

# **EAE-KO JAIÖBERRIEN SORTZETIKO GAIÖTASUNEN BAHEKETA- PROGRAMA**

## **2019KO MEMORIA**

**JAIOPERRIETAN SORTZETIKO GAIXOTASUNEN BAHEKETA EGITEKO  
AHOLKU BATZORDEA**

**Batzordeburua: Alberto Perez Legorburu**

**Idazkaria: Leire Gil Majuelo andrea**

**Batzordekideak:**

**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 ordezkariak**

**Ignacio Díez López jauna**

**Ginekologiako eta Obstetriziako EAEko Erakundearen ordezkariak**

**Mercedes Fraca Padilla andrea**

**Osakidetzaren Osasun-Laguntzako Zuzendaritzaren ordezkariak**

**Enrique Peiro Callizo jauna**

**Adelina Perez Alonso andrea**

**Osasun Sailaren ordezkariak**

**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.**

## HITZAURREA

**Txosten honetan, 2019an EAeko Jaioberrien Sortzetiko Gaixotasunen Baheketa Programaren esparruan gauzatutako jarduerak laburbiltzen dira (Metabolopatia eta Hipoakuasia Programa).**

**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-adierazleak ere eskaintzen dira, eraginkorra den balioesteko.**

**Kalkulatzen da EAEn jaiotako haurtxoen % 100 hartzen dituela Programak.**

**Emaitza biokimikoak azkar eskuratzeari dagokionez, arintasun handiagoa adierazten dute lortutako erantzun-denborek eta, hala badagokio, tratamendua hasteak era honetako programetan izan ohi dena baino eta, horrenbestez, antolaketa-diseinua baliozkoa dela erakusten du.**

**Gaur egun, jaioberrietan 12 gaixotasunen behaketa egiten da: «Sortzetiko hipotiroidismoa, fenilzetonuria, kate ertaineko azil CoA deshidrogenasaren eskasia (MCADD), fibrosi kistikoa, igitai-itxurako zelulen anemia, I. motako azidemia glutarikoa, kate luzeko azil CoA deshidrogenasaren eskasia, astigar-jarabearen usaina duen gernu-gaixotasuna, azidemia isobalerikoa, homozistinuria, biotinidasa eta hipoakuasia».**

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

**2017an, entzumen-galera sartu zen Jaioberrien Sortzetiko Gaixotasunen Baheketa Programan, eta jaioberrien datuak jaso ziren Osasun Sailaren Jaioberrien Erregistroan.**

**2014ko martxoaren 20an, “Osasun Sistema Nazionaleko Jaioberrien Baheketa Programaren Informazio Sistema” osatzen duten oinarrizko gutxieneko datuak adostu ziren, Osasun Publikoaren Batzordeak Osasun Sistema Nazionaleko Jaioberrien Baheketa Programaren Informazio Sistema garatzeko sortutako lantaldeak proposatuta. Osasun Publikoaren Zuzendaritza Nagusiak koordinatutako lantalde hori autonomia erkidegoetako ordezkariak osatzen dute.**

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

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

3.3.1. apartatuan, adierazita daude Osasun Sistema Nazionalaren oinarrizko zerbitzu-eskaintzaren barruko Jaioberrien Baheketako Populazio Programa osatzen dituzten gaixotasunak: 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.

2019ko maiatzean, Jaioberrietan biotinidasa-eskasiaren Baheketa jarri zen abian.

