

# **EAE-KO JAIOPERRIEN SORTZETIKO GAIOTASUNEN BAHEKETARAKO PROGRAMA**

## **2016KO MEMORIA**

**JAIOPERRIEN SORTZETIKO GAIXOTASUNEN BAHEKETARAKO AHOLKU BATZORDEA**

**Lehendakaria: Alberto López Legorburu jauna**

**Idazkaria: Larraitz Arriola Larrarte 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 ordezkartzan**

**Ignacio Díez López jauna**

**Ginekologia eta Obstetriziarako Euskal Erakundearen ordezkartzan**

**Mercedes Fraca Padilla andrea**

**Osakidetzaren Osasun Laguntzarako Zuzendaritzaren ordezkartzan**

**Enrique Peiro Callizo jauna**

**Adelina Pérez andrea**

**Osasun Sailaren ordezkartzan**

**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) 2016an 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.**

**EAE n 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 10 gaixotasunen behaketa egiten da: “Sortzetiko hipotiroidismoa, fenilzetonuria, kate ertaineko azil CoA deshidrogenasaren eskasia (MCADD), fibrosi quistikoa, zelula faltziformeen anemia, I. motako azidemia glutarikoa, kate luzeko azil CoA deshidrogenasaren eskasia, astigar-jarabearen usaina duen gernu-gaixotasuna, azidemia isobalerikoa eta homozistinuria”.**

**2016an, Nafarroan eta Kantabrian jaiotako haurrak sartuko ditugu Jaioberrien Baheketarako Programan; hortaz, Osasun Sistema Nazionalaren oinarritzko zerbitzu-eskaintzaren 7 gaixotasunen baheketa egingo da eta aurrerago adieraziko dira.**

**2014ko martxoaren 20an, "Osasun Sistema Nazionaleko jaioberrien baheketa egiteko populazio-programaren informazio-sistemaren" oinarritzko gutxieneko datuak adostu dira, 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. Haren bidez aldatzen dira irailaren 15eko 1030/2006 Errege Dekretuaren I., II. eta III. eranskinak (Osasun Sistema Nazionaleko 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.

5.3.10.4 e) idatzi-zatian adierazten da Osasun Sistema Nazionalaren asistentzia-zerbitzuen oinarrizko eskaintzan analisi genetiko hauek egitea bakarrik sartuko dela, balio analitiko eta klinikoari buruzko, erabilera klinikoari buruzko eta osasunean izango duten aurretik aipatutako eraginari buruzko betekizunak konplituta, irizpide hauek betetzen dituztenak: 2. "*Analisi genetiko auresintomatikoak*" ii): Analisi genetikoei esker diagnosi goiztiarrak egin daitezke eta tratamendu goiztiarrei ekitea ahalbidetzen dute, eta, horrenbestez, gaixotasunaren morbimortalitatea gutxitzen da, erantzun terapeutiko hobea aurreikusi eta ondorio kaltegarriek eragin dezaketen toxikotasuna saihestu.

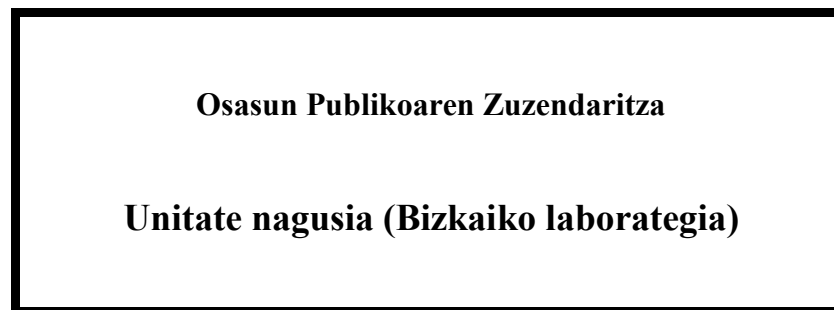
Osasun, Gizarte Zerbitzu eta Berdintasunerako Ministerioak koordinatzen duen Gaixotasun Arraroen Estrategiaren Erakunde-batzordeak EAEko Jaioberrien Baheketarako Programa *hautatu du* 2013ko deialdian gaixotasun arraroen jardunbide egokiak identifikatzeko, banatzeko eta hedatzeko gainerako autonomia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

