

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

## **MEMORIA AÑO 2022**

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

**Presidente: D<sup>a</sup>. Itziar Larizgoitia**

**Secretario: D<sup>a</sup> Ana Audicana**

**Vocales:**

**Los Coordinadores del Programa de Cribado Neonatal**

**D. Aitziber Pérez Fernández**

**D.<sup>a</sup> Maria Estévez Domingo**

**D.<sup>a</sup> Ana Aguirre Unceta-Barrenechea**

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

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

**D. Enrique Peiro Callizo**

**D.<sup>a</sup> Adelina Pérez Alonso**

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

**D. Jose Antonio Municio Martín**

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

**D.<sup>a</sup> Nerea Ferrero Sáiz**

**D.<sup>a</sup> 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\*, Policlínica Guipúzcoa e IMQ Zorrotzaurre.**

**\*La Clínica Quirón a partir del mes de enero, finalizó el envío de muestras de cribado neonatal.**

## 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 2022.

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 93,32% para la Fase I del cribado de Hipoacusia y del 94,34% 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.

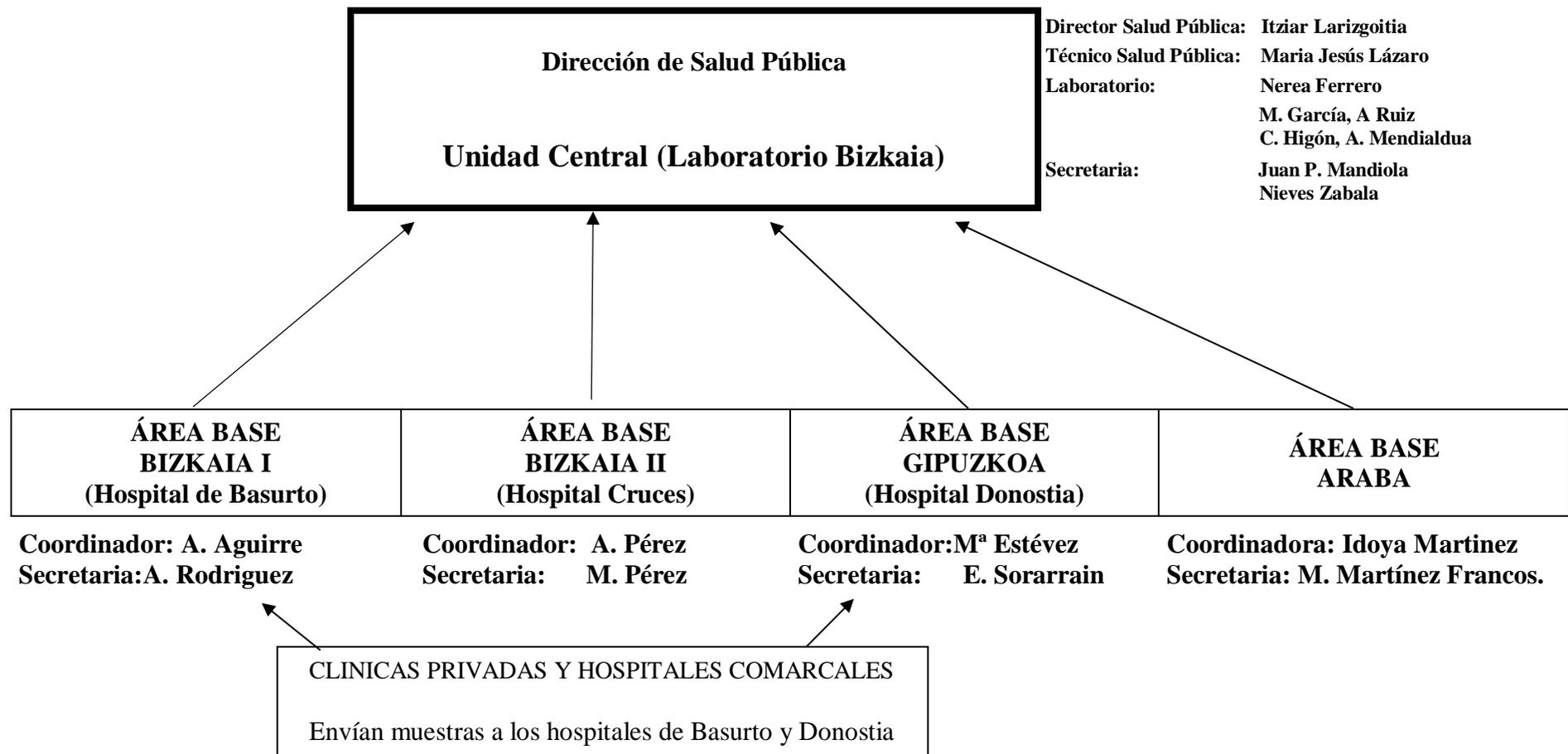
En mayo de 2019 se pone en marcha el Cribado Neonatal de Biotinidasa