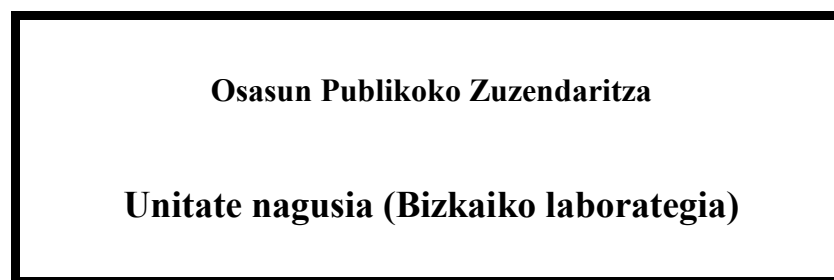
EAEko Jaioberrien Baheketa Programa hautatu zuen 2013ko deialdian Osasun, Gizarte Zerbitzu eta Berdintasunerako Ministerioak koordinatzen duen Gaixotasun Arraroen Estrategiaren Batzorde Institutuzionalak, gaixotasun arraroen jardunbide egokiak identifikatzeko, banatzeko eta hedatzeko, gainerako autonomia erkidegoek jarraitu beharreko eredu gisa.

2019an, egiaztagiria berriz ebaluatzea lortu du Kimika Klinikoko Unitateak UNE-EN ISO 15189 arauaren menpe: “Laborategi Klinikoak: kalitateari eta konpetentziari buruzko berariazko betekizunak”, Jaioberrien Baheketa programan sartutako hamabi gaixotasun horietan inplikaturako markatzaile guztietarako.

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

Gainera, Osasun Saileko Zerbitzu Zuzendaritzako teknikarien laguntza eduki dugu arazo informatikoak konpontzeko, eta erkidego honetako zentro pribatu guztien laguntza ere bai, non jaiotzak gertatzen diren. Balio beza honek guztiei eskerrak emateko.

## PROGRAMAREN EGITURA

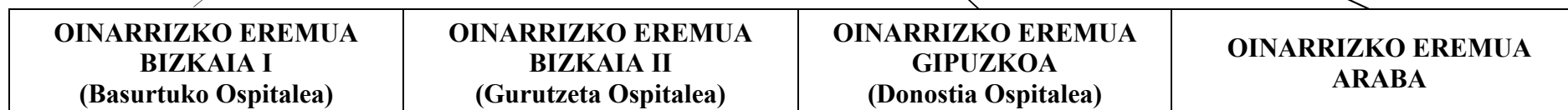


Osasun Publikoko zuzendaria: **Juan José Aurrekoetxea Agirre**

Osasun Publikoko teknikaria: **J. M. Arteagoitia**

Laborategia: **M. Espada**  
**M. García**  
**C. Higón, A. Mendiadua**  
**A. Ruiz**

Idazkaria: **Juan P. Mandiola**  
**Nieves Zabala**



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

**Koordinatzailea: A. Perez**  
**Idazkaria: M. Pérez**

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

**Koordinatzailea: Idoya Martinez**  
**Idazkaria: M. Martínez Francos**

KLINIKA PRIVATUAK ETA ESKUALDEKO OSPITALEAK

Laginak bidaltzen dituzte Basurtuko eta Donostiako ospitaleetara

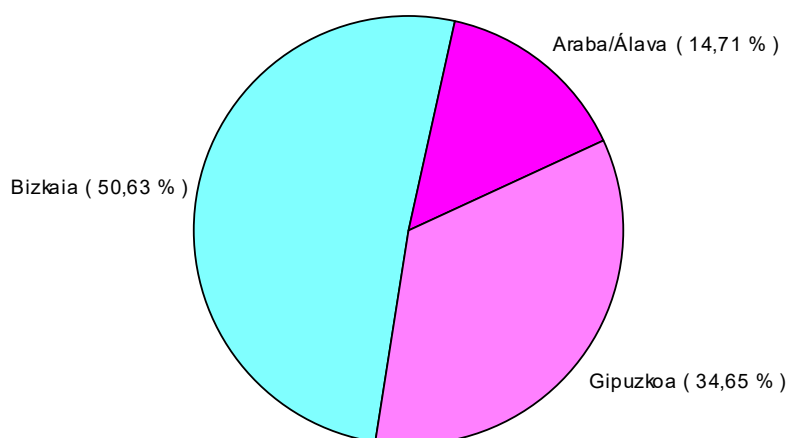
## JAIOPERRIEN SORTZETIKO GAIXOTASUNAK BAHETZEKO PROGRAMA (Metabolopatiak)

