

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS DE LA CAPV

MEMORIA AÑO 2021

CONSEJO ASESOR DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS

Presidente: D^a. Itziar Larizgoitia

Secretario: D^a Ana Audicana

Vocales:

Los Coordinadores del Programa de Cribado Neonatal

**D. Aitziber Pérez Fernández
D. Miguel Ángel Cortajarena Altuna
D.^a Ana Aguirre Unceta-Barrenechea
D.^a Idoya Martínez Fernandez de Pinedo**

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
D.^a Adelina Pérez Alonso**

En representación de la Dirección de Salud Pública del Departamento de Salud

**D. Jose Antonio Municio Martín
D.^a Mercedes Espada Sáenz -Torre.
D.^a Nerea Ferrero Sáiz
D.^a Maria Jesús Lázaro - Carrasco de la Fuente**

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 2021.

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 del 99,96% de todos los bebés nacidos vivos en la CAPV para el cribado del Programa de Metabolopatías, del 99,92% para la Fase I del cribado de Hipoacusia y del 99,09% para la Fase II.

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, Deficiencia de Biotinidasa e Hipoacusia*”.

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

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 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 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 a ambas comunidades el cribado de las siguientes 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 y Deficiencia de Biotinidasa*. Desde el mes de Febrero de 2021 se añadieron al cribado de Navarra *la Enfermedad de la orina con olor a Jarabe de Arce y Homocistinuria*.

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.

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.

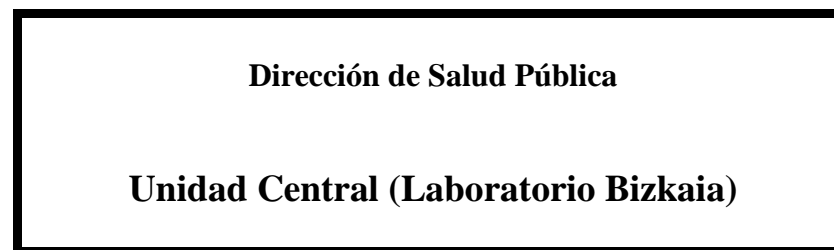
En mayo de 2019 se pone en marcha el Cribado Neonatal de Biotinidasa

En el año 2021 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.

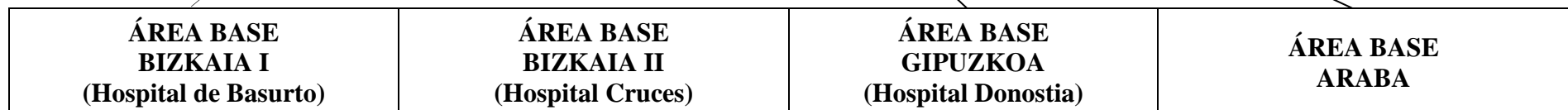
Todas estas actividades y logros se han hecho realidad por el equipo de profesionales que desde las diferentes Áreas Base y la Dirección de Salud Pública trabajan en el Programa de Cribado Neonatal de la CAPV.

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



Director Salud Pública: Itziar Larizgoitia
Técnico Salud Pública: Maria Jesús Lázaro
Laboratorio: N. Ferrero
M. García, A Ruiz
C. Higón, A. Mendialdua
Secretaria: Juan P. Mandiola
Nieves Zabala

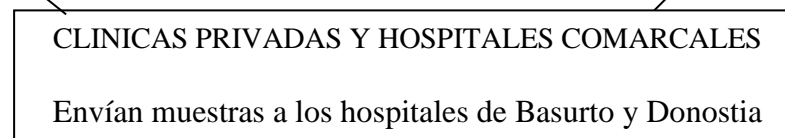


Coordinador: A. Aguirre
Secretaria: A. Rodriguez

Coordinador: A. Perez
Secretaria: M. Pérez

Coordinador: M.A Cortajarena
Secretaria: E. Sorarrain

Coordinadora: Idoya Martinez
Secretaria: M. Martínez Francos.



