

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

## **MEMORIA AÑO 2019**

**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 Pérez.  
D. Miguel Ángel Cortajarena  
D.ª Ana Aguirre.  
D.ª 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.ª 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.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, 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 2019.**

**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

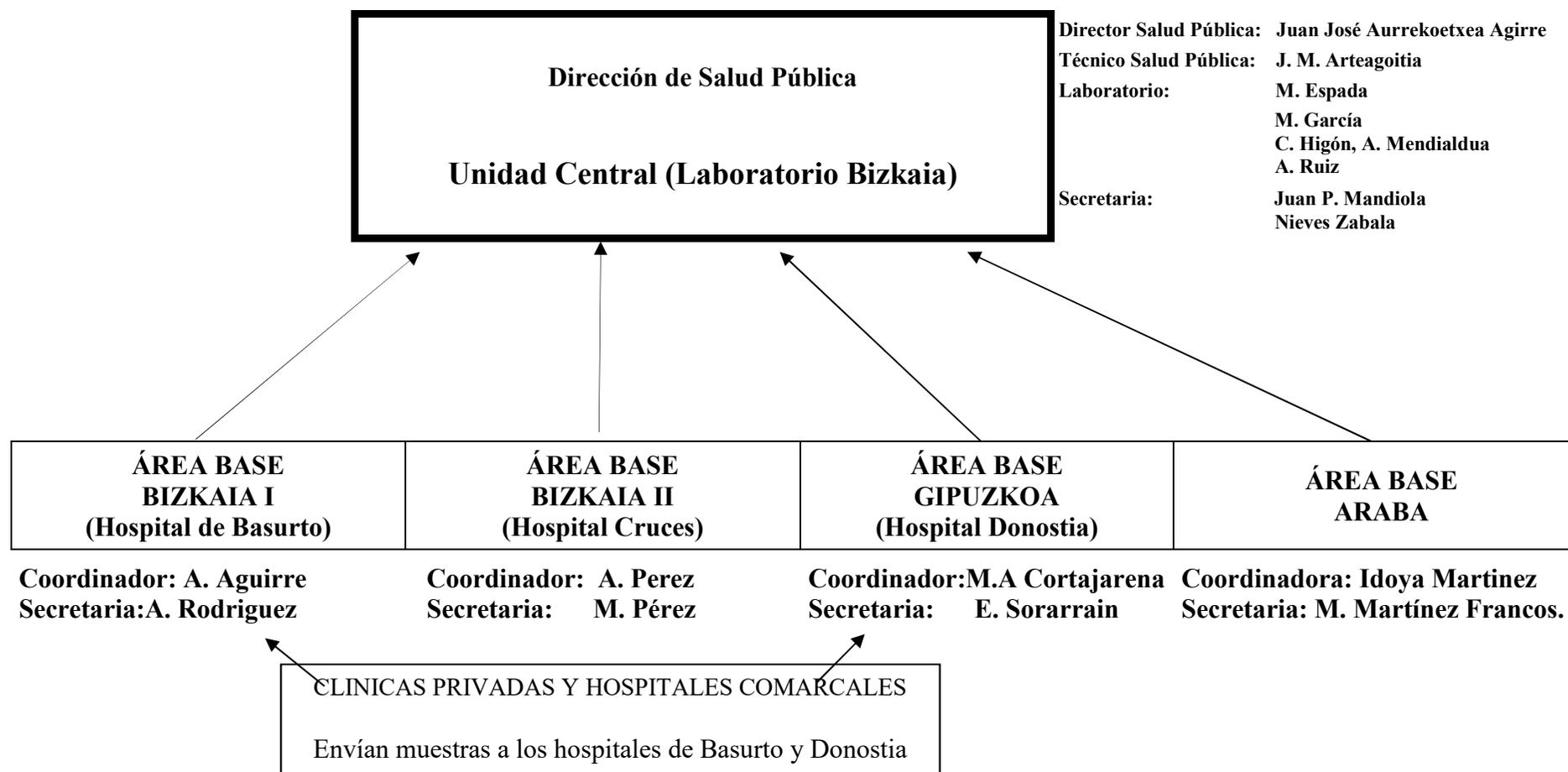
El Programa de Cribado Neonatal de la CAPV, resultó *seleccionado* en la Convocatoria 2013 para la Identificación, recogida y difusión de Buenas prácticas en Enfermedades Raras, por el Comité Institucional de la Estrategia en Enfermedades Raras que coordina el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales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

