

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS DE LA CAPV

MEMORIA AÑO 2016

CONSEJO ASESOR DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS

Presidente : D. Alberto López Legorburu

Secretario: D.ª Larraitz Arriola Larrarte

Vocales:

Los Coordinadores del Programa de Cribado Neonatal e Hipoacusia

**D. Aitziber Perez.
D. Miguel Angel Cortajarena
D.ª Ana Aguirre.
D.ª Idoya Martinez
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 Perez**

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, Zumarraga, 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) de la CAPV durante el año 2016.

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 10 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, y Homoscistinuria”.*

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.

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 han consensuado 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 Autónomo 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 el apartado 5.3.10.4 e) se indica que solo se incluirán en la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud aquellos análisis genéticos que cumpliendo los requisitos de validez analítica y clínica, utilidad clínica e impacto en la salud anteriormente expuestos, reúnan los criterios de indicación que a continuación se especifican: 2º “Análisis genéticos presintomáticos” ii): El análisis genético permite un diagnóstico precoz y un tratamiento más temprano, lo que se traduce en la disminución de la morbimortalidad de la enfermedad, en la previsión de una mejor respuesta terapéutica o en evitar toxicidades por efectos secundarios.

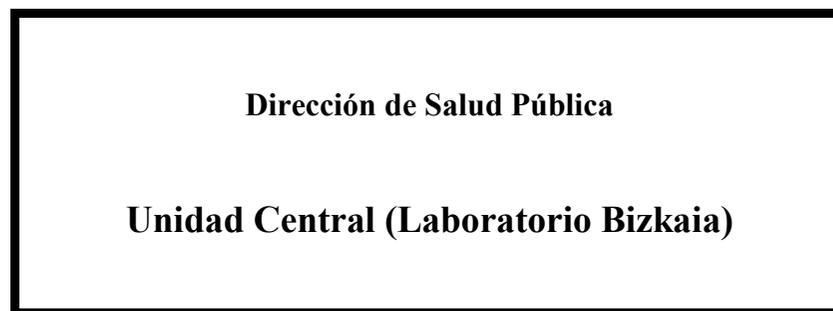
El Programa de Cribado Neonatal de la CAPV, ha resultado seleccionado en la Convocatoria 2013 para la Identificación, recogida y difusión de Buenas prácticas en Enfermedades Raras, por el Comité Institucional de la Estrategia en Enfermedades Raras que coordina el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales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

En el año 2016 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.

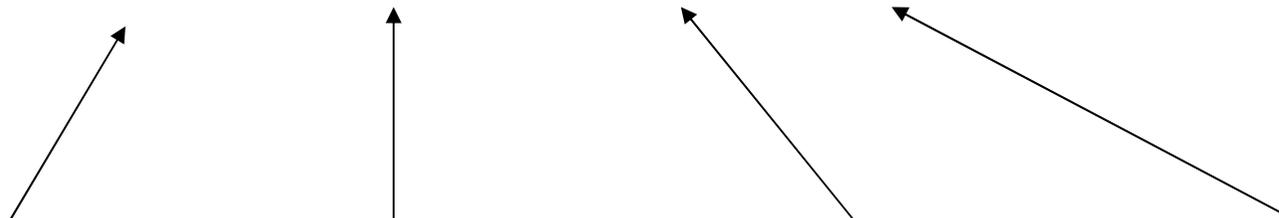
Además, y sirva la ocasión como agradecimiento, se ha contado con el apoyo del personal técnico de la Dirección de Servicios del Departamento de Sanidad para la resolución de los asuntos informáticos, y con la colaboración de todos los Centros privados de esta Comunidad donde tienen lugar los nacimientos.

ESTRUCTURA DEL PROGRAMA



Directora Salud Pública: Miren Dorrnsoro
Técnico Salud Pública: J.M. Arteagoitia
Laboratorio: M.Espada
M. García
A. Valle, Alazne Ruiz
A. Mendialdua, C.Higón

Secretaria: Anabel Salcedo.