2016n, Kimika Klinikoko Unitateak egiaztagiria 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

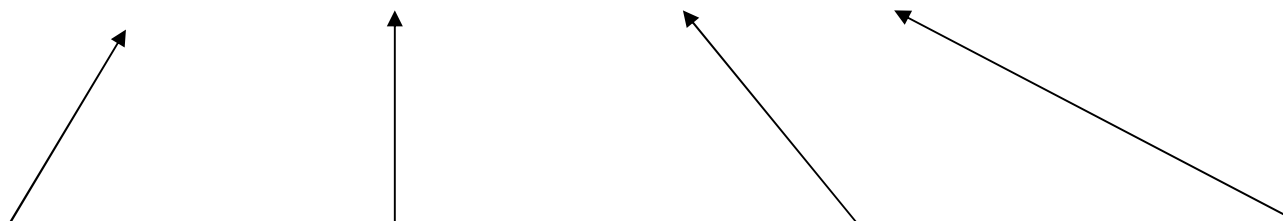


**Osasun Publikoaren zuzendaria:** Miren Dorronsoro

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

**Laborategia:** M. Espada  
M. García  
A. Valle, Alazne Ruiz  
A. Mendialdua, C. Higón

**Idazkaria:** Anabel Salcedo



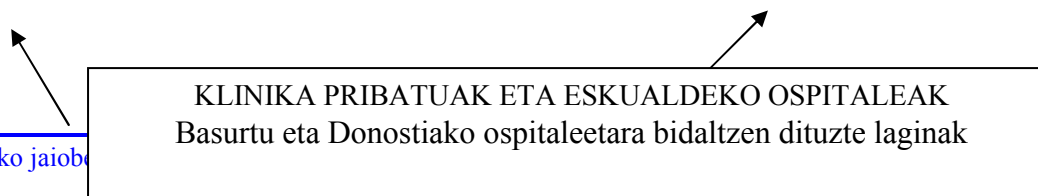
<b>OINARRIZKO EREMUA BIZKAIA I (Basurtuko Ospitalea)</b>	<b>OINARRIZKO EREMUA BIZKAIA II (Gurutzetako Ospitalea)</b>	<b>OINARRIZKO EREMUA GIPUZKOA: (Donostia Ospitalea)</b>	<b>OINARRIZKO EREMUA ARABA</b>
--	---	---	------------------------------------

**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

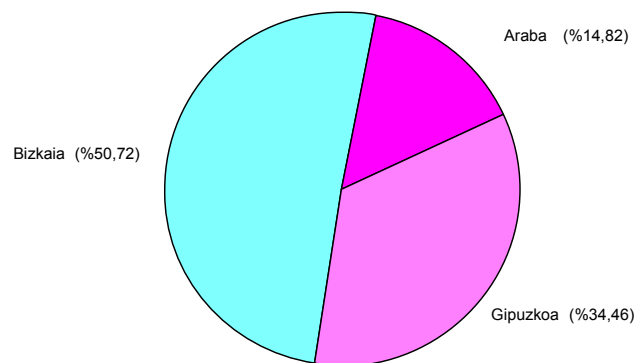


## JAIOPERRIEN SORTZETIKO GAIXOTASUNEN BAHEKETARAKO PROGRAMA (metabolopatiak)

### *JAIOTZAK*

2016an 18.631 haur jaio ziren EAEn. 1. irudian agertzen denez, Bizkaian 9.450 haur jaio ziren (% 50,72); Gipuzkoan, 6.420 haur (% 34,46), eta Araban, 2.761 (% 14,82).

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



2015ean baino 667 haur gutxiago jaio dira.

