

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

## **MEMORIA AÑO 2023**

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

**Presidente: D<sup>a</sup>. Itziar Larizgoitia**

**Secretario: D<sup>a</sup> Ana Audicana/Jon Iñaki Álvarez**

**Vocales:**

**Los Coordinadores del Programa de Cribado Neonatal**

**D. Aitziber Pérez Fernández**

**D.<sup>a</sup> Maria Estévez Domingo**

**D.<sup>a</sup> Ana Aguirre Unceta-Barrenechea**

**D.<sup>a</sup> Idoia Martínez Fernandez de Pinedo**

**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**

**D.<sup>a</sup> Adelina Pérez Alonso**

**En representación de la Dirección de Salud Pública del Departamento de Salud**

**D. Jose Antonio Municio Martín**

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

**D.<sup>a</sup> Nerea Ferrero Sáiz**

**D.<sup>a</sup> Maria Jesús Lázaro - Carrasco de la Fuente**

---

## **RELACIÓN DE MATERNIDADES PÚBLICAS Y PRIVADAS DE LA CAPV**

**H. Públicos: Txagorritxu, Basurto, Cruces, Donostia, Alto Deba, Zumárraga, Mendaro**

**H. Privados: Policlínica Guipúzcoa e IMQ Zorrotzaurre.**

## INTRODUCCIÓN

Este informe presenta un resumen de las actividades efectuadas por el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas, (Programa de Metabolopatías e Hipoacusia) de la CAPV durante el año 2023.

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 del 99,92% de todos los bebés nacidos vivos en la CAPV para el cribado del Programa de Metabolopatías, del 99,85% para la Fase I del cribado de Hipoacusia y del 100% para la Fase II.

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 13 enfermedades: *Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD), 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, Homocistinuria, Deficiencia de Biotinidasa, Hiperplasia Suprarrenal Congénita e Hipoacusia.*

El Programa de Cribado Neonatal de la CAPV, resultó 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

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 consensuaron 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 Autonómico 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, ampliándose en la orden SND 606/2024 del 13 de junio el cribado neonatal del déficit de biotinidasa, enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, homocistinuria, hiperplasia suprarrenal congénita e hipoacusia.

En Febrero de 2015, desde el Ministerio de Sanidad Servicios Sociales e Igualdad se puso en marcha el Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal (SICN).

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.

En 2017 se incorpora la Hipoacusia al Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas y se recogen los datos en el Registro de bebés recién nacidos propiedad del Departamento de Salud.

En Noviembre de 2017 se constituye la “Ponencia de Cribado Poblacional” dependiente de la Comisión de Salud Pública, de la que pasa a depender el Grupo de trabajo de SICN.

En junio del 2023 se pone en marcha el Cribado Neonatal de Hiperplasia Suprarrenal Congénita, añadiéndose al cribado de Cantabria en diciembre del 2023.