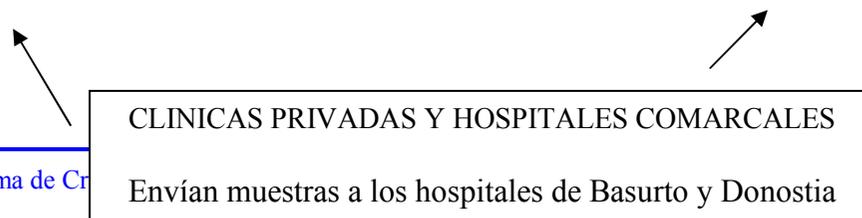
AREA BASE BIZKAIA I (Hospital de Basurto)	AREA BASE BIZKAIA II (Hospital Cruces)	AREA BASE GIPUZKOA (Hospital Donostia)	AREA BASE ARABA
--	---	---	----------------------------

Coordinador: A.Aguirre
Secretaria: L.Idigoras/
A.Rodriguez

Coordinador : A.Perez
Secretaria: M. Pérez

Coordinador: Miguel Angel
Cortajarena
Secretaria: E. Sorarrain

Coordinadora: Idoya Martinez
Secretaria: M. Martínez Francos.

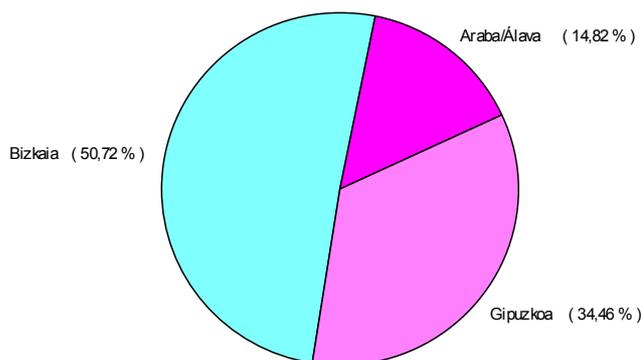


PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGENITAS (Metabolopatías)

NACIMIENTOS

En el año 2016 se han producido un total de 18.631 nacimientos en la CAPV. Como se aprecia en la Fig. 1, en Bizkaia han nacido 9.450 (50,72%); 6.420 en Gipuzkoa (34,46%) y 2.761 en Álava (14,82%).

Fig. 1 Nacimientos por Territorios Históricos en la CAPV.



Se han producido 667 nacimientos menos que en el año 2015

Tabla 1. Evolución del número de nacimientos por Territorios Históricos en la CAPV. 2014, 2015 y 2016

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

CENTROS DE NACIMIENTO

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

CENTRO		Nº nacimientos	%
Hospitales Públicos	Txagorritxu	2.618	
	Basurto	2.457	
	Cruces	5.307	
	Donostia	3.813	
	Alto Deba	496	
	Zumarraga	790	
	Mendaro	640	
	Total	16.121	86,42
Clínicas Privadas		2.445	13,11
Domicilio		65	0,35
Otra Comunidad		12	0,06
Extranjero		11	0,06
Totales		18.654	

Comparando con años anteriores, los porcentajes de los centros públicos y los privados se mantienen.

BEBÉS RECIEN NACIDOS EN EL 2016 CON CRIBADO NEONATAL

De los 18.654 bebés recién nacidos en el 2016, se les realizó el cribado neonatal a 18.563. De los 91 restantes, 85 fueron bebés muertos y 6 bebés nacidos vivos: 3 pertenecen al Hospital Donostia (2 son Altas Precoces, 1 firma el Disentimiento Informado), 1 pertenece al Hospital Universitario de Alava con firma de Disentimiento Informado y 2 nacieron en otras CCAA (1 nace en la Rioja y se traslada al Hospital de Cruces y 1 nace en Navarra y se traslada al Hospital Donostia).

ALIMENTACION

El tipo de alimentación que han recibido los bebés recién nacidos en 2016 se ve reflejado en la tabla 2.

Tabla 2. Evolución tipo de alimentación. Años 2014, 2015 y 2016.

Alimentación	2014	2015	2016
Natural (Lactancia materna exclusiva)	68%	71%	72%
Artificial	12%	11%	11%
Mixta (Lactancia materna mixta)	18%	17%	16%
Otros/No consta	1%	2%	1%

La forma de lactancia natural ha aumentado con relación al año anterior y sigue representando el mayor porcentaje en el tipo de alimentación.