### 1. JAIOPERRIAK

#### 1.1. JAIOTZAK

2019an 15.754 haur jaio ziren EAEn. **1. irudian agertzen denez, Bizkaian 7.977 haur jaio dira (% 50,63); Gipuzkoan, 5.459 haur (% 34,65), eta Araban, 2.318 (% 14,71).**

**1. irudia. EAEn jaiotako haurrak, lurralde historikoaren arabera.**



**2018an baino 663 haur gutxiago jaio dira**

**1 taula. EAEn jaiotako haurren kopuruaren bilakaera, lurralde historikoaren arabera. 2017, 2018 eta 2019**

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

### **1.2.JAIOTZA-ZENTROAK**

**EAEn izandako jaiotzen banaketa, amaetxeen arabera:**

<b>ZENTROA</b>		<b>Jaiotza kopurua</b>	<b>%</b>
<b>Ospitale publikoak</b>	<b>Txagorritxu</b>	<b>2.311</b>	<b>% 14,65</b>
	<b>Basurtu</b>	<b>2.301</b>	<b>% 14,59</b>
	<b>Gurutzeta</b>	<b>4.333</b>	<b>% 27,47</b>
	<b>Donostia</b>	<b>3.357</b>	<b>% 21,28</b>
	<b>Debagoiena</b>	<b>463</b>	<b>% 2,94</b>
	<b>Zumarraga</b>	<b>688</b>	<b>% 4,36</b>
	<b>Mendaro</b>	<b>506</b>	<b>% 3,21</b>
	<b>GUZTIRA</b>	<b>13.959</b>	<b>% 88,50</b>
<b>Klinika pribatuak</b>		<b>1.744</b>	<b>% 11,06</b>
<b>Etxea</b>		<b>51</b>	<b>% 0,32</b>
<b>Beste erkidego bat</b>		<b>10</b>	<b>% 0,06</b>
<b>Atzerria</b>		<b>8</b>	<b>% 0,05</b>
<b>Guztira</b>		<b>15.772</b>	

**Aurreko urteetako emaitzekin alderatuta, gora egin dute pixka bat zentro publikoen ehunekoek.**

### **1.3.BAHEKETA EGINDA DUTEN 2019KO JAIOBERRIAK**

**2019an jaiotako 15.772 haurretatik 15.688ri egin zitzairen baheketa. Gainerako 84 haurretatik, 77 hilik jaio ziren eta 7 bizirik: haietako 3 Txagorritxu Ospitalekoak dira eta jakinarazi ondorengo desadostasuna sinatu zuten; beste 2 Donostiako Ospitalekoak dira eta haiek ere sinatu zuten jakinarazi ondorengo desadostasuna; gainerako 2ei baheketa egin zitzairen beste autonomia-erkidego batean.**



### 1.4. ELIKADURA

2. taulan adierazi da 2019an jaiotako haurrek jasotako elikadura mota.

2 taula. Elikadura motaren bilakaera egonaldian zehar. 2017., 2018. eta 2019. urteak.

Elikadura	2017	2018	2019
Naturala (amagandiko edoskitzea soilik)	% 72	% 72	% 72
Artifiziala	% 10	% 10	% 10
Biak (amagandiko edoskitze mistoa)	% 16	% 17	% 16
Beste batzuk / Ez da jaso	% 1	% 1	% 2

Aurreko urteko ehuneko bera mantentzen du edoskitze naturalak, oraindik ere elikadura mota ohikoena delarik.

### 1.5. PISUA

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

Pisua	Araba		Bizkaia		Gipuzkoa		GUZTIRA	
< 1500 g	16	% 0,69	37	% 0,68	83	% 1,04	136	% 0,86
1500-2500 g	139	% 5,99	277	% 5,07	474	% 5,93	890	% 5,64
< 2.500 g guztira	155	% 6,68	315	% 5,77	557	% 6,97	1.027	% 6,51
≥ 2500 g	2.165	% 93,32	5.145	% 94,21	7.434	% 93,03	14.744	% 93,48
Ez da jaso	-	-	1	% 0,02	-	-	1	% 0,01
Jaioberriak guztira	2.423		5.846		7.991		15.772	

### 1.6. HAURDUNALDI-ASTEAK

Erditzeen % 93,52 haurdunaldiko 37-42. asteetan izaten dira (4. taula).