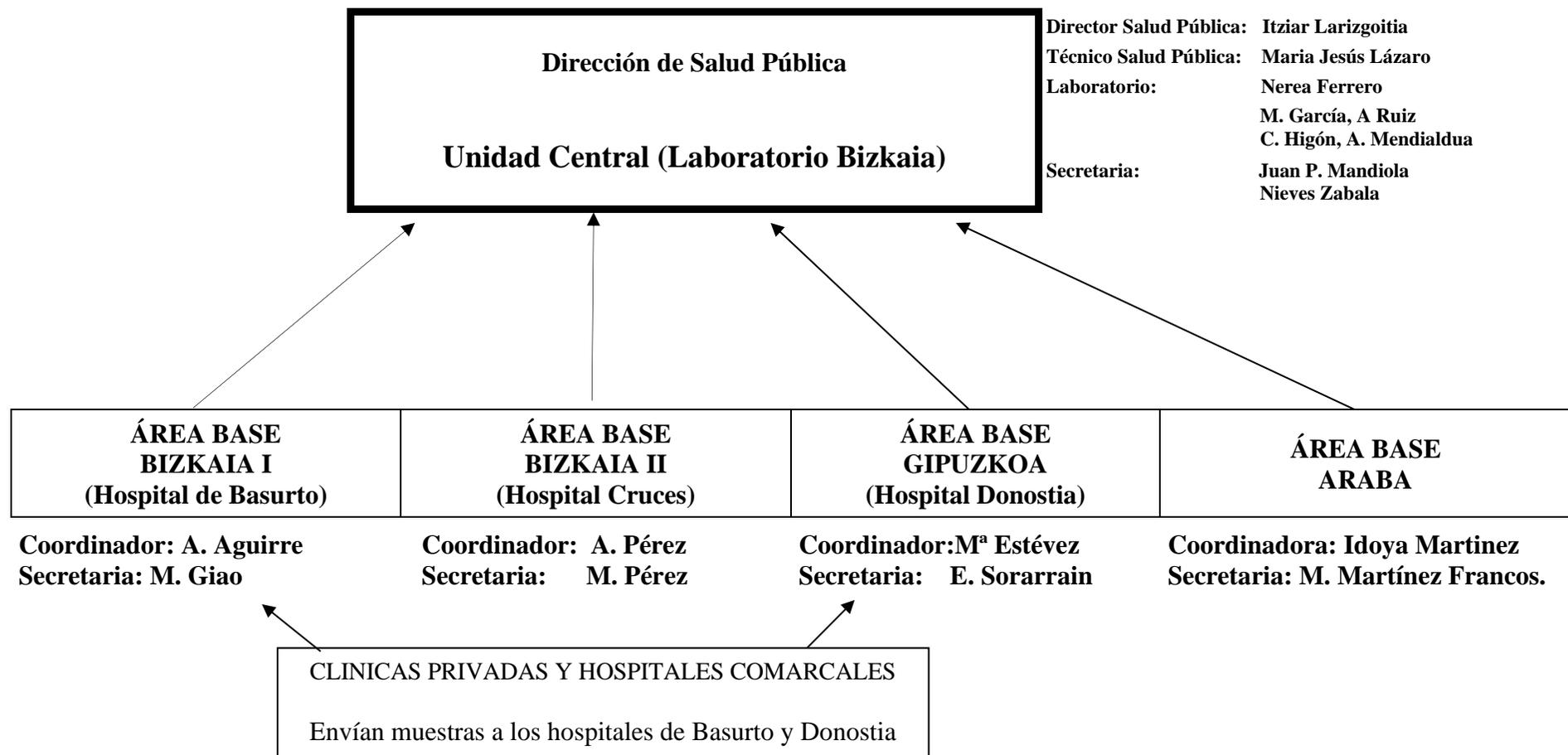
Actualmente se realiza a las comunidades de Cantabria y Navarra el cribado de las siguientes enfermedades: *Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD), Fibrosis Quística, Anemia de Células Falciformes, Acidemia Glutárica tipo I, Deficiencia de acil Co A deshidrogenasa de cadena larga, Enfermedad de la orina con olor a Jarabe de Arce, Homocistinuria y Deficiencia de Biotinidasa.* A Cantabria se realiza también el cribado de *la acidemia Isovalérica e Hiperplasia Suprarrenal Congénita.*

**En el año 2024 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 doce 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



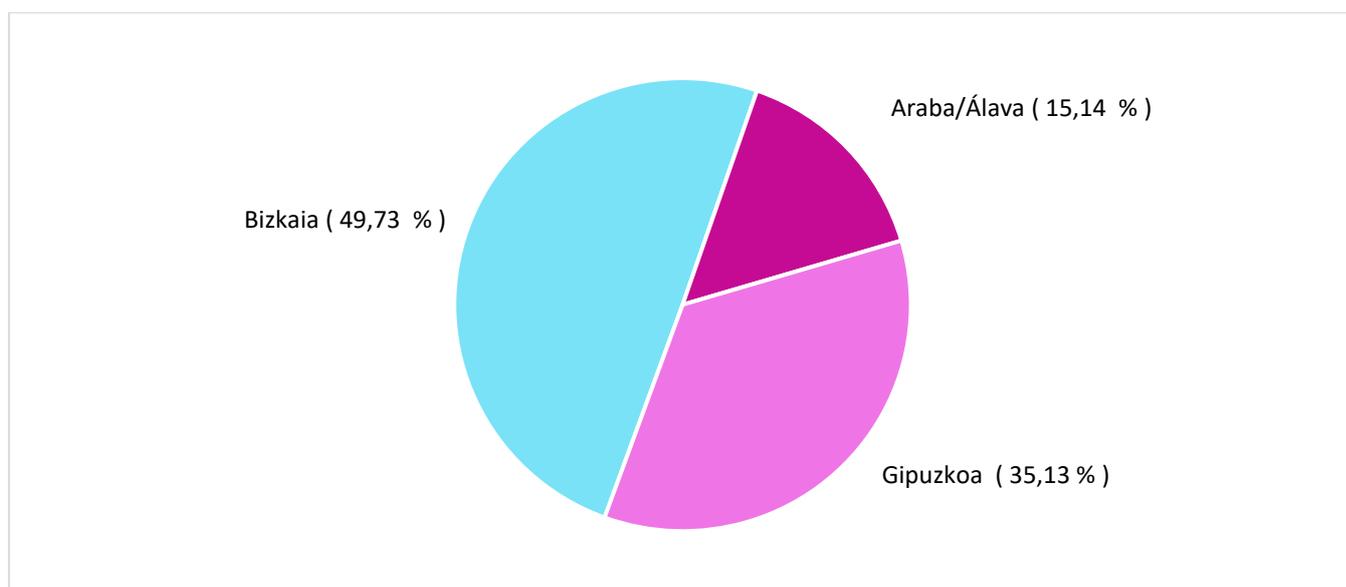
## PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGENITAS (Metabolopatías)