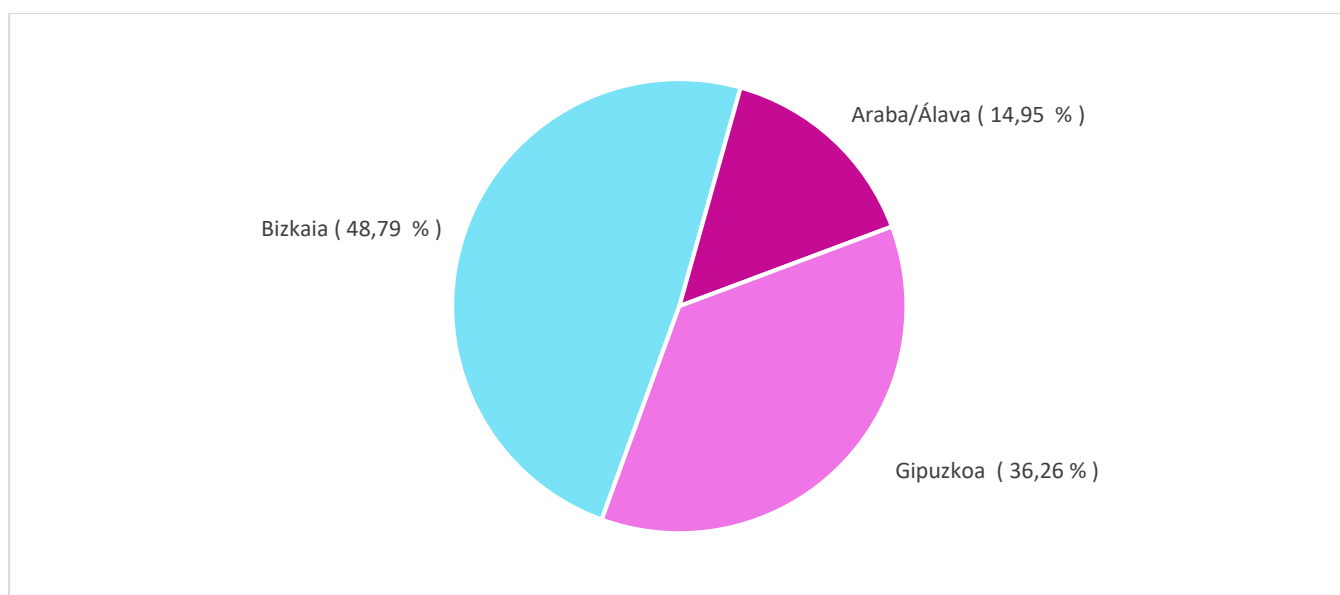
PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGENITAS (Metabolopatías)

1. RECIÉN NACIDOS

1.1. NACIMIENTOS

En el año 2021 se han producido un total de 14.512 nacimientos en la CAPV. Como se aprecia en la Fig. 1, en Bizkaia han nacido 7.081 (48,79%); 5.262 en Gipuzkoa (36,26%) y 2.169 en Álava (14,95%).

Fig. 1 Nacimientos por Territorios Históricos en la CAPV.



Se han producido 482 nacimientos menos que en el año 2020

Tabla 1. Evolución del número de nacimientos por Territorios Históricos en la CAPV. 2019, 2020 y 2021

TERRITORIOS	2019	2020	2021
Araba	2.318	2.132	2.169
Bizkaia	7.977	7.510	7.081
Gipuzkoa	5.459	5.352	5.262
CAPV	15.754	14.994	14.512

1.2.CENTROS DE NACIMIENTO

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

CENTRO		Nº nacimientos	%
Hospitales Públicos	Txagorritxu	2.158	14,87
	Basurto	2.072	14,27
	Cruces	3.854	26,55
	Donostia	3.217	22,16
	Alto Deba	412	2,84
	Zumárraga	631	4,35
	Mendaro	542	3,73
TOTAL		12.886	88,77
Clínicas Privadas		1.534	10,57
Domicilio		92	0,63
Otra Comunidad		3	0,02
Extranjero		1	0,01
Totales		14.516	

Comparando con años anteriores, los porcentajes se mantienen constantes.

1.3.BEBÉS RECIÉN NACIDOS EN EL 2021 CON CRIBADO NEONATAL

De los 14.516 bebés recién nacidos en el 2021, se les realizó el cribado neonatal a 14.440. De los 76 restantes, 70 fueron bebés muertos y 6 bebés nacidos vivos: 5 pertenecen al área base del Hospital de Donostia y firmaron el Disentimiento Informado y otro pertenece al área base del Hospital de Araba y también firmó el Disentimiento Informado.