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



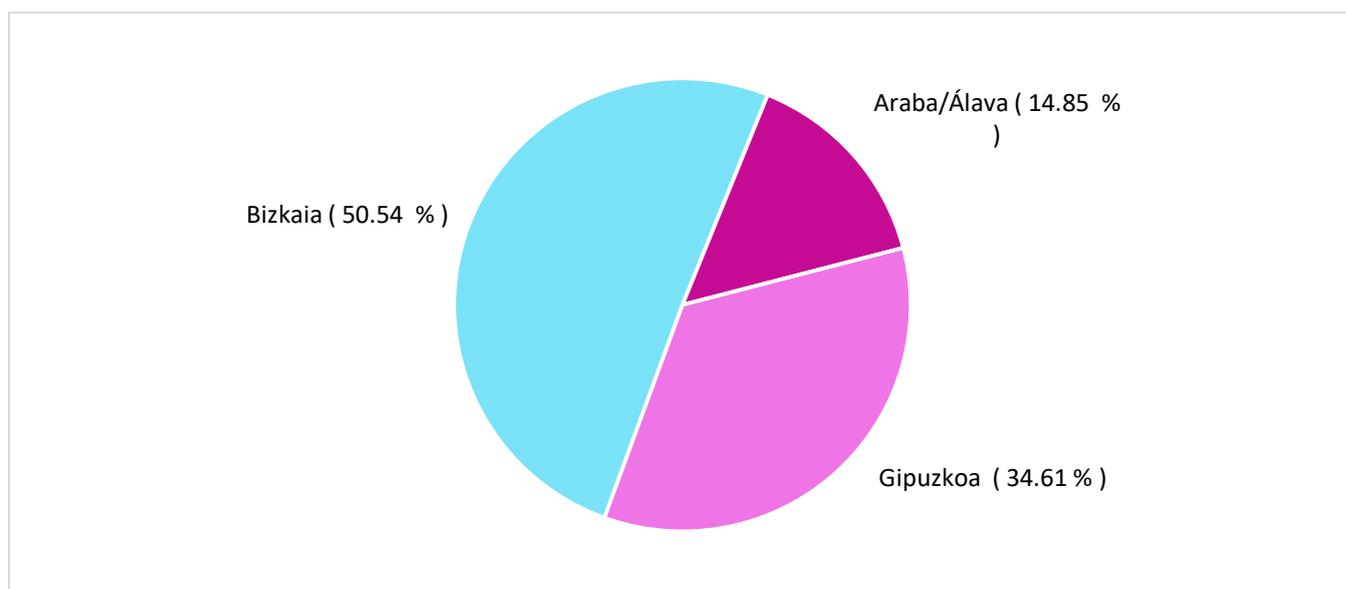
## PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGENITAS (Metabolopatías)

### 1. RECIÉN NACIDOS

#### *1.1. NACIMIENTOS*

En el año 2022 se han producido un total de 13.875 nacimientos en la CAPV. Como se aprecia en la Fig. 1, en Bizkaia han nacido 7.012 (50,54%); 4.802 en Gipuzkoa (34,61%) y 2.061 en Álava (14,85%).