### 1. RECIÉN NACIDOS

#### *1.1. NACIMIENTOS*

En el año 2023 se han producido un total de 13.676 nacimientos en la CAPV. Como se aprecia en la Fig. 1, en Bizkaia han nacido 6.801 (49,73%); 4.804 en Gipuzkoa (35,13%) y 2.071 en Álava (15,14%).

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



**Se han producido 199 nacimientos menos que en el año 2022**

**Tabla 1. Evolución del número de nacimientos por Territorios Históricos en la CAPV. 2021, 2022 y 2023**

<b>TERRITORIOS</b>	<b>2021</b>	<b>2022</b>	<b>2023</b>
<b>Araba</b>	<b>2.169</b>	<b>2.061</b>	<b>2.071</b>
<b>Bizkaia</b>	<b>7.081</b>	<b>7.012</b>	<b>6.801</b>
<b>Gipuzkoa</b>	<b>5.262</b>	<b>4.802</b>	<b>4.804</b>
<b>CAPV</b>	<b>14.512</b>	<b>13.875</b>	<b>13.676</b>

### ***1.2.CENTROS DE NACIMIENTO***

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

CENTRO		Nº nacimientos	%
Hospitales Públicos	Txagorritxu	2.068	15,12
	Basurto	2.183	15,96
	Cruces	3.824	27,95
	Donostia	3.107	22,71
	Alto Deba	351	2,57
	Zumárraga	594	4,34
	Mendaro	469	3,43
	<b>TOTAL</b>	<b>12.596</b>	<b>92,07</b>
Clínicas Privadas		999	7,30
Domicilio		81	0,59
Otra Comunidad		4	0,03
Extranjero		1	0,01
<b>Totales</b>		<b>13.681</b>	

Comparando con años anteriores, los porcentajes se mantienen constantes.

### ***1.3.BEBÉS RECIÉN NACIDOS EN EL 2023 CON CRIBADO NEONATAL***

De los 13.681 bebés recién nacidos incluidos en el programa en 2023, se les realizó el cribado neonatal a 13.605. De los 76 restantes, 64 fueron bebés muertos y 12 bebés nacidos vivos. De estos 12 niños, 8 firmaron el disentimiento (6 del área base de Gipuzkoa 1 de Cruces y 1 de Araba), 3 fueron niños que nacieron en otra comunidad autónoma o país, en donde se les realizó el screening y 1 niño restante del área base de Gipuzkoa se trató de una inasistencia.

### 1.4.ALIMENTACIÓN

El tipo de alimentación que han recibido los bebés recién nacidos en 2023 se ve reflejado en la tabla 2.

Tabla 2. Evolución tipo de alimentación (durante la estancia). Años 2021, 2022 y 2023.

Alimentación	2021	2022	2023
Natural (Lactancia materna exclusiva)	68%	66%	68%
Artificial	10%	11%	11%
Mixta (Lactancia materna mixta)	19%	20%	19%
Otros/No consta	2%	3%	2%

La forma de lactancia natural sigue representando el mayor porcentaje en el tipo de alimentación.