### 1. taula. EAEn jaiotako haurren kopuruaren bilakaera, lurralde historikoen arabera. 2014, 2015 eta 2016

LURRALDEAK	2014	2015	2016
Araba	2.993	2.882	2.761
Bizkaia	10.094	9.674	9.450
Gipuzkoa	6.720	6.742	6.420
EAE	19.807	19.298	18.631

### *JAIOTZA-ZENTROAK*

**EAEn jaiotako haurren banaketa, amaetxeen arabera:**

<b>ZENTROA</b>		<b>Jaiotza-kop.</b>	<b>%</b>
<b>Ospitale publikoak</b>	<b>Txagorritxu</b>	<b>2.618</b>	
	<b>Basurtu</b>	<b>2.457</b>	
	<b>Gurutzeta</b>	<b>5.307</b>	
	<b>Donostia</b>	<b>3.813</b>	
	<b>Debagoiena</b>	<b>496</b>	
	<b>Zumarraga</b>	<b>790</b>	
	<b>Mendaro</b>	<b>640</b>	
	<b>Guztira</b>	<b>16.121</b>	<b>86,42</b>
<b>Klinika pribatuak</b>		<b>2.445</b>	<b>13,11</b>
<b>Egoitza</b>		<b>65</b>	<b>0,35</b>
<b>Beste erkidego bat</b>		<b>12</b>	<b>0,06</b>
<b>Atzerria</b>		<b>11</b>	<b>0,06</b>
<b>Guztira</b>		<b>18.654</b>	

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

### *2016KO JAIOPERRIAK, BAHEKETA EGINDA DUTENAK*

**2016an jaiotako 18.654 haurretatik 18.563ri egin zitzaaien baheketa. Gainerako 91 haurretatik 85 hilik jaio ziren eta 6 bizirik. Donostia Ospitalean 3 jaio ziren (2 alta goiztiarrak dira, 1ek baimen informatua ez emateko agiria sinatu zuen), Arabako Unibertsitate Ospitalean jaiotako 1ek baimen informatua ez emateko agiria sinatu zuen eta beste 2ak beste autonomia-erkidego batzuetan jaio ziren (bata Errioxan eta Gurutzetako Ospitalera lekualdatu zen, eta bestea Nafarroan eta Donostia Ospitalera lekualdatu zen).**

## ELIKADURA

2. taulan ageri da 2016an jaiotako haurrek izan duten elikadura-mota.

2. taula. Elikadura-motaren bilakaera. 2014., 2015. eta 2016. urteak.

Elikadura	2014	2015	2016
Naturala (amagandiko edoskitzea soilik)	% 68	% 71	% 72
Artifiziala	% 12	% 11	% 11
Biak (amagandiko edoskitze mistoa)	% 18	% 17	% 16
Beste batzuk / Daturik ez	% 1	% 2	% 1

Edoskitze naturalak gora egin du 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	27	% 0.98	96	% 1,01	52	% 0,81	175	% 0.94
1.500-2.500 g	223	% 8.06	658	% 6,96	384	% 5,97	1.265	% 6.78
Daturik ez	-		5	% 0,05			5	% 0,03
< 2.500 g guztira	250	% 9.04	759	% 8,03	436	% 6.78	1.445	% 7.75
≥ 2500 g	2.517	% 90.96	8.695	% 91,95	5.995	% 93,22	17.207	% 92.24
Daturik ez	-	-	2	% 0,02	-	-	2	% 0,01
Guztira JE	2.767		9.456		6.431		18.654	

## HAURDUNALDI-ASTEAK

Erditzeen % 92,90 haurdunaldiko 37-42. asteetan izaten dira (4. taula). Aurre-erditzearen indizea (AE < 37 aste) gutxitu da aurreko urtekoaren aldean.

