

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS DE LA CAPV

MEMORIA AÑO 2017

CONSEJO ASESOR DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS

Presidente : D. Alberto López Legorburu

Secretario: D.^a Leire Gil Majuelo

Vocales:

Los Coordinadores del Programa de Cribado Neonatal e Hipoacusia

**D. Aitziber Perez.
D. Miguel Angel Cortajarena
D.^a Ana Aguirre.
D.^a Idoya Martinez
D. Jose Antonio Municio**

En representación de la Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría

D. Ignacio Díez López.

En representación de la Sociedad Vasca de Ginecología y Obstetricia

D.^a Mercedes Fraca Padilla.

En representación de la Dirección de Asistencia Sanitaria de Osakidetza

**D. Enrique Peiro Callizo
Dña. Adelina Perez**

En representación del Departamento de Sanidad

**D.^a Mercedes Espada Sáenz -Torre.
D.Txema Arteagoitia**

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 y Clínica San José.

INTRODUCCIÓN

Este informe presenta un resumen de las actividades efectuadas por el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas, (Programa de Metabolopatías e Hipoacusia) de la CAPV durante el año 2017.

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 la actualidad se realiza el cribado neonatal de 11 enfermedades: *Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD), Fibrosis Quística, Anemia de Células Falciformes, Acidemia Glutárica tipo I, Deficiencia de acil Co A deshidrogenasa de cadena larga, Enfermedad de la orina con olor a Jarabe de Arce, Acidemia Isovalérica, Homocistinuria e Hipoacusia*”.

En 2016 se incorporan a nuestro Programa de Cribado Neonatal los bebés recién nacidos en la Comunidad de Navarra y en la Comunidad de Cantabria realizándose el cribado de las 7 enfermedades de la Cartera común básica de Servicios del Sistema Nacional de Salud que se indican mas adelante.

En 2017 se incorpora la Hipoacusia al Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas y se recogen los datos en en el Registro de bebés recién nacidos propiedad del Departamento de Salud.

El 20 de marzo de 2014, a propuesta del grupo de trabajo creado por la Comisión de Salud Pública para el desarrollo del Sistema de Información del Programa Poblacional de Cribado Neonatal en el SNS, formado por los representantes de las CCAA entre las que se encontraba el País Vasco y coordinado por la DG de Salud Pública, se consensuaron los datos mínimos básicos que integran “*El Sistema de Información del Programa Poblacional de Cribado Neonatal del SNS*”.

El 6 de Noviembre de 2014 se publica en BOE la Orden SSI/2065/2014 de 31 de Octubre por la que se modifican los anexos I, II y III del RD/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.

En el caso de Cribado Neonatal se enfatiza la importancia de disponer de un Sistema de Información que permita a nivel Autónomo y estatal realizar un correcto seguimiento y evaluación de estos Programas Poblacionales y de un Sistema de Gestión de la Calidad que permita abordar de manera homogénea en todas las Comunidades Autónomas los procesos de cribado.

En el apartado 3.3.1 se indica las enfermedades que forman parte del Programa Poblacional de Cribado Neonatal de la cartera común básica de Servicios del Sistema Nacional de Salud: Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Fibrosis Quística, Deficiencia de acil CoA deshidrogenasa de cadena media, Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena larga, Acidemia Glutárica y Anemia Falciforme.

En Febrero de 2015, desde el Ministerio de Sanidad Servicios Sociales e Igualdad se puso en marcha el Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal (SICN).

En Noviembre de 2017 se constituye la “Ponencia de Cribado Poblacional ” dependiente de la Comisión de Salud Pública, de la que pasa a depender el Grupo de trabajo de SICN.

