

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

## **MEMORIA AÑO 2020**

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

**Presidente: D. Juanjo Aurrekoetxea**

**Secretario: D.<sup>a</sup> Leire Gil Majuelo /D.<sup>a</sup> Nerea Ferrero**

**Vocales:**

**Los Coordinadores del Programa de Cribado Neonatal e Hipoacusia**

**D. Aitziber Pérez.  
D. Miguel Ángel Cortajarena  
D.<sup>a</sup> Ana Aguirre.  
D.<sup>a</sup> Idoya Martínez  
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.<sup>a</sup> Mercedes Fraca Padilla.**

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

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

**En representación del Departamento de Sanidad**

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

---

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

**H. Públicos: Txagorritxu, Basurto, Cruces, Donostia, Alto Deba, Zumárraga, 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 2020.**

**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 12 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, Biotinidasa 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 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 consensaron 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 Autonómico 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.

En mayo de 2019 se pone en marcha el Cribado Neonatal de Biotinidasa

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

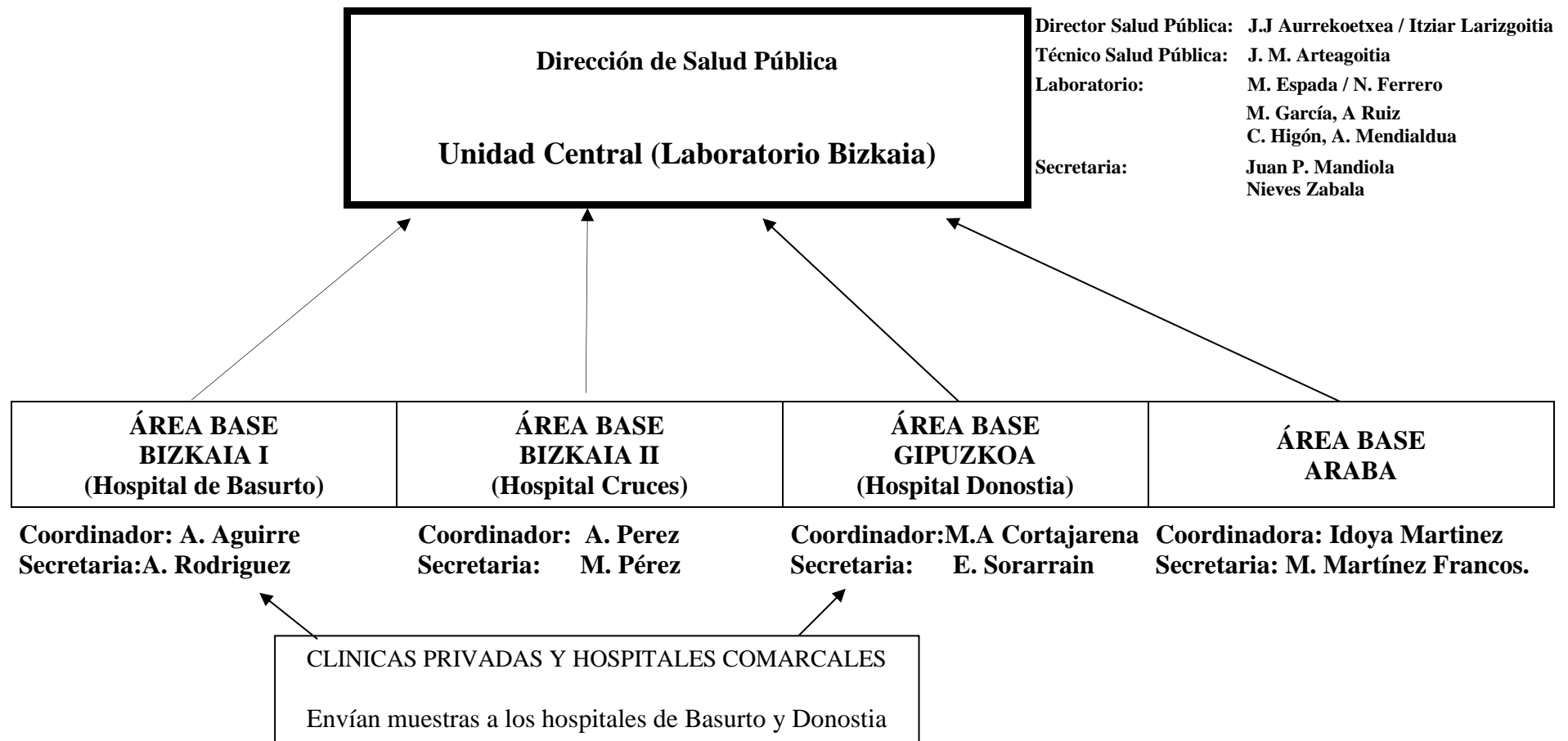
En el año 2020 la Unidad de Química Clínica ha conseguido reevaluar su acreditación bajo la norma UNE-EN ISO 15189: “Laboratorios Clínicos: Requisitos particulares relativos a la calidad y la competencia” para todos los marcadores implicados en las once enfermedades incluidas en el Programa de Cribado Neonatal.