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

Asteak	Jaiotza-kop.	%
<28	55	% 0,29
28 - 32	177	% 0,95
33 - 36	1.078	% 5,78
<37 guztira	1.310	% 7,02
37 - 42	17.329	% 92,90
>42	2	% 0,01
Daturik ez	13	% 0,07
Guztira:	18.654	% 100,00



### **ERDITZE-MOTA**

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

Aurkezpena	Kopurua	%	Sektore publikoa		Sektore pribatua	
			Kopurua	%	Kopurua	%
Buruz behera	17.766	95,24				
Hankaz behera	688	3,69				
Zeharka	113	0,61				
Beste batzuk	70	0,38				
Daturik ez	17	0,09				
<b>Guztira</b>	<b>18.654</b>					

Sektore pribatuan sabel-bideko erditze gehiago izaten dira sektore publikoan baino (% 26,22 eta % 13,66 hurrenez hurren).

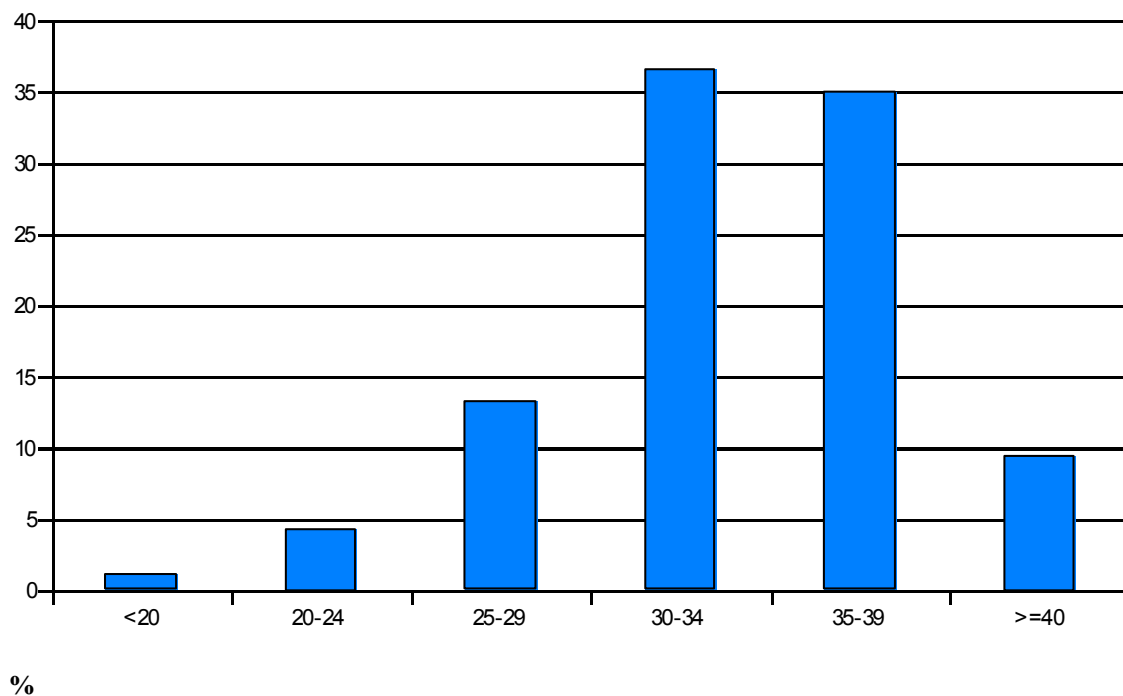
### **AMAREN ADINA**

Ume gehienak 30-34 urteko amek erditzen dituzte (6.778 jaiotza, % 36,34); eta haien ondoren 35-39 urtekoek (6.488 jaiotza, % 34,78). 20 urtetik beherako amen kopuruak gorak egin du zertxobait aurreko urtekoaren aldean (6. taula).