En el año 2019 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



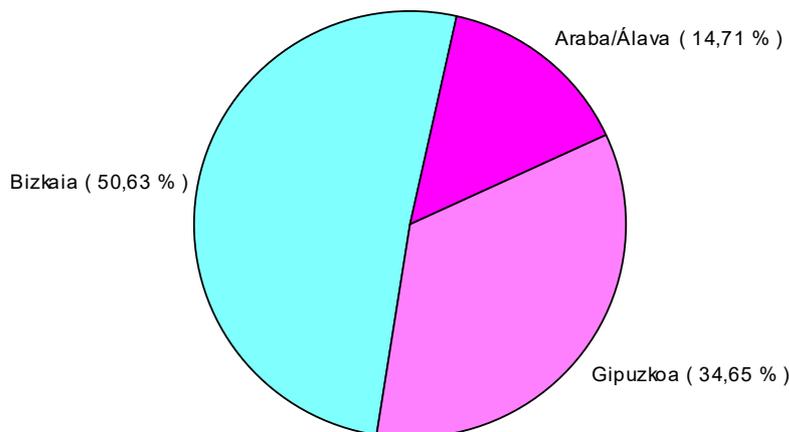
## PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGENITAS (Metabolopatías)

### 1. RECIÉN NACIDOS

#### 1.1. NACIMIENTOS

En el año 2019 se han producido un total de 15.754 nacimientos en la CAPV. Como se aprecia en la Fig. 1, en Bizkaia han nacido 7.977 (50,63%); 5.459 en Gipuzkoa (34,65%) y 2.318 en Álava (14,71%).

Fig. 1 Nacimientos por Territorios Históricos en la CAPV.



Se han producido 663 nacimientos menos que en el año 2018

Tabla 1. Evolución del número de nacimientos por Territorios Históricos en la CAPV. 2017, 2018 y 2019

TERRITORIOS	2017	2018	2019
Araba	2.589	2.425	2.318
Bizkaia	8.884	8.148	7.977
Gipuzkoa	5.968	5.844	5.459
CAPV	17.441	16.417	15.754

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

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

CENTRO		Nº nacimientos	%
Hospitales Públicos	Txagorritxu	2.311	14,65%
	Basurto	2.301	14,59%
	Cruces	4.333	27,47%
	Donostia	3.357	21,28%
	Alto Deba	463	2,94%
	Zumárraga	688	4,36%
	Mendaro	506	3,21%
<b>TOTAL</b>		<b>13.959</b>	<b>88,50%</b>
Clínicas Privadas		1.744	11,06%
Domicilio		51	0,32%
Otra Comunidad		10	0,06%
Extranjero		8	0,05%
<b>Totales</b>		<b>15.772</b>	

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

## ***1.3.BEBÉS RECIÉN NACIDOS EN EL 2019 CON CRIBADO NEONATAL***

De los 15.772 bebés recién nacidos en el 2019, se les realizó el cribado neonatal a 15.688. De los 84 restantes, 77 fueron bebés muertos y 7 bebés nacidos vivos: 3 pertenecen al Hospital de Txagorritxu y firmaron el Disentimiento Informado, 2 pertenecen al Hospital de Donostia y también firmaron el Disentimiento Informado y los 2 restantes fueron cribados en otra Comunidad Autónoma.

### 1.4. ALIMENTACIÓN

El tipo de alimentación que han recibido los bebés recién nacidos en 2019 se ve reflejado en la tabla 2.

Tabla 2. Evolución tipo de alimentación (durante la estancia). Años 2017, 2018 y 2019.

Alimentación	2017	2018	2019
Natural (Lactancia materna exclusiva)	72%	72%	72%
Artificial	10%	10%	10%
Mixta (Lactancia materna mixta)	16%	17%	16%
Otros/No consta	1%	1%	2%

La forma de lactancia natural se mantiene 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	16	0,69%	83	1,04%	37	0,68%	136	0,86%
1500-2500 g	139	5,99%	474	5,93%	277	5,07%	890	5,64%
<2500 g. totales	155	6,68%	557	6,97%	315	5,77%	1.027	6,51%
≥ 2500 g	2.165	93,32%	7.434	93,03%	5.145	94,21%	14.744	93,48%
No consta	-	-	-	-	1	0,02%	1	0,01%
Total R.N.	2.320		7.991		5.461		15.772	

### 1.6. SEMANAS DE GESTACIÓN

El 93,52% de los de partos tiene lugar entre las 37-42 semanas de gestación (Tabla 4). El índice de prematuridad (E.G. < 37 semanas) se mantiene con respecto al año anterior.

