

EAE-KO JAIOBERRIEN SORTZETIKO GAIXOTASUNEN BAHEKETA EGITEKO PROGRAMA

2017KO MEMORIA

JAIOPERRIEN SORTZETIKO GAIXOTASUNEN BAHEKETARAKO AHOLKU BATZORDEA

Lehendakaria: Alberto López Legorburu jauna

Idazkaria: Leire Gil Majuelo andrea

Bokalak:

Jaioberrien Baheketa eta Hipoakusia Programaren koordinatzaileak

Aitziber Perez andrea

Miguel Angel Cortajarena jauna

Ana Aguirre andrea.

Idoya Martinez andrea

Jose Antonio Municio jauna

Euskal Herriko Pediatria Elkartearen ordezkaria

Ignacio Díez López jauna

Ginekologia eta Obstetriziarako Euskal Erakundearen ordezkaria

Mercedes Fraca Padilla andrea

Osakidetzaren Osasun Laguntzarako Zuzendaritzaren ordezkarietan

Enrique Peiro Callizo jauna

Adelina Perez andrea

Osasun Sailaren ordezkaria

Mercedes Espada Sáez Torre andrea

Txema Arteagoitia jauna

EAE-KO AMAETXE PUBLIKO ETA PRIBATUEN ZERRENDA

Ospitale publikoak: Txagorritxu, Basurtu, Gurutzeta, Donostia, Debagoiena, Zumarraga, Mendaro

Ospitale pribatuak: Quirón, Pilareko Ama Birjina Osasun Zentroa, Poliklinika Gipuzkoa, IMQ Zorrotzaurre eta San José klinika.

SARRERA

Txosten honetan laburbiltzen dira EAEko Jaioberrien Sortzetiko Gaixotasunen Baheketarako Programaren esparruan (alegia, metabolopatiaren programan) 2017an gauzatutako jarduerak.

Halaber, datu soziosanitario interesgarriak ematen dira gure autonomia-erkidegoko ama-umeen egoera orokorraren ikuspegia zein den jakiteko. Informazio hori guztia programaren bidez kudeatzen den Jaioberrien Erregistro Ofizialetik eskuratu da.

Amaitzeko, Programaren berezko kalitate-adierazleen berri ere ematen da, eraginkorra izan den balioesteko.

EAEan jaiotako haurtxoen ia % 100 programan sartuta daudela kalkulatzen da.

Emaitza biokimikoak azkar lortu behar direla aintzat hartuta –behar izanez gero tratamenduari hasiera emateko–, lortutako erantzun-denborek adierazten dute era honetako programetan normalean izaten dena baino askoz ere arinago lortu direla emaitzak, eta, horrenbestez, antolaketa-diseinua baliozkoa dela erakusten digu.

Gaur egun, jaioberrietan 11 gaixotasunen behaketa egiten da: “Sortzetiko hipotiroidismoa, fenilzetonuria, kate ertaineko azil CoA deshidrogenasaren eskasia (MCADD), fibrosi quistikoa, zelula faltziformeen anemia, I. motako azidemia glutarikoak, kate luzeko azil CoA deshidrogenasaren eskasia, astigar-jarabearen usaina duen gernu-gaixotasuna, azidemia isobalerikoa eta homozistinuria eta Hipocausia”.

2016an, Nafarroan eta Kantabrian jaiotako haurrak sartu genituen Jaioberrien Baheketarako Programan; hortaz, Osasun Sistema Nazionalaren oinarritzko zerbitzu-eskaintzaren 7 gaixotasunen baheketa egin zen (aurrerago adierazten dira).

2017an, Entzumen-galera sartu zen Jaioberrien Sortzetiko Gaixotasunen Baheketa Programan, eta jaio-berrien datuak jaso ziren, Osasun Sailaren Erregistroan.

2014ko martxoaren 20an, "Osasun Sistema Nazionaleko jaioberrien baheketa egiteko populazio-programaren informazio-sistemaren" oinarritzko gutxieneko datuak adostu ziren, Osasun Sistema Nazionalan jaioberrien baheketa egiteko populazio-programaren informazio-sistema garatzeko Osasun Publikoaren Batzordeko lan-taldeak proposatuta (talde hori autonomia erkidegoetako ordezkariak osatzen dute-tartean EAEkoek– eta Osasun Publikoaren Zuzendaritza Nagusiak koordinatzen du).

2014ko azaroaren 6an, urriaren 31ko SSI/2065/2014 Agindua argitaratu zen BOEn, zeinaren bidez aldatzen baitira irailaren 15eko 1030/2006 Errege Dekretuaren I., II. eta III. eranskinak (1030/2006 Errege Dekretua, Osasun Sistema Nazionalako zerbitzu-eskaintza komuna eta hura eguneratzeko prozedura ezartzen dituen).

Jaioberrien baheketaren kasuan, bereziki nabarmentzen da garrantzitsua dela, alde batetik, informazio-sistema bat izatea, autonomietan eta Estatuan populazio-programa horiei behar bezalako jarraipena eta ebaluazioa egin ahal izateko, eta, bestetik, baita kalitatea kudeatzeko sistema bat ere, autonomia erkidego guztietan baheketa-prozesuak modu homogeneoan egiteko.

3.3.1. atalean jaso dira zer gaixotasun dauden sartuta Osasun Sistema Nazionalaren oinarrizko zerbitzu-eskaintzaren barruko Jaioberrien Baheketarako Populazio Programan: Sortzetiko hipotiroidismoa, fenilzetonuria, fibrosi kistikoa, kate ertaineko azil CoA deshidrogenasaren eskasia, kate luzeko azil CoA deshidrogenasaren eskasia, azidemia glutarikoa eta igitai-formako zelulen anemia.