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



**Se han producido 637 nacimientos menos que en el año 2021**

**Tabla 1. Evolución del número de nacimientos por Territorios Históricos en la CAPV. 2020, 2021 y 2022**

TERRITORIOS	2020	2021	2022
Araba	2.132	2.169	2.061
Bizkaia	7.510	7.081	7.012
Gipuzkoa	5.352	5.262	4.802
CAPV	14.994	14.512	13.875

### ***1.2.CENTROS DE NACIMIENTO***

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

<b>CENTRO</b>		<b>Nº nacimientos</b>	<b>%</b>
<b>Hospitales Públicos</b>	<b>Txagorritxu</b>	2.054	14,79
	<b>Basurto</b>	2.189	15,76
	<b>Cruces</b>	3.857	27,77
	<b>Donostia</b>	3.015	21,71
	<b>Alto Deba</b>	377	2,71
	<b>Zumárraga</b>	582	4,19
	<b>Mendaro</b>	462	3,33
	<b>TOTAL</b>	<b>12.536</b>	<b>90,26</b>
<b>Clínicas Privadas</b>		1.264	9,10
<b>Domicilio</b>		75	0,54
<b>Otra Comunidad</b>		7	0,05
<b>Extranjero</b>		7	0,05
<b>Totales</b>		<b>13.889</b>	

Comparando con años anteriores, los porcentajes se mantienen constantes.

### ***1.3.BEBÉS RECIÉN NACIDOS EN EL 2022 CON CRIBADO NEONATAL***

De los 13.889 bebés recién nacidos en el 2022, se les realizó el cribado neonatal a 13.791. De los 98 restantes, 92 fueron bebés muertos y 6 bebés nacidos vivos: 1 nace en Alicante y se traslada al área base del Hospital de Cruces, 4 pertenecen al Hospital Donostia (2 firman el Disentimiento Informado, 1 es alta voluntaria y se traslada a su país de origen y el otro realizó el cribado en su país de origen) y uno 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 2022 se ve reflejado en la tabla 2.

Tabla 2. Evolución tipo de alimentación (durante la estancia). Años 2020, 2021 y 2022.

Alimentación	2020	2021	2022
Natural (Lactancia materna exclusiva)	69%	68%	66%
Artificial	10%	10%	11%
Mixta (Lactancia materna mixta)	17%	19%	20%
Otros/No consta	4%	2%	3%

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	12	0,58%	81	1,15%	39	0,81%	132	0,95%
1500-2500 g	131	6,35%	431	6,14%	253	5,26%	815	5,87%
<2500 g. totales	143	6,93%	512	7,30%	292	6,07%	947	6,82%
≥ 2500 g	1.920	93,07%	6.504	92,68%	4.516	93,93%	12.940	93,17%
No consta	0	0,00%	2	0,03%	0	0,00%	2	0,01%
Total R.N.	2.063		7.018		4.808		13.889	

### 1.6.SEMANAS DE GESTACIÓN

El 93,50% de los de partos tiene lugar entre las 37-42 semanas de gestación (Tabla 4).

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

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

Semanas	Nº Nacimientos	%
<28	51	0,37%
28 - 32	127	0,91%
33 - 36	658	4,74%
<37 totales	836	6,02%
37 - 42	12.986	93,50%
>42	36	0,26%
No consta	31	0,22%
<b>Total:</b>	<b>13.889</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	13.268	95,53%	Vaginal	10.712	85,45%	947	74,92%
Podálica	450	3,24%	Abdominal	1.822	14,53%	293	23,18%
Transverso	71	0,51%	No consta	2	0,02%	24	1,90%
Otros	35	0,25%	Total	12.536		1.264	
No consta	65	0,47%					
<b>Total</b>	<b>13.889</b>						

Se sigue manteniendo el mayor porcentaje de tipo de parto por vía abdominal en el sector privado (23,18 %) frente al sector público (14,53%).

