

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

## **MEMORIA AÑO 2014**

**CONSEJO ASESOR DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS\***

**Presidenta : D.<sup>a</sup> Miren Dorronsoro Iraeta, directora de Salud Pública y Adicciones del Departamento Salud del Gobierno Vasco**

**Secretario\*\*\*: D.<sup>a</sup> Larraitz Arriola Larrarte**

**Vocales \*\*\*:**

**Los Coordinadores del Programa de Cribado Neonatal**

**D. Aitziber Perez.  
D. Miguel Angel Cortajarena  
D. Gabriel Saitúa Muñiz.  
D.<sup>a</sup> Mercedes Martínez Ayúcar.**

**En representación de la Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría**

**D. Ignacio Díez López.**

**En representación de la Sociedad Vasca de Ginecología y Obstetricia**

**D.<sup>a</sup> Mercedes Fraca Padilla.**

**En representación de la Dirección de Asistencia Sanitaria de Osakidetza**

**D. Enrique Peiro Callizo.**

**En representación del Departamento de Sanidad**

**D.<sup>a</sup> Mercedes Espada Sáenz -Torre.  
D.Txema Arteagoitia**

---

\* BOPV nº 29. Orden 713 de 11 febrero 2009.

\*\* BOPV nº 231. Orden 6364 de 5 noviembre 2009.

\*\*\* BOPV nº 97. Orden 2971 de 25 mayo 2009.

**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 2014.**

**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.**

**El 17 de Febrero se han incorporado al Programa de Cribado Neonatal las cinco nuevas enfermedades aprobadas por el Consejo Asesor de Cribado Neonatal en el año 2012: *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 Homocistinuria*” sumándose así al cribado de las cinco enfermedades que ya se viene realizando en la actualidad: *Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, MCADD, Fibrosis Quística y Anemia Falciforme.***

**Se han distribuido los nuevos Folletos Informativos del Programa como consecuencia de la incorporación de las cinco nuevas enfermedades al Programa de Cribado**

**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, Deficiencia de acil CoA deshidrogenasa de cadena media, Deficiencia de Acil Co A 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

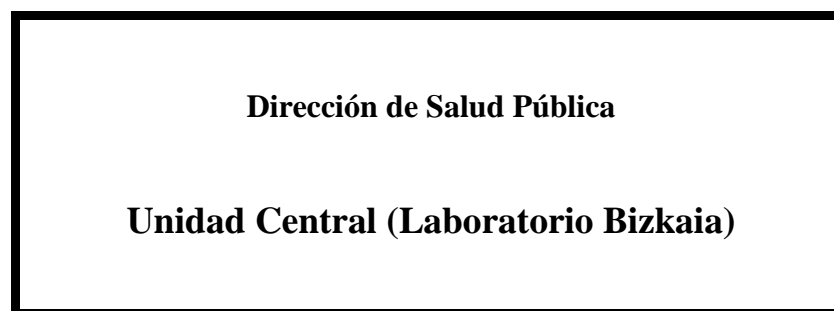
En el año 2014 la Unidad de Química Clínica se ha acreditado bajo la norma UNE-EN ISO 15189:”Laboratorios Clínicos: Requisitos particulares relativos a la calidad y la competencia” para los marcadores implicados en las cinco nuevas enfermedades a incluir en el Programa.

La Unidad de Química Clínica del Laboratorio Normativo de Salud Pública es el primer Laboratorio Clínico acreditado en España según la norma UNE-EN ISO 15189 por la Entidad nacional de Acreditación (ENAC). Los ensayos acreditados son todos aquellos incluidos en el Programa de Cribado Neonatal que se realiza en todos los recién nacidos y nacidas en el País Vasco.