2015eko otsailean, Osasun, Gizarte Zerbitzu eta Berdintasun Ministerioak Jaioberrien Baheketa Programaren Informazio Sistema jarri zuen abian (SICN).

2017ko azaroan, Osasun Publikoaren Batzordearen barruan “Populazioaren baheketa buruzko txostena” eratu zen, eta SICNren lantaldea horren barruan txertatu zen.

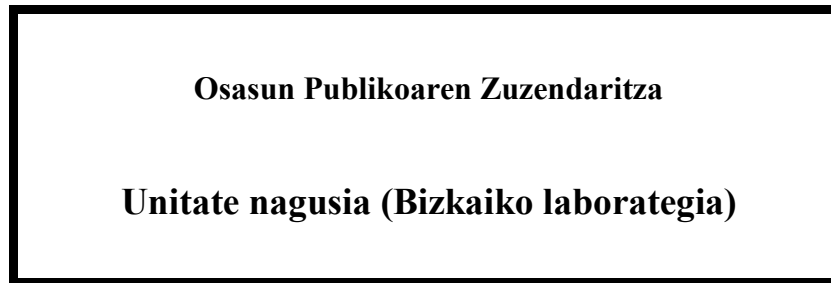
Osasun, Gizarte Zerbitzu eta Berdintasunerako Ministerioak koordinatzen duen Gaixotasun Arraroen Estrategiaren Erakunde-batzordeak EAeko Jaioberrien Baheketarako Programa hautatu zuen 2013ko deialdian gaixotasun arraroen jardunbide egokiak identifikatzeko, banatzeko eta hedatzeko gainerako autonomia erkidegoek jarraitu beharreko eredu izateko.

2017n, Kimika Klinikoko Unitateak egiaztageria berriz balioestea lortu du UNE-EN ISO 15189 arauaren menpean: “Laborategi Klinikoak” Kalitateari eta kompetentziari buruzko berariazko betekizunak”, Jaioberrien Baheketarako programan sartutako hamar gaixotasun horietan inplikaturako markatzaile guztietarako.

Jarduera eta lorpen horiek guztiak EAeko Jaioberrien Baheketarako Programan diharduten oinarrizko eremuetako eta Osasun Publikoaren Zuzendaritzako profesional-taldearen emaitza dira.

Gainera, Osasun Saileko Zerbitzu Zuzendaritzako teknikarien laguntza (arazo informatikoak konpontzeko) eta erkidego honetan haurrak erditzen diren zentro pribatu guztien laguntza ere izan dugu. Balio beza honek horiei guztiei eskerrak emateko.

PROGRAMAREN EGITURA



Osasun Publikoaren zuzendaria: **Miren Dorronsoro.**
 Osasun Publikoaren teknikaria: **J.M. Arteagoitia**
 Laborategia: **M.Espada**
 M. García
 C.Higón, A.Mendialdua
 A. Ruiz,
 Idazkaria: **Joseba Olano Beraza**
 Nieves Zabala

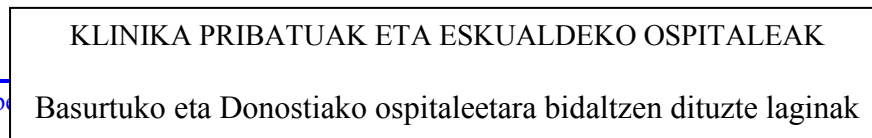
| | | | |
|--|---|--|------------------------------------|
| OINARRIZKO EREMUA BIZKAIA I (Basurtuko Ospitalea) | OINARRIZKO EREMUA BIZKAIA II (Gurutzetako Ospitalea) | OINARRIZKO EREMUA GIPUZKOA (Donostia Ospitalea) | OINARRIZKO EREMUA ARABA |
|--|---|--|------------------------------------|

Koordinatzailea: A.Aguirre
**Idazkaria: L.Idigoras/
A.Rodriguez**

Koordinatzailea: A.Perez
Idazkaria: M. Pérez

**Koordinatzailea: Miguel Angel
Cortajarena**
Idazkaria: E. Sorarrain

Koordinatzailea: Idoya Martinez
Secretaria: M. Martínez Francos.

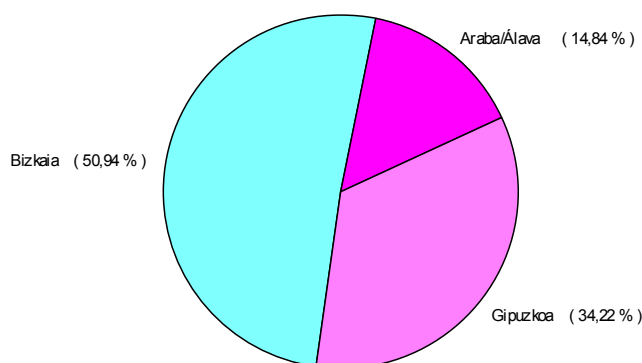


JAIOPERRIEN SORTZETIKO GAIXOTASUNAK (metabolopatiak) BAHETZEKO PROGRAMA

JAIOTZAK

2017an 17.441 haur jaio ziren EAEn. 1. irudian agertzen denez, Bizkaian 8.884 haur jaio zen (% 50,94); Gipuzkoan, 5.968 haur (% 34,22), eta Araban, 2.589 (% 14,84).

1. irudia. EAEn jaiotako haurrak, lurralde historikoen arabera.



2016an baino 1.190 haur gutxiago jaio dira.