### 1.5.PESO

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

Peso	Araba		Bizkaia		Gipuzkoa		TOTALES	
< 1500 g	15	0,72%	61	0,90%	43	0,89%	119	0,87%
1500-2500 g	144	6,95%	402	5,91%	268	5,58%	814	5,95%
<2500 g. totales	159	7,68%	463	6,80%	311	6,47%	933	6,82%
≥ 2500 g	1.912	92,32%	6.340	93,18%	4.495	93,53%	12.747	93,17%
No consta	0	0,00%	1	0,01%	0	0,00%	1	0,01%
Total R.N.	2.071		6.804		4.806		13.681	

### 1.6.SEMANAS DE GESTACIÓN

El 93,44% 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	44	0,32%
28 - 32	118	0,86%
33 - 36	734	5,37%
<37 totales	896	6,55%
37 - 42	12.783	93,44%
>42	2	0,01%
No consta	0	0,00%
<b>Total:</b>	13.681	

### 1.7. TIPO DE PARTO

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

Presentación	Número	%	Tipo	Sector Público		Sector Privado	
				Número	%	Número	%
Cefálica	13.099	95,75%	Vaginal	10.534	83,63%	759	75,98%
Podálica	426	3,11%	Abdominal	2.056	16,32%	191	19,12%
Transverso	60	0,44%	No consta	6	0,05%	49	4,90%
Otros	37	0,27%	Total	12.596		999	
No consta	59	0,43%					
<b>Total</b>	<b>13.681</b>						

Se sigue manteniendo el mayor porcentaje de tipo de parto por vía abdominal en el sector privado (19,12%) frente al sector público (16,32%).

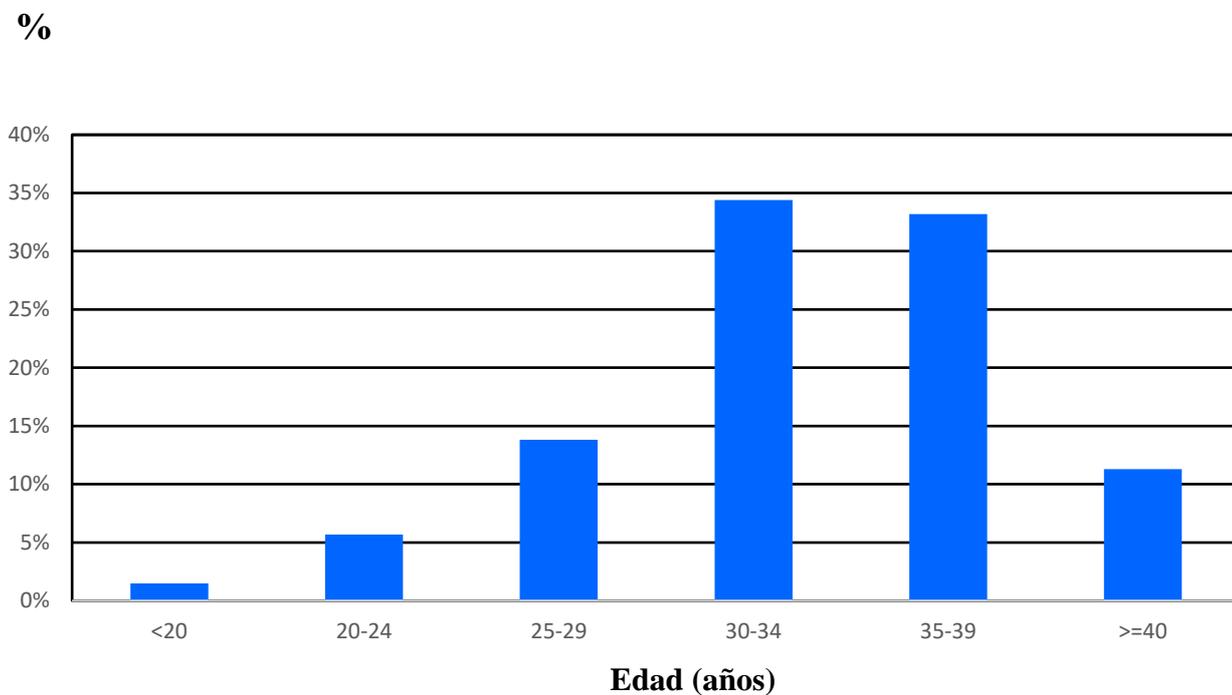
### 1.8. EDAD DE LA MADRE

El mayor número de nacimientos (4.705 casos 34,39%) se produce entre madres del grupo de edad 30-34 años, seguido del de 35-39 años (4.539 nacimientos, el 33,18%). El correspondiente a madres menores de 20 años ha sufrido un ligero aumento respecto al año anterior, especialmente en el número de madres menores de 14 años (0,23% frente a 0,03% en 2022 (Tabla 6).