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

Adina	Guztira	%
<=14	4	0,02
15	9	0,05
16	20	0,11
17	40	0,21
18	53	0,28
19	97	0,52
20-24	817	4,38
25-29	2.471	13,25
30-34	6.778	36,34
35-39	6.488	34,78
>=40	1.767	9,47
Daturik ez	110	0,59
	<b>18.6564</b>	

## 2. irudia. Jaiotzak amaren adinaren arabera



Adina (urteak)

### EGINDAKO JARDUERA ANALITIKOAK

#### TESTATUTAKO JAIOPERRIAK

2016an bizirik jaiotako 18.563 haurtxoen laginak aztertu dira. Haietatik 18.540 EAEko zentroetan zein etxeetan jaio dira, eta 23 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	2.756
Bizkaia I (Basurto)	4.112
Bizkaia II (Gurutzeta)	5.288
Gipuzkoa	6.407
<b>Guztira</b>	<b>18.563</b>

## ZEHAZTAPEN ANALITIKOAK

246.416 zehaztapen analitiko egin dira laborategian, EAEn aurkitutako kasuen detekzioari eta jarraipenari dagozkienak (8. taula), eta 56.0000 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	19.255
Fibrosi kistikoaren test genetikoa (FKren mutazioak)	145
Tripsinogeno immunoerreaktiboa	19.183
Tripsinogenoa 21 egunera (TIR 2)	19
Tiroxina paperean	19225
Tirotropina paperean	19.752
Izerdiaren testa (kloroa izerditan)	20
Hemoglobinen aldaerak	18.919
C5 Isobaleril karnitina	18.731
Metionina	18.738
3-hidroxi palmitoil karnitina	18.748
C5DC Glutaril karnitina	18749
Hemoglobinak 5 hilabeterekin	10
Leuzina	18.738
C8,C10,C16	18728x3=56.184
<b>GUZTIRA</b>	<b>246.416</b>

## 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	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 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, 0.37, 42, 263, 0.07 µmol/L hurrenez hurren
Tripsinogenoa (TIR) FKaren mutazioen azterketa	Fluoreszentzia denbora atzeratuan Kit Abbot; 32 mutazio	65 ng/ml
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	-	-	-	-	-	
<b>GUZTIRA</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>0,01</b>

#### Sortzetiko hipotiroidismoa (TSH)

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	6	6	5	10	27	
< 2500 g	3	-	1	1	5	
Daturik ez	-	-	-	-	-	
<b>GUZTIRA</b>	<b>9</b>	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>11</b>	<b>32</b>	<b>0,17</b>

#### Sortzetiko hipotiroidismoa (T4 guztira)

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	4	6	4	17	31	
< 2500 g	2	1	1	2	6	
Daturik ez	-	-	-	-	-	
<b>GUZTIRA</b>	<b>6</b>	<b>7</b>	<b>5</b>	<b>19</b>	<b>37</b>	<b>0,20</b>

#### Kate ertaineko AcilCoA deshidrogenasaren urritasuna (MCADD)

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzet a	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	-	1	-	3	4	
< 2500 g	-	-	1	-	1	
Daturik ez	-	-	-	-	-	
<b>GUZTIRA</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>5</b>	<b>0,03</b>

#### Homozistinuria

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	-	9	-	1	10	
< 2500 g	-	2	-	1	3	
Daturik ez	-	-	-	-	-	
<b>GUZTIRA</b>	<b>0</b>	<b>11</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>13</b>	<b>0,04</b>

### Azidemia isobalerikoa

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	-	1	-	2	3	
< 2500 g	-	-	2	-	2	
Daturik ez	-	-	-	-	-	
<b>GUZTIRA</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>5</b>	<b>0,04</b>

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

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	2	3	-	1	5	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
Daturik ez	-	-	-	-	-	
<b>GUZTIRA</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>5</b>	<b>0,04</b>

#### Astigar-jarabearen usaineko gernu-gaixotasuna

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	-	2	3	3	8	
< 2500 g	1	-	-	1	2	
Daturik ez	-	-	-	-	0	
<b>GUZTIRA</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>10</b>	<b>0,04</b>

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

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	1	1	1	3	6	
< 2500 g	-	1	-	-	1	
Daturik ez	-	-	-	-	0	
<b>GUZTIRA</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>7</b>	<b>0,04</b>

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

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	5	4	4	3	16	
< 2500 g	1	-	-	2	3	
Daturik ez	-	-	-	-	-	
<b>GUZTIRA</b>	<b>6</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>19</b>	<b>0,10</b>

#### Inpregnazio txarra

Inpregnazio txarragatik guztira baztertutako lagin-kopurua % 0,17 izan da; gora egin du 2015eko kopuruaren aldera (% 0,14).