1.4.ALIMENTACIÓN

El tipo de alimentación que han recibido los bebés recién nacidos en 2021 se ve reflejado en la tabla 2.

Tabla 2. Evolución tipo de alimentación (durante la estancia). Años 2019, 2020 y 2021.

Alimentación	2019	2020	2021
Natural (Lactancia materna exclusiva)	72%	69%	68%
Artificial	10%	10%	10%
Mixta (Lactancia materna mixta)	16%	17%	19%
Otros/No consta	2%	4%	2%

La forma de lactancia natural 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	14	0,65%	63	0,89%	36	0,68%	113	0,78%
1500-2500 g	131	6,04%	378	5,34%	240	4,56%	749	5,16%
<2500 g. totales	145	6,69%	441	6,23%	276	5,24%	862	5,94%
≥ 2500 g	2.024	93,31%	6.640	93,73%	4.987	94,76%	13.651	94,04%
No consta	0	-	3	0,04%	-	-	3	0,02%
Total R.N.	2.169		7.084		5.263		14.516	

1.6.SEMANAS DE GESTACIÓN

El 94,45% 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	40	0,28%
28 - 32	107	0,74%
33 - 36	645	4,44%
<37 totales	792	5,46%
37 - 42	13.710	94,45%
>42	2	0,01%
No consta	12	0,08%
Total:	14.516	100,00%

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	13.905	95,79%	Vaginal	11.054	85,78%	1.170	76,27%
Podálica	451	3,11%	Abdominal	1.829	14,19%	329	21,45%
Transverso	53	0,37%	No consta	3	0,02%	35	2,28%
Otros	42	0,29%	Total	12.886		1.534	
No consta	65	0,45%					
Total	14.516						

Se sigue manteniendo el mayor porcentaje de tipo de parto por vía abdominal en el sector privado (21,45 %) frente al sector público (14,19%).