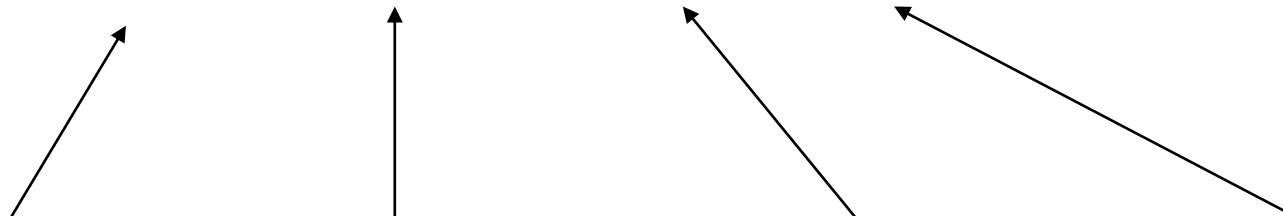
Todas estas actividades y logros se han hecho realidad por el equipo de profesionales que desde las diferentes Áreas Base y la Dirección de Salud Pública trabajan en el Programa de Cribado Neonatal de la CAPV.

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 Dorransoro  
**Técnico Salud Pública:** J.M. Arteagoitia  
**Laboratorio:** M.Espada  
M. García  
A. Valle  
A. Mendialdua, C.Higón  
  
**Secretaria:** Anabel Salcedo.



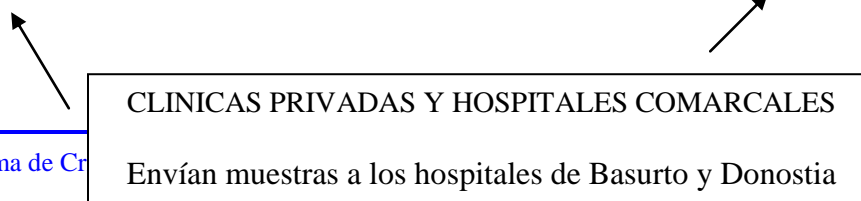
<b>AREA BASE BIZKAIA I (Hospital de Basurto)</b>	<b>AREA BASE BIZKAIA II (Hospital Cruces)</b>	<b>AREA BASE GIPUZKOA (Hospital Donostia)</b>	<b>AREA BASE ARABA</b>
--	---	---	----------------------------

**Coordinador:** G.Saitua  
**Secretaria:** L.Idigoras

**Coordinador :** A.Perez  
**Secretaria:** M. Pérez

**Coordinador:** Miguel Angel  
Cortajarena  
**Secretaria:** E. Sorarrain

**Coordinadora:** M. Martínez  
Ayucar  
**Secretaria:** M. Martínez Francos.

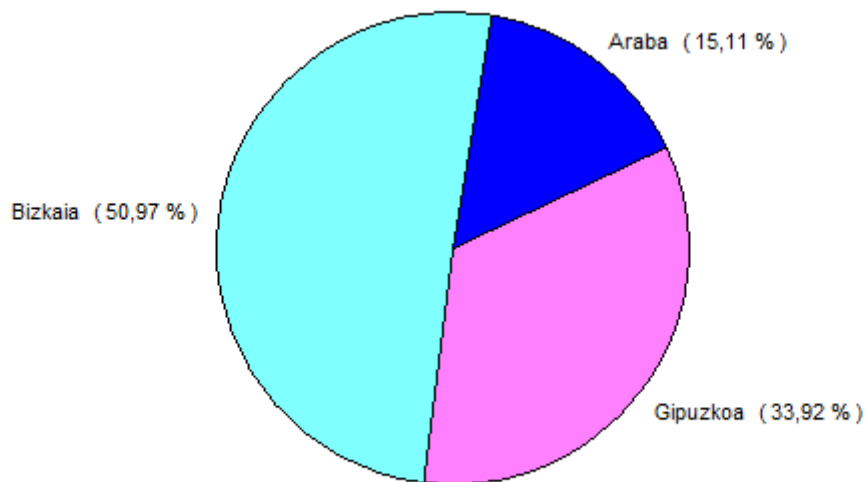


## PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGENITAS (Metabolopatías)

### *NACIMIENTOS*

En el año 2014 se han producido un total de 19.807 nacimientos en la CAPV. Como se aprecia en la Fig. 1, en Bizkaia han nacido 10.094 (50,97%); 6.720 en Gipuzkoa (33,92%) y 2.993 en Álava (15,11%).