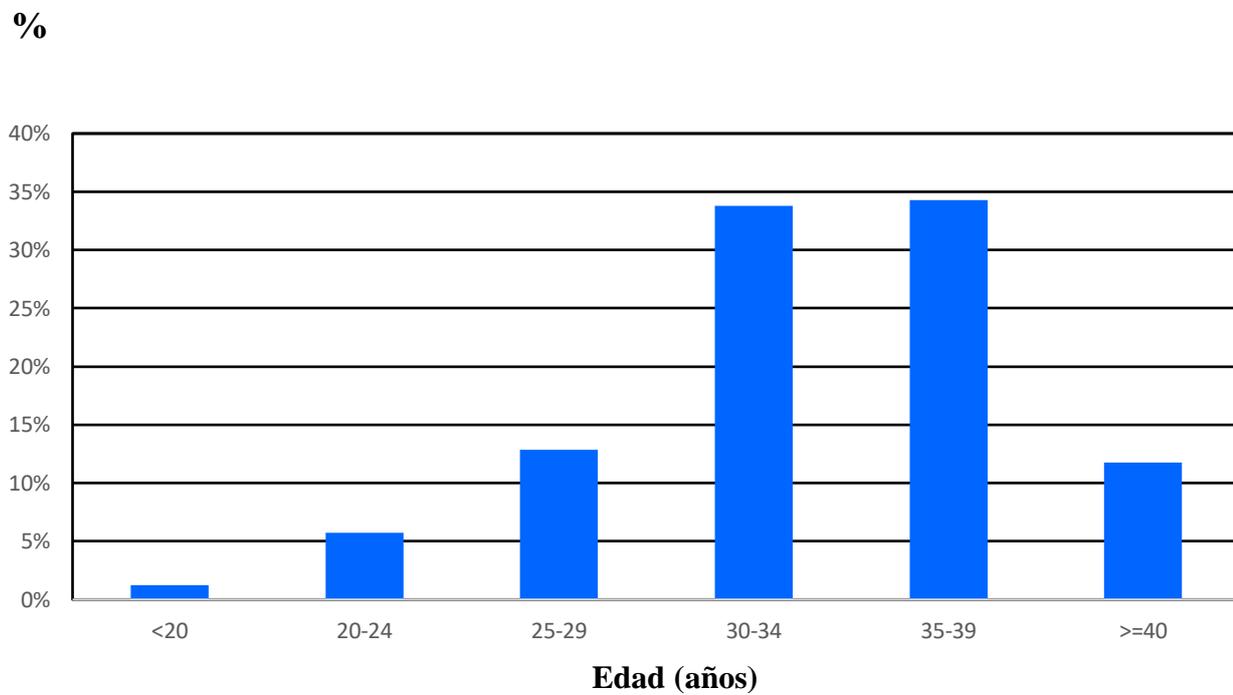
### 1.8. EDAD DE LA MADRE

El mayor número de nacimientos (4.766 casos, 34,31%) se produce entre madres del grupo de edad 35-39 años, seguido del de 30-34 años (4.691 nacimientos, el 33,77%). 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	4	0,03%
15	6	0,00%
16	17	0,12%
17	20	0,14%
18	47	0,34%
19	76	0,55%
20-24	796	5,73%
25-29	1.788	12,87%
30-34	4.691	33,77%
35-39	4.766	34,31%
>=40	1.631	11,74%
No consta	47	0,34%
<b>TOTAL</b>	<b>13.889</b>	

**Fig. 2 Nacimientos según edad materna**



## 2. ACTIVIDADES ANALÍTICAS EFECTUADAS

### 2.1. BEBÉS RECIÉN NACIDOS TESTADOS

Durante el año 2022 se han analizado muestras correspondientes a 13.791 bebés recién nacidos vivos. De ellos 13.777 han nacido en centros de la CAPV ó en el domicilio y 14 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	2.052
Basurto	3.109
Cruces	3.853
Gipuzkoa	47.77
<b>Total</b>	<b>13.791</b>

### 2.2. DETERMINACIONES ANALÍTICAS

Se han realizado un total de 166.391 determinaciones analíticas en el laboratorio correspondientes a la detección y seguimiento de casos detectados en la CAPV (Tabla 8) y 84.230 determinaciones analíticas que corresponden a 5.098 muestras de Navarra y 3.128 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 y Ac. Isovalérica en la CAPV.