1 taula. EAEn jaiotako haurren kopuruaren bilakaera, lurralde historikoen arabera. 2015, 2016 eta 2017

| LURRALDEAK | 2015 | 2016 | 2017 |
|------------|--------|--------|--------|
| Araba | 2.882 | 2.761 | 2.589 |
| Bizkaia | 9.674 | 9.451 | 8.884 |
| Gipuzkoa | 6.742 | 6.420 | 5.968 |
| EAE | 19.298 | 18.632 | 17.441 |

JAIOTZA-ZENTROAK

EAEn jaiotako haurren banaketa, amaetxeen arabera:

| ZENTROA | | Jaiotza-kop. | % |
|--------------------------|-------------|--------------|--------------|
| Ospitale publikoak | Txagorritxu | 2.572 | |
| | Basurtu | 2.364 | |
| | Gurutzeta | 4.790 | |
| | Donostia | 3.626 | |
| | Debagoiena | 492 | |
| | Zumarraga | 741 | |
| | Mendaro | 534 | |
| | Guztira | 15.119 | 86,58 |
| Klinika pribatuak | | 2.255 | 12,91 |
| Helbidea | 67 | 0,38 | |
| Beste erkidego bat | 10 | 0,06 | |
| Atzerria | 12 | 0,07 | |
| Guztira | | 17.463 | |

Aurreko urteetako emaitzekin alderatuta, zentro publiko eta pribatuen ehunekoak ez dira aldatu.

2017KO JAIOPERRIAK, BAHEKETA EGINDA DUTENAK

2017an jaiotako 17.463 haurretatik 18.563ri egin zitzaien baheketa. Gainerako 76 haurretatik 74 hilik jaio ziren, eta 2 bizirik (Donostiako Ospitalean). 1ek baimen informatua ez emateko agiria sinatu zuen, 1en gurasoek ez zituzten laginak bidali.

ELIKADURA

2. taulan ageri da 2017an jaiotako haurrek izan duten elikadura-mota.

2 taula. Elikadura-motaren bilakaera. 2015., 2016. eta 2017. urteak.

| Elikadura | 2015 | 2016 | 2017 |
|---|------|------|------|
| Naturala (amagandiko edoskitzea soilik) | % 71 | % 72 | % 72 |
| Artifiziala | % 11 | % 11 | % 10 |
| Biak (amagandiko edoskitze mistoa) | % 17 | % 16 | % 16 |
| Beste batzuk / Daturik ez | % 2 | % 1 | % 1 |

Edoskitze naturalak eutsi egiten dio aurreko urteko datuen aldean, eta elikadura-motari dagokionez, ehuneko handiena horrela edoskitzen da.

PISUA

3. taula. Haurtxoen ehunekoak, jaioberri guztiak kontuan hartuta, jaiotzean zuten pisuaren arabera.

| Pisua | Araba | | Bizkaia | | Gipuzkoa | | Guztira | % |
|-------------------|--------------|--------|--------------|--------|--------------|--------|---------------|-------|
| < 1.500 g | 33 | 1,27% | 99 | 1,11% | 55 | 0,92% | 187 | 0.92 |
| 1.500-2.500 g | 161 | 6,22% | 517 | 5,80% | 365 | 6,11% | 1.043 | 6.11 |
| Daturik ez | 1 | 0,04% | 2 | 0,04% | 2 | 0,03% | 5 | 0.03 |
| < 2.500 g guztira | 195 | 7,53% | 618 | 6,94% | 422 | 7,06% | 1.235 | 7.07 |
| ≥ 2500 g | 2.394 | 92,47% | 8.282 | 93,06% | 5.552 | 92,94% | 16.228 | 92.93 |
| Daturik ez | - | - | 1 | 0,02% | - | - | | 0.01 |
| Guztira JE | 2.589 | | 8.900 | | 5.974 | | 17.463 | |

HAURDUNALDI-ASTEAK

Erditzeen % 93,37 haurdunaldiko 37-42. asteetan izaten dira (4. taula). Aurre-erditzearen indizea (AE < 37 aste) pixka bat gutxitu da aurreko urtekoaren aldean.

4 taula. Jaiotza-ehunekoa, haurdunaldi-asteen arabera JEn test bidez aztertutakoa kontuan hartuta.

| Asteak | Jaiotza-kop. | % |
|-----------------|---------------|-----------------|
| <28 | 58 | 0,33 % |
| 28 - 32 | 182 | 1,04 % |
| 33 - 36 | 894 | 5,12 % |
| <37 guztira | 1.134 | % 6,49 |
| 37 - 42 | 16.306 | 93,37 % |
| > 42 | 1 | % 0.01 |
| Daturik ez | 22 | 0,13 % |
| Guztira: | 17.463 | % 100,00 |

ERDITZE-MOTA

5. taula. Jaioberrien ehunekoa, jaioberria nola zetorren kontuan hartuta eta erditze-motaren arabera.

| Aurkezpena | Kopuru a | % | Sektore publikoa | | Sektore pribatua | |
|------------------|---------------|-------|------------------|---|------------------|-------|
| | | | Kopuru a | % | Kopuru a | % |
| Buruz behera | 16.645 | 95,32 | | | | |
| Hankaz behera | 618 | 3,54 | | | | |
| Zeharka | 80 | 0,46 | | | | |
| Beste batzuk | 75 | 0,43 | | | | |
| Daturik ez | 45 | 0,26 | | | | |
| Guztira | 17.463 | | | | | |
| Mota | | | | | | |
| Baginakoa | 12.947 | 85,63 | | | 1.653 | 73,30 |
| Abdominal | 2.172 | 14,37 | | | 577 | 25,59 |
| Daturik ez | | - | | | 25 | 1,11 |
| Guztira | 15.119 | | | | 2.255 | |

Sektore pribatuan sabel-bideko erditze gehiago izaten dira sektore publikoan baino (% 25,59 eta % 14,37 hurrenez hurren).