En junio del año 2020 se ha implantado la nueva aplicación informática para Recién Nacidos.

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



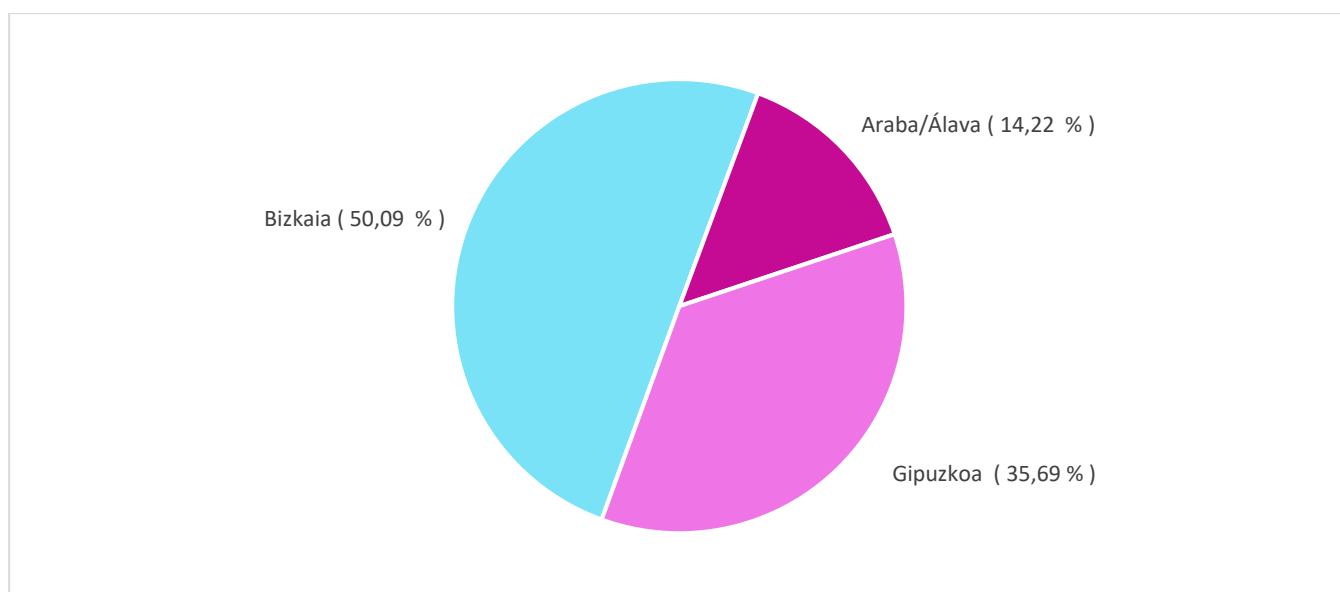
## PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGENITAS (Metabolopatías)

### 1. RECIÉN NACIDOS

#### *1.1. NACIMIENTOS*

En el año 2020 se han producido un total de 14.994 nacimientos en la CAPV. Como se aprecia en la Fig. 1, en Bizkaia han nacido 7.510 (50,09%); 5.352 en Gipuzkoa (35,69%) y 2.132 en Álava (14,22%).