**Fig. 1 Nacimientos por Territorios Históricos en la CAPV.**



Se han producido 237 nacimientos más que en el año 2013

**Tabla 1. Evolución del número de nacimientos por Territorios Históricos en la CAPV. 2012, 2013 y 2014**

TERRITORIOS	2012	2013	2014
Araba	2.912	2.718	2.993
Bizkaia	10.883	10.172	10.094
Gipuzkoa	7.334	6.681	6.720
CAPV	21.129	19.571	19.807

### ***CENTROS DE NACIMIENTO***

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

<b>CENTRO</b>		<b>Nº nacimientos</b>	<b>%</b>
<b>Hospitales Públicos</b>	<b>Txagorritxu</b>	<b>2.812</b>	
	<b>Basurto</b>	<b>2.337</b>	
	<b>Cruces</b>	<b>5.794</b>	
	<b>Donostia</b>	<b>3.975</b>	
	<b>Alto Deba</b>	<b>531</b>	
	<b>Zumarraga</b>	<b>824</b>	
	<b>Mendaro</b>	<b>620</b>	
	<b>Total</b>	<b>16.893</b>	<b>85,24</b>
<b>Clínicas Privadas</b>		<b>2.836</b>	<b>14,31</b>
<b>Domicilio</b>		<b>78</b>	<b>0,39</b>
<b>Otra Comunidad</b>		<b>7</b>	<b>0,04</b>
<b>Extranjero</b>		<b>3</b>	<b>0,02</b>
<b>Totales</b>		<b>19.817</b>	

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

### ***BEBÉS RECIEN NACIDOS EN EL 2014 CON CRIBADO NEONATAL***

De los 19.817 bebés recién nacidos en el 2014, se les realizó el cribado neonatal a 19.749. De los 68 restantes, 67 fueron bebés muertos y 1 nacido vivo que pertenece al hospital de Donostia, se le realizó el cribado neonatal en Navarra.

### ALIMENTACION

El tipo de alimentación que han recibido los bebés recién nacidos en 2014 se ve reflejado en la tabla 2.

Tabla 2. Evolución tipo de alimentación. Años 2010, 2011 y 2012.

Alimentación	2012	2013	2014
Natural (Lactancia materna exclusiva)	69%	70%	68%
Artificial	12%	12%	12%
Mixta (Lactancia materna mixta)	17%	17%	18%
Otros/No consta	2%	1%	1%

La forma de lactancia natural ha disminuido con relación al año anterior pero 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	29	0,97%	114	1,13%	62	0,92%	205	1.03%
1500-2500 g	205	6,85%	689	6,82%	431	6,41%	1.325	6.69%
<2500 g. totales	234	7.82%	803	7,95%	493	7.33%	1.530	7.72%
≥ 2500 g	2.760	92.18%	9.295	92,03%	6.230	92,67%	18.288	92.27%
No consta	0	-	2	0.02%	-	-	2	0.01%
Total R.N.	2.994		10.100		6.723		19.817	

### SEMANAS DE GESTACION

El 92,99 % de los de partos tiene lugar entre las 37-42 semanas de gestación (Tabla 4).

El índice de prematuridad (E.G. < 37 semanas) ha disminuido con respecto al año anterior.

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

Semanas	Nº Nacimientos	%
<28	61	0,31 %
28 - 32	216	1,09 %
33 - 36	1.095	5,52 %
<37 totales	1.372	6,92 %
37 - 42	18.427	92,99 %
>42	5	0,03 %
No consta	13	0,07 %
Total:	19.817	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		
			Tipo	Número	%	Número	%
Cefálica	18.828	95,01	Vaginal	14.433	85,44	1.980	69,82
Podálica	805	4,06	Abdominal	2.460	14,56	845	29,80
Transverso	94	0,47	No consta	-	-	11	0,39
Otros	78	0,39	Total	16.893		2.836	
No consta	12	0,06					
Total	19.817						

Se sigue manteniendo el mayor porcentaje de tipo de parto por vía abdominal en el sector privado (29,80%) frente al sector público (14,56%).

Se mantiene el apartado “no consta”.