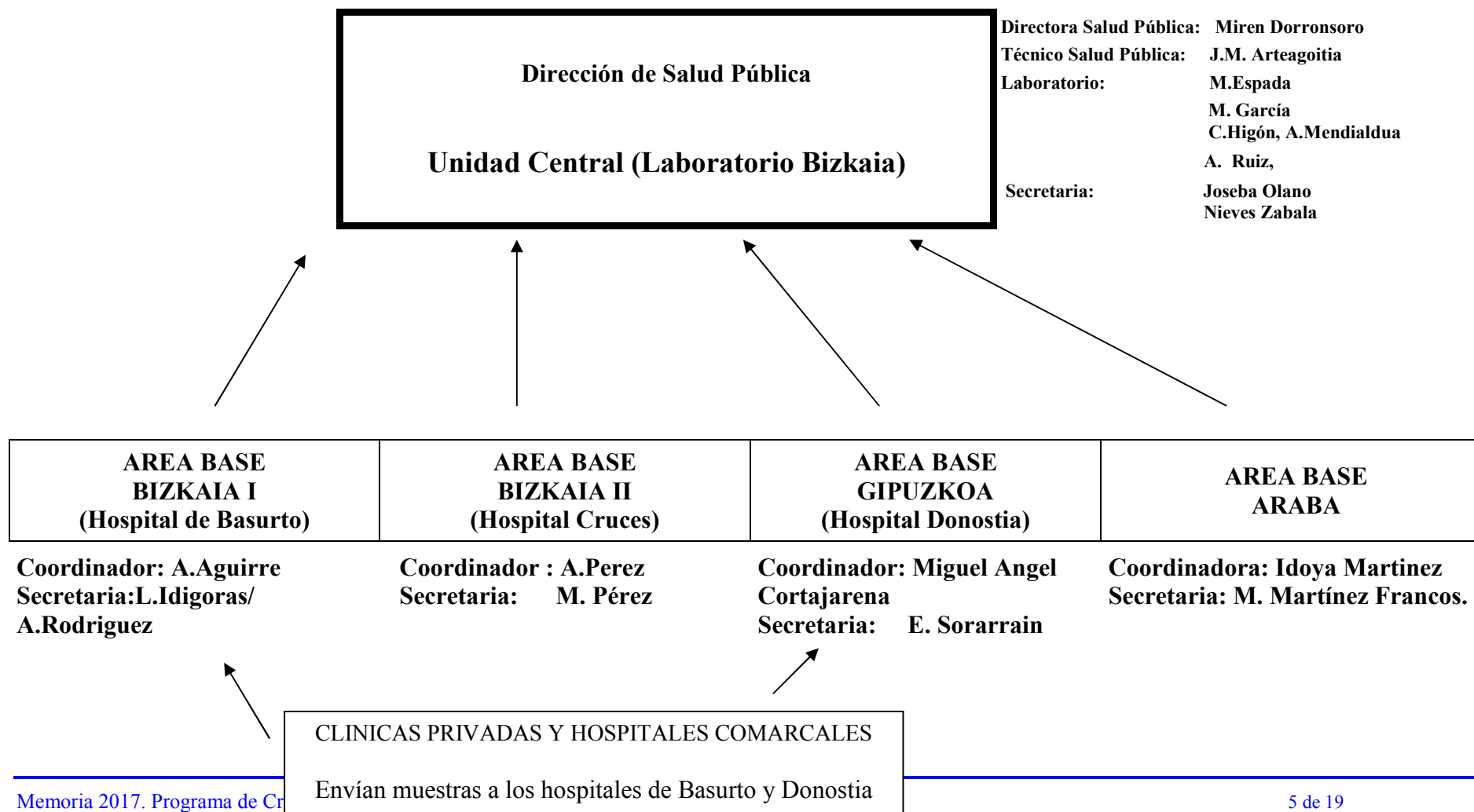
El Programa de Cribado Neonatal de la CAPV, resultó seleccionado en la Convocatoria 2013 para la Identificación, recogida y difusión de Buenas prácticas en Enfermedades Raras, por el Comité Institucional de la Estrategia en Enfermedades Raras que coordina el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad como modelo a imitar por otras CCAA

En el año 2017 la Unidad de Química Clínica ha conseguido reevaluar su acreditación bajo la norma UNE-EN ISO 15189:”Laboratorios Clínicos: Requisitos particulares relativos a la calidad y la competencia” para todos los marcadores implicados en las diez enfermedades incluidas en el Programa de Cribado Neonatal.