Oinarrizko eremua	Pisua ≥ 2500 g	Pisua < 2500 g	Kopurua	%
Gurutzeta	2	-	3	0,05
Basurtu	2	-	2	0,05
Gipuzkoa	23	1	2	0,37
Araba	3	-	24	0,11
<b>GUZTIRA</b>	<b>30</b>	<b>1</b>	<b>31</b>	<b>0,17</b>

### 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	-	1	-	-	1
Hipotiroidismo primario iragankorra	-	-	-	1	1
Hipertirotropinemia iragankorra	9	7	10	10	36
Hipotiroidinemia goiztiarra	1	2	4	-	7
Hipotiroidinemia iragankorra >1.500 g-ko	-	1	6	9	16
Hipertiroxinemia iragankorra	5	5	2	8	20
Hiperfenilalaninemia iraunkorra	-	-	-	-	-
Hiperfenilalaninemia iraunkor onbera	-	-	-	-	-
Hiperfenilalaninemia iragankorra	-	-	1	-	1
MCADaren berrespena	-	1	1	-	2
Azidemia isobalerikoaren berrespena	-	-	-	1	1
Fibrosi kistikoaren eramailea	2	2	1	6	11
Fibrosi kistiko klasikoa	1	1	-	1	3
Fibrosi kistiko negatiboa TIR >65 eta test genetikoa=0	26	37	29	53	145
Zelula faltziformeen gaixotasuna (FS, FSC, FC)	2	2	-	-	4
ZFGaren eramailea (fenotipoa FAS, FAC)	40	30	25	38	133
Homozistinuriaren berrespena	-	-	-	1	1
<b>GUZTIRA</b>	<b>86</b>	<b>89</b>	<b>79</b>	<b>128</b>	<b>382</b>

#### Fibrosi kistikoa

Testatuta	18.563
TIR >65 ng/ml 48 h	145 (% 0.78)
2 mutazio	3
Mutazio 1	11
0 mutazio	131
TIR 2 (21 egun)	19 (% 0.10)
Izerdiaren testa	19 (% 0.10)

**Detektatutako mutazioak**

delF508	10
R117H	2
R334W	1
R1162X	2
3120+1G-A	1
Guztira	16

**POSITIBO FALTSUAK**

Positibo faltsuzat 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 emaitzak igortzea.