PESO

Tabla 3. Proporción de bebés sobre el total de recién nacidos según peso al nacimiento.

Peso	Alava		Bizkaia		Gipuzkoa		Totales	%
< 1500 g	27	0.98%	96	1,01%	52	0,81%	175	0.94%
1500-2500 g	223	8.06%	658	6,96%	384	5,97%	1.265	6.78%
No consta	-	-	5	0.05%	-	-	5	0.03%
<2500 g. totales	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%
No consta	-	-	2	0.02%	-	-	2	0.01%
Total R.N.	2.767		9.456		6.431		18.654	

SEMANAS DE GESTACION

El 92,90 % 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	55	0,29 %
28 - 32	177	0,95 %
33 - 36	1.078	5,78 %
<37 totales	1.310	7,02 %
37 - 42	17.329	92,90 %
>42	2	0,01 %
No consta	13	0,07 %
Total:	18.654	100,00 %

TIPO DE PARTO

Tabla 5. Proporción de recién nacidos y nacidas según presentación y tipo de parto.

Presentación	Número	%	Sector Público		Sector Privado	
			Número	%	Número	%
Cefálica	17.766	95,24				
Podálica	688	3,69				
Transverso	113	0,61				
Otros	70	0,38				
No consta	17	0,09				
Total	18.654		16.121		2.445	

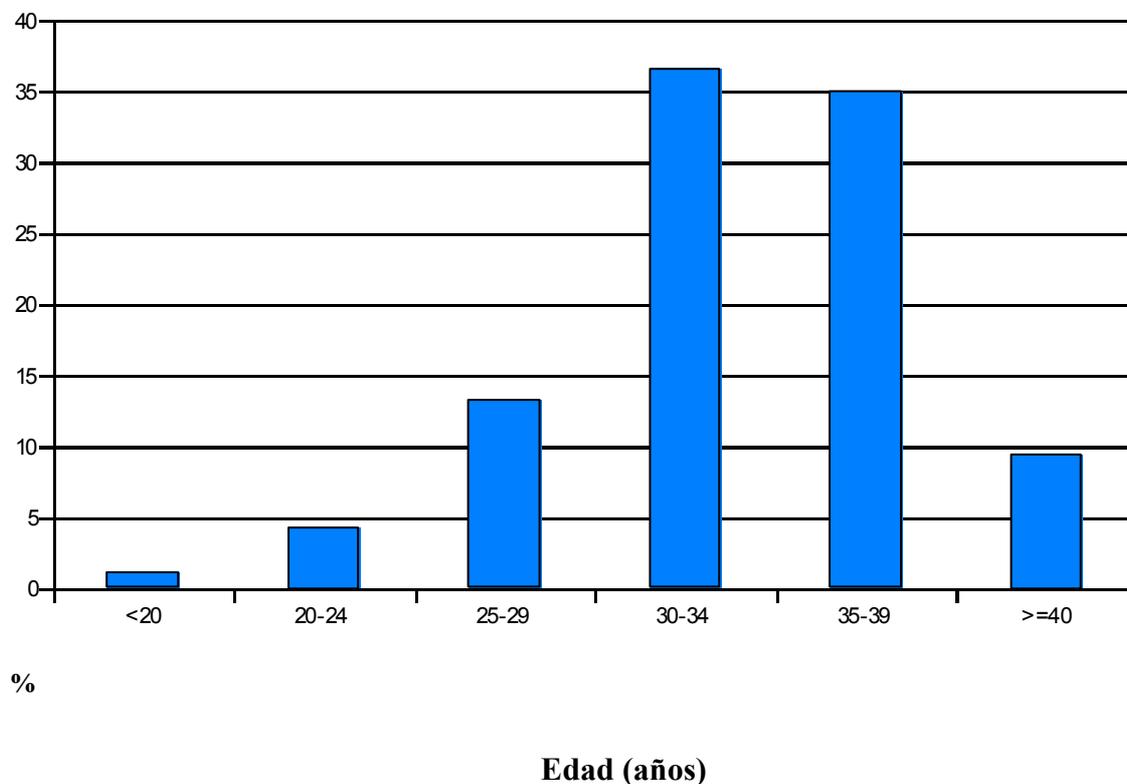
Se sigue manteniendo el mayor porcentaje de tipo de parto por vía abdominal en el sector privado (26,22 %) frente al sector público (13,66%).