Tabla 6. Proporción de nacimientos por grupo de edad de la madre en la CAPV.

Edad	Total	%
<=14	32	0,23%
15	3	0,00%
16	10	0,07%
17	28	0,20%
18	48	0,35%
19	87	0,64%
20-24	776	5,67%
25-29	1.891	13,82%
30-34	4.705	34,39%
35-39	4.539	33,18%
>=40	1.545	11,29%
No consta	17	0,12%
<b>TOTAL</b>	<b>13.681</b>	

Fig. 2 Nacimientos según edad materna



## 2. ACTIVIDADES ANALÍTICAS EFECTUADAS

### *2.1. BEBÉS RECIÉN NACIDOS TESTADOS*

Durante el año 2023 se han analizado muestras correspondientes a 13.605 bebés recién nacidos vivos. De ellos 13.600 han nacido en centros de la CAPV ó en el domicilio y 5 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	2.057
Basurto	2.939
Cruces	3.832
Gipuzkoa	47.77
<b>Total</b>	<b>13.605</b>

### *2.2. DETERMINACIONES ANALÍTICAS*

Se han realizado un total de 172.741 determinaciones analíticas en el laboratorio correspondientes a la detección y seguimiento de casos detectados en la CAPV (Tabla 8) y 83.006 determinaciones analíticas que corresponden a 4.619 muestras de Navarra y 3.068 de 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, deficiencia de biotinidasa e Hiperplasia Suprarrenal Congénita en la CAPV.**

Determinación	Número
Fenilalanina papel	13.614
Test Genético Fibrosis Quística	118
Tripsinógeno Inmunoreactivo	13.618
Tripsinógeno a los 21 días (TIR2)	14
Tiroxina papel	13.811
Tirotropina papel	14.072
Variantes de Hemoglobinas	13.611
C5 Isovaleril Carnitina	13.609
Metionina	13.631
3-hidroxi Palmitoil Carnitina	13.613
C5DC Glutaril Carnitina	13.604
Hemoglobinas a los 5 meses	6
Leucina	13.629
C8	13.609
Biotinidasa	13.610
17-hidroxi Progesterona	8.572
<b>TOTALES</b>	<b>172.741</b>

### 2.3.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 TSH Tiroxina (T4) Total	Espectrometría de Masas en tándem Fluorescencia a tiempo retardado Fluorescencia a tiempo retardado	113.1 $\mu\text{mol/L}$ 10 $\mu\text{U/mL}$ inf. a 6 $\mu\text{g/dL}$ ó sup. a 20 $\mu\text{g/dL}$
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	Fluorescencia a tiempo retardado	
C8,C5,C5DC, Met, Leu, C16-OH	Espectrometría de Masas en Tándem	0.30, 0.79, 0.37 $\mu\text{mol/L}$ 42.0, 263.0 y 0.07 $\mu\text{mol/L}$ respectivamente
Tripsinógeno (TIR) Mutaciones FQ Enfermedad de Células Falciformes (ECF)	Fluorescencia a tiempo retardado Kit Elucigene; 50 mutaciones Cromatografía Líquida	65 ng/ml
Biotinidasa	Fluorimetría	Percentil 0.5

### 2.4.PETICIÓN DE NUEVA MUESTRA

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

#### 2.4.1. Índice de retesting

Expresa el número de nuevas muestras solicitadas por cualquier motivo excepto por mala impregnación.

#### Hiperfenilalaninemia

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
$\geq 2500$ g	1	1	1	-	3	
< 2500 g	-	-	-	-	-	
<b>TOTAL</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>-</b>	<b>3</b>	<b>0,03</b>

#### Hipotiroidismo Congénito (TSH)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
$\geq 2500$ g	4	6	11	4	25	
< 2500 g	-	1	3	2	6	
<b>TOTAL</b>	<b>4</b>	<b>7</b>	<b>14</b>	<b>6</b>	<b>31</b>	<b>0,23</b>

### Valor alterado de Tiroxina (T4 Total)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	3	4	3	10	20	
< 2500 g	1	1	-	5	7	
<b>TOTAL</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>3</b>	<b>15</b>	<b>27</b>	<b>0,20</b>