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



**Se han producido 760 nacimientos menos que en el año 2019**

**Tabla 1. Evolución del número de nacimientos por Territorios Históricos en la CAPV. 2018, 2019 y 2020**

TERRITORIOS	2018	2019	2020
Araba	2.425	2.318	2132
Bizkaia	8.148	7.977	7510
Gipuzkoa	5.844	5.459	5352
CAPV	16.417	15.754	14994

## 1.2.CENTROS DE NACIMIENTO

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

CENTRO		Nº nacimientos	%
Hospitales Públicos	Txagorritxu	2.123	14,15%
	Basurto	2.183	14,55%
	Cruces	4.146	27,64%
	Donostia	3.337	22,25%
	Alto Deba	383	2,55%
	Zumárraga	694	4,63%
	Mendaro	495	3,30%
TOTAL		13.361	89,07%
Clínicas Privadas		1.548	10,32%
Domicilio		85	0,57%
Otra Comunidad		2	0,01%
Extranjero		5	0,03%
Totales		15.001	

Comparando con años anteriores, los porcentajes de los centros públicos aumentan ligeramente.

## 1.3.BEBÉS RECIÉN NACIDOS EN EL 2020 CON CRIBADO NEONATAL

De los 15.001 bebés recién nacidos en el 2020, se les realizó el cribado neonatal a 14.933. De los 68 restantes, 63 fueron bebés muertos y 5 bebés nacidos vivos: 1 pertenece al Hospital de Txagorritxu y firmó el Disentimiento Informado, otro pertenece al Hospital de Cruces y también firmó el Disentimiento Informado, y 3 pertenecen al Hospital de Donostia de los que 2 firmaron el Disentimiento Informado y uno fue cribado en otra Comunidad Autónoma.



### 1.4.ALIMENTACIÓN

El tipo de alimentación que han recibido los bebés recién nacidos en 2020 se ve reflejado en la tabla 2.

Tabla 2. Evolución tipo de alimentación (durante la estancia). Años 2018, 2019 y 2020.

Alimentación	2018	2019	2020
Natural (Lactancia materna exclusiva)	72%	72%	69%
Artificial	10%	10%	10%
Mixta (Lactancia materna mixta)	17%	16%	17%
Otros/No consta	1%	2%	4%

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

### 1.5.PESO

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

Peso	Araba		Bizkaia		Gipuzkoa		TOTALES	
< 1500 g	20	0,94%	72	0,96%	41	0,77%	133	0,89%
1500-2500 g	124	5,82%	446	5,94%	264	4,93%	834	5,56%
<2500 g. totales	144	6,75%	518	6,90%	305	5,69%	967	6,45%
≥ 2500 g	1.988	93,25%	6.993	93,08%	5.051	94,29%	14.032	93,54%
No consta	-	-	2	0,03%	-	-	2	0,01%
Total R.N.	2.132		7.513		5.356		15.001	

### 1.6.SEMANAS DE GESTACIÓN

El 94,13% de los de partos tiene lugar entre las 37-42 semanas de gestación (Tabla 4).

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

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

Semanas	Nº Nacimientos	%
<28	52	0,35%
28 - 32	132	0,88%
33 - 36	679	4,53%
<37 totales	863	5,75%
37 - 42	14.121	94,13%
>42	2	0,01%
No consta	15	0,10%
<b>Total:</b>	<b>15.001</b>	<b>100,00 %</b>

### 1.7.TIPO DE PARTO

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

Presentación	Número	%	Tipo	Sector Público		Sector Privado	
				Número	%	Número	%
Cefálica	14.329	95,52%	Vaginal	11.428	88,14%	1.196	80,32%
Podálica	492	3,28%	Abdominal	1.516	11,69%	276	18,54%
Transverso	50	0,33%	No consta	22	0,17%	17	1,14%
Otros	61	0,41%	Total	12.966		1.489	
No consta	69	0,46%					
<b>Total</b>	<b>15.001</b>						

Se sigue manteniendo el mayor porcentaje de tipo de parto por vía abdominal en el sector privado (18,54 %) frente al sector público (11,69%).