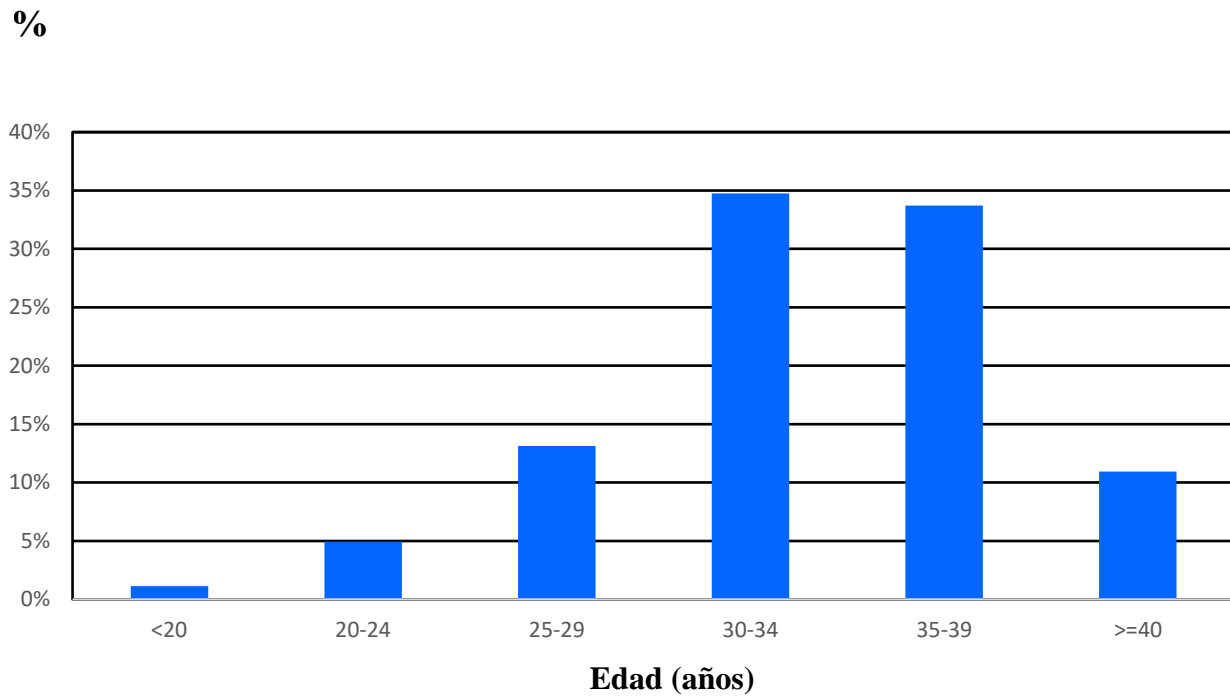
1.8. EDAD DE LA MADRE

El mayor número de nacimientos (5.043 casos, 34,74%) se produce entre madres del grupo de edad 30-34 años, seguido del de 35-39 años (4.894 nacimientos, el 33,71%). 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	5	0,03%
15	1	0,01%
16	13	0,09%
17	32	0,22%
18	43	0,30%
19	70	0,48%
20-24	715	4,93%
25-29	1.907	13,14%
30-34	5.043	34,74%
35-39	4.894	33,71%
>=40	1.587	10,93%
No consta	206	1,42%
TOTAL	14.516	

Fig. 2 Nacimientos según edad materna



2. ACTIVIDADES ANALÍTICAS EFECTUADAS

2.1. BEBÉS RECIÉN NACIDOS TESTADOS

Durante el año 2021 se han analizado muestras correspondientes a 14.440 bebés recién nacidos vivos. De ellos 14.436 han nacido en centros de la CAPV ó en el domicilio y 4 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	2.155
Basurto	3.187
Cruces	3.863
Gipuzkoa	5.235
Total	14.440

2.2. DETERMINACIONES ANALÍTICAS

Se han realizado un total de 174.216 determinaciones analíticas en el laboratorio correspondientes a la detección y seguimiento de casos detectados en la CAPV (Tabla 8) y 91.512 determinaciones analíticas que corresponden a 5.562 muestras de Navarra y 3.370 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	14.450
Test Genético Fibrosis Quística (Mutaciones FQ)	123
Tripsinógeno Inmunoreactivo	14.456
Tripsinógeno a los 21 días (TIR2)	15
Tiroxina papel	14.664
Tirotropina papel	14.898
Variantes de Hemoglobinas	14.443
C5 Isovaleril Carnitina	14.445
Metionina	14.463
3-hidroxi Palmitoil Carnitina	14.445
C5DC Glutaril Carnitina	14.442
Hemoglobinas a los 5 meses	4
Leucina	14.462
C8	14.448
Biotinidasa	14.458
TOTALES	174.216

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	-	-	2	1	3	
< 2500 g	-	-	-	-	-	
TOTAL	0	0	2	1	3	0,02

Hipotiroidismo Congénito (TSH)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	7	8	5	10	30	
< 2500 g	1	-	4	2	7	
TOTAL	8	8	9	12	37	0,25

Hipotiroidismo Congénito (T4 Total)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	1	4	4	12	21	
< 2500 g	-	1	1	5	7	
TOTAL	1	5	5	17	28	0,19

Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	0	1	2	3	6	
< 2500 g	-	-	-	-	-	
TOTAL	0	1	2	3	6	0,04

Homocistinuria

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

Acidemia Isovalérica

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	1	1	-	2	
< 2500 g	-	-	1	-	1	
TOTAL	0	1	2	0	3	0,02

Acidemia Glutárica tipo 1 (GA 1)

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

Enfermedad de la Orina de Jarabe de Arce

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	1	-	1	1	3	
< 2500 g	-	1	-	-	1	
TOTAL	1	1	1	1	4	0,03

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

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	1	1	-	-	2	
< 2500 g	-	-	-	1	1	
TOTAL	1	1	0	0	3	0,02

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

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	2	4	5	4	15	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
TOTAL	2	4	5	4	15	0,10

Probable Deficiencia de Biotinidasa

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	2	9	4	15	
< 2500 g	-	-	1	-	1	
TOTAL	0	2	10	4	16	0,11