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

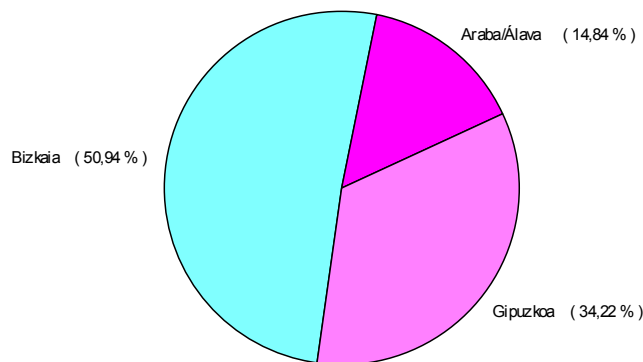


PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGENITAS (Metabolopatías)

NACIMIENTOS

En el año 2017 se han producido un total de 17.441 nacimientos en la CAPV. Como se aprecia en la Fig. 1, en Bizkaia han nacido 8.884 (50,94%); 5.968 en Gipuzkoa (34,22%) y 2.589 en Álava (14,84%).

Fig. 1 Nacimientos por Territorios Históricos en la CAPV.



Se han producido 1.190 nacimientos menos que en el año 2016

Tabla 1. Evolución del número de nacimientos por Territorios Históricos en la CAPV. 2015, 2016 y 2017

TERRITORIOS	2015	2016	2017
Araba	2.882	2.761	2.589
Bizkaia	9.674	9.451	8.884
Gipuzkoa	6.742	6.420	5.968
CAPV	19.298	18.632	17.441

CENTROS DE NACIMIENTO

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

CENTRO		Nº nacimientos	%
Hospitales Públicos	Txagorritxu	2.572	
	Basurto	2.364	
	Cruces	4.790	
	Donostia	3.626	
	Alto Deba	492	
	Zumarraga	741	
	Mendaro	534	
	Total	15.119	86,58
Clínicas Privadas		2.255	12,91
Domicilio		67	0,38
Otra Comunidad		10	0,06
Extranjero		12	0,07
Totales		17.463	

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

BEBÉS RECIEN NACIDOS EN EL 2017 CON CRIBADO NEONATAL

De los 17.463 bebés recién nacidos en el 2017, se les realizó el cribado neonatal a 17.387. De los 76 restantes, 74 fueron bebés muertos y 2 bebés nacidos vivos pertenecen al Hospital Donostia: 1 firma el Disentimiento Informado, 1 los padres no enviaron las muestras.

ALIMENTACION

El tipo de alimentación que han recibido los bebés recién nacidos en 2017 se ve reflejado en la tabla 2.

Tabla 2. Evolución tipo de alimentación. Años 2015, 2016 y 2017.

Alimentación	2015	2016	2017
Natural (Lactancia materna exclusiva)	71%	72%	72%
Artificial	11%	11%	10%
Mixta (Lactancia materna mixta)	17%	16%	16%
Otros/No consta	2%	1%	1%

La forma de lactancia natural se mantiene 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	33	1.27%	99	1,11%	55	0,92%	187	0.92
1500-2500 g	161	6.22%	517	5,80%	365	6,11%	1.043	6.11
No consta	1	0.04%	2	0.04%	2	0.03%	5	0.03
<2500 g. totales	195	7.53%	618	6,94%	422	7,06%	1.235	7.07
≥ 2500 g	2.394	92,47%	8.282	93,06%	5.552	92,94%	16.228	92.93
No consta	-	-	1	0.02%	-	-		0.01
Total R.N.	2.589		8.900		5.974		17.463	

SEMANAS DE GESTACION

El 93,37 % de los de partos tiene lugar entre las 37-42 semanas de gestación (Tabla 4). El índice de prematuridad (E.G. < 37 semanas) ha disminuido ligeramente con respecto al año anterior.