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

Semanas	Nº Nacimientos	%
<28	56	0,36 %
28 - 32	146	0,93 %
33 - 36	801	5,08 %
<37 totales	1.003	6,36 %
37 - 42	14.750	93,52 %
>42	2	0,01 %
No consta	17	0,11 %
<b>Total:</b>	<b>15.772</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	15.062	95,50%	Vaginal	11.982	85,84%	1.321	75,75%
Podálica	490	3,11%	Abdominal	1.977	14,16%	397	22,76%
Transverso	70	0,44%	No consta	-	-	26	1,49%
Otros	75	0,48%	Total	13.959		1.744	
No consta	75	0,48%					
<b>Total</b>	<b>15.772</b>						

Se sigue manteniendo el mayor porcentaje de tipo de parto por vía abdominal en el sector privado (22,76 %) frente al sector público (14,16%).

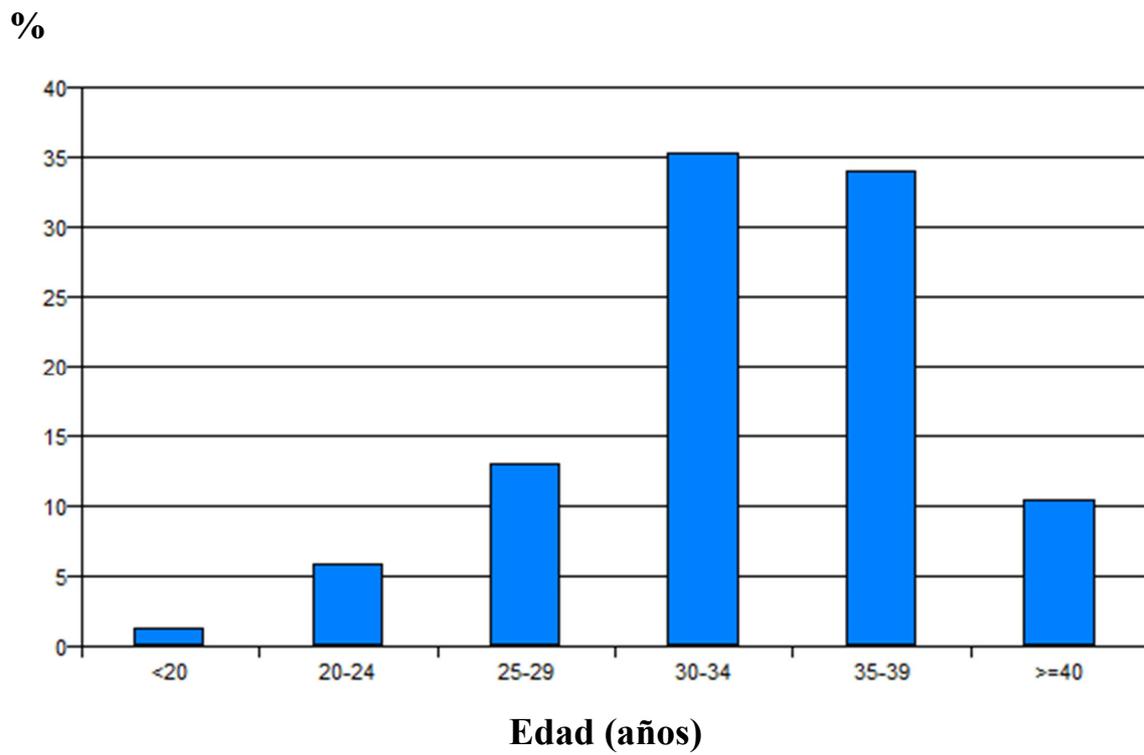
### 1.8. EDAD DE LA MADRE

El mayor número de nacimientos (5.477 casos, 34,73%) se produce entre madres del grupo de edad 30-34 años, seguido del de 35-39 años (5.276 nacimientos, el 33,45%). El correspondiente a madres menores de 20 años ha aumentado 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	1	0,01
15	8	0,05
16	10	0,06
17	31	0,20
18	54	0,34
19	90	0,57
20-24	911	5,78
25-29	2.019	12,80
30-34	5.477	34,73
35-39	5.276	33,45
>=40	1.613	10,23
No consta	282	1,79
<b>TOTAL</b>	<b>15.772</b>	