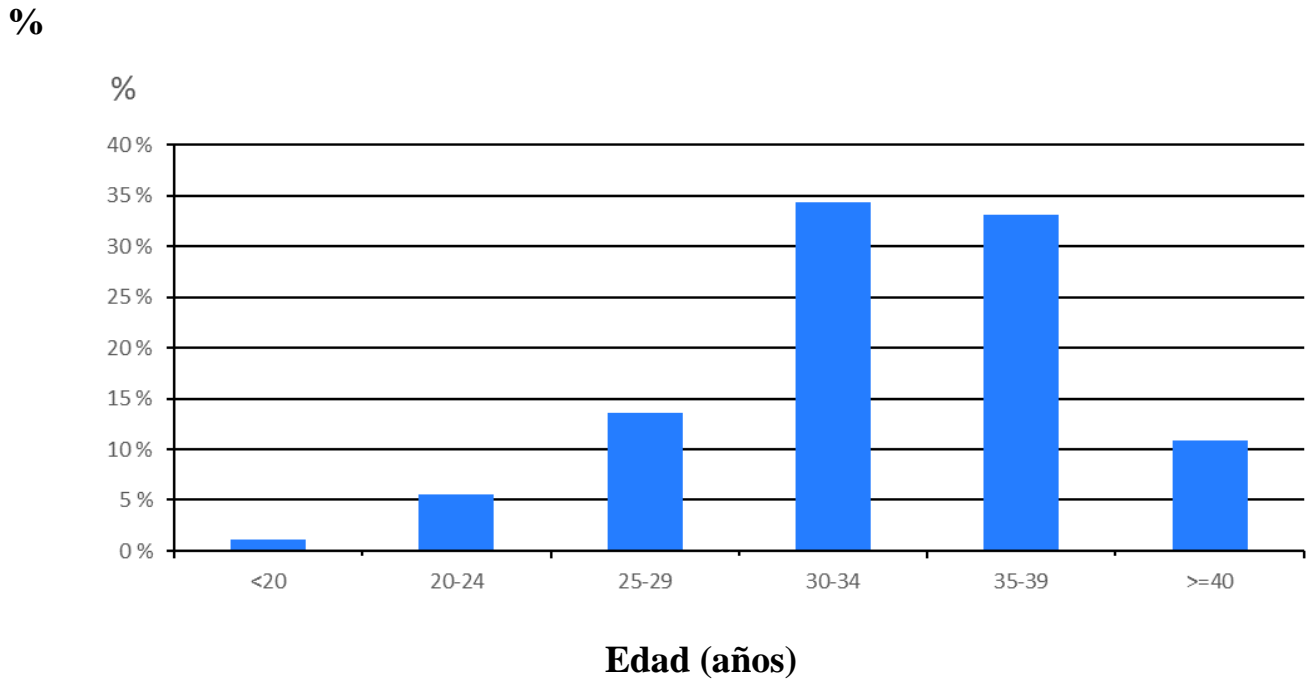
### 1.8.EDAD DE LA MADRE

El mayor número de nacimientos (5.159 casos, 34,39%) se produce entre madres del grupo de edad 30-34 años, seguido del de 35-39 años (4.968 nacimientos, el 33,12%). 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	2	0,01%
15	7	0,05%
16	12	0,08%
17	30	0,20%
18	46	0,31%
19	73	0,49%
20-24	826	5,51%
25-29	2.045	13,63%
30-34	5.159	34,39%
35-39	4.968	33,12%
>=40	1.625	10,83%
No consta	208	1,39%
<b>TOTAL</b>	<b>15.001</b>	

Fig. 2 Nacimientos según edad materna



## 2. ACTIVIDADES ANALÍTICAS EFECTUADAS

### 2.1. BEBÉS RECIÉN NACIDOS TESTADOS

Durante el año 2020 se han analizado muestras correspondientes a 14.933 bebés recién nacidos vivos. De ellos 14.926 han nacido en centros de la CAPV ó en el domicilio y 7 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	2.118
Basurto	3.318
Cruces	4.158
Gipuzkoa	5.339
<b>Total</b>	<b>14.933</b>