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

Semanas	Nº Nacimientos	%
<28	58	0,33 %
28 - 32	182	1,04 %
33 - 36	894	5,12 %
<37 totales	1.134	6,49 %
37 - 42	16.306	93,37 %
>42	1	0,01 %
No consta	22	0,13 %
Total:	17.463	100,00 %

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	16.645	95,32				
Podálica	618	3,54				
Transverso	80	0,46				
Otros	75	0,43				
No consta	45	0,26				
Total	17.463		15.119		2.255	

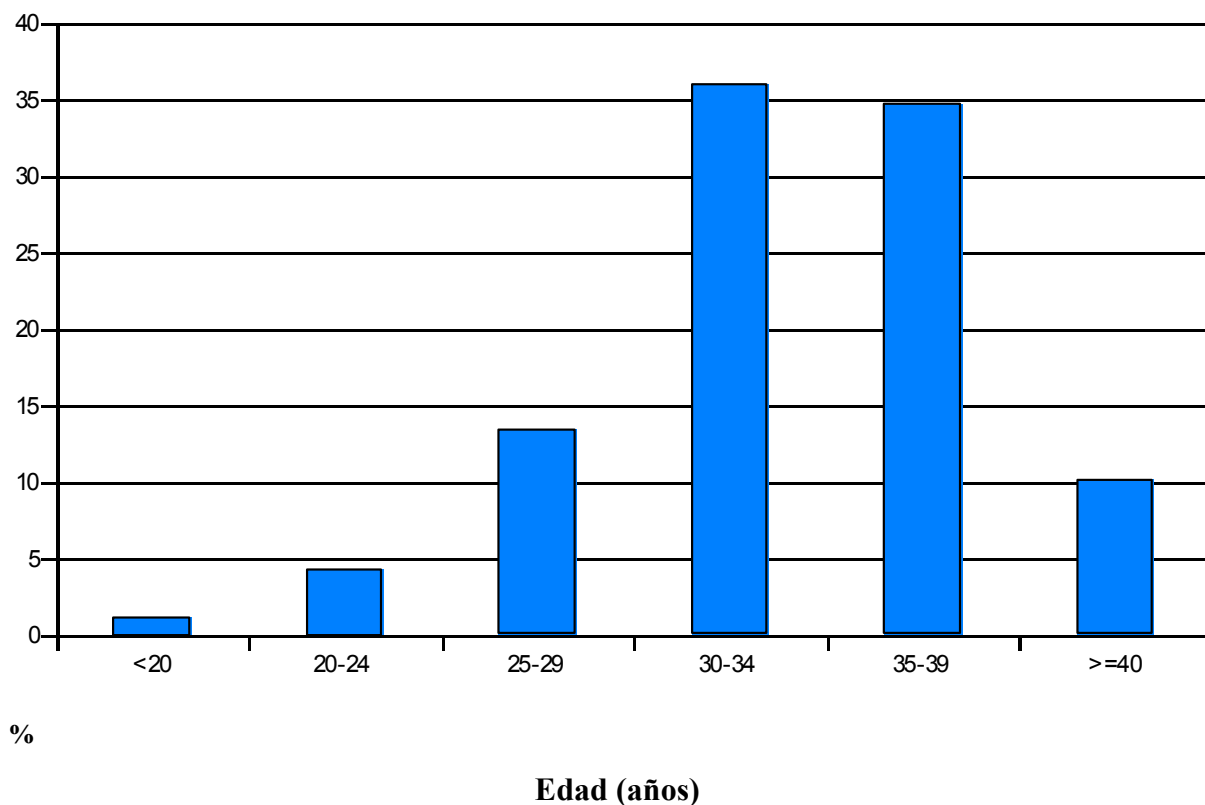
Se sigue manteniendo el mayor porcentaje de tipo de parto por vía abdominal en el sector privado (25,59 %) frente al sector público (14,37%).