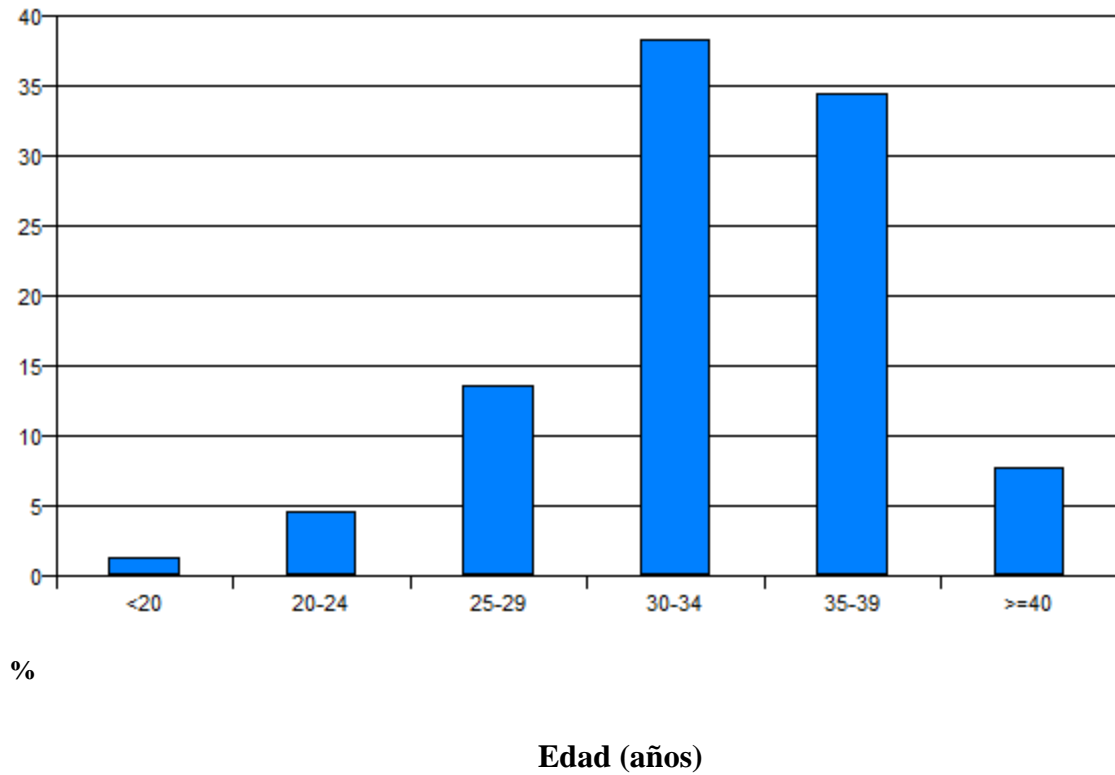
### EDAD DE LA MADRE

El mayor número de nacimientos (7.596 casos, 38,33 %) se produce entre madres del grupo de edad 30-34 años, seguido del de 35-39 años (6.835 nacimientos 34,49%). 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	5	0,03
15	10	0,05
16	31	0,16
17	37	0,19
18	72	0,36
19	94	0,47
20-24	892	4,50
25-29	2.698	13,61
30-34	7.596	38,33
35-39	6.835	34,49
>=40	1.540	7,77
No consta	7	0,04
	19.817	

Fig. 2 Nacimientos según edad materna



## ACTIVIDADES ANALITICAS EFECTUADAS

### **BEBÉS RECIÉN NACIDOS TESTADOS**

Durante el año 2014 se han analizado muestras correspondientes a 19.749 bebés recién nacidos vivos. De ellos 19.739 han nacido en centros de la CAPV ó en el domicilio y 10 en otra comunidad autónoma ó en el extranjero. Su procedencia según las diferentes Áreas Base del Programa se especifica a continuación (Tabla 7).

**Tabla 7. Recién nacidos testados en la CAPV.**

Área Base	Número
Araba	2.985
Bizkaia I (Basurto)	4.258
Bizkaia II (Cruces)	5.809
Gipuzkoa	6.697
<b>Total</b>	<b>19.749</b>

## DETERMINACIONES ANALÍTICAS

Se han realizado un total de 250.727 determinaciones analíticas en el laboratorio correspondientes a la detección y seguimiento de casos detectados (Tabla 8).