### 2.2. DETERMINACIONES ANALÍTICAS

Se han realizado un total de 181.791 determinaciones analíticas en el laboratorio correspondientes a la detección y seguimiento de casos detectados en la CAPV (Tabla 8) y 75.832 determinaciones analíticas que corresponden a 5.369 muestras de Navarra y 4.110 de 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	14.951
Test Genético Fibrosis Quística (Mutaciones FQ)	126
Tripsinógeno Inmunoreactivo	15.279
Tripsinógeno a los 21 días (TIR2)	16
Tiroxina papel	15.742
Tirotropina papel	15.607
Variantes de Hemoglobinas	15.212
C5 Isovaleril Carnitina	14.947
Metionina	14.970
3-hidroxi Palmitoil Carnitina	14.961
C5DC Glutaril Carnitina	14.958
Hemoglobinas a los 5 meses	2
Leucina	14.952
C8	14.952
Biotinidasa	15.116
<b>TOTALES</b>	<b>181.791</b>

### 2.3.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	Espectrometría de Masas en tándem	151.5 µmol/L
Tirosina	Espectrometría de Masas en tándem	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,C5,C5DC, Met, Leu, C16-OH	Espectrometría de Masas en Tándem	0.5, 0.79, 0.37 µmol/L 42, 263, 0.07 µmol/L respectivamente
Tripsinógeno (TIR)	Fluorescencia a tiempo retardado	65 ng/ml
Mutaciones FQ	Kit Elucigene; 50 mutaciones	
Enfermedad de Células Falciformes (ECF)	Cromatografía Líquida	
Biotinidasa	Fluorimetría	Percentil 0.5

### 2.4.PETICIÓN DE NUEVA MUESTRA

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

#### 2.4.1. 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	-	1	-	1	2	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
<b>TOTAL</b>	-	1	0	1	2	<b>0,01</b>

#### Hipotiroidismo Congénito (TSH)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	3	11	5	13	32	
< 2500 g	-	-	1	-	1	
<b>TOTAL</b>	3	11	6	13	33	<b>0,22</b>

### Hipotiroidismo Congénito (T4 Total)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	2	3	5	10	20	
< 2500 g	1	1	-	4	6	
<b>TOTAL</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>14</b>	<b>26</b>	<b>0,17</b>

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

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	1	1	2	3	7	
< 2500 g	-	-	1	-	1	
<b>TOTAL</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>8</b>	<b>0,05</b>

### Homocistinuria

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	1	-	-	1	
< 2500 g	-	-	-	-	-	
<b>TOTAL</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>0,01</b>

### Acidemia Isovalérica

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	1	1	-	2	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
<b>TOTAL</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>0,01</b>

### Acidemia Glutárica tipo 1 (GA\_1)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	1	-	2	2	5	
< 2500 g	-	-	-	-	-	
<b>TOTAL</b>	<b>1</b>	<b>-</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>5</b>	<b>0,03</b>

### Enfermedad de la Orina de Jarabe de Arce

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	-	-	-	0	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
<b>TOTAL</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0,00</b>

### Deficiencia de Acil Co A deshidrogenasa de cadena larga(LCHADD)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	1	1	-	-	2	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
<b>TOTAL</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>0,01</b>

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

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	3	3	4	4	14	
< 2500 g	-	2	-	-	2	
<b>TOTAL</b>	<b>3</b>	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>16</b>	<b>0,11</b>

### Probable Deficiencia de Biotinidasa

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	-	14	7	21	
< 2500 g	-	-	-	1	1	
<b>TOTAL</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>14</b>	<b>8</b>	<b>22</b>	<b>0,15</b>

#### 2.4.2. Mala impregnación

El número de muestras globales rechazadas por mala impregnación es de 23 (0.15%), habiendo disminuído con relación al año 2019 (0,18%)

Área Base	Peso		Número	%
	≥ 2500 g	< 2500 g		
Araba	-	-	0	0,00%
Basurto	-	-	7	0,05%
Cruces	-	-	0	0,00%
Gipuzkoa	-	-	16	0,11%
<b>TOTAL</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>23</b>	<b>0,15%</b>

