FQ	Kit Abbot; 32 mutaciones	
Enfermedad de Células Falciformes (ECF)	Cromatografía Líquida	

## PETICION DE NUEVA MUESTRA

Dentro del apartado de petición nueva muestra se hace la siguiente diferenciación:

### Índice de retesting

Expresa el número de nuevas muestras solicitadas por cualquier motivo excepto por mala impregnación.

#### Hipotiroidismo Congénito TSH

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	7	13	14	18	52	
< 2500 g	1	1	1	-	3	
<b>TOTAL</b>	<b>8</b>	<b>14</b>	<b>15</b>	<b>18</b>	<b>55</b>	<b>0,26</b>

#### Hipotiroidismo Congénito T4 Total

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	18	12	6	14	50	
< 2500 g	4	6	6	2	18	
<b>TOTAL</b>	<b>22</b>	<b>18</b>	<b>12</b>	<b>16</b>	<b>68</b>	<b>0,32</b>

#### Hiperfenilalaninemia

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	2	5	-	2	9	
< 2500 g	-	1	2	-	3	
<b>TOTAL</b>	<b>2</b>	<b>6</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>12</b>	<b>0,06</b>

### Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	1	2	2	2	7	
< 2500 g	-	1.	-	1	2	
<b>TOTAL</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>9</b>	<b>0,04</b>

### Fibrosis Quística TIR 2 (TIR>100 ng/ml y Test Genético=0)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	7	4	5	3	19	
< 2500 g	-	-	3	1	4	
<b>TOTAL</b>	<b>7</b>	<b>4</b>	<b>8</b>	<b>4</b>	<b>23</b>	<b>0.11</b>

### Mala impregnación

El número de muestras globales rechazadas por mala impregnación es (0,04%) habiendo disminuido con relación al año 2011 (0,14%).

Área Base	Peso ≥ 2500 g	Peso < 2500 g	Número	%
Cruces	-	-	0	
Basurto	2	2	4	0,02
Gipuzkoa	4	-	4	0,02
Araba	-	-	0	
<b>TOTAL</b>	<b>6</b>	<b>2</b>	<b>8</b>	<b>0,04</b>

### ***CASOS DETECTADOS***

En la Tabla 9 se relacionan los casos detectados por Área Base según diagnóstico definitivo inicial

**Tabla 9. Casos detectados de enfermedades endocrino-metabólicas en la CAPV.**

<b>Enfermedad</b>	<b>Araba</b>	<b>Basurto</b>	<b>Cruces</b>	<b>Gipuzkoa</b>	<b>Número Total</b>
<b>Hipotiroidismo Primario Congénito Permanente</b>	-	1	2	1	<b>4</b>
Hipertiropinemia transitoria	8	15	12	17	<b>52</b>
Hipotiroidismo Prematuro	2	16	8	-	<b>26</b>
Hipotiroidismo Permanente	-	3	-	-	<b>3</b>
Hipotiroidismo Transitorio con peso >1500 G	1	8	4	3	<b>16</b>
Hipertiroidismo Transitorio	9	2	2	4	<b>17</b>
Hiperfenilalaninemia transitoria	2	3	2	2	<b>9</b>
MCADD negativo	1	2	2	3	<b>8</b>
<b>Fibrosis Quística Clásica</b>	-	1	-	2	<b>3</b>
Portador de Fibrosis Quística	3	-	2	4	<b>9</b>
Fibrosis quística no clásica	-	1	-	-	<b>1</b>
Fibrosis Quística negativo TIR>65 y test genético=0	39	28	39	26	<b>132</b>
<b>Enfermedad Células Falciformes (FS, FSC,FC)</b>	2	1	1	2	<b>6</b>
Portador ECF (Fenotipo FAS, FAC)	12	25	32	24	<b>93</b>
<b>TOTAL</b>	<b>79</b>	<b>106</b>	<b>108</b>	<b>86</b>	<b>379</b>

#### **Fibrosis Quística**

Testados	21.044
TIR >65 ng/ml 48 h	191 (0.9%)
2 mutaciones	4
1 mutación	9
0 mutaciones	155
TIR 2 (21 días)	23 (0.11%)
Test Sudor	13 (0.06%)

#### **Mutaciones Detectadas**

delF508	9
G542X	1
G85E	2
delI507	1
1609 del CA	1
G_673X	1
R-117-H	1
<b>Total</b>	<b>16</b>

### ***FALSOS POSITIVOS***

Se consideran falsos positivos los casos con valores por encima del punto de corte en el screening no confirmados en una segunda muestra. No se detectaron falsos positivos.