Aurre-erditzearen indizea (AE < 37 aste) mantentzen da aurreko urtekoaren aldean.

4 taula. Jaiotzen ehunekoa testatutako jaioberriekiko, haurdunaldi-asteen arabera.

Asteak	Jaiotza kop.	%
<28	56	% 0,36
28 - 32	146	% 0,93
33 - 36	801	% 5,08
< 37 guztira	1.003	% 6,36
37 - 42	14.750	% 93,52
>42	2	% 0,01
Ez da jaso	17	% 0,11
<b>Guztira:</b>	<b>15.772</b>	<b>% 100,00</b>

### 1.7. ERDITZE MOTA

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

Aurkezpena	Kop.	%	Mota	Sektore publikoa		Sektore pribatua	
				Kop.	%	Kop.	%
Buruzkoa	15.062	% 95,50	Baginala	11.982	% 85,84	1.321	% 75,75
Ipurdizkoa	490	% 3,11	Abdominala	1.977	% 14,16	397	% 22,76
Zeharkakoa	70	% 0,44	Ez da jaso	-	-	26	% 1,49
Beste batzuk	75	% 0,48	Guztira	13.959		1.744	
Ez da jaso	75	% 0,48					
<b>Guztira</b>	<b>15.772</b>						

Sektore pribatuan sabel-bideko erditze gehiago izaten dira sektore publikoan baino (% 22,76 eta % 14,16 hurrenez hurren).