AMAREN ADINA

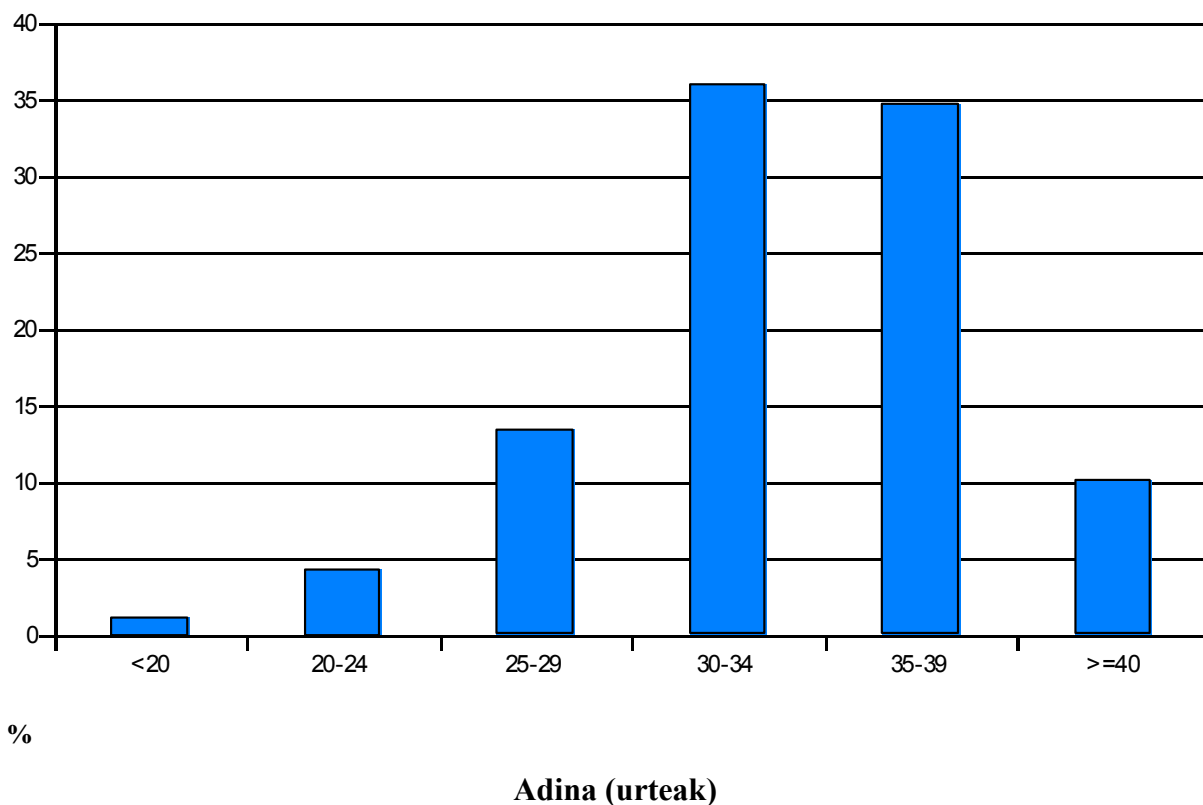
Ume gehienak 30-34 urteko amek erditzen dituzte (6.207 jaiotza, % 35,54); eta haien ondoren 35-39 urtekoek (5.985 jaiotza, % 34,27).

20 urtetik beherako amen kopuruak gora egin du zertxobait aurreko urtekoaren aldean (6. taula).

6. taula. EAEn jaiotako haurren proportzioa, amaren adinaren arabera.

| Adina | Guztira | % |
|------------|---------------|-------|
| <14 | 3 | 0,02 |
| 15 | 4 | 0,02 |
| 16 | 15 | 0,09 |
| 17 | 44 | 0,25 |
| 18 | 70 | 0,40 |
| 19 | 77 | 0,44 |
| 20-24 | 755 | 4,32 |
| 25-29 | 2.322 | 13,30 |
| 30-34 | 6.207 | 35,54 |
| 35-39 | 5.985 | 34,27 |
| >= 40 urte | 1.745 | 9,99 |
| Daturik ez | 236 | 1,35 |
| | 17.463 | |

2. irudia. Jaiotzak amaren adinaren arabera



[EGINDAKO JARDUERA ANALITIKOAK](#)

TESTATUTAKO JAIOPERRIAK

2017an bizirik jaiotako 17.387 haurtxoen laginak aztertu dira. Haietatik 17.365 EAEko zentroetan zein etxeetan jaio dira, eta 22 beste autonomia-erkidego batean edo atzerrian. Jaioberri horien jatorria honako hau da, programako oinarrizko eremuen arabera:

7. taula. EAEn test bidez aztertutako jaioberriak.

| Oinarrizko eremua | Kopurua |
|---------------------------|---------|
| Araba | 2.574 |
| Bizkaia I (Basurto) | 4.059 |
| Bizkaia II (Gurutzeta) | 4.804 |
| Gipuzkoa | 5.950 |
| Guztira | 17.387 |

ZEHAZTAPEN ANALITIKOAK

227.338 zehaztapen analitiko egin dira laborategian, EAEn aurkitutako kasuen detekzioari eta jarraipenari dagozkienak (8. taula), eta 68.286 zehaztapen analitiko, Nafarroari eta Kantabriari dagozkienak.