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

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	-	-	2	2	
< 2500 g	1	-	-	-	1	
<b>TOTAL</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>0,02</b>

### Homocistinuria

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	2	2	-	-	4	
< 2500 g	-	1	-	-	1	
<b>TOTAL</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>5</b>	<b>0,04</b>

### Acidemia Isovalérica

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	-	1	1	2	
< 2500 g	1	-	1	-	2	
<b>TOTAL</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>4</b>	<b>0,03</b>

### Enfermedad de la Orina de Jarabe de Arce

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	5	-	6	11	
< 2500 g	-	-	-	-	-	
<b>TOTAL</b>	<b>0</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>6</b>	<b>11</b>	<b>0,08</b>

### Deficiencia de Acil Co A deshidrogenasa de cadena larga(LCHADD)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	3	2	-	4	9	
< 2500 g	-	-	-	-	-	
<b>TOTAL</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>-</b>	<b>4</b>	<b>9</b>	<b>0,07</b>

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

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	3	2	4	3	12	
< 2500 g	-	-	1	1	2	
<b>TOTAL</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>14</b>	<b>0,10</b>

### Probable Deficiencia de Biotinidasa

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	1	2	2	5	
< 2500 g	-	-	-	1	1	
<b>TOTAL</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>6</b>	<b>0,04</b>

### Hiperplasia Suprarrenal

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	1	-	2	-	3	
< 2500 g	1	-	3	1	5	
<b>TOTAL</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>5</b>	<b>1</b>	<b>8</b>	<b>0,10</b>

### Dopamina

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	1	1	5	1	8	
< 2500 g	-	-	1	-	1	
<b>TOTAL</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>6</b>	<b>1</b>	<b>9</b>	<b>0,07</b>

### Retesting por transfusión

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	-	1	3	4	
< 2500 g	-	-	1	1	2	
<b>TOTAL</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>6</b>	<b>0,04</b>

### Nutrición parenteral

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	2	11	2	-	15	
< 2500 g	-	6	3	-	9	
<b>TOTAL</b>	<b>2</b>	<b>17</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>24</b>	<b>0,18</b>

### 2.4.2. Mala impregnación

El número de muestras globales rechazadas por mala impregnación es de 8 (0.06%), habiendo disminuído con relación al año 2022 (0,07%)

Área Base	Peso ≥ 2500 g	Peso < 2500 g	Número	%
Araba	-	-	-	-
Basurto	2	-	2	0,01%
Cruces	-	-	-	-
Gipuzkoa	6	-	6	0,04%
<b>TOTAL</b>	<b>8</b>	<b>0</b>	<b>8</b>	<b>0,06%</b>

## 2.5.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	-	2	4	-	6
Hipertirotropinemia	-	-	5	5	10
Hipotiroidinemia	-	-	-	2	2
Hipotiroidinemia Prematuro	-	-	-	3	3
Hipotiroidinemia Transitoria con peso >1500 G	-	-	1	1	2
Hiperfenilalaninemia permanente benigna	1	-	-	-	1
Hiperfenilalaninemia Permanente –PKU clásica	-	-	1	-	1
Portador Fibrosis Quística	1	3	3	3	10
Confirmación hiperplasia suprarenal	-	-	1	-	1
Fibrosis Quística negativo TIR>65 y test genético=0	27	24	32	25	108
Enfermedad Células Falciformes (FS, FSC,FC)	2	1	-	-	3
Portador ECF (Fenotipo FAS, FAC)	27	22	27	31	107
Deficiencia de Biotinidasa	-	-	1	-	1
β-talasemia mayor	-	-	1	-	1
<b>TOTAL</b>	<b>58</b>	<b>52</b>	<b>76</b>	<b>70</b>	<b>256</b>

### Fibrosis Quística

Testados	13.605
TIR >65 ng/ml 48 h	118 (0,87%)
2 mutaciones	0
1 mutación	10
0 mutaciones	108
TIR 2 (21 días)	14 (0.10%)
Test Sudor	13 (0.1%)