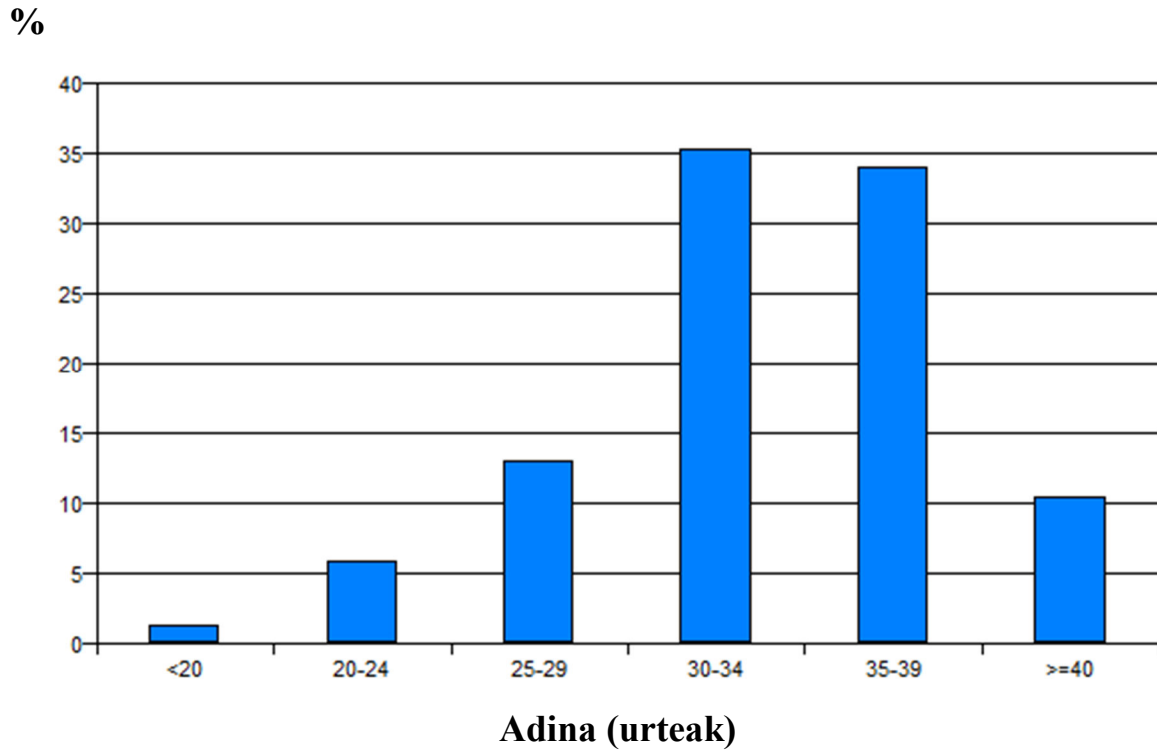
### 1.8. AMAREN ADINA

Jaiotza gehienak 30-34 urteko amen artean izan da (5.477 jaiotza, % 34,73); eta, haien ondoren, 35-39 urtekoen taldean (5.276 jaiotza, % 34,45). 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	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
Ez da jaso	282	1,79
<b>GUZTIRA</b>	<b>15.772</b>	

## 2. irudia. Jaiotzak amaren adinaren arabera



## 2. EGINDAKO JARDUERA ANALITIKOAK

### 2.1. TESTATUTAKO JAIOBERRIAK

2019an, bizirik jaiotako 15.688 haurtxoen laginak aztertu dira. Haietatik, 15.670 EAeko zentroetan zein etxeetan jaio dira, eta 18 beste autonomia-erkidego batean edo atzerrian. Hau da Programaren oinarritzko eremuen araberrako jatorria:

7 taula. EAEn testatutako jaioberriak.

Oinarritzko eremua	Kopurua
Araba	2.304
Basurtu	3.619
Gurutzeta	4.327
Gipuzkoa	5.438
<b>Guztira</b>	<b>15.688</b>

### 2.2. ZEHAZTAPEN ANALITIKOAK

183.465 zehaztapen analitiko egin dira laborategian, EAEn aurkitutako kasuen detekzioari eta jarraipenari dagozkienak (8. taula), eta 64.372 zehaztapen analitiko, 5.345 Nafarroari dagozkionak eta 3.851 Kantabriari.

8 taula. EAEn egindako zehaztapen analitikoen banaketa, hipotiroidismoa, hiperfenilalaninemia, fibrosi kistikoa, MCADD, ZFG, LCHAD, GA\_1, MSUD, homozistinuria eta azidemia isobalerikoa detektatzeko eta haien jarraipena egiteko.

Zehaztapena	Kopurua
Fenilalanina paperean	15.693
Fibrosi kistikoaren test genetikoa (FKren mutazioak)	140
Tripsinogeno immunoerreaktiboa	15.690
Tripsinogenoa 21 egunetara (TIR 2)	16
Tiroxina paperean	15.976
Tirotropina paperean	16.256
Hemoglobinen aldaerak	15.701
C5 Isobaleril karnitina	15.697
Metionina	15.708
3-hidroxi palmitoil karnitina	15.692
C5DC Glutaril karnitina	15.695
Hemoglobinak 5 hilabetetara	4
Leuzina	15.696
C8	15.693
Biotinidasa	9.808
<b>GUZTIRA</b>	<b>183.465</b>

### 2.3.METODOAK

Jarrian, zehaztopen analitikoak egiteko eta haien balio diskriminatzaileak ateratzeko erabilitako metodoak laburbiltzen dira

	<u>Erabilitako metodoa</u>	<u>Eten-puntua</u>
Fenilalanina	Tandem erako masa-espektrometria	151.5 µmol/L
Tirosina	Tandem erako masa-espektrometria	178.6 µmol/L
TSH	Fluoreszentzia denbora atzeratuan	10 µU/mL
Tiroxina (T4) guztira	Fluoreszentzia denbora atzeratuan	6 g/dL µ edo 20 g/dLµ baino gehiago
C8,C5,C5DC, Met, Leu, C16-OH	Tandem erako masa-espektrometria	0.5, 0.79, 0.37 µmol/L 42, 263, 0.07 µmol/L hurrenez hurren
Tripsinogenoa (TIR)	Fluoreszentzia denbora atzeratuan	65 ng/ml
FQ mutazioak	Kit Elucigene; 50 mutazio	
Igitai-itxurako zelulen gaixotasuna (ZFG)	Kromatografia likidoa	
Biotinidasa	Fluorimetria	0.5 pertzentila