**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	20.895
Test Genético Fibrosis Quística (Mutaciones FQ)	181
Tripsinógeno Inmunoreactivo	20.330
Tripsinógeno a los 21 días (TIR2)	24
Tiroxina papel	21.045
Tirotropina papel	21.116
Test del Sudor (cloro en sudor)	14
Variantes de Hemoglobinas	19.946
C5 Isovaleril Carnitina	17.592
Metionina	17.583
3-hidroxi Palmitoil Carnitina	17.579
C5DC Glutaril Carnitina	17.577
Hemoglobinas a los 5 meses	4
Leucina	17.579
C8,C10,C16	19754x3=59.262
<b>TOTALES</b>	<b>250.727</b>

## 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	Fluorimetría	3 mg/dL
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	Espectometria 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	2	-	-	1	3	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
No consta	-	-	-	-	0	
<b>TOTAL</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>0,02</b>

#### Hipotiroidismo Congénito (TSH)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	8	14	5	19	46	
< 2500 g	-	2	4	5	11	
No consta	-	-	-	-	0	
<b>TOTAL</b>	<b>8</b>	<b>16</b>	<b>9</b>	<b>24</b>	<b>57</b>	<b>0,29</b>

#### Hipotiroidismo Congénito (T4 Total)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	14	8	6	8	36	
< 2500 g	4	1	4	1	10	
No consta	-	-	-	-	0	
<b>TOTAL</b>	<b>18</b>	<b>9</b>	<b>10</b>	<b>9</b>	<b>46</b>	<b>0,23</b>

**Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)**

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	-	-	1	1	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
No consta	-	-	-	-	0	
<b>TOTAL</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0,005</b>

**Homocistinuria**

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	4	1	-	5	
< 2500 g	1	-	-	1	2	
No consta	-	-	-	-	0	
<b>TOTAL</b>	<b>1</b>	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>7</b>	<b>0,04</b>

**Acidemia Isovalérica**

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

**Acidemia Glutarica tipo 1 (GA 1)**

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	1	-	-	-	0	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
No consta	-	-	-	-	0	
<b>TOTAL</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>0,01</b>

**Enfermedad de la Orina de Jarabe de Arce**

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	-	-	2	2	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
No consta	-	-	-	-	0	
<b>TOTAL</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>0,02</b>

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

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	-	-	2	2	
< 2500 g	-	-	-	-	0	
No consta	-	-	-	-	0	
<b>TOTAL</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>0,01</b>

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

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	7	6	6	3	22	
< 2500 g	-	-	2	-	2	
No consta	-	-	-	-	0	
<b>TOTAL</b>	<b>7</b>	<b>6</b>	<b>8</b>	<b>3</b>	<b>24</b>	<b>0,12</b>

**Mala impregnación**

El número de muestras globales rechazadas por mala impregnación es (0,13%) habiendo disminuido con relación al año 2013 (0,17%).

Área Base	Peso ≥ 2500 g	Peso < 2500 g	Número	%
Cruces	1	-	1	0,02
Basurto	7	-	7	0,16
Gipuzkoa	16	1	17	0,25
Araba	1	-	1	0,03
<b>TOTAL</b>	<b>25</b>	<b>1</b>	<b>26</b>	<b>0,13</b>

### **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.**

<b>Enfermedad</b>	<b>Araba</b>	<b>Basurto</b>	<b>Cruces</b>	<b>Gipuzkoa</b>	<b>Número Total</b>
Hipotiroidismo Primario Congénito Permanente	2	2	2	4	10
Hipotiroidismo Primario Transitorio					-
Hipertiroproteinemia transitoria	7	12	7	17	43
Hipotiroidinemia Prematuro	4	2	14	-	20
Hipertiroidinemia Transitoria con peso >1500 G	2	6	7	2	17
Hipertiroidinemia Transitoria	9	7	3	4	23
Hiperfenilalaninemia permanente	1	1	-	-	2
Hiperfenilalaninemia transitoria	-	-	-	1	1
Confirmación MCADD	-	-	-	-	-
Confirmación Homocistinuria	-	-	-	1	1
Confirmación Acidemia Isovalérica	2	-	-	-	2
Portador Fibrosis Quística	4	-	1	2	7
Fibrosis quística clásica	-	-	2	1	3
Fibrosis Quística negativo TIR>65 y test genético=0	63	34	51	33	181
Enfermedad Células Falciformes (FS, FSC,FC)	1	2	-	1	4
Portador ECF (Fenotipo FAS, FAC)	33	15	25	30	103
<b>TOTAL</b>	<b>128</b>	<b>81</b>	<b>112</b>	<b>96</b>	<b>417</b>