### Mutaciones Detectadas

delF508	6
3120+1G>A	1
R1066C	1
D1152H	2
<b>Total</b>	<b>10</b>

## 2.6. 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)	17OH-P (μmol/L)	PHE, C8, C10, C16, MET, LEU, C16-OH, C5, C5DC (μmol/L)	FN	BTNDASE
BIZKAIA I (Basurto)	2( 1 - 7)	4(2 - 11)	5(3 - 14)	5(3 - 12)	5(3 - 12)	5(3 - 12)	5(3 - 13)	5(3 - 13)	5(3 - 12)
BIZKAIA I (C. Privadas)	2( 0 - 4)	5(2 - 9)	7(3 - 20)	7(3 - 10)	7(3 - 13)	7(3 - 10)	7(3 - 13)	7(3 - 10)	7(3 - 10)
BIZKAIA I Domicilio	4( 2 - 10)	5(3 - 11)	7(6 - 12)	7(6 - 12)	7(6 - 12)	8(6 - 12)	7(6 - 12)	5(6 - 15)	7(6 - 12)
BIZKAIA II (Cruces)	2( 2 - 11)	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 Domicilio	3( 2 - 7)	4(3 - 10)	6(4 - 11)	6(4 - 11)	6(4 - 11)	6(4 - 10)	6(4 - 11)	6(4 - 11)	6(4 - 11)
BIZKAIA II Otra Comunidad	5(3 - 6)	6(4 - 7)	9(7 - 10)	9(7 - 10)	9(7 - 10)	9(7 - 10)	10(9 - 11)	9(7 - 10)	9(7 - 10)
GIPUZKOA (H. Publicos)	2( 2 - 9)	4(2 - 13)	6(3 - 14)	6(3 - 14)	6(3 - 14)	6(3 - 14)	6(3 - 14)	6(3 - 14)	6(3 - 15)
GIPUZKOA (C. Privadas)	2( 1 - 6)	5(3 - 11)	7(4 - 12)	7(4 - 12)	7(4 - 12)	7(4 - 11)	7(4 - 13)	7(4 - 12)	7(4 - 12)
GIPUZKOA Domicilio	4( 2 - 7)	6(3 - 10)	7(4 - 11)	7(4 - 11)	7(4 - 11)	7(5 - 11)	7(4 - 14)	7(4 - 11)	7(4 - 11)
ARABA (H. Publicos)	2( 2 - 25)	4(2 - 26)	5(3 - 29)	5(3 - 29)	5(3 - 29)	5(3 - 29)	5(3 - 29)	5(3 - 29)	5(3 - 29)
ARABA Domicilio	3( 2 - 3)	4(3 - 5)	5(4 - 6)	5(4 - 6)	5(4 - 6)	4(4 - 4)	5(4 - 6)	5(4 - 6)	5(4 - 6)

## 2.7.CONFIRMACIÓN

En la Tabla 11 se relacionan los días de vida en el momento de la detección y confirmación inicial en segunda muestra según el Área Base de procedencia.

**Tabla 11. Tiempos de respuesta en días de vida de los casos confirmados detectados por Áreas Base.**

ENFERMEDAD	CASOS	Área Base	Resultado 1º	Confirmación
HIPOTIROIDISMO PRIMARIO CONGENITO PERMANENTE	2	Basurto	6	9
			8	12
	4	Cruces	6	8
			5	7
			5	7
	<b>total: 6</b>		6	11
HIPERFENILALANINEMIA PERMANENTE-PKU CLÁSICA	1	Cruces	4	7
	<b>total: 1</b>			
ENFERMEDAD CELULAS FALCIFORMES (FS,FSC)	2	Araba	7	-
			7	-
	1	Basurto	7	-
	<b>total: 3</b>			
DEFICIENCIA BIOTINIDASA	1	Cruces	8	12
	<b>total: 1</b>			
HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA	1	Cruces	5	7
	<b>total: 1</b>			
	<b>TOTAL: 12</b>			

## Programa de cribado auditivo neonatal de la CAPV. Año 2023.

La hipoacusia en la infancia constituye un importante problema de salud, ya que condiciona el desarrollo del lenguaje y el aprendizaje, repercutiendo en el desarrollo emocional y social de la población infantil afectada. La prevalencia de la hipoacusia en el recién nacido (RN) y el lactante se estima entre 1,5 y 6,0 casos por 1.000 nacidos vivos (datos estimados por la OMS según grado de hipoacusia).