8. taula. EAEn egindako zehaztapen analitikoen banaketa, hipotiroidismoa, hiperfenilalaninemia, fibrosi kistikoa, MCAD, ZFG, LCHAD, GA_1, MSUD, homozistinuria eta azidemia isobalerikoa detektatzeko eta horien jarraipena egiteko.

| Zehaztapena | Kopurua |
|--|-----------------|
| Fenilalanina paperean | 17.392 |
| Fibrosi kistikoaren test genetikoa (FKren mutazioak) | 126 |
| Tripsinogeno immunoerreaktiboa | 17.387 |
| Tripsinogenoa 21 egunera (TIR 2) | 21 |
| Tiroxina paperean | 17.756 |
| Tirotropina paperean | 18.129 |
| Hemoglobinen aldaerak | 17.399 |
| C5 Isobaleril karnitina | 17.390 |
| Metionina | 17.397 |
| 3-hidroxi palmitoil karnitina | 17.390 |
| C5DC Glutaril karnitina | 17.390 |
| Hemoglobinak 5 hilabeterekin | 7 |
| Leuzina | 17.390 |
| C8,C10,C16 | 17.388x3=52.164 |
| GUZTIZKOAK | 227.338 |

METODOAK

Hauek dira zehaztapen analitikoak egiteko eta horien balio diskriminatzaileak ateratzeko erabilitako metodoak.

| | <u>Erabilitako metodoa</u> | <u>Eten-puntua</u> |
|---------------------------------------|--|---|
| Fenilalanina | Tandem erako masa-espektrometria | Amonioa: 151.5 µmol/L |
| Tirosina | Tandem erako masa-espektrometria | Amonioa: 178.6 µmol/L |
| TSH | Fluoreszentzia denbora atzeratuan | 10 µU/mL |
| Tiroxina (T4) guztira | Fluoreszentzia denbora atzeratuan | 6 µg/dL baino gutxiago edo 20 µg/dL baino gehiago |
| C8,C10,C16,C5,C5DC, Met, Leu, C16-OH | Tandem erako masa-espektrometria | 0.5, 0.5, 8.0, 0.79 eta 0.37 42, 263, 0.07 µmol/L hurrenez hurren |
| Tripsinogenoa (TIR) | Fluoreszentzia denbora atzeratuan | 65 ng/ml |
| FKaren mutazioen azterketa | Kit Abbot; 32 mutazio Kit Abbot; 50 mutazio | |
| Zelula falziformeen gaixotasuna (ZFG) | Kromatografia likidoa | |

BESTE LAGIN BAT ESKATZEA

Beste lagin bat eskatzeko atalean bereizketa hau egiten da:

Retesting indizea

Edozein arrazoiengatik berriz eskatutako lagin-kopurua zein den adierazten du (inpregnazio txarragatik izan ezik).

Hiperfenilalaninemia

| Pisua | Araba | Basurtu | Gurutzeta | Gipuzkoa | Kopurua | % |
|----------------|----------|----------|-----------|----------|----------|-------------|
| ≥ 2500 g | - | - | - | - | 0 | |
| < 2500 g | - | - | 1 | - | 1 | |
| Daturik ez | - | - | - | - | - | |
| GUZTIRA | 1 | 1 | 2 | 0 | 4 | 0,02 |

Sortzetiko hipotiroidismoa (TSH)

| Pisua | Araba | Basurtu | Gurutzeta | Gipuzkoa | Kopurua | % |
|----------------|----------|-----------|-----------|----------|-----------|-------------|
| ≥ 2500 g | 3 | 9 | 15 | 4 | 31 | |
| < 2500 g | 1 | 1 | 6 | 4 | 12 | |
| Daturik ez | - | - | - | - | - | |
| GUZTIRA | 4 | 10 | 21 | 8 | 43 | 0,25 |

Sortzetiko hipotiroidismoa (T4 guztira)

| Pisua | Araba | Basurtu | Gurutzeta | Gipuzkoa | Kopurua | % |
|----------------|----------|----------|-----------|-----------|-----------|-------------|
| ≥ 2500 g | - | 5 | 4 | 10 | 19 | |
| < 2500 g | 1 | 1 | 3 | 5 | 10 | |
| Daturik ez | - | - | - | - | - | |
| GUZTIRA | 1 | 6 | 7 | 15 | 29 | 0,17 |

Kate ertaineko AcilCoA deshidrogenasaren urritasuna (MCADD)

| Pisua | Araba | Basurtu | Gurutzeta | Gipuzkoa | Kopurua | % |
|----------------|----------|----------|-----------|----------|----------|-------------|
| ≥ 2500 g | - | - | - | - | - | |
| < 2500 g | - | - | - | - | - | |
| Daturik ez | - | - | - | - | - | |
| GUZTIRA | 0 | 0 | 0 | 0 | - | 0,00 |

Homozistinuria

| Pisua | Araba | Basurtu | Gurutzeta | Gipuzkoa | Kopurua | % |
|----------------|----------|----------|-----------|----------|-----------|-------------|
| ≥ 2500 g | 1 | 3 | 2 | 0 | 6 | |
| < 2500 g | - | 4 | 1 | 0 | 5 | |
| Daturik ez | - | - | - | - | - | |
| GUZTIRA | 1 | 7 | 3 | 0 | 11 | 0,06 |

Azidemia isobalerikoa

| Pisua | Araba | Basurtu | Gurutzeta | Gipuzkoa | Kopurua | % |
|----------------|----------|----------|-----------|----------|----------|-------------|
| ≥ 2500 g | - | 2 | - | - | 2 | |
| < 2500 g | - | - | - | 1 | 1 | |
| Daturik ez | - | - | - | - | - | |
| GUZTIRA | 0 | 2 | 0 | 1 | 3 | 0,02 |

1. motako azidemia glutarikoa (GA-I).

| Pisua | Araba | Basurtu | Gurutzeta | Gipuzkoa | Kopurua | % |
|----------------|----------|----------|-----------|----------|----------|-------------|
| ≥ 2500 g | - | - | - | 1 | 1 | |
| < 2500 g | - | - | 1 | - | 1 | |
| Daturik ez | - | - | - | - | - | |
| GUZTIRA | 0 | 0 | 1 | 1 | 2 | 0,01 |

Astigar-jarabearen usaineko gernu-gaixotasuna

| Pisua | Araba | Basurtu | Gurutzeta | Gipuzkoa | Kopurua | % |
|----------------|----------|----------|-----------|----------|----------|-------------|
| ≥ 2500 g | - | 1 | 1 | - | 2 | |
| < 2500 g | - | 1 | - | - | 1 | |
| Daturik ez | - | - | - | - | 0 | |
| GUZTIRA | 0 | 2 | 1 | 0 | 3 | 0,02 |