Determinación	Número
Fenilalanina papel	13.794
Test Genético Fibrosis Quística (Mutaciones FQ)	146
Tripsinógeno Inmunoreactivo	13.810
Tripsinógeno a los 21 días (TIR2)	20
Tiroxina papel	13.997
Tirotropina papel	14.222
Variantes de Hemoglobinas	13.795
C5 Isovaleril Carnitina	13.792
Metionina	13.815
3-hidroxi Palmitoil Carnitina	13.801
C5DC Glutaril Carnitina	13.792
Hemoglobinas a los 5 meses	1
Leucina	13.807
C8	13.793
Biotinidasa	13.806
<b>TOTALES</b>	<b>166.391</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	113.1 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	0.30, 0.79, 0.37 µmol/L 42.0, 263.0 y 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	
< 2500 g	1	-	-	-	1	
<b>TOTAL</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>0,01</b>

#### Hipotiroidismo Congénito (TSH)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	6	3	5	8	22	
< 2500 g	1	-	3	2	6	
<b>TOTAL</b>	<b>7</b>	<b>3</b>	<b>8</b>	<b>10</b>	<b>28</b>	<b>0,20</b>

### Valor bajo de Tiroxina (T4 Total)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	4	1	9	14	
< 2500 g	-	-	-	1	1	
<b>TOTAL</b>	<b>0</b>	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>10</b>	<b>15</b>	<b>0,11</b>

### Valor alto de Tiroxina (T4 Total)

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

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

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

### Homocistinuria

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

### Acidemia Isovalérica

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

### Enfermedad de la Orina de Jarabe de Arce

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

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

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	6	-	1	4	11	
< 2500 g	-	-	-	-	-	
<b>TOTAL</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>4</b>	<b>11</b>	<b>0,08</b>

### 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	
<b>TOTAL</b>	<b>4</b>	<b>7</b>	<b>4</b>	<b>6</b>	<b>21</b>	<b>0,15</b>

### Probable Deficiencia de Biotinidasa

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	2	8	4	14	
< 2500 g	-	-	-	1	1	
<b>TOTAL</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>8</b>	<b>5</b>	<b>15</b>	<b>0,11</b>

### Otros

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

### Dopamina

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	1	2	1	4	
< 2500 g	-	-	2	-	2	
<b>TOTAL</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>6</b>	<b>0,04</b>

### Retesting por transfusión

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

### Nutrición parenteral

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	1	12	3	2	18	
< 2500 g	-	3	2	-	5	
<b>TOTAL</b>	<b>1</b>	<b>15</b>	<b>5</b>	<b>2</b>	<b>23</b>	<b>0,17</b>

#### 2.4.2. Mala impregnación

El número de muestras globales rechazadas por mala impregnación es de 10 (0,07%), habiendo disminuído con relación al año 2021 (0,12%)

Área Base	Peso		Número	%
	≥ 2500 g	< 2500 g		
Araba	2	-	2	0,01%
Basurto	3	-	3	0,02%
Cruces	-	-	-	-
Gipuzkoa	5	-	5	0,04%
<b>TOTAL</b>	<b>10</b>	<b>0</b>	<b>10</b>	<b>0,07%</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	1	3	4	9
Hipertirotropinemia transitoria	-	-	3	-	3
Hipotiroxinemia Prematuro	-	1	-	-	1
Hipotiroxinemia Transitoria con peso >1500 G	-	-	-	3	3
Prematuridad (Recién Nacido de muy bajo peso)	-	-	3	2	5
Hiperfenilalaninemia Permanente -PKU clásica	-	-	-	1	1
Portador Fibrosis Quística	2	3	2	4	11
Fibrosis Quística negativo	-	2	2	2	6
Fibrosis Quística negativo TIR>65 y test genético=0	24	33	39	38	134
Enfermedad Células Falciformes (FS, FSC,FC)	-	2	3	-	5
Portador ECF (Fenotipo FAS, FAC)	28	15	22	17	82
Confirmación MCADD	-	-	-	1	1
Deficiencia de Biotinidasa	-	1	-	2	3
<b>TOTAL</b>	<b>55</b>	<b>58</b>	<b>77</b>	<b>74</b>	<b>264</b>

### Fibrosis Quística

Testados	13.791
TIR >65 ng/ml 48 h	145 (1.05%)
2 mutaciones	0
1 mutación	12
0 mutaciones	134
TIR 2 (21 días)	20 (0.15%)
Test Sudor	13 (0.09%)