### 2.4.BESTE LAGIN BAT ESKATZEA

Beste lagin bat eskatzeko apartatuan, bereizketa hau egiten da:

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

#### Sortzetiko hipotiroidismoa (TSH)

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	9	9	15	10	43	
< 2500 g	-	-	1	-	1	
<b>GUZTIRA</b>	<b>9</b>	<b>9</b>	<b>16</b>	<b>10</b>	<b>44</b>	<b>0,28</b>

### Sortzetiko hipotiroidismoa (T4 guztira)

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	5	4	4	8	21	
< 2500 g	-	1	-	4	5	
<b>GUZTIRA</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>12</b>	<b>26</b>	<b>0,17</b>

### Kate ertaineko AcilCoA deshidrogenasaren urritasuna (MCADD)

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	1	1	-	1	3	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
<b>GUZTIRA</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>0,02</b>

### Homozistinuria

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	-	2	-	-	2	
< 2500 g	-	1	-	-	1	
<b>GUZTIRA</b>	<b>0</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>3</b>	<b>0,02</b>

### Azidemia isobalerikoa

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	-	-	3	-	3	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
<b>GUZTIRA</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>3</b>	<b>0,02</b>

### 1. motako azidemia glutarikoa (GA-I)

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	2	-	1	1	4	
< 2500 g	-	-	1	-	1	
<b>GUZTIRA</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>5</b>	<b>0,03</b>

### Astigar-jarabearen usaineko gernu-gaixotasuna

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	-	-	-	-	0	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
<b>GUZTIRA</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0,00</b>

### Kate luzeko Azil Co A deshidrogenasaren eskasia (LCHADD)

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	1	-	-	1	2	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
<b>GUZTIRA</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>0,01</b>

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

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	4	2	5	2	13	
< 2500 g	-	-	1	-	1	
<b>GUZTIRA</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>6</b>	<b>2</b>	<b>14</b>	<b>0,09</b>

### Biotinidasaren balizko eskasia

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	-	1	-	1	2	
< 2500 g	-	-	1	-	1	
<b>GUZTIRA</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>0,02</b>

#### 2.4.2. Inpregnazio txarra

Guztira, 28 izan dira inpregnazio txarragatik baztertutako lagin kopurua (% 0,18); gora egin du 2018ko kopuruarekin alderatuta (% 0,11).

Oinarritzko eremua	Pisua ≥ 2500 g	Pisua < 2500 g	Kopurua	%
Araba	1	-	1	% 0,04
Basurtu	11	-	11	% 0,30
Gurutzeta	3	-	3	% 0,07
Gipuzkoa	13	-	13	% 0,24
<b>GUZTIRA</b>	<b>28</b>	<b>0</b>	<b>28</b>	<b>% 0,18</b>

## 2.5.DETEKTATUTAKO KASUAK

9. taulan, detektatutako kasuak zerrendatzen dira, oinarritzko eremuaren arabera, kontuan hartuta hasierako behin betiko diagnostikoa.

9 taula. EAEn detektatutako gaixotasun endokrino-metabolikoen kopurua.