#### **Fibrosis Quística**

Testados	19.749
TIR >65 ng/ml 48 h	181 (0.92%)
2 mutaciones	3
1 mutacion	7
0 mutaciones	171
TIR 2 (21 días)	24 (0.12)%
Test Sudor	14(0.07%)

#### **Mutaciones Detectadas**

delF508	11
R347H	1
G-542X	1
Total	13

### **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, Met, Leu (μmol/L)	C8, C10, C16, C5 (μmol/L)	C16-OH (μmol/L)	FN
BIZKAIA I (Basurto)	2 (1 -- 8)	4 (2 -- 11)	5 (4 -- 13)	5 (3 -- 12)	5 (3 -- 13)	5 (3-12)	5 (3-12)	5 (3-12)	6 (3 -- 14)
BIZKAIA I (C. Privadas)	2 (1 -- 125)	5 (2 -- 127)	7 (4 -- 1280)	7 (4 -- 128)	7 (3 -- 128)	7 (3-128)	7 (3-128)	7 (3-128)	7 (3 -- 128)
BIZKAIA I Domicilio	4 (2 -- 15)	6 (3 -- 16)	8 (4 -- 17)	8 (4 -- 17)	8 (4 -- 17)	8 (4-17)	8 (4-17)	8 (4-17)	7 (4 -- 17)
BIZKAIA II (Cruces)	2 (2 -- 14)	4 (2 -- 16)	5 (3 -- 17)	5 (3 -- 17)	5 (3 -- 17)	5 (3-17)	5 (3-17)	5 (3-17)	5 (3 -- 17)
BIZKAIA II Domicilio	2 (2 -- 9)	4 (3 -- 12)	5 (4 -- 13)	5 (4 -- 13)	5 (4 -- 13)	5 (4-13)	5 (4-13)	5 (4-13)	5 (4 -- 13)
BIZKAIA II Otra Comunidad	3 (3 -- 9)	5 (4 -- 10)	6 (4 -- 11)	6 (4 -- 11)	6 (4 -- 11)	6 (4-11)	6 (4-11)	6 (4-11)	6 (4 -- 11)
BIZKAIA II Extranjero	66 (66 -- 66)	67 (67 -- 67)	68 (68 -- 68)	68 (68 -- 68)	69 (68-69)	68 (68-68)	68 (68-68)	68 (68-68)	68 (68-68)
GIPUZKOA (H. Publicos)	2 (1 -- 25)	4 (3 -- 26)	6 (4 -- 27)	6 (4 -- 27)	6 (4 -- 27)	6 (3-27)	6 (3-27)	6 (3-27)	6 (3 -- 27)
GIPUZKOA (C. Privadas)	2 (1 -- 9)	6 (3 -- 10)	7 (4 -- 13)	7 (4 -- 11)	7 (4 -- 11)	7 (4-11)	7 (4-11)	7 (4-11)	7 (4 -- 11)
GIPUZKOA Domicilio	5 (2 -- 21)	9 (3 -- 22)	10 (5 -- 23)	10 (5 -- 23)	10 (5 -- 23)	10 (5-23)	10 (5-23)	10 (5-23)	10 (5 -- 23)
ARABA (H. Publicos)	2 (1 -- 7)	4 (3 -- 9)	5 (4 -- 11)	5 (4 -- 11)	5 (4 -- 11)	5 (4-11)	5 (4-11)	5 (4-11)	5 (4 -- 12)
ARABA (C. Privadas)	2 (2 -- 6)	5 (3 -- 9)	7 (4 -- 12)	7 (4 -- 12)	7 (4 -- 12)	7 (4-13)	7 (4-13)	7 (4-13)	8 (4 -- 12)
ARABA Domicilio	5 (2 -- 7)	6 (3 -- 8)	8 (4 -- 10)	8 (4 -- 10)	8 (4 -- 10)	8 (4-10)	8 (4-10)	8 (4-10)	8 (4 -- 10)
ARABA Otra Comunidad	10 (5 -- 15)	13 (6 -- 19)	14 (7 -- 20)	14 (7 -- 20)	14 (7 -- 20)	14 (7-20)	14 (7-20)	14 (7-20)	14 (7 -- 20)
ARABA Extranjero	57 (57-57)	58 (58 -- 58)	59 (59 -- 59)	59 (59 -- 59)	59 (59 -- 59)	59 (59-59)	59 (59-59)	59 (59-59)	60 (127 -- 127)