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

OINARRIZKO EREMUA	Lagina hartzea	Sarrera laborat.	LEHEN EMAITZAK				
			TIR (ng/mL)	TSH (μU/mL)	T4 (μg/dl)	PHE, C8, C10, C16, MET, LEU, C16-OH, C5, C5DC (μmol/L)	FN
BIZKAIA I (Basurtu)	2 (1 -- 8)	4 (3 -- 12)	5 (3 -- 13)	5 (3 -- 13)	5 (3 -- 13)	5 (3 -- 13)	5 (3 -- 13)
BIZKAIA I (Klinika pribatuak)	2 (1 -- 33)	5 (2 -- 35)	7 (3 -- 36)	7 (3 -- 36)	7 (3 -- 36)	7 (3 -- 36)	7 (3 -- 36)
BIZKAIA I etxean	3 (2 -- 6)	4 (3 -- 9)	5 (4 -- )	5 (4 -- 10)	5 (4 -- 10)	5 (4 -- 10)	5 (4 -- 10)
BIZKAIA II (Gurutzeta)	2 (2 -- 9)	4 (2 -- 10)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 12)
BIZKAIA II Etxean	2 (2 -- 6)	3 (3 -- 7)	4 (4 -- 10)	4 (4 -- 10)	4 (4 -- 10)	4 (4 -- 10)	4 (4 -- 10)
BIZKAIA II Beste erkidego bat	3 (2 -- 4)	6 (4 -- 7)	7 (5 -- 8)	7 (5 -- 8)	8 (8 -- 8)	7 (5 -- 8)	8 (8 -- 8)
BIZKAIA II Atzerrian	40 (40 -- 46)	41 (41 -- 47)	42 (42 -- 48)	42 (42 -- 48)	42 (42 -- 48)	42 (42 -- 48)	42 (42 -- 48)
GIPUZKOA (O. publikoak)	2 (1 -- 17)	4 (3 -- 19)	6 (3 -- 21)	6 (3 -- 20)	6 (3 -- 20)	6 (3 -- 20)	6 (3 -- 22)
GIPUZKOA (Klinika pribatuak)	2 (1 -- 8)	5 (3 -- 11)	7 (4 -- 15)	7 (4 -- 14)	7 (4 -- 14)	7 (4 -- 15)	7 (4 -- 14)
GIPUZKOA Etxean	5 (2 -- 9)	7 (3 -- 10)	8 (5 -- 13)	8 (5 -- 13)	8 (5 -- 13)	8 (5 -- 13)	8 (5 -- 13)
GIPUZKOA Beste erkidego bat	4 (2 -- 64)	5 (4 -- 68)	7 (5 -- 69)	7 (5 -- 69)	7 (5 -- 69)	7 (5 -- 69)	7 (5 -- 69)
GIPUZKOA Atzerria	56 (43 -- 145)	60 (56 -- )	63 (57 -- 149)	63 (57 -- 149)	63 (57 -- 149)	63 (57 -- 149)	63 (57 -- 150)
ARABA (ospitale publikoak)	2 (1 -- 10)	3 (2 -- 11)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 14)	5 (3 -- 12)
ARABA (K. pribatuak)	2 (2 -- 8)	5 (2 -- 10)	6 (4 -- 12)	6 (4 -- 12)	7 (4 -- 12)	6 (4 -- 12)	6 (4 -- 12)
ARABA Etxean	4 (2 -- 5)	6 (4 -- 9)	7 (5 -- 10)	7 (5 -- 10)	7 (5 -- 10)	7 (5 -- 10)	7 (5 -- 10)
ARABA Beste erkidego bat	11 (2 -- 39)	12 (3 -- 40)	14 (4 -- 41)	14 (4 -- 41)	14 (4 -- 41)	14 (4 -- 41)	15 (4 -- 46)
ARABA Atzerria	89 (11 -- 89)	91 (15 -- )	94 (16 -- )	94 (16 -- 94)	94 (16 -- 94)	94 (16 -- 94)	15 (16 -- 95)



## Baieztapena

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

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

			<b>1. emaitza</b>	<b>Baieztapena</b>
Sortzetiko hipotiroidismo primario iraunkorra	1	Basurtu	4	9
Homozistinuria	1	Gipuzkoa	5	11
Azidemia isobalerikoa	1	Gipuzkoa	7	9
Fibrosi kistiko klasikoa	1	Araba	15	15
	1	Gipuzkoa	23	23
	1	Basurtu	16	16
Zelula falziformeen gaixotasuna	1	Basurtu	7	-
	1	Basurtu	7	-
	1	Araba	7	-
	1	Araba	8	-
MCAD	1	Gurutzeta	6	10
	1	Basurtu	4	9

## Laborategiaren argitalpenak

**Izenburua:** Cost-Effectiveness analysis of newborn screening for sickle-cell disease in Spain.

**Egileak:** Ivan Castilla-Rodriguez, Elena Cela, Laura Vallejo-Torres, Cristina Valcarcel-Nazo, Elena Dulin, Mercedes Espada.

**Aldizkaria:** Expert opinión on Orphan Drugs.4. liburukia, 2016-Issue 6:567-575

## Ikerketa-proiektuetan parte hartzea

1.- Proiektu digitala “Jaioberrientzako baheketa-programetan jasotako gaixotasun genetikoak eta beste gaixotasun metabolikoak dituzten pazienteak diagnostikatzea eta tratatzea”.

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