EDAD DE LA MADRE

El mayor número de nacimientos (6.207 casos, 35.54 %) se produce entre madres del grupo de edad 30-34 años, seguido del de 35-39 años (5.985 nacimientos 34,27 %). El correspondiente a madres menores de 20 años se ha incrementado ligeramente 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	3	0,02
15	4	0,02
16	15	0,09
17	44	0,25
18	70	0,40
19	77	0,44
20-24	755	4,32
25-29	2.322	13,30
30-34	6.207	35,54
35-39	5.985	34,27
>=40	1.745	9,99
No consta	236	1,35
	17.463	

Fig. 2 Nacimientos según edad materna


ACTIVIDADES ANALITICAS EFECTUADAS

BEBÉS RECIÉN NACIDOS TESTADOS

Durante el año 2017 se han analizado muestras correspondientes a 17.387 bebés recién nacidos vivos. De ellos 17.365 han nacido en centros de la CAPV ó en el domicilio y 22 en otra comunidad autónoma ó en el extranjero. Su procedencia según las diferentes Áreas Base del Programa se especifica a continuación **Tabla 7. Recién nacidos testados en la CAPV.**

Área Base	Número
Araba	2.574
Bizkaia I (Basurto)	4.059
Bizkaia II (Cruces)	4.804
Gipuzkoa	5.950
Total	17.387

DETERMINACIONES ANALÍTICAS

Se han realizado un total de 227.338 determinaciones analíticas en el laboratorio correspondientes a la detección y seguimiento de casos detectados en la CAPV (Tabla 8) y 68.286 determinaciones analíticas que corresponden a Navarra y Cantabria.

Tabla 8. Distribución de las determinaciones analíticas realizadas para la detección y seguimiento del Hipotiroidismo, Hiperfenilalaninemia, Fibrosis Quística, MCAD, ECF, LCHAD, GA_1, MSUD, Homocistinuria, Ac.Isovalérica en la CAPV.

Determinación	Número
Fenilalanina papel	17.392
Test Genético Fibrosis Quística (Mutaciones FQ)	126
Tripsinógeno Inmunoreactivo	17.387
Tripsinógeno a los 21 días (TIR2)	21
Tiroxina papel	17.756
Tirotropina papel	18.129
Variantes de Hemoglobinas	17.399
C5 Isovaleril Carnitina	17.390
Metionina	17.397
3-hidroxi Palmitoil Carnitina	17.390
C5DC Glutaril Carnitina	17.390
Hemoglobinas a los 5 meses	7
Leucina	17.390
C8,C10,C16	17.388x3=52.164
TOTALES	227.338

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	151.5 µmol/L
Tirosina	Espectometría de Masas en tandem	178.6 µmol/L
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,C16,C5,C5DC, Met, Leu, C16-OH	Espectometría de Masas en Tandem	0.5, 0.5, 8.0, 0.79, 0.37, 42, 263, 0.07 µmol/L respectivamente
Tripsinógeno (TIR)	Fluorescencia a tiempo retardado	65 ng/ml
Estudio Mutaciones FQ	Kit Abbot; 32 mutaciones	
Enfermedad de Células Falciformes (ECF)	Kit Elucigene; 50 mutaciones	
	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.

Hiperfenilalaninemia

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	-	-	-	0	
< 2500 g	-	-	1	-	1	
No consta	-	-	-	-	-	
TOTAL	1	1	2	0	4	0,02

Hipotiroidismo Congénito (TSH)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	3	9	15	4	31	
< 2500 g	1	1	6	4	12	
No consta	-	-	-	-	-	
TOTAL	4	10	21	8	43	0,25

Hipotiroidismo Congénito (T4 Total)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	5	4	10	19	
< 2500 g	1	1	3	5	10	
No consta	-	-	-	-	-	
TOTAL	1	6	7	15	29	0,17

Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	-	-	-	-	
< 2500 g	-	-	-	-	-	
No consta	-	-	-	-	-	
TOTAL	0	0	0	0	-	0,00

Homocistinuria

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	1	3	2	0	6	
< 2500 g	-	4	1	0	5	
No consta	-	-	-	-	-	
TOTAL	1	7	3	0	11	0,06

Acidemia Isovalérica

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	2	-	-	2	
< 2500 g	-	-	-	1	1	
No consta	-	-	-	-	-	
TOTAL	0	2	0	1	3	0,02