EDAD DE LA MADRE

El mayor número de nacimientos (6.778 casos, 36,34 %) se produce entre madres del grupo de edad 30-34 años, seguido del de 35-39 años (6.488 nacimientos 34,78%). El correspondiente a madres menores de 20 años se ha incrementado 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	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
No consta	110	0,59
	18.6564	

Fig. 2 Nacimientos según edad materna


ACTIVIDADES ANALITICAS EFECTUADAS

BEBÉS RECIÉN NACIDOS TESTADOS

Durante el año 2016 se han analizado muestras correspondientes a 18.563 bebés recién nacidos vivos. De ellos 18.540 han nacido en centros de la CAPV ó en el domicilio y 23 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	2.756
Bizkaia I (Basurto)	4.112
Bizkaia II (Cruces)	5.288
Gipuzkoa	6.407
Total	18.563

DETERMINACIONES ANALÍTICAS

Se han realizado un total de 246.416 determinaciones analíticas en el laboratorio correspondientes a la detección y seguimiento de casos detectados en la CAPV (Tabla 8) y 56.0000 determinaciones analíticas que corresponden a Navarra y 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	19.255
Test Genético Fibrosis Quística (Mutaciones FQ)	145
Tripsinógeno Inmunoreactivo	19.183
Tripsinógeno a los 21 días (TIR2)	19
Tiroxina papel	19225
Tirotropina papel	19.752
Test del Sudor (cloro en sudor)	20
Variantes de Hemoglobinas	18.919
C5 Isovaleril Carnitina	18.731
Metionina	18.738
3-hidroxi Palmitoil Carnitina	18.748
C5DC Glutaril Carnitina	18749
Hemoglobinas a los 5 meses	10
Leucina	18.738
C8,C10,C16	18728x3=56.184
TOTALES	246.416

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	Espectometría de Masas en tandem	151.5 µmol/L
Tirosina	Espectometría de Masas en tandem	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,C10,C16,C5,C5DC, Met, Leu, C16-OH	Espectometría de Masas en Tandem	0.5, 0.5, 8.0, 0.79, 0.37, 42, 263, 0.07 µmol/L respectivamente
Tripsinógeno (TIR)	Fluorescencia a tiempo retardado	65 ng/ml
Estudio Mutaciones FQ	Kit Abbot; 32 mutaciones	
Enfermedad de Células Falciformes (ECF)	Cromatografía Líquida	

PETICION DE NUEVA MUESTRA

Dentro del apartado de petición nueva muestra se hace la siguiente diferenciación:

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	-	-	-	-	0	
< 2500 g	-	-	1	-	1	
No consta	-	-	-	-	-	
TOTAL	0	0	1	0	1	0,01

Hipotiroidismo Congénito (TSH)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	6	6	5	10	27	
< 2500 g	3	-	1	1	5	
No consta	-	-	-	-	-	
TOTAL	9	6	6	11	32	0,17

Hipotiroidismo Congénito (T4 Total)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	4	6	4	17	31	
< 2500 g	2	1	1	2	6	
No consta	-	-	-	-	-	
TOTAL	6	7	5	19	37	0,20

Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	1	-	3	4	
< 2500 g	-	-	1	-	1	
No consta	-	-	-	-	-	
TOTAL	0	1	1	3	5	0,03

Homocistinuria

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	9	-	1	10	
< 2500 g	-	2	-	1	3	
No consta	-	-	-	-	-	
TOTAL	0	11	0	2	13	0,04

Acidemia Isovalérica

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	1	-	2	3	
< 2500 g	-	-	2	-	2	
No consta	-	-	-	-	-	
TOTAL	0	1	2	2	5	0,04

Acidemia Glutarica tipo 1 (GA 1)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	2	3	-	1	5	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
No consta	-	-	-	-	-	
TOTAL	2	3	0	0	5	0,04

Enfermedad de la Orina de Jarabe de Arce

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	2	3	3	8	
< 2500 g	1	-	-	1	2	
No consta	-	-	-	-	0	
TOTAL	1	2	3	4	10	0,04