## 2.5.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	2	-	1	4
Hipotiroidismo Primario Transitorio	-	-	-	-	-
Hipertirotropinemia transitoria	2	8	5	11	26
Hipotiroidismo Prematuro	-	2	1	1	4
Hipotiroidismo Transitorio con peso >1500 G	1	2	-	2	5
Hipertiroidismo Transitorio	1	1	2	4	8
Hiperfenilalaninemia Permanente	-	-	-	1	1
Hiperfenilalaninemia Permanente Benigna	-	-	-	-	-
Hiperfenilalaninemia transitoria	-	-	-	-	-
MCADD	-	1	2	-	3
Acidemia Glutárica	-	-	-	-	-
Portador Fibrosis Quística	5	2	3	2	12
Fibrosis quística clásica	1	-	-	-	1
Fibrosis Quística negativo TIR>65 y test genético=0	28	18	35	32	113
Enfermedad Células Falciformes (FS, FSC,FC)	2	1	2	-	5
Portador ECF (Fenotipo FAS, FAC)	33	25	29	23	110
Confirmación Biotinidasa	-	-	2	-	2
<b>TOTAL</b>	<b>74</b>	<b>62</b>	<b>81</b>	<b>77</b>	<b>294</b>

### Fibrosis Quística

Testados	14.933
TIR >65 ng/ml 48 h	126 (0.86%)
2 mutaciones	1
1 mutación	12
0 mutaciones	113
TIR 2 (21 días)	16 (0.11%)
Test Sudor	16 (0.11%)

### Mutaciones Detectadas

delF508	10
711+1G>T	1
D1152H	1
del I507	1
G542X	1
<b>Total</b>	<b>14</b>



## 2.6. 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, MET, LEU, C16-OH, C5, C5DC (μmol/L)	FN	BTNDSA
BIZKAIA I (Basurto)	2 (1-8)	4 (2-11)	5 (2-13)	4 (2-12)	5 (2-12)	4 (2-12)	5 (2-12)	4 (2-12)
BIZKAIA I (C. Privadas)	2 (1-13)	5 (2-17)	6 (3-18)	6 (3-18)	6 (3-18)	6 (3-18)	6 (3-18)	6 (3-18)
BIZKAIA I Domicilio	3,5 (2-5)	4,5 (3-7)	5,5 (3-7)	5,5 (3-7)	5,5 (3-7)	5,5 (3-7)	5,5 (3-7)	5,5 (3-7)
BIZKAIA II (Cruces)	2 (2-8)	4 (2-12)	5 (4-13)	5 (4-13)	5 (4-13)	5 (4-13)	5 (4-14)	5 (3-13)
BIZKAIA II Domicilio	2 (2-5)	4 (3-8)	6 (4-9)	6 (4-9)	6 (4-9)	6 (4-9)	6 (4-9)	6 (4-9)
BIZKAIA II Otra Comunidad	31 (28-33)	32 (29-34)	34 (32-35)	34 (32-35)	34 (32-35)	34 (32-35)	34 (32-35)	34 (32-35)
BIZKAIA II Extranjero	42	43	46	46	46	46	46	46
GIPUZKOA (H. Publicos)	2 (2-10)	4 (3-12)	6 (4-15)	6 (4-14)	6 (4-14)	6 (4-14)	6 (4-15)	6 (3-15)
GIPUZKOA (C. Privadas)	2 (0-6)	5 (3-10)	7 (4-14)	7 (4-14)	7 (4-14)	7 (4-14)	7 (4-14)	7 (4-14)
GIPUZKOA Domicilio	4 (0-7)	6 (3-9)	7 (4-10)	7 (4-10)	7 (4-10)	7 (4-10)	7 (4-10)	7 (4-10)
GIPUZKOA Extranjero	107 (5-139)	109 (7-142)	110 (8-143)	110 (8-143)	110 (8-143)	110 (8-143)	110 (8-144)	110 (8-143)
ARABA (H. Publicos)	2 (2-6)	3 (2-10)	5 (3-12)	5 (3-11)	5 (3-21)	5 (3-11)	5 (3-13)	5 (3-11)
ARABA Domicilio	4 (2-6)	6 (4-8)	8 (5-10)	8 (5-10)	8 (5-10)	8 (5-10)	8 (5-10)	8 (5-10)