Acidemia Glutarica tipo 1 (GA 1)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	-	-	1	1	
< 2500 g	-	-	1	-	1	
No consta	-	-	-	-	-	
TOTAL	0	0	1	1	2	0,01

Enfermedad de la Orina de Jarabe de Arce

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	1	1	-	2	
< 2500 g	-	1	-	-	1	
No consta	-	-	-	-	0	
TOTAL	0	2	1	0	3	0,02

Deficiencia de Acil Co A deshidrogenasa de cadena larga(LCHAD)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	2	-	-	-	2	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
No consta	-	-	-	-	-	
TOTAL	2	0	0	0	2	0,01

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

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	3	7	4	5	19	
< 2500 g	1	-	1	-	2	
No consta	-	-	-	-	-	
TOTAL	4	7	5	5	21	0,12

Mala impregnación

El número de muestras globales rechazadas por mala impregnación es (0,08%) habiendo disminuido con relación al año 2016 (0,17%).

Área Base	Peso ≥ 2500 g	Peso < 2500 g	Número	%
Cruces	4	2	6	0,12
Basurto	1	-	1	0,02
Gipuzkoa	6	1	7	0,12
Araba	-	-	-	-
TOTAL	11	3	14	0,08

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.

Enfermedad	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número Total
Hipotiroidismo Primario Congénito Permanente	1	1	1	1	4
Hipotiroidismo Primario Transitorio				3	3
Hipertirotropinemia transitoria	3	9	22	6	40
Hipotiroidinemia Prematuro	2	2	9	2	15
Hipotiroidinemia Transitoria con peso >1500 G	-	3	8	14	25
Hipertiroidinemia Transitoria	2	2	-	1	5
Hiperfenilalaninemia Permanente	-	-	-	-	-
Hiperfenilalaninemia Permanente Benigna	1	-	-	-	1
Hiperfenilalaninemia Transitoria	-	-	1	-	1
Confirmación MCAD	-	-	-	-	-
Confirmación Acidemia Glutárica	-	-	1	-	1
Portador Fibrosis Quística	1	3	2	5	11
Fibrosis quística clásica	-	-	1	-	1
Fibrosis Quística negativo TIR>65 y test genético=0	26	25	40	23	114
Enfermedad Células Falciformes (FS, FSC,FC)	2	1	1	-	4
Portador ECF (Fenotipo FAS, FAC)	43	25	32	27	127
Confirmación Homocistinuria	-	-	-	-	-
TOTAL	81	71	118	82	352

Fibrosis Quística

Testados	17.387
TIR >65 ng/ml 48 h	126 (0.72%)
2 mutaciones	1
1 mutacion	11
0 mutaciones	114
TIR 2 (21 dias)	21 (0.12)%
Test Sudor	16 (0.09)%