### Confirmación

En la Tabla 11 se relaciona 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	Cruces	5	9	
	1	<1500g.	19	26	
	1	Basurto	7	10	
	1		9	13	
	1	Guipuzcoa	6	10	
	1		5	7	
	1		4	9	
	1		5	7	
	Hiperfenilalaninemia	1	Alava	6	10
		1		4	6
Hiperfenilalaninemia	1	Araba	6	9	
	1	Basurto	7		
Fibrosis Quística Clásica	1	Cruces	10	18	
	1		7	16	
	1	Guipúzcoa	6	15	
Enfermedad Células Falciformes	1	Alava	8	-	
	1	Guipuzcoa	9		
	1	Basurto	4		
	1		4		
Homocistinuria	1	Guipuzcoa	7	10	
Acidemia Isovalérica	1	Alava	6	8	
	1		4	7	

### **Publicaciones realizadas por el Laboratorio**

**Título:** “*Cumplimiento de los Objetivos y Requisitos de Calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades Congénitas en el País Vasco*”.

**Autores:** M.Espada, A.Valle, A. Mendialdua, C.Higon, M.Garcia Cuevas

**Revista:** IV Congreso Nacional de la Asociación Española de Cribado Neonatal. Revista Electrónica AECNE en: [www.aecne.es](http://www.aecne.es)

**Título:** “*Resultados del Programa de Cribado Neonatal de Anemia Falciforme en el País Vasco*”

**Autores:** M.Espada, A Mendialdua, C.Higon ,M.Garcia Cuevas, A.Valle, A.Navajas

**Revista:** IV Congreso Nacional de la Asociación Española de Cribado Neonatal. Revista Electrónica AECNE en: [www.aecne.es](http://www.aecne.es)

**Título:** “*Evaluación del Programa de Cribado Neonatal ampliado en el País Vasco 2014*”

**Autores:** M.Espada, A.Valle, C.Higón, M.Garcia Cuevas, A.Mendialdua

**Revista:** : IV Congreso Nacional de la Asociación Española de Cribado Neonatal. Revisata Electrónica AECNE en: [www.aecne.es](http://www.aecne.es)

**Título:** “*Coste-efectividad del cribado neonatal de la Tirosinemia tipo 1*”

**Autores:** Vallejo-Torres L, Castilla I, Dulín-Íñiguez E, Espada M, Rausell D, Valcárcel-Nazco C, Cuéllar-Pompa L, Serrano-Aguilar P. Red Española de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad, Política social e igualdad. Servicio de Evaluación del Servicios Canario de la Salud;2014. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias:SESCS 2013

### **Participación en proyectos de Investigación**

**Título:** Coste-efectividad del cribado neonatal de la deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD)

**Entidad Financiadora:** Instituto de Salud Carlos III, organismo autónomo del Ministerio de Economía y Competitividad, y la Fundación Canaria de Investigación y Salud “FUNCIS”, en el marco del desarrollo de actividades de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS, financiadas por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

**Título:** Coste-efectividad del cribado neonatal de la deficiencia primaria de carnitina (CUD).

**Entidad Financiadora:** Instituto de Salud Carlos III, organismo autónomo del Ministerio de Economía y Competitividad, y la Fundación Canaria de Investigación y Salud “FUNCIS”, en el marco del desarrollo de actividades de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS, financiadas por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.