## 2.7.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.**

ENFERMEDAD	CASOS	Área Base	Resultado 1º	Confirmación
HIPOTIROIDISMO PRIMARIO CONGENITO PERMANENTE	1	Araba	7	-
	2	Basurto	4	8
			9	11
	1	Gipuzkoa	7	9
	<b>total: 4</b>			
FIBROSIS QUISTICA CLASICA	1	Araba	7	15
	<b>total: 1</b>			
HIPERFENILALANINEMIA PERMANENTE-PKU CLASICA	1	Gipuzkoa	5	8
	<b>total: 1</b>			
CONFIRMACION MCAD	2	Cruces	7	9
			7	10
	1	Basurto	5	12
	<b>total: 3</b>			
ENFERMEDAD CELULAS FALCIFORMES (FS,FSC)	2	Araba	5	-
			7	-
	1	Basurto	6	-
	2	Cruces	8	-
8			-	
	<b>total: 5</b>			
DEFICIENCIA BIOTINIDASA	2	Cruces	4	11
			5	11
	<b>total: 2</b>			
	<b>TOTAL: 16</b>			

## Programa de cribado auditivo neonatal de la CAPV. Año 2020.

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 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 (99,86%) en su fase I (ver tabla). Datos similares al año 2019 (99,99%)

Asimismo, el porcentaje de casos con hipoacusia de algún tipo (unilateral o bilateral) detectados en esta fase ha sido del 0,77% (0,70% en 2019).

Tabla. Resultados en fase I (cribado). Año 2020

	ARABA	BIZKAIA I (Basurto)	BIZKAIA II (Cruces)	GIPUZKOA	CAPV 2020	CAPV 2019
<b>Cobertura programa (%)</b>	<b>99,72</b>	<b>99,94</b>	<b>99,98</b>	<b>99,78</b>	<b>99,86</b>	<b>99,99</b>
Test auditivos normales	2.104	3.300	4.112	5.275	14.791	15.570
<b>% de test auditivos normales</b>	<b>99,57</b>	<b>99,55</b>	<b>99,01</b>	<b>99,06</b>	<b>99,23</b>	<b>99,20</b>
Recién nacidos con hipoacusia unilateral	5	8	33	34	80	77
<b>% RN Hipoacusia Unilateral</b>	<b>0,24</b>	<b>0,24</b>	<b>0,79</b>	<b>0,64</b>	<b>0,54</b>	<b>0,50</b>
Recién nacidos con hipoacusia bilateral	4	7	8	16	35	32
<b>% RN Hipoacusia Bilateral</b>	<b>0,19</b>	<b>0,21</b>	<b>0,19</b>	<b>0,30</b>	<b>0,23</b>	<b>0,20</b>
<b>Recién Nacidos con Resultado anormal Fase I (%)</b>	<b>0,43</b>	<b>0,45</b>	<b>0,99</b>	<b>0,94</b>	<b>0,77</b>	<b>0,70</b>

## Resultados Fase II de diagnóstico.

En la fase II de diagnóstico ha alcanzado una cobertura del 99,13 % en 2020, mejorando la cifra del año 2019. En 1 caso no se pudo realizar esta fase en los hospitales de Osakidetza por negativa paterna a la realización del mismo. Finalmente, se detectaron 33 casos con hipoacusia uni o bilateral lo que supone un 2,21 por 1.000 de los recién nacidos estudiados (ver tabla). Cifras ligeramente superiores al año 2019 (24 casos y 1,53 por mil).

Tabla. Resultados de cribado en fase II (diagnóstico). Año 2020.

	ARABA	BIZKAIA I (Basurto)	BIZKAIA II (Cruces)	GIPUZKOA	CAPV 2020	CAPV 2019
Nº de casos estudiados Fase II	9	15	40	50	114	106
Fase II no realizada en la CAPV*	0	0	1	0	1	2
% Cobertura cribado	100,0	100,0	97,56	100,0	99,13	97,25
Test auditivos normales	4	9	23	45	81	93
% de test auditivos normales	44,44	60,0	57,5	90,0	71,05	80,62
Nº casos con hipoacusia unilateral	1	2	6	4	13	11
Nº casos con hipoacusia bilateral	4	4	11	1	20	13
<b>Casos/1.000 recién nacidos con Hipoacusia Fase II</b>	<b>2,37</b>	<b>1,81</b>	<b>4,09</b>	<b>0,94</b>	<b>2,21</b>	<b>1,53</b>

\* Traslados, exitus, etc.