Kate luzeko Azil Co A deshidrogenasaren eskasia (LCHADD).

| Pisua | Araba | Basurtu | Gurutzeta | Gipuzkoa | Kopurua | % |
|----------------|----------|----------|-----------|----------|----------|-------------|
| ≥ 2500 g | 2 | - | - | - | 2 | |
| < 2500 g | - | - | - | - | 0 | |
| Daturik ez | - | - | - | - | - | |
| GUZTIRA | 2 | 0 | 0 | 0 | 2 | 0,01 |

Fibrosi Kistikoa TIR 2 (TIR>100 ng/ml) eta test genetikoa = 0

| Pisua | Araba | Basurtu | Gurutzeta | Gipuzkoa | Kopurua | % |
|----------------|----------|----------|-----------|----------|-----------|-------------|
| ≥ 2500 g | 3 | 7 | 4 | 5 | 19 | |
| < 2500 g | 1 | - | 1 | - | 2 | |
| Daturik ez | - | - | - | - | - | |
| GUZTIRA | 4 | 7 | 5 | 5 | 21 | 0,12 |

Inpregnazio txarra

Inpregnazio txarratik guztira baztertutako lagin-kopurua % 0,08 izan da; behera egin du 2017ko proportzioarekiko (% 0,17).

| Área Base | Pisua ≥ 2500 g | Pisua < 2500 g | Kopurua | % |
|----------------|-------------------|-------------------|-----------|-------------|
| Gurutzeta | 4 | 2 | 6 | 0,12 |
| Basurtu | 1 | - | 1 | 0,02 |
| Gipuzkoa | 6 | 1 | 7 | 0,12 |
| Araba | - | - | - | - |
| GUZTIRA | 11 | 3 | 14 | 0,08 |

DETEKTATUTAKO KASUAK

9. taulan ageri da detektatutako kasuen zerrenda, oinarrizko eremuaren arabera, behin betiko hasierako diagnostikoa kontuan hartuta.

9. taula. EAEn detektatutako gaixotasun endokrino-metabolikoen kopurua.

| Gaixotasuna | Araba | Basurtu | Gurutzeta | Gipuzkoa | Kopurua guztira |
|--|-----------|-----------|------------|-----------|--------------------|
| Sortzetiko hipotiroidismo primario iraunkorra | 1 | 1 | 1 | 1 | 4 |
| Hipotiroidismo primario iragankorra | | | | 3 | 3 |
| Hipertirotropinemia iragankorra | 3 | 9 | 22 | 6 | 40 |
| Hipotiroxinemia goiztiarra | 2 | 2 | 9 | 2 | 15 |
| Hipotiroxinemia iragankorra >1.500 g-ko pisua | - | 3 | 8 | 14 | 25 |
| Hipertiroxinemia iragankorra | 2 | 2 | - | 1 | 5 |
| Hiperfenilalaninemia iraunkorra | - | - | - | - | - |
| Hiperfenilalaninemia iraunkor onbera | 1 | - | - | - | 1 |
| Hiperfenilalaninemia iragankorra | - | - | 1 | - | 1 |
| MCADaren berrespena | - | - | - | - | - |
| Azidemia Glutarikoaren berrespena | - | - | 1 | - | 1 |
| Fibrosi kistikoaren eramailea | 1 | 3 | 2 | 5 | 11 |
| Fibrosi kistiko klasikoa | | - | 1 | - | 1 |
| Fibrosi kistiko negatiboa TIR >65 eta test genetikoa=0 | 26 | 25 | 40 | 23 | 114 |
| Zelula faltziformeen gaixotasuna (FS, FSC, FC) | 2 | 1 | 1 | - | 4 |
| ZFGaren eramailea (fenotipoa FAS, FAC) | 43 | 25 | 32 | 27 | 127 |
| Homozistinuriaren berrespena | - | - | - | - | - |
| GUZTIRA | 81 | 71 | 118 | 82 | 352 |

Fibrosi kistikoa

| | |
|--------------------|-------------|
| Testatuta | 17.387 |
| TIR >65 ng/ml 48 h | 126 (% 7) |
| 2 mutazio | 1 |
| Mutazio 1 | 11 |
| 0 mutazio | 114 |
| TIR 2 (21 egun) | 21 (% 0.12) |
| Izerdiaren testa | 16 (% 0.09) |

Detektatutako mutazioak

| | |
|----------|---|
| delF508 | 8 |
| R117H | 1 |
| 2183AA-G | 1 |

| | |
|---------|----|
| N1303K | 1 |
| G85E | 1 |
| G542X | 1 |
| Guztira | 13 |

POSITIBO FALTSUAK

Positibo faltsutzat jotzen dira screening-en eten-puntutik gorako balioak agertu dituzten kasuak, eta bigarren laginean berretsi ez direnak. Ez da detektatu positibo faltsurik.

ERANTZUN-DENBORAK BAHEKETAN

Taula honetan ikusten dira programaren erantzun-denborak bizi-egunetan, screening-eko etapa bakoitza kontuan hartuta; hau da, lagina hartzea, laborategian jasotzea eta emaitza igortzea.