### Mutaciones Detectadas

delF508	6
R117H	1
G85E	1
delI507	1
W1282X	1
D1152H	1
I507	1
<b>Total</b>	<b>12</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, C10, C16, MET, LEU, C16-OH, C5, C5DC (μmol/L)	FN	BTNDASE
BIZKAIA I (Basurto)	2( 0 - 29)	4(2 - 30)	5(3 - 31)	5(3 - 31)	5(3 - 31)	5(3 - 31)	5(3 - 31)	5(3 - 31)
BIZKAIA I (C. Privadas)	2( 0 - 9)	5(2 - 10)	7(4 - 11)	7(4 - 11)	7(4 - 13)	7(4 - 11)	7(4 - 14)	6(4 - 11)
BIZKAIA I Domicilio	11( 2 - 53)	13(3 - 54)	14(4 - 55)	14(4 - 55)	14(4 - 55)	19(4 - 58)	14(4 - 55)	14(4 - 55)
BIZKAIA I Extranjero	65	66	70	70	71	70	70	70
BIZKAIA II (Cruces)	2( 2 - 9)	4(3 - 12)	5(4 - 13)	5(4 - 13)	5(4 - 13)	5(4 - 13)	5(4 - 16)	5(4 - 13)
BIZKAIA II Domicilio	3( 2 - 24)	5(3 - 25)	6(4 - 28)	7(4 - 28)	6(4 - 28)	6(4 - 28)	7(4 - 28)	6(4 - 28)
BIZKAIA II Otra Comunidad	23	26	28	28	28	28	27	27
BIZKAIA II Extranjero	28( 22 - 31)	30(25 - 33)	31(26 - 34)	31(26 - 34)	31(26 - 34)	31(26 - 34)	31(26 - 34)	31(26 - 34)
GIPUZKOA (H. Publicos)	2( 1 - 13)	4(2 - 14)	6(3 - 15)	6(3 - 15)	6(3 - 15)	7(4 - 12)	6(3 - 43)	6(3 - 15)
GIPUZKOA (C. Privadas)	2( 1 - 7)	5(3 - 13)	7(4 - 14)	7(4 - 14)	7(4 - 14)	7(4 - 14)	7(4 - 14)	7(4 - 14)
GIPUZKOA Domicilio	4( 1 - 6)	5(3 - 7)	6(4 - 9)	6(4 - 9)	7(4 - 9)	7(4 - 9)	6(4 - 9)	6(4 - 9)
GIPUZKOA Otra Comunidad	20( 2 - 39)	23(3 - 42)	24(4 - 43)	24(4 - 43)	24(4 - 43)	24(4 - 43)	24(4 - 43)	24(4 - 43)
GIPUZKOA Extranjero	24( 17 - 30)	25(18 - 31)	27(19 - 34)	27(19 - 34)	27(19 - 34)	27(19 - 34)	27(19 - 34)	27(19 - 34)
ARABA (H. Publicos)	2( 2 - 7)	4(2 - 10)	5(3 - 11)	5(3 - 11)	5(3 - 11)	5(3 - 11)	5(3 - 11)	5(3 - 11)
ARABA Domicilio	3( 3 - 4)	5(4 - 7)	6(5 - 8)	6(5 - 8)	6(5 - 8)	6(5 - 8)	6(5 - 8)	6(5 - 8)
Araba Otra comunidad	24( 22 - 26)	26(23 - 29)	27(24 - 30)	27(24 - 30)	27(24 - 30)	27(24 - 30)	28(25 - 30)	27(24 - 30)

## 2.7.CONFIRMACIÓN

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

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

ENFERMEDAD	CASOS	Área Base	Resultado 1º	Confirmación
HIPOTIROIDISMO PRIMARIO CONGENITO PERMANENTE	1	Araba	5	-
	1	Basurto	7	12
	3	Cruces	6	8
			7	9
			4	8
	4	Gipuzkoa	7	9
			7	9
			4	8
			7	12
	<b>total: 9</b>			
HIPERFENILALANINEMIA PERMANENTE-PKU CLÁSICA	1	Gipuzkoa	5	-
	<b>total: 1</b>			
ENFERMEDAD CELULAS FALCIFORMES (FS,FSC)	3	Cruces	7	-
			16	-
			5	-
	2	Basurto	13	-
			6	-
	<b>total: 5</b>			
CONFIRMACIÓN MCADD	1	Gipuzkoa	7	9
<b>total: 1</b>				
DEFICIENCIA BIOTINIDASA	1	Basurto	7	15
	2	Gipuzkoa	5	11
			6	11
	<b>total: 3</b>			
<b>TOTAL: 19</b>				