2.4.2. Mala impregnación

El número de muestras globales rechazadas por mala impregnación es de 17 (0.12%), habiendo disminuído con relación al año 2020 (0,15%)

Área Base	Peso		Número	%
	≥ 2500 g	< 2500 g		
Araba	-	1	1	0,01%
Basurto	2	-	2	0,01%
Cruces	-	-	0	0,00%
Gipuzkoa	14	-	14	0,10%
TOTAL	16	1	17	0,12%

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	3	-	1	2	6
Hipotiroidismo Congénito Secundario y Terciario	-	-	1	-	1
Hipertirotropinemia transitoria	-	-	2	-	2
Hipotiroxinemia Prematuro	-	3	-	-	3
Hipotiroxinemia Transitoria con peso >1500 G	1	3	3	1	8
Hipertiroxinemia Transitoria	1	1	2	-	4
Hiperfenilalaninemia Permanente –PKU clásica	-	-	1	1	2
Hiperfenilalaninemia Permanente Benigna	-	-	1	-	1
Portador Fibrosis Quística	1	1	1	4	7
Fibrosis quística clásica	-	-	-	4	4
Fibrosis Quística negativo TIR>65 y test genético=0	25	20	38	27	110
Enfermedad Células Falciformes (FS, FSC,FC)	1	1	-	-	2
Portador ECF (Fenotipo FAS, FAC)	31	18	28	30	107
Deficiencia de Biotinidasa	-	1	-	-	1
LCHADD	-	-	-	1	1
TOTAL	63	48	78	70	259

Fibrosis Quística

Testados	14.440
TIR >65 ng/ml 48 h	121 (0.84%)
2 mutaciones	3
1 mutación	8
0 mutaciones	110
TIR 2 (21 días)	15 (0.10%)
Test Sudor	12 (0.08%)

Mutaciones Detectadas

delF508	7
711TH 7T/9T	1
R347H	1
R1162X	1
R1066C	2
G542X	2
Total	14

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, C10, C16, MET, LEU, C16-OH, C5, C5DC (μmol/L)	FN	BTNDASE
BIZKAIA I (Basurto)	2(1 - 8)	4(2 - 11)	5(3 - 13)	5(3 - 13)	5(3 - 13)	5(3 - 15)	5(3 - 13)	5(3 - 12)
BIZKAIA I (C. Privadas)	2(0 - 5)	5(3 - 33)	7(4 - 34)	7(4 - 34)	7(4 - 34)	7(4 - 34)	7(4 - 34)	7(4 - 34)
BIZKAIA I Domicilio	4(2 - 8)	5(3 - 11)	7(4 - 14)	7(4 - 13)	7(4 - 13)	8(4 - 19)	7(4 - 13)	7(4 - 13)
BIZKAIA I Extranjero	38	39	40	40	40	40	40	40
BIZKAIA II (Cruces)	2(1 - 8)	4(3 - 13)	5(4 - 14)	5(4 - 14)	5(4 - 14)	5(2 - 14)	5(4 - 14)	5(4 - 14)
BIZKAIA II Domicilio	3(2 - 5)	4(3 - 7)	6(4 - 8)	5(4 - 8)	5(4 - 8)	6(4 - 8)	6(4 - 8)	5(4 - 8)
BIZKAIA II Otra Comunidad	5(2 - 7)	6(3 - 9)	6(4 - 9)	6(4 - 9)	7(4 - 9)	6(4 - 9)	6(4 - 9)	6(4 - 9)
BIZKAIA II Extranjero	-	-	-	-	-	-	-	-
GIPUZKOA (H. Publicos)	2(0 - 9)	4(2 - 11)	6(3 - 15)	6(3 - 15)	6(4 - 15)	6(3 - 17)	6(3 - 15)	6(3 - 15)
GIPUZKOA (C. Privadas)	2(1 - 11)	5(3 - 15)	6(4 - 16)	6(4 - 16)	7(4 - 16)	6(4 - 16)	6(4 - 16)	6(4 - 16)
GIPUZKOA Domicilio	4(2 - 12)	6(3 - 15)	7(4 - 16)	7(4 - 16)	7(4 - 16)	7(4 - 16)	7(4 - 16)	7(4 - 16)
GIPUZKOA Extranjero	-	-	-	-	-	-	-	-
ARABA (H. Publicos)	2(0 - 6)	4(3 - 9)	5(4 - 11)	5(4 - 10)	5(4 - 12)	5(4 - 14)	5(4 - 11)	5(4 - 10)
ARABA Domicilio	3(2 - 5)	4(3 - 6)	6(4 - 10)	6(4 - 10)	6(4 - 10)	6(4 - 10)	6(4 - 10)	6(4 - 10)
ARABA Extranjero	-	-	-	-	-	-	-	-