10 taula. Erantzun-denborak bizi-egunetan, oinarrizko eremuaren arabera, mediana eta tarte-eskala gisa adierazita.

| OINARRIZK O EREMUA | Lagina hartzea | Sarrera laborat. | LEHEN EMAITZAK | | | | |
|-------------------------------|-------------------|---------------------|------------------|----------------------|---------------------|---|------------------|
| | | | TIR (ng/mL) | TSH (μ U/mL) | T4 (μ g/dl) | PHE, C8, C10, C16, MET, LEU, C16-OH, C5, C5DC (μ mol/L) | FN |
| BIZKAIA I (Basurtu) | 2 (1 -- 8) | 4 (2 -- 12) | 5 (4 -- 13) | 5 (4 -- 13) | 5 (4 -- 13) | 5 (4 -- 13) | 5 (4 -- 13) |
| BIZKAIA I (Klinika) | 2 (1 -- 4) | 5 (3 -- 13) | 7 (4 -- 16) | 7 (4 -- 16) | 7 (4 -- 16) | 7 (4 -- 16) | 7 (4 -- 16) |
| BIZKAIA I etxean | 3 (2 -- 4) | 5 (3 -- 6) | 6 (6 -- 10) | 6 (6 -- 10) | 6 (6 -- 10) | 6 (6 -- 10) | 6 (6 -- 10) |
| BIZKAIA I Atzerria | 66 (66 -- 66) | 67 (67 -- 67) | 70 (70 -- 70) | 70 (70 -- 70) | 70 (70 -- 70) | 70 (70 -- 70) | 72 (72--72) |
| BIZKAIA II (Gurutzeta) | 2 (2 -- 9) | 4 (3 -- 11) | 5 (4 -- 13) | 5 (4 -- 13) | 5 (4 -- 14) | 5 (4 -- 13) | 5 (4 -- 12) |
| BIZKAIA II Etxean | 2 (2 -- 33) | 4 (2 -- 34) | 5 (4 -- 35) | 5 (4 -- 35) | 5 (4 -- 35) | 5 (4 -- 35) | 5 (4 -- 35) |
| BIZKAIA II beste autonomia | 3 (2 -- 40) | 6 (3 -- 41) | 8 (4 -- 42) | 8 (4 -- 42) | 7 (4 -- 42) | 7 (4 -- 42) | 7 4(-42) |
| BIZKAIA II Atzerrian | 33 (16 -- 65) | 34 (18 -- 68) | 35 (22 -- 69) | 35 (21 -- 69) | 35 (21 -- 69) | 35 (21 -- 69) | 35 (22 -- 69) |
| GIPUZKOA (ospitale) | 2 (1 -- 13) | 4 (3 -- 14) | 6 4(-15) | 6 (4 -- 15) | 6 (4 -- 15) | 6 4(-15) | 6 (4 -- 16) |
| GIPUZKOA (Klinika) | 2 1(-33) | 5 (3 -- 37) | 7 (4 -- 38) | 7 (4 -- 38) | 7 (4 -- 38) | 7 (4 -- 38) | 7 (4 -- 38) |
| GIPUZKOA Etxean | 4 (3 -- 6) | 6 (4 -- 10) | 8 (5 -- 12) | 8 (5 -- 12) | 8 (5 -- 12) | 8 (5 -- 12) | 8 (5 -- 12) |
| GIPUZKOA Atzerria | 49 (35-71) | 54 (36 -- 75) | 55 (39 -- 76) | 55 (39-76) | 55 (39-76) | 55 (39 -- 76) | 55 (39 -- 77) |

| | | | | | | | |
|------------------|------------------|------------------|------------------|------------------|------------------|------------------|------------------|
| ARABA (ospitale) | 2 (2 -- 7) | 3 (2 -- 10) | 5 (3 -- 11) | 5 (3 -- 11) | 5 (3 -- 11) | 5 (3 -- 11) | 5 (3 -- 11) |
| ARABA Etxean | 3 (2 -- 4) | 5 3(-6) | 6 (4 -- 7) | 6 (4 -- 7) | 6 (4 -- 7) | 6 (4 -- 7) | 6 (4 -- 7) |
| ARABA Beste | 22 (20 -- 24) | 25 (23 -- 27) | 24 (24 -- 24) | 26 (24-28) | 26 (24 -- 28) | 26 (24 -- 28) | 26 (24 -- 28) |
| ARABA Atzerria | 8 (8 -- 8) | 9 (9 -- 9) | 10 10(-10) | 10 (10 -- 10) | 10 (10 -- 10) | 10 10(-10) | 10 (10 -- 10) |

Baieztapena

11. taulan kasua atzeman eta berretsi den unean dituen bizi-egunak ikusten dira, jatorrizko oinarrizko eremuaren arabera.

11. taula. Oinarrizko eremuetan detektatutako kasuen erantzun-denborak, bizi-egunetan.

| | | | 1. emaitza | Baieztapena | |
|---------------------------------|-------------------------|---|---------------|-------------|----|
| Sortzetiko iraunkorra | hipotiroidismo primario | 1 | Gurutzeta | 5 | 9 |
| | | 1 | Gipuzkoa | 4 | 7 |
| | | 1 | Araba | 6 | 10 |
| | | 1 | Basurtu | 5 | 7 |
| Hiperfenilalaninemia iraunkorra | | 1 | Araba | 6 | 8 |
| Azidemia Glutarikoa | | 1 | Gurutzeta | 4 | 9 |
| Fibrosi kistiko klasikoa | | 1 | Gurutzeta | 10 | 10 |
| Zelula falziformeen gaixotasuna | | 1 | (Arabako ed.) | 7 | - |
| | | 1 | Araba | 5 | - |
| | | 1 | Gurutzeta | 9 | - |
| | | 1 | Basurtu | 5 | - |

ENTZUMEN-GALERAREN BAHEKETA

Haurtzaroko entzumen-galera osasun-arazo garrantzitsu bat da, hizkuntzaren garapena eta ikasketa baldintzatzen baititu, eta, beraz, kaltetutako haurren garapen emozionalean eta sozialean eragiten du. Jaioberrien eta edoskitzaileen entzumen-galeraren prebalentzia bizirik jaiotako 1.000tik 1,5 eta 6,0 kasutan jotzen da (OMEren datuak, entzumen-galeraren mailaren arabera).