Mutaciones Detectadas

delF508	8
R117H	1
2183AA-G	1
N1303K	1

G85E	1
G542X	1
Total	13

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.	PRIMEROS RESULTADOS				
			TIR (ng/mL)	TSH (μU/mL)	T4 (μg/dl)	PHE, C8, C10, C16, MET, LEU, C16-OH, C5, C5DC (μmol/L)	FN
BIZKAIA I (Basurto)	2 (1 -- 8)	4 (2 -- 12)	5 (4 -- 13)	5 (4 -- 13)	5 (4 -- 13)	5 (4 -- 13)	5 (4 -- 13)
BIZKAIA I (C. Privadas)	2 (1 -- 4)	5 (3 -- 13)	7 (4 -- 16)	7 (4 -- 16)	7 (4 -- 16)	7 (4 -- 16)	7 (4 -- 16)
BIZKAIA I Domicilio	3 (2 -- 4)	5 (3 -- 6)	6 (6 -- 10)	6 (6 -- 10)	6 (6 -- 10)	6 (6 -- 10)	6 (6 -- 10)
BIZKAIA I Extranjero	66 (66 -- 66)	67 (67 -- 67)	70 (70 -- 70)	70 (70 -- 70)	70 (70 -- 70)	70 (70 -- 70)	72 (72 -- 72)
BIZKAIA II (Cruces)	2 (2 -- 9)	4 (3 -- 11)	5 (4 -- 13)	5 (4 -- 13)	5 (4 -- 14)	5 (4 -- 13)	5 (4 -- 12)
BIZKAIA II Domicilio	2 (2 -- 33)	4 (2 -- 34)	5 (4 -- 35)	5 (4 -- 35)	5 (4 -- 35)	5 (4 -- 35)	5 (4 -- 35)
BIZKAIA II Otra Comunidad	3 (2 -- 40)	6 (3 -- 41)	8 (4 -- 42)	8 (4 -- 42)	7 (4 -- 42)	7 (4 -- 42)	7 (4 -- 42)
BIZKAIA II Extranjero	33 (16 -- 65)	34 (18 -- 68)	35 (22 -- 69)	35 (21 -- 69)	35 (21 -- 69)	35 (21 -- 69)	35 (22 -- 69)
GIPUZKOA (H. Publicos)	2 (1 -- 13)	4 (3 -- 14)	6 (4 -- 15)	6 (4 -- 15)	6 (4 -- 15)	6 (4 -- 15)	6 (4 -- 16)
GIPUZKOA (C. Privadas)	2 (1 -- 33)	5 (3 -- 37)	7 (4 -- 38)	7 (4 -- 38)	7 (4 -- 38)	7 (4 -- 38)	7 (4 -- 38)
GIPUZKOA Domicilio	4 (3 -- 6)	6 (4 -- 10)	8 (5 -- 12)	8 (5 -- 12)	8 (5 -- 12)	8 (5 -- 12)	8 (5 -- 12)
GIPUZKOA Extranjero	49 (35 -- 71)	54 (36 -- 75)	55 (39 -- 76)	55 (39 -- 76)	55 (39 -- 76)	55 (39 -- 76)	55 (39 -- 77)
ARABA (H. Publicos)	2 (2 -- 7)	3 (2 -- 10)	5 (3 -- 11)	5 (3 -- 11)	5 (3 -- 11)	5 (3 -- 11)	5 (3 -- 11)

ARABA Domicilio	3 (2 -- 4)	5 (3 --6)	6 (4 -- 7)	6 (4 -- 7)	6 (4 -- 7)	6 (4 -- 7)	6 (4 -- 7)
ARABA Otra Comunidad	22 (20 -- 24)	25 (23 -- 27)	24 (24 -- 24)	26 (24 --28)	26 (24-- 28)	26 (24 -- 28)	26 (24 -- 28)
ARABA Extranjero	8 (8 -- 8)	9 (9 -- 9)	10 (10 --10)	10 (10 -- 10)	10 (10 -- 10)	10 (10 --10)	10 (10 -- 10)

Confirmación

En la Tabla 11 se relacionan 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
Hipotiroidismo Primario Congénito Permanente	1	Cruces	5	9
	1	Guipuzcoa	4	7
	1	Alava	6	10
	1	Basurto	5	7
Hiperfenilalaninemia Permanente	1	Alava	6	8
Acidemia Glutámica	1	Cruces	4	9
Fibrosis Quística Clásica	1	Cruces	10	10
Enfermedad Células Falciformes	1	Alava	7	-
	1	Alava	5	-
	1	Cruces	9	-
	1	Basurto	5	-

CRIBADO DE HIPOACUSIA

La hipoacusia en la infancia constituye un importante problema de salud, ya que condiciona el desarrollo del lenguaje y el aprendizaje, repercutiendo en el desarrollo emocional y social de la población infantil afectada. La prevalencia de la hipoacusia en el recién nacido (RN) y el lactante se estima entre 1,5 y 6,0 casos por 1.000 nacidos vivos (datos estimados por la OMS según grado de hipoacusia).

En Euskadi el programa de detección precoz de la sordera infantil (DPSI) se inició en el año 2003 con una implantación progresiva en los todos centros con área de maternidad, tanto públicos como privados. Se estableció como prueba de cribado las Otoemisiones Acústicas (OEA) realizadas en varias fases con el fin de evitar los falsos positivos. En el año 2012 se rediseñó el programa sustituyendo el cribado con OEA por los Potenciales Evocados Auditivos automatizados (PEAa), prueba considerada como *gold* estándar a nivel internacional, ya que permite explorar hasta mesencéfalo toda la vía auditiva del recién nacido.