Deficiencia de Acil Co A deshidrogenasa de cadena larga(LCHAD)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	1	1	1	3	6	
< 2500 g	-	1	-	-	1	
No consta	-	-	-	-	0	
TOTAL	1	2	1	3	7	0,04

Fibrosis Quística TIR 2 (TIR>100 ng/ml) y Test Génético=0

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	5	4	4	3	16	
< 2500 g	1	-	-	2	3	
No consta	-	-	-	-	-	
TOTAL	6	4	4	5	19	0,10

Mala impregnación

El número de muestras globales rechazadas por mala impregnación es (0,17%) habiendo aumentado con relación al año 2015 (0,14%).

Área Base	Peso ≥ 2500 g	Peso < 2500 g	Número	%
Cruces	2	-	3	0,05
Basurto	2	-	2	0,05
Gipuzkoa	23	1	2	0,37
Araba	3	-	24	0,11
TOTAL	30	1	31	0,17

CASOS DETECTADOS

En la Tabla 9 se relacionan los casos detectados por Área Base según diagnóstico definitivo inicial

Tabla 9. Casos detectados de enfermedades endocrino-metabólicas en la CAPV.

Enfermedad	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número Total
Hipotiroidismo Primario Congénito Permanente	-	1	-	-	1
Hipotiroidismo Primario Transitorio	-	-	-	1	1
Hipertirotropinemia transitoria	9	7	10	10	36
Hipotiroidinemia Prematuro	1	2	4	-	7
Hipotiroidinemia Transitoria con peso >1500 G	-	1	6	9	16
Hipertiroxinemia Transitoria	5	5	2	8	20
Hiperfenilalaninemia Permanente	-	-	-	-	-
Hiperfenilalaninemia Permanente Benigna	-	-	-	-	-
Hiperfenilalaninemia Transitoria	-	-	1	-	1
Confirmación MCAD	-	1	1	-	2
Confirmación Acidemia Isovalérica	-	-	-	1	1
Portador Fibrosis Quística	2	2	1	6	11
Fibrosis quística clásica	1	1	-	1	3
Fibrosis Quística negativo TIR>65 y test genético=0	26	37	29	53	145
Enfermedad Células Falciformes (FS, FSC,FC)	2	2	-	-	4
Portador ECF (Fenotipo FAS, FAC)	40	30	25	38	133
Confirmación Homocistinuria	-	-	-	1	1
TOTAL	86	89	79	128	382

Fibrosis Quística

Testados	18.563
TIR >65 ng/ml 48 h	145 (0.78%)
2 mutaciones	3
1 mutacion	11
0 mutaciones	131
TIR 2 (21 días)	19 (0.10)%
Test Sudor	19 (0.10%)

Mutaciones Detectadas

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

FALSOS POSITIVOS

Se consideran falsos positivos los casos con valores por encima del punto de corte en el screening no confirmados en una segunda muestra. No se detectaron falsos positivos.

TIEMPOS DE RESPUESTA EN EL CRIBADO

En la Tabla siguiente pueden verse los tiempos de respuesta del Programa en días de vida, considerando cada una de las etapas del screening: toma de muestra, recepción en el laboratorio y emisión de resultados.

Tabla 10. Tiempos de respuesta en días de vida por Áreas Base expresados como mediana e intervalo.