Fig. 2 Nacimientos según edad materna



## 2. ACTIVIDADES ANALÍTICAS EFECTUADAS

### 2.1. BEBÉS RECIÉN NACIDOS TESTADOS

Durante el año 2019 se han analizado muestras correspondientes a 15.688 bebés recién nacidos vivos. De ellos 15.670 han nacido en centros de la CAPV ó en el domicilio y 18 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	2.304
Basurto	3.619
Cruces	4.327
Gipuzkoa	5.438
<b>Total</b>	<b>15.688</b>

### 2.2. DETERMINACIONES ANALÍTICAS

Se han realizado un total de 183.465 determinaciones analíticas en el laboratorio correspondientes a la detección y seguimiento de casos detectados en la CAPV (Tabla 8) y 64.372 determinaciones analíticas que corresponden a 5.345 muestras de Navarra y 3.851 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	15.693
Test Genético Fibrosis Quística (Mutaciones FQ)	140
Tripsinógeno Inmunoreactivo	15.690
Tripsinógeno a los 21 días (TIR2)	16
Tiroxina papel	15.976
Tirotropina papel	16.256
Variantes de Hemoglobinas	15.701
C5 Isovaleril Carnitina	15.697
Metionina	15.708
3-hidroxi Palmitoil Carnitina	15.692
C5DC Glutaril Carnitina	15.695
Hemoglobinas a los 5 meses	4
Leucina	15.696
C8	15.693
Biotinidasa	9.808
<b>TOTALES</b>	<b>183.465</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	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
<b>TOTAL</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>0,01</b>

#### Hipotiroidismo Congénito (TSH)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	9	9	15	10	43	
< 2500 g	-	-	1	-	1	
<b>TOTAL</b>	<b>9</b>	<b>9</b>	<b>16</b>	<b>10</b>	<b>44</b>	<b>0,28</b>

### Hipotiroidismo Congénito (T4 Total)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	5	4	4	8	21	
< 2500 g	-	1	-	4	5	
<b>TOTAL</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>12</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	-	1	3	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
<b>TOTAL</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>0,02</b>

### Homocistinuria

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

### Acidemia Isovalérica

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

### Acidemia Glutárica tipo 1 (GA 1)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	2	-	1	1	4	
< 2500 g	-	-	1	-	1	
<b>TOTAL</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>1</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>0</b>	<b>0</b>	<b>1</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	4	2	5	2	13	
< 2500 g	-	-	1	-	1	
<b>TOTAL</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>6</b>	<b>2</b>	<b>14</b>	<b>0,09</b>

### Probable Deficiencia de Biotinidasa

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

#### 2.4.2. Mala impregnación

El número de muestras globales rechazadas por mala impregnación es de 28 (0.18%), habiendo aumentado con relación al año 2018 (0,11%)

Área Base	Peso ≥ 2500 g	Peso < 2500 g	Número	%
Araba	1	-	1	0,04%
Basurto	11	-	11	0,30%
Cruces	3	-	3	0,07%
Gipuzkoa	13	-	13	0,24%
<b>TOTAL</b>	<b>28</b>	<b>0</b>	<b>28</b>	<b>0,18%</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	5	3	9
Hipotiroidismo Primario Transitorio	1	-	8	-	9
Hipertirotropinemia transitoria	10	8	9	7	34
Hipotiroidismo Prematuro	-	1	7	1	9
Hipotiroidismo Transitorio con peso >1500 G	-	1	6	12	19
Hipertiroidismo Transitorio	4	3	2	1	10
Hiperfenilalaninemia Permanente	1	-	-	-	1
Hiperfenilalaninemia Permanente Benigna	-	-	-	-	-
Hiperfenilalaninemia transitoria	-	-	-	-	-
MCADD	1	1	-	1	3
Acidemia Glutárica	-	-	-	-	-
Portador Fibrosis Quística	2	3	-	3	8
Fibrosis quística clásica	-	-	-	1	1
Fibrosis Quística negativo TIR>65 y test genético=0	26	23	40	40	129
Enfermedad Células Falciformes (FS, FSC,FC)	2	-	-	-	2
Portador ECF (Fenotipo FAS, FAC)	35	30	35	35	135
Confirmación Homocistinuria	-	1	-	-	1
<b>TOTAL</b>	<b>82</b>	<b>72</b>	<b>112</b>	<b>104</b>	<b>370</b>