Gaixotasuna	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua guztira
Sortzetiko hipotiroidismo primario iragankorra	-	1	5	3	9
Hipotiroidismo primario iragankorra	1	-	8	-	9
Hipertirozinemia iragankorra	10	8	9	7	34
Hipotiroidismo goiztiarra	-	1	7	1	9
Hipotiroidismo iragankorra >1.500 g-ko	-	1	6	12	19
Hipertirozinemia iragankorra	4	3	2	1	
Hiperfenilalaninemia iragankorra	1	-	-	-	1
Hiperfenilalaninemia iragankorra onbera	-	-	-	-	-
Hiperfenilalaninemia iragankorra	-	-	-	-	-
MCADD	1	1	-	1	3
Azidemia glutariko	-	-	-	-	-
Fibrosi kistikoa eramailea	2	3	-	3	8
Fibrosi kistikoa klasikoa	-	-	-	1	1
Fibrosi kistikoa negatiboa TIR >65 eta test genetikoa=0	26	23	40	40	129
Igitai-itxurako zelulen gaixotasuna (FS, FSC, FC)	2	-	-	-	2
ZFGaren eramailea (fenotipoa FAS, FAC)	35	30	35	35	135
Biotinidasa egiaztatzea	-	1	-	-	1
<b>GUZTIRA</b>	<b>82</b>	<b>72</b>	<b>112</b>	<b>104</b>	<b>370</b>

### Fibrosi kistikoa

Testatuta	15.688
TIR >65 ng/ml 48 h	135 (% 0.86)
2 mutazio	1
Mutazio 1	8
0 mutazio	129
TIR 2 (21 egun)	14 (% 0.09)
Izerdiaren testa	13 (% 0.08)

### Detektatutako mutazioak

delF508	5
2183AA>G	1
D1152H	1
621+1G>T	1
R334W	1
G542X	1
Guztira	10



## 2.6.ERANTZUN-DENBORAK BAHEKETAN

Hurrengo taulan, programaren erantzun-denborak ikusten dira bizi-egunetan, screeningeko etapa bakoitza kontuan hartuta; hau da, lagina hartzea, laborategian jasotzea eta emaitzak igortzea.

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

OINARRIZKO EREMUA	Lagina hartzea	Laborategian jasotzea	LEHEN EMAITZAK					
			TIR (ng/mL)	TSH (µU/mL)	T4 (µg/dl)	PHE, C8, MET, LEU, C16-OH, C5, C5DC (µmol/L)	FN	BTNDSA
BIZKAIA I (Basurtu)	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 (Klinika pribatuak)	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 Etxean	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 Beste erkidego bat	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 (Gurutzetan)	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 Etxean	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 Beste autonomia-erkidego bat	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 Atzerrian	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 (Ospitale publikoak)	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 (Klinika pribatuak)	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 Etxean	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 Beste erkidego bat	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 Atzerrian	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 (Ospitale publikoak)	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 Etxean	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 Beste erkidego bat	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. BERRESPENA

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

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

GAIXOTASUNA	KASUAK	A.B.	1. emaitza	Berrespena
SORTZETIKO HIPOTIROIDISMO PRIMARIO IRAUNKORRA	5	Gurutzeta	7	15
			7	14
			6	7
			7	8
			9	12
	1	Basurtu	5	10
			6	11
	3	Gipuzkoa	7	12
			9	15
<b>Guztira: 9</b>				
FIBROSI KISTIKO KLASIKOA	1	Gipuzkoa	7	8
<b>Guztira: 1</b>				
HIPERFENILALANINEMIA IRAUNKORRA-PKU KLASIKOA	1	Araba	5	7
<b>Guztira: 1</b>				
MCAD DELA EGIAZTATZEA	1	Gipuzkoa	4	9
			8	10
		Basurtu	6	9
			<b>Guztira: 3</b>	
IGITAI-ITXURAKO ZELULEN GAIXOTASUNA (FS, FSC)	1	Araba	6	-
			7	-
		<b>Guztira: 2</b>		
<b>Guztira: 15</b>				
BIOTINIDASA-URRITASUNA	1	Basurtu	9	14

## EAEko jaioberrien entzumen-baheketa. 2019. urtea.

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 gorreriaren detekzio goiztiarraren programa 2003an hasi zen, eta amatasun-eremua duten zentroetan (publikoetan zein pribatuetan) mailaka ezarri zen. Baheketa-proba gisa, otoemisia akustikoak ezarri ziren, eta hainbat fasetan egin ziren, positibo faltsuak saihesteko. 2012. urtean, programa berriz diseinatu zen, eta otoemisia akustiko ebokatuarekin egindako baheketa entzumen potentzial ebokatu automatizatuekin 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, Osakidetzaiko lau Unibertsitate Ospitaletako ORL-zerbitzuetara.