AREA BASE	Toma muestra	Entrada Laborat.	PRIMEROS RESULTADOS				
			TIR (ng/mL)	TSH (μU/mL)	T4 (μg/dl)	PHE, C8, C10, C16, MET, LEU, C16-OH, C5, C5DC (μmol/L)	FN
BIZKAIA I (Basurto)	2 (1 -- 8)	4 (3 -- 12)	5 (3 -- 13)	5 (3 -- 13)	5 (3 -- 13)	5 (3 -- 13)	5 (3 -- 13)
BIZKAIA I (C. Privadas)	2 (1 -- 33)	5 (2 -- 35)	7 (3 -- 36)	7 (3 -- 36)	7 (3 -- 36)	7 (3 -- 36)	7 (3 -- 36)
BIZKAIA I Domicilio	3 (2 -- 6)	4 (3 -- 9)	5 (4 -- 10)	5 (4 -- 10)	5 (4 -- 10)	5 (4 -- 10)	5 (4 -- 10)
BIZKAIA II (Cruces)	2 (2 -- 9)	4 (2 -- 10)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 12)
BIZKAIA II Domicilio	2 (2 -- 6)	3 (3 -- 7)	4 (4 -- 10)	4 (4 -- 10)	4 (4 -- 10)	4 (4 -- 10)	4 (4 -- 10)
BIZKAIA II Otra Comunidad	3 (2 -- 4)	6 (4 -- 7)	7 (5 -- 8)	7 (5 -- 8)	8 (8 -- 8)	7 (5 -- 8)	8 (8 -- 8)
BIZKAIA II Extranjero	40 (40 -- 46)	41 (41 -- 47)	42 (42 -- 48)	42 (42 -- 48)	42 (42 -- 48)	42 (42 -- 48)	42 (42 -- 48)
GIPUZKOA (H. Publicos)	2 (1 -- 17)	4 (3 -- 19)	6 (3 -- 21)	6 (3 -- 20)	6 (3 -- 20)	6 (3 -- 20)	6 (3 -- 22)
GIPUZKOA (C. Privadas)	2 (1 -- 8)	5 (3 -- 11)	7 (4 -- 15)	7 (4 -- 14)	7 (4 -- 14)	7 (4 -- 15)	7 (4 -- 14)
GIPUZKOA Domicilio	5 (2 -- 9)	7 (3 -- 10)	8 (5 -- 13)	8 (5 -- 13)	8 (5 -- 13)	8 (5 -- 13)	8 (5 -- 13)
GIPUZKOA Otra Comunidad	4 (2 -- 64)	5 (4 -- 68)	7 (5 -- 69)	7 (5 -- 69)	7 (5 -- 69)	7 (5 -- 69)	7 (5 -- 69)
GIPUZKOA Extranjero	56 (43 -- 145)	60 (56 -- 146)	63 (57 -- 149)	63 (57 -- 149)	63 (57 -- 149)	63 (57 -- 149)	63 (57 -- 150)
ARABA (H. Publicos)	2 (1 -- 10)	3 (2 -- 11)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 14)	5 (3 -- 12)
ARABA (C. Privadas)	2 (2 -- 8)	5 (2 -- 10)	6 (4 -- 12)	6 (4 -- 12)	7 (4 -- 12)	6 (4 -- 12)	6 (4 -- 12)
ARABA Domicilio	4 (2 -- 5)	6 (4 -- 9)	7 (5 -- 10)	7 (5 -- 10)	7 (5 -- 10)	7 (5 -- 10)	7 (5 -- 10)
ARABA Otra Comunidad	11 (2 -- 39)	12 (3 -- 40)	14 (4 -- 41)	14 (4 -- 41)	14 (4 -- 41)	14 (4 -- 41)	15 (4 -- 46)
ARABA Extranjero	89 (11 -- 89)	91 (15 -- 91)	94 (16 -- 94)	94 (16 -- 94)	94 (16 -- 94)	94 (16 -- 94)	15 (16 -- 95)

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.

			Resultado 1º	Confirmación
Hipotiroidismo Primario Congénito Permanente	1	Basurto	4	9
Homocistinuria	1	Guipuzcoa	5	11
Acidemia Isovalerica	1	Guipuzcoa	7	9
Fibrosis Quística Clásica	1	Alava	15	15
	1	Guipuzcoa	23	23
	1	Basurto	16	16
Enfermedad Células Falciformes	1	Basurto	7	-
	1	Basurto	7	-
	1	Alava	7	-
	1	Alava	8	-
MCAD	1	Cruces	6	10
	1	Basurto	4	9

Publicaciones realizadas por el Laboratorio

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

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

Revista: Expert opinión on Orphan Drugs. Volume 4, 2016-Issue 6:567-575

Participación en proyectos de Investigación

- 1.- Proyecto Digital “Diagnostico y tratamiento de pacientes con enfermedades genéticas incluidas en los Programas de Cribado Neonatal y otras enfermedades metabólicas”.
- 2.- Proyecto DESPROGENRH, “Desarrollo de un protocolo optimizado para el genotipado del Rh fetal no invasivo”