En Euskadi el programa de detección precoz de la sordera infantil (DPSI) se inició en el año 2003 con una implantación progresiva en los todos centros con área de maternidad, tanto públicos como privados. Se estableció como prueba de cribado las Otoemisiones Acústicas (OEA) realizadas en varias fases con el fin de evitar los falsos positivos. En el año 2012 se rediseñó el programa sustituyendo el cribado con OEA por los Potenciales Evocados Auditivos automatizados (PEAa), prueba considerada como *gold* estándar a nivel internacional, ya que permite explorar toda la vía auditiva del recién nacido.

El programa de cribado auditivo consta de una fase I de cribado que se realiza en todos los centros públicos y privados con área de maternidad. Los RN que no pasan la fase I del cribado, son derivados a una fase II de diagnóstico y seguimiento que se realiza en centros de referencia de casos de hipoacusia ubicados en los servicios de ORL de los cuatro Hospitales Universitarios de Osakidetza

### Resultados Fase I

El programa de cribado auditivo neonatal de Euskadi ha obtenido una alta cobertura (99,85 %) en su fase I (ver tabla). Datos similares al año 2022 (99,32%)

Asimismo, el porcentaje de casos con sospecha de hipoacusia de algún tipo (unilateral o bilateral) detectados en esta fase ha sido del 0,75% (0,77% en 2022).

Tabla. Resultados en fase I (cribado). Año 2023

	ARABA	BIZKAIA I (Basurto)	BIZKAIA II (Cruces)	GIPUZKOA	CAPV 2023	CAPV 2022
<b>Nº de Recién Nacidos</b>	<b>2.056</b>	<b>2.934</b>	<b>3.826</b>	<b>4.785</b>	<b>13.601</b>	<b>13.889</b>
<b>Cobertura programa (%)</b>	<b>100</b>	<b>100</b>	<b>100</b>	<b>99,58</b>	<b>99,85</b>	<b>99,32</b>
Test auditivos normales	2.040	2.922	3.776	4.741	13.479	13.689
<b>% de test auditivos normales</b>	<b>99,22</b>	<b>99,59</b>	<b>98,69</b>	<b>99,50</b>	<b>99,25</b>	<b>99,23</b>
Recién nacidos con test anormal unilateral	12	8	45	16	81	61
<b>% RN con test anormal unilateral</b>	<b>0,59</b>	<b>0,27</b>	<b>1,18</b>	<b>0,33</b>	<b>0,60</b>	<b>0,44</b>
Recién nacidos con test anormal bilateral	4	4	5	8	21	45
<b>% RN con test anormal bilateral</b>	<b>0,19</b>	<b>0,13</b>	<b>0,13</b>	<b>0,17</b>	<b>0,15</b>	<b>0,33</b>
<b>Recién Nacidos con Resultado anormal Fase I (%)</b>	<b>0,78</b>	<b>0,40</b>	<b>1,28</b>	<b>0,50</b>	<b>0,75</b>	<b>0,77</b>

### Resultados Fase II de diagnóstico.

En la fase II de diagnóstico se ha alcanzado una cobertura del 100 % en 2023, cifra superior a la del año 2022 (94,34%). Finalmente, se detectaron 30 casos con hipoacusia uni o bilateral lo que supone un 2,21 por 1.000 de los recién nacidos estudiados (ver tabla). Cifras ligeramente superiores al año 2022 (24 casos y 1,74 por mil).

Tabla. Resultados de cribado en fase II (diagnóstico). Año 2023.

	ARABA	BIZKAIA I (Basurto)	BIZKAIA II (Cruces)	GIPUZKOA	CAPV 2023	CAPV 2022
Nº de casos estudiados Fase II	16	12	49	24	101	100
Fase II no realizada en la CAPV*	0	0	0	0	0	6
<b>% Cobertura cribado</b>	<b>100</b>	<b>100</b>	<b>100</b>	<b>100</b>	<b>100</b>	<b>94,34</b>
Test auditivos normales	9	6	39	17	71	76
<b>% de test auditivos normales</b>	<b>56,25</b>	<b>50</b>	<b>79,59</b>	<b>70,83</b>	<b>70,30</b>	<b>76,00</b>
Nº casos con hipoacusia unilateral	4	4	6	5	19	12
Nº casos con hipoacusia bilateral	3	2	4	2	11	12
<b>Casos/1.000 recién nacidos con Hipoacusia Fase II</b>	<b>3,40</b>	<b>2,04</b>	<b>2,61</b>	<b>1,47</b>	<b>2,21</b>	<b>1,74</b>

\* Traslados, exitus, etc.