### Fibrosis Quística

Testados	15.688
TIR >65 ng/ml 48 h	135 (0.86%)
2 mutaciones	1
1 mutación	8
0 mutaciones	129
TIR 2 (21 días)	14 (0.09%)
Test Sudor	13 (0.08%)

### Mutaciones Detectadas

delF508	5
2183AA>G	1
D1152H	1
621+1G>T	1
R334W	1
G542X	1
<b>Total</b>	<b>10</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 -- 23)	4 (2 -- 25)	5 (3 -- 26)	5 (3 -- 26)	5 (3 -- 26)	5 (3 -- 26)	5 (3 -- 26)	5 (3 -- 26)
BIZKAIA I (C. Privadas)	2 (1 -- 7)	5 (3 -- 92)	7 (4 -- 93)	7 (4 -- 93)	7 (4 -- 93)	7 (4 -- 93)	7 (4 -- 93)	7 (4 -- 93)
BIZKAIA I Domicilio	4 (2 -- 5)	5 (3 -- 6)	6 (4 -- 7)	6 (4 -- 7)	6 (4 -- 7)	6 (4 -- 7)	6 (4 -- 7)	5 (4 -- 7)
BIZKAIA I Otra Comunidad	10 (2 -- 17)	12 (5 -- 18)	14 (8 -- 19)	14 (8 -- 19)	14 (8 -- 19)	14 (8 -- 19)	14 (8 -- 19)	14 (8 -- 19)
BIZKAIA II (Cruces)	2 (2 -- 9)	4 (3 -- 11)	5 (4 -- 13)	5 (4 -- 13)	5 (4 -- 13)	5 (4 -- 13)	5 (4 -- 13)	5 (4 -- 13)
BIZKAIA II Domicilio	2 (2 -- 3)	3 (3 -- 5)	5 (4 -- 9)	5 (4 -- 9)	5 (4 -- 9)	5 (4 -- 9)	5 (4 -- 9)	5 (4 -- 9)
BIZKAIA II Otra Comunidad	3 (2 -- 6)	6 (3 -- 8)	9 (4 -- 9)	9 (4 -- 9)	9 (4 -- 9)	9 (4 -- 12)	9 (4 -- 9)	9 (4 -- 9)
BIZKAIA II Extranjero	22 (16 -- 67)	25 (17 -- 68)	26 (20 -- 69)	26 (20 -- 69)	26 (20 -- 69)	26 (20 -- 69)	26 (20 -- 69)	26 (26 -- 69)
GIPUZKOA (H. Públicos)	2 (1 -- 369)	4 (2 -- 15)	6 (4 -- 18)	6 (4 -- 18)	6 (4 -- 18)	6 (4 -- 18)	6 (4 -- 18)	6 (4 -- 18)
GIPUZKOA (C. Privadas)	2 (1 -- 13)	5 (3 -- 15)	7 (4 -- 16)	7 (4 -- 16)	7 (4 -- 16)	7 (4 -- 16)	7 (4 -- 16)	7 (4 -- 16)
GIPUZKOA Domicilio	4 (2 -- 6)	5 (3 -- 9)	7 (4 -- 10)	7 (4 -- 10)	7 (4 -- 10)	7 (4 -- 10)	7 (4 -- 10)	7 (4 -- 10)
GIPUZKOA Otra Comunidad	6 (6 -- 6)	7 (7 -- 7)	10 (10 -- 10)	10 (10 -- 10)	10 (10 -- 10)	10 (10 -- 10)	10 (10 -- 10)	10 (10 -- 10)
GIPUZKOA Extranjero	2 (2 -- 2)	5 (5 -- 5)	6 (6 -- 6)	6 (6 -- 6)	6 (6 -- 6)	6 (6 -- 6)	6 (6 -- 6)	6 (6 -- 6)
ARABA (H. Públicos)	2 (1 -- 8)	3 (2 -- 10)	5 (4 -- 12)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 12)
ARABA Domicilio	4 (3 -- 5)	6 (4 -- 7)	7 (5 -- 8)	7 (5 -- 8)	7 (5 -- 8)	7 (5 -- 8)	7 (5 -- 8)	7 (5 -- 8)
ARABA Otra Comunidad	2 (2 -- 2)	3 (3 -- 3)	4 (4 -- 4)	4 (4 -- 4)	4 (4 -- 4)	4 (4 -- 4)	7 (7 -- 7)	---
ARABA Extranjero	149 (59 -- 239)	151 (60 -- 242)	152 (61 -- 243)	152 (61 -- 243)	152 (61 -- 243)	152 (61 -- 243)	153 (61 -- 243)	152 (61 -- 243)