### I. faseko emaitzak

Euskadiko jaioberrien entzumen-baheketaren programak estaldura handia izan du I. fasean (% 99,99); ikusi .12 . taula. Datu hori 2018. urtekoaren oso antzekoa da (% 99,97).

Halaber, fase honetan % 0,70 hipoakusia kasu atzeman dira, alde batekoa edo bi aldeetako; 2018an % 0,80 atzeman ziren.

12. taula. I. faseko emaitzak (baheketa). 2019. Urtea

	ARABA	BIZKAIA I (Basurto)	BIZKAIA II (Cruces)	GIPUZKO A	CAPV 2019	CAPV 2018
<b>Programaren estaldura (%)</b>	<b>99,96</b>	<b>100,00</b>	<b>100</b>	<b>99,98</b>	<b>99,99</b>	99,97
Entzumen-proba normalak	2.275	3.609	4.281	5.405	15.570	16.198
<b>Entzumen-proba normalak (%)</b>	<b>99,05</b>	<b>99,76</b>	<b>99,15</b>	<b>98,85</b>	<b>99,20</b>	99,2
Alde bateko hipoakusia zuten jaioberriak	21	4	37	15	77	87
<b>Alde bateko hipoakusia zuten jaioberriak (%)</b>	<b>0,62</b>	<b>0,16</b>	<b>0,64</b>	<b>0,65</b>	<b>0,50</b>	0,53
Bi aldeetako hipoakusia zuten jaioberriak	9	4	7	12	32	43
<b>Bi aldeetako hipoakusia zuten jaioberriak (%)</b>	<b>0,33</b>	<b>0,08</b>	<b>0,21</b>	<b>0,17</b>	<b>0,20</b>	0,26
<b>Emaitza anormala zuten jaioberriak, I. fasea (%)</b>	<b>1,3</b>	<b>0,22</b>	<b>0,99</b>	<b>0,5</b>	<b>0,70</b>	0,80

## II. faseko emaitzak (diagnostikoa).

Diagnostikoko II. faseak, 2019an, % 97,25eko estaldura izan du; hala, bada, 2017ko datua hobetu egin da. Fase hau 2 kasutan ezin izan zen aurrera eraman Osakidetzako ospitaleetan, kasua beste autonomia-erkidego batera ikertzeraz bidali zelako edo heriotza gertatu zelako. Azkenik, alde bateko edo bi aldeetako 24 hipoakusia kasu atzeman ziren: miaketa egin zitzaizen 1.000 jaioberritik 1,53ri (ikus 132 taula). Datu horiek 2018koaren antzekoak dira (32 kasu, eta mila jaioberritik 1,96).

13. taula. II. faseko emaitzak (diagnostikoa). 2019. urtea.

	ARABA	BIZKAIA I (Basurto)	BIZKAIA II (Cruces)	GIPUZKOA	CAPV 2019	CAPV 2018
II. fasean aztertutako kasuen kopurua	28	8	44	27	107	125
EAEn egin ez diren II. faseak*	2	0	0	0	2	3
Baheketaren estaldura (%)	93,33	100,00	100,00	100,00	97,25	97,66
Entzumen-proba normalak	25	2	34	22	83	112
Entzumen-proba normalak (%)	89,29	25,00	77,27	81,48	68,26	74,40
Alde bateko hipoakusia kasuen kopurua	2	3	4	2	11	22
Bi aldeetako hipoakusia kasuen kopurua	1	3	6	3	13	10
<b>II. fasea - Hipoakusia kasuak mila jaioberri bakoitzeko</b>	1,30	1,65	2,31	0,92	1,53	1,96

\* Lekualdaketa, heriotza...