El programa de cribado auditivo consta de una fase I de cribado que se realiza en todos los centros públicos y privados con área de maternidad. Los RN que no pasan la fase I del cribado, son derivados a una fase II de diagnóstico y seguimiento que se realiza en centros de referencia de casos de hipoacusia ubicados en los servicios de ORL de los cuatro Hospitales Universitarios de Osakidetza.

Resultados Fase I

El programa de cribado auditivo neonatal de Euskadi ha obtenido una alta cobertura (99,85%) en su fase I (ver tabla 12). Datos similares al año 2016 (99,6%)

Asimismo, el porcentaje de casos con hipoacusia de algún tipo (unilateral o bilateral) detectados en esta fase ha sido del 0,91% (1,4% en 2016).

Tabla 12. Resultados en fase I (cribado). Año 2017

	ARABA	BIZKAIA I (Basurto)	BIZKAIA II (Cruces)	GIPUZKO A	CAPV 2017	CAPV 2016
Cobertura programa (%)	99,92	99,97	99,65	99,90	99,85	99,59
Test auditivos normales	2.548	4.041	4.735	5.870	17.194	18.137
% de test auditivos normales	99,06	99,70	99,08	98,70	99,63	98,57
Recién nacidos con hipoacusia unilateral	15	8	31	50	104	194
% RN Hipoacusia Unilateral	0,58	0,20	0,65	0,84	0,60	1,05
Recién nacidos con hipoacusia bilateral	9	6	12	27	54	70
% RN Hipoacusia Bilateral	0,35	0,15	0,25	0,45	0,31	0,38
Recién Nacidos con Resultado anormal Fase I (%)	0,93	0,35	0,90	1,29	0,91	1,43

Resultados Fase II de diagnóstico.

En la fase II de diagnóstico ha alcanzado una cobertura del 94,3 % en 2017 idéntica cifra a la del año 2016. En 7 casos no se pudo realizar esta fase en los hospitales de Osakidetza por traslados de los casos a estudio a otra CCAA o por fallecimiento. Finalmente, se detectaron 37 casos con hipoacusia uni o bilateral lo que supone un 2,1 por 1.000 de los recién nacidos estudiados (ver tabla 13). Cifras similares al año 2016 (35 casos y 1,9 por mil).

Tabla 13. Resultados de cribado en fase II (diagnóstico). Año 2017.

	ARABA	BIZKAIA I (Basurto)	BIZKAIA II (Cruces)	GIPUZKOA	CAPV 2017	CAPV 2016
Nº de casos estudiados Fase II	18	14	42	75	149	265
Fase II no realizada en la CAPV*	4	0	1	2	7	15
% Cobertura cribado	75,0	100	97,67	97,40	94,30	94,3
Test auditivos normales	13	3	32	64	112	222
% de test auditivos normales	72,22	21,43	76,19	85,33	75,17	88,8
Nº casos con hipoacusia unilateral	2	6	5	6	19	18
Nº casos con hipoacusia bilateral	3	5	5	5	18	17
Casos/1.000 recién nacidos con Hipoacusia Fase II (%)	1,9	2,7	2,1	1,8	2,1	1,9

* Traslados, exitus, etc.

Publicaciones y Cursos organizados por el Laboratorio

“Objetivos y Requisitos de Calidad del Programa de Cribado Neonatal en el País Vasco” Comunicación oral presentada en el XVII Congreso SESPAS, XXV Reunión Científica de la SEE, Barcelona, 6-8 Septiembre de 2017

Encuentro E8. Reunión de Cribados Neonatales desde la perspectiva de Salud Pública. XXVIII Escuela de Salud Pública de Menorca. 20 Septiembre de 2017, Llatzeret de Maó

Participación en proyectos de Investigación

1.- Proyecto DESPROGENRH, “Desarrollo de un protocolo optimizado para el genotipado del Rh fetal no invasivo