## Programa de cribado auditivo neonatal de la CAPV. Año 2022.

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 (99,32%) en su fase I (ver tabla). Datos similares al año 2021 (99,92%)

Asimismo, el porcentaje de casos con sospecha de hipoacusia de algún tipo (unilateral o bilateral) detectados en esta fase ha sido del 0,77% (0,76% en 2021).

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

	ARABA	BIZKAIA I (Basurto)	BIZKAIA II (Cruces)	GIPUZKOA	CAPV 2022	CAPV 2021
<b>Nº de Recién Nacidos</b>	<b>2063</b>	<b>3124</b>	<b>3894</b>	<b>4808</b>	<b>13889</b>	<b>14925</b>
<b>Cobertura programa (%)</b>	<b>99,51</b>	<b>99,48</b>	<b>98,97</b>	<b>99,42</b>	<b>99,32</b>	<b>99,92</b>
Test auditivos normales	2.041	3.103	3.798	4.747	13.689	14.325
<b>% de test auditivos normales</b>	<b>99,41</b>	<b>99,84</b>	<b>98,55</b>	<b>99,31</b>	<b>99,23</b>	<b>99,27</b>
Recién nacidos con hipoacusia unilateral	6	2	36	17	61	74
<b>% RN Hipoacusia Unilateral</b>	<b>0,29</b>	<b>0,06</b>	<b>0,93</b>	<b>0,35</b>	<b>0,44</b>	<b>0,51</b>
Recién nacidos con hipoacusia bilateral	6	3	20	16	45	36
<b>% RN Hipoacusia Bilateral</b>	<b>0,29</b>	<b>0,10</b>	<b>0,52</b>	<b>0,33</b>	<b>0,33</b>	<b>0,25</b>
<b>Recién Nacidos con Resultado anormal Fase I (%)</b>	<b>0,58</b>	<b>0,16</b>	<b>1,45</b>	<b>0,69</b>	<b>0,77</b>	<b>0,76</b>

### Resultados Fase II de diagnóstico.

En la fase II de diagnóstico se ha alcanzado una cobertura del 94,34 % en 2022, cifra ligeramente inferior a la del año 2021 (99,09%). Finalmente, se detectaron 24 casos con hipoacusia uni o bilateral lo que supone un 1,74 por 1.000 de los recién nacidos estudiados (ver tabla). Cifras ligeramente inferiores al año 2021 (40 casos y 2,77 por mil).

Tabla. Resultados de cribado en fase II (diagnóstico). Año 2022.

	ARABA	BIZKAIA I (Basurto)	BIZKAIA II (Cruces)	GIPUZKOA	CAPV 2022	CAPV 2021
Nº de casos estudiados Fase II	12	5	52	31	100	109
Fase II no realizada en la CAPV*	0	0	4	2	6	0
<b>% Cobertura cribado</b>	<b>100,0</b>	<b>100,0</b>	<b>92,86</b>	<b>93,94</b>	<b>94,34</b>	<b>99,09</b>
Test auditivos normales	5	1	43	27	76	68
<b>% de test auditivos normales</b>	<b>41,66</b>	<b>20,0</b>	<b>82,69</b>	<b>87,09</b>	<b>76,00</b>	<b>61,46</b>
Nº casos con hipoacusia unilateral	2	1	5	4	12	23
Nº casos con hipoacusia bilateral	5	3	4	0	12	17
<b>Casos/1.000 recién nacidos con Hipoacusia Fase II</b>	<b>3,41</b>	<b>1,29</b>	<b>2,33</b>	<b>0,84</b>	<b>1,74</b>	<b>2,77</b>

\* Traslados, exitus, etc.