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	3	Araba	8 6 6	15 8 -	
	1	Cruces	5	11	
	2	Gipuzkoa	6 9	8 16	
	total: 6				
HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO SECUNDARIO Y TERCARIO	1	Cruces	5	9	
	total: 1				
FIBROSIS QUÍSTICA CLÁSICA	4	Gipuzkoa	7 8 6 9	16 17 7 20	
	total: 4				
	HIPERFENILALANINEMIA PERMANENTE-PKU CLÁSICA	1	Gipuzkoa	6	9
		1	Cruces	4	10
total: 2					
ENFERMEDAD CELULAS FALCIFORMES (FS,FSC)	1	Araba	7	-	
	1	Basurto	9	-	
total: 2					
DEFICIENCIA BIOTINIDASA	1	Basurto	7	10	
	total: 1				
CONFIRMACIÓN LCHADD	1	Gipuzkoa	7	12	
	total: 1				
	TOTAL: 17				

Programa de cribado auditivo neonatal de la CAPV. Año 2021.

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 (99,92%) en su fase I (ver tabla). Datos similares al año 2020 (99,86%)

Asimismo, el porcentaje de casos con hipoacusia de algún tipo (unilateral o bilateral) detectados en esta fase ha sido del 0,76% (0,77% en 2020).

Tabla. Resultados en fase I (cribado). Año 2022

	ARABA	BIZKAIA I (Basurto)	BIZKAIA II (Cruces)	GIPUZKOA	CAPV 2021	CAPV 2020
Cobertura programa (%)	99,81	100	100	99,89	99,92	99,86
Test auditivos normales	2.132	3.177	3.821	5.195	14.325	14.791
% de test auditivos normales	99,11	99,68	98,91	99,25	99,27	99,23
Recién nacidos con hipoacusia unilateral	10	7	34	23	74	80
% RN Hipoacusia Unilateral	0,46	0,22	0,88	0,44	0,51	0,54
Recién nacidos con hipoacusia bilateral	9	3	8	16	36	35
% RN Hipoacusia Bilateral	0,41	0,09	0,20	0,30	0,25	0,23
Recién Nacidos con Resultado anormal Fase I (%)	0,88	0,31	1,08	0,74	0,76	0,77

Resultados Fase II de diagnóstico.

En la fase II de diagnóstico ha alcanzado una cobertura del 99,09 % en 2021, cifra similar a la del año 2020 (99,13%). En 1 caso no se pudo realizar esta fase en los hospitales de Osakidetza por inasistencia a la realización del mismo. Finalmente, se detectaron 40 casos con hipoacusia uni o bilateral lo que supone un 2,77 por 1.000 de los recién nacidos estudiados (ver tabla). Cifras ligeramente superiores al año 2020 (33 casos y 2,21 por mil).

Tabla. Resultados de cribado en fase II (diagnóstico). Año 2021.

	ARABA	BIZKAIA I (Basurto)	BIZKAIA II (Cruces)	GIPUZKOA	CAPV 2021	CAPV 2020
Nº de casos estudiados Fase II	19	10	42	38	109	114
Fase II no realizada en la CAPV*	0	0	0	0	0	1
% Cobertura cribado	100,0	100,0	100,0	97,43	99,09	99,13
Test auditivos normales	11	3	28	26	68	81
% de test auditivos normales	57,89	30,0	66,6	86,66	61,46	71,05
Nº casos con hipoacusia unilateral	1	5	10	7	23	13
Nº casos con hipoacusia bilateral	6	2	4	5	17	20
Casos/1.000 recién nacidos con Hipoacusia Fase II	3,25	2,19	3,62	2,29	2,77	2,21

* Traslados, exitus, etc.