Euskadin, haurren gorrieriaren detekzio goiztiarraren programa 2003an hasi zen, eta amatasun-eremua duten zentroetan (publikoetan zein pribatuetan) mailaka ezarri zen. Baheketa-proba gisa, otoemisio akustikoak ezarri ziren, eta hainbat fasetan egin ziren, positibo faltsuak saihesteko. 2012. urtean, programa berriz diseinatu zen, eta otoemisio akustiko ebokatuarekin egindako baheketa entzumen potentzial ebokatu automatizatuarekin ordezkatu zen; azken hori nazioartean *gold* estandartzat hartuta dago, jaioberriaren entzumen-bide osoa miatzeko aukera ematen baitu.

Entzumen-baheketako programaren barruan baheketako I. fasea sartzen da. Fase hori amatasun-eremua duten zentro publiko eta pribatu guztietan egiten da. Baheketaren I. fasea gainditzen ez duten jaioberriak II. fasera bidaltzen dira, diagnostiko eta jarraipenerako, entzumen-galerako kasuen erreferentzia-zentroetara, Osakidetza lau Unibertsitate Ospitaletako ORL-zerbitzuetara.

I. faseko emaitzak

Euskadiko jaioberrien entzumen-baheketako programak estaldura handia (% 99,85) lortu du I. fasean (ikus 12.taula). 2016ko datuen antzekoak (% 99,6)

Halaber, fase honetan detektatutako mota bateko eta besteko entzumen-galeren (aldebakarrekoa edo aldebikoa) kasuen ehunekoa % 0,91 izan da (2016an % 1,4).

12 taula. I. faseko emaitzak (baheketa). 2017

| | ARABA | BIZKAIA I (Basurtu) | BIZKAIA II (Gurutzeta) | GIPUZKO A | EAE 2017 | EAE 2016 |
|--|--------------|------------------------|---------------------------|--------------|--------------|----------|
| Programaren estaldura (%) | 99,92 | 99,97 | 99,65 | 99,90 | 99,85 | 99,59 |
| Entzumen-test normalak | 2.548 | 4.041 | 4.735 | 5.870 | 17.194 | 18.137 |
| Entzumen-test normalen %a | 99,06 | 99,70 | 99,08 | 98,70 | 99,63 | 98,57 |
| Aldebakarreko entzumen-galera duten jaioberriak | 15 | 8 | 31 | 50 | 104 | 194 |
| Aldebakarreko entzumen-galera duten jaioberrien %a | 0,58 | 0,20 | 0,65 | 0,84 | 0,60 | 1,05 |
| Aldebiko entzumen-galera duten jaioberriak | 9 | 6 | 12 | 27 | 54 | 70 |
| Aldebiko entzumen-galera duten jaioberrien %a | 0,35 | 0,15 | 0,25 | 0,45 | 0,31 | 0,38 |
| Emaitza anormalak dituzten jaioberriak I. fasea (%) | 0,93 | 0,35 | 0,90 | 1,29 | 0,91 | 1,43 |

Diagnostikoaren II. faseko emaitzak.

Diagnostikoaren II. fasean, 2017an % 94,3ko estaldura lortu zen, 2016an bezalaxe. 7 kasutan fase hori ezin izan zen Osakidetzako ospitaleetan egin, aztertu beharreko kasuak beste autonomia erkidego batera lekualdatzeagatik edo heriotzagatik. Azkenik, aldebakarreko edo alde biko entzumen-galera zuten 37 kasu detektatu ziren (aztertutako jaioberrien 1.000tik 2,1; ikus 13 taula). 2016an antzeko zifrak (35 kasu eta 1.000tik 1,9).

13 taula. II faseko baheketaren emaitzak (diagnostiko). Año 2017.

| | ARABA | BIZKAIA I (Basurtu) | BIZKAIA II (Gurutzeta) | GIPUZKOA | EAE 2017 | EAE 2016 |
|--|------------|------------------------|---------------------------|------------|-------------|-------------|
| Aztertutako kasuen kopurua, II. Fasea | 18 | 14 | 42 | 75 | 149 | 265 |
| II. fasea ez da EAEn egin* | 4 | 0 | 1 | 2 | 7 | 15 |
| Baheketaren estalduraren %a | 75,0 | 100 | 97,67 | 97,40 | 94,30 | 94,3 |
| Entzumen-test normalak | 13 | 3 | 32 | 64 | 112 | 222 |
| Entzumen-test normalen %a | 72,22 | 21,43 | 76,19 | 85,33 | 75,17 | 88,8 |
| Aldebakarreko entzumen-galera duten kasuen %a | 2 | 6 | 5 | 6 | 19 | 18 |
| Alde biko entzumen-galera duten kasuen %a | 3 | 5 | 5 | 5 | 18 | 17 |
| Kasuak/1.000 jaioberri entzumen-galerarekin II. fasea (%) | 1,9 | 2,7 | 2,1 | 1,8 | 2,1 | 1,9 |

* Lekualdaketak, exitusak, eta abar.

Laborategiaren argitalpenak eta ikastaroak

“Objetivos y Requisitos de Calidad del Programa de Cribado Neonatal en el País Vasco” ahozko komunikazioa. (SESPAS XVII Kongresua, SEEren bilera zientifikoa, Bartzelona, 2017ko irailaren 6-8)

E8 topaketa. Jaioberrien Baheketen bilera, Osasun Publikoaren ikuspegitik. Menorkako Osasun Publikoaren XXVIII. ikastaroa. 2017ko irailaren 20a, Llatzeret de Maó

Ikerketa-proiektuetan parte hartzea

1.- DESPROGENRH proiektua “Rh fetalaren genotipatze ez-inbaditzaile baten protokolo optimizatu bat garatzea”.