## 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	5	Cruces	7	15
			7	14
			6	7
			7	8
			9	12
	1	Basurto	5	10
	3	Gipuzkoa	6	11
7			12	
9			15	
	<b>total: 9</b>			
FIBROSIS QUISTICA CLASICA	1	Gipuzkoa	7	8
	<b>total: 1</b>			
HIPERFENILALANINEMIA PERMANENTE-PKU CLASICA	1	Araba	5	7
	<b>total: 1</b>			
CONFIRMACION MCAD	3	Basurto	6	9
		Gipuzkoa	4	9
		Araba	8	10
		<b>total: 3</b>		
ENFERMEDAD CELULAS FALCIFORMES (FS,FSC)	2	Araba	6	-
			7	-
		<b>total: 2</b>		
DEFICIENCIA BIOTINIDASA	1	Basurto	9	14
	<b>total: 1</b>			
	<b>TOTAL: 17</b>			

## Programa de cribado auditivo neonatal de la CAPV. Año 2019.

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 (99,99%) en su fase I (ver tabla 12). Datos similares al año 2018 (99,97%)

Asimismo, el porcentaje de casos con hipoacusia de algún tipo (unilateral o bilateral) detectados en esta fase ha sido del 0,70% (0,80% en 2018).

Tabla 12. Resultados en fase I (cribado). Año 2019

	ARABA	BIZKAIA I (Basurto)	BIZKAIA II (Cruces)	GIPUZKOA	CAPV 2019	CAPV 2018
<b>Cobertura programa (%)</b>	<b>99,96</b>	<b>100,00</b>	<b>100</b>	<b>99,98</b>	<b>99,99</b>	99,97
Test auditivos normales	2.275	3.609	4.281	5.405	15.570	16.198
<b>% de test auditivos normales</b>	<b>99,05</b>	<b>99,76</b>	<b>99,15</b>	<b>98,85</b>	<b>99,20</b>	99,2
Recién nacidos con hipoacusia unilateral	21	4	37	15	77	87
<b>% RN Hipoacusia Unilateral</b>	<b>0,62</b>	<b>0,16</b>	<b>0,64</b>	<b>0,65</b>	<b>0,50</b>	0,53
Recién nacidos con hipoacusia bilateral	9	4	7	12	32	43
<b>% RN Hipoacusia Bilateral</b>	<b>0,33</b>	<b>0,08</b>	<b>0,21</b>	<b>0,17</b>	<b>0,20</b>	0,26
<b>Recién Nacidos con Resultado anormal Fase I (%)</b>	<b>1,3</b>	<b>0,22</b>	<b>0,99</b>	<b>0,5</b>	<b>0,70</b>	0,80

### Resultados Fase II de diagnóstico.

En la fase II de diagnóstico ha alcanzado una cobertura del 97,66 % en 2019, mejorando la cifra del año 2018. En 2 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 24 casos con hipoacusia uni o bilateral lo que supone un 1,53 por 1.000 de los recién nacidos estudiados (ver tabla 13). Cifras similares al año 2018 (32 casos y 1,96 por mil).

Tabla 13. Resultados de cribado en fase II (diagnóstico). Año 2019.

	ARABA	BIZKAIA I (Basurto)	BIZKAIA II (Cruces)	GIPUZKOA	CAPV 2019	CAPV 2018
Nº de casos estudiados Fase II	28	8	44	27	107	125
Fase II no realizada en la CAPV*	2	0	0	0	2	3
<b>% Cobertura cribado</b>	<b>93,33</b>	<b>100,00</b>	<b>100,00</b>	<b>100,00</b>	<b>97,25</b>	<b>97,66</b>
Test auditivos normales	25	2	34	22	83	112
<b>% de test auditivos normales</b>	<b>89,29</b>	<b>25,00</b>	<b>77,27</b>	<b>81,48</b>	<b>68,26</b>	<b>74,40</b>
Nº casos con hipoacusia unilateral	2	3	4	2	11	22
Nº casos con hipoacusia bilateral	1	3	6	3	13	10
<b>Casos/1.000 recién nacidos con Hipoacusia Fase II</b>	<b>1,30</b>	<b>1,65</b>	<b>2,31</b>	<b>0,92</b>	<b>1,53</b>	<b>1,96</b>

\* Traslados, exitus, etc.