## TIEMPOS DE RESPUESTA EN EL CRIBADO

En la Tabla siguiente pueden verse los tiempos de respuesta del Programa en días de vida, considerando cada una de las etapas del screening toma de muestra, recepción en el laboratorio y emisión de resultados.

**Tabla 10. Tiempos de respuesta en días de vida por Áreas Base expresados como mediana e intervalo.**

AREA BASE	Toma muestra	Entrada Laborat.	L-Phe (mg/dL)	TIR (ng/mL)	TSH (μU/mL)	T4 (μg/dl)	C8 (μmol/L)	C10 (μmol/L)	C16 (μmol/L)	FN
BIZKAIA I (Basurto)	2 (1 -- 34)	4 (2 -- 35)	5 (3 -- 36)	5 (3 -- 36)	5 (3 -- 36)	5 (3 -- 36)	5 (3 -- 36)	5 (3 -- 36)	5 (3 -- 36)	5 (3 -- 36)
BIZKAIA I (C. Privadas)	2 (1 -- 32)	5 (3 -- 34)	7 (4 -- 35)	7 (4 -- 35)	7 (4 -- 35)	7 (4 -- 35)	7 (4 -- 35)	7 (4 -- 35)	7 (4 -- 35)	7 (4 -- 35)
BIZKAIA I Domicilio	2 (2 -- 4)	5 (3 -- 5)	6 (6 -- 6)	6 (6 -- 6)	6 (6 -- 6)	6 (6 -- 6)	6 (6 -- 6)	6 (6 -- 6)	6 (6 -- 6)	6 (6 -- 6)
BIZKAIA I Otra Comunidad	16 (7 -- 46)	19 (8 -- 50)	20 (9 -- 51)	20 (9 -- 51)	20 (9 -- 51)	20 (9 -- 51)	20 (9 -- 51)	20 (9 -- 51)	20 (9 -- 51)	20 (9 -- 51)
BIZKAIA I Extranjero	42 (42 -- 59)	44 (43 -- 60)	47 (46 -- 63)	47 (46 -- 63)	47 (46 -- 63)	47 (46 -- 63)	47 (46 -- 63)	47 (46 -- 63)	47 (46 -- 63)	47 (46 -- 63)
BIZKAIA II (Cruces)	2 (2 -- 11)	4 (3 -- 14)	5 (4 -- 15)	5 (4 -- 20)	5 (4 -- 16)	5 (4 -- 15)	5 (4 -- 15)	5 (4 -- 15)	5 (4 -- 15)	5 (4 -- 15)
BIZKAIA II Domicilio	2 (2 -- 6)	4 (3 -- 7)	6 (4 -- 13)	6 (4 -- 11)	6 (4 -- 8)	6 (4 -- 11)	6 (4 -- 13)	6 (4 -- 13)	6 (4 -- 13)	6 (4 -- 8)
BIZKAIA II Otra Comunidad	3 (2 -- 4)	5 (4 -- 5)	6 (5 -- 7)	6 (5 -- 7)	6 (5 -- 8)	7 (5 -- 7)	6 (5 -- 7)	6 (5 -- 7)	6 (5 -- 7)	6 (6 -- 7)
BIZKAIA II Extranjero	12 (3 -- 21)	13 (4 -- 22)	14 (5 -- 23)	14 (5 -- 23)	14 (5 -- 23)	14 (5 -- 23)	14 (5 -- 23)	14 (5 -- 23)	14 (5 -- 23)	14 (5 -- 23)
GIPUZKOA (H. Públicos)	2 (1 -- 44)	4 (3 -- 45)	6 (4 -- 48)	6 (4 -- 48)	6 (4 -- 48)	6 (4 -- 48)	6 (4 -- 48)	6 (4 -- 48)	6 (4 -- 48)	6 (4 -- 49)
GIPUZKOA (C. Privadas)	2 (2 -- 8)	5 (3 -- 48)	7 (4 -- 49)	7 (4 -- 49)	7 (4 -- 49)	7 (4 -- 49)	7 (4 -- 49)	7 (4 -- 49)	7 (4 -- 49)	7 (4 -- 49)
GIPUZKOA Domicilio	5 (2 -- 15)	7 (4 -- 19)	8 (5 -- 20)	8 (5 -- 20)	8 (5 -- 20)	9 (5 -- 20)	8 (5 -- 20)	8 (5 -- 20)	8 (5 -- 20)	8 (5 -- 20)
GIPUZKOA Otra Comunidad	5 (5 -- 5)	6 (6 -- 6)	7 (7 -- 7)	7 (7 -- 7)	7 (7 -- 7)	7 (7 -- 7)	7 (7 -- 7)	7 (7 -- 7)	7 (7 -- 7)	7 (7 -- 7)
GIPUZKOA Extranjero	39 (39 -- 202)	44 (44 -- 203)	45 (45 -- 205)	45 (45 -- 205)	45 (45 -- 205)	45 (45 -- 205)	45 (45 -- 205)	45 (45 -- 205)	45 (45 -- 205)	45 (45 -- 208)
ARABA (H. Públicos)	2 (1 -- 10)	5 (3 -- 13)	6 (4 -- 17)	6 (4 -- 16)	6 (4 -- 16)	6 (4 -- 25)	6 (4 -- 16)	6 (4 -- 16)	6 (4 -- 16)	6 (3 -- 16)
ARABA Domicilio	6 (2 -- 8)	8 (4 -- 11)	9 (5 -- 12)	9 (5 -- 12)	9 (5 -- 12)	9 (5 -- 12)	9 (5 -- 12)	9 (5 -- 12)	9 (5 -- 12)	9 (5 -- 12)
ARABA Otra Comunidad	5 (5 -- 6)	7 (7 -- 9)	10 (8 -- 10)	10 (8 -- 10)	10 (8 -- 10)	10 (8 -- 10)	10 (8 -- 10)	10 (8 -- 10)	10 (8 -- 10)	10 (8 -- 10)

## Confirmación

En la Tabla 11 se relaciona los días de vida en el momento de la detección y confirmación según el Área Base de procedencia.

**Tabla 11. Tiempos de respuesta en días de vida de los casos detectados por Áreas Base.**

			Resultado 1º	Confirmación
<b>Hipotiroidismo Primario Congénito Permanente</b>	1	Cruces	2	4
	1		3	7
	1	Basurto	2	–
	1	Guipuzcoa	3	15
<b>Fibrosis Quística Clásica</b>	1	Basurto	2	32
	1	Gipuzkoa	2	20
	1		2	22
<b>Fibrosis Quística No Clásica</b>	1	Basurto	4	33
<b>Enfermedad Células Falciformes</b>	1	Cruces	5	
	1	Basurto	3	
	1	Guipúzcoa	4	
	1		4	
	1	Alava	4	
	1		5	



## Publicaciones realizadas por el Laboratorio

Título: Cribado de Sangre de Cordón Umbilical: un beneficio añadido de la detección Precoz neonatal de Anemia Falciforme.

Autores: A.M. Castilla, M. Azkárate, M. Ruiz, S. Santos, M.A. Perez, M.A. Vesga, M. Espada

Revista: Laboratorio Clínico 2012, volumen especial, Congreso ISSN-1888-4008. [www.elsevier.es/LabClin](http://www.elsevier.es/LabClin)

Título: Beneficios de la Detección Precoz Neonatal de Anemia Falciforme en la Comunidad Autónoma del País Vasco.

Autores: A.M. Castilla, A. Valle, García-Cuevas M, C. Higon, Mendiáldua A, Espada.

Revista: Revista on line AECNE ([www.aecne.es](http://www.aecne.es)) Rev on line 2012;3:1-20

Título: Resultados del Programa de Cribado de Fibrosis Quística en el País Vasco tras dos años de implantación

Autores: A.M. Castilla, A. Valle, García-Cuevas M, C. Higon, Mendiáldua A, Espada

Revista: Revista on line AECNE ([www.aecne.es](http://www.aecne.es)) 2012;3:1-20

Título: Treinta años del Programa de Cribado Neonatal en el País Vasco

Autores: A.M. Castilla, A. Valle, García-Cuevas M, C. Higon, Mendiáldua A, Espada M.

Revista: Revista on line AECNE ([www.aecne.es](http://www.aecne.es)) 2012;3:1-20

## Participación en proyectos de Investigación

Título: Puesta a punto y demostración de la efectividad de un test de diagnóstico in Vitro, basado en tecnología RMN, de un panel amplio de metabolopatías de recién nacidos.

Entidad Financiadora: Proyecto Eortek\_Colaboración con el CIC Biogune

Título: Coste-efectividad del cribado ampliado de errores congénitos del metabolismo mediante espectrometría de masas en tandem

Entidad Financiadora: Marco de colaboración previsto en el Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud elaborado por el MSSSI al amparo del convenio suscrito por el Instituto de Salud Carlos III.

Título: Internacional Rare Diseases Research Consortium (IRDiRc) y Proyecto del estudio piloto del registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma del País Vasco

Entidad Financiadora: Instituto de Salud Carlos III

Título: Efectos de la exposición prenatal y postnatal a la contaminación ambiental en la función respiratoria y neurodesarrollo de los niños de 4 años de la cohorte INMA-Guipuzcoa

Entidad Financiadora: Instituto de Salud Carlos III