

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

## **2023KO MEMORIA**

## **JAIOPERRIEN SORTZETIKO GAIXOTASUNEN BAHEKETARAKO AHOLKU BATZORDEA**

**Presidentea: Itziar Larizgoitia and.**

**Idazkaria: Ana Audicana and/Jon Iñaki Álvarez jn.**

**Kideak:**

**Jaioberrien Baheketarako Programaren koordinatzaileak**  
**Aitziber Pérez Fernández and.**  
**Maria Estévez Domingo and.**  
**Ana Aguirre Unceta-Barrenechea and.**  
**Idoya Martínez Fernandez de Pinedo and.**

**Euskal Herriko Pediatria Elkartearen izenean**  
**Ignacio Díez López jn.**

**Ginekologia eta Obstetriziako Euskal Erakundearen izenean**  
**Mercedes Fraca Padilla and.**

**Osakidetzako Asistentzia Sanitarioko Zuzendaritzaren izenean**  
**Enrique Peiro Callizo jn.**  
**Adelina Pérez Alonso and.**

**Osasun Saileko Osasun Publikoko Zuzendaritzaren izenean**  
**Jose Antonio Municio Martín jn.**  
**Mercedes Espada Sáenz -Torre and.**  
**Nerea Ferrero Sáiz and.**  
**Maria Jesús Lázaro - Carrasco de la Fuente and.**

---

## **EAE-KO AMAETXE PUBLIKO ETA PRIBATUAK**

**O. Publikoak: Txagorritxu, Basurtu, Gurutzeta, Donostia, Debagoiena, Zumarraga, Mendaro**

**O. Pribatuak: Poliklinika Gipuzkoa eta IMQ Zorrotzaurre.**

## SARRERA

**Txosten honetan, EAeko Jaioberrien Sortzetiko Gaixotasunen (Metabolopatien eta Hipoakusiaren Programa) Baheketa Programak 2023an egindako jardueren laburpena aurkezten da.**

**Gure erkidegoko ama-haurren egoerari buruzko ikuspegi orokorra ematen duten eta Programak kudeatzen duen Haur Jaioberrien Erregistro Ofizialetik lortu diren gizarte- eta osasun-intereseko zenbait datu ere aipatzen dira.**

**Azkenik, programaren berezko kalitate-adierazleak ere eskaintzen dira, eraginkortasuna ebaluatzeko.**

**Programak EAEn bizirik jaiotako haur guztien %99,92ko estaldura lortzen du Metabolopatien Programaren baheketarako, %99,85koa Hipoakusiaren Baheketa I. faserako, eta %100koa II. faserako.**

**Emaitza biokimikoak lortzeko eta, hala badagokio, tratamendua hasteko presari dagokionez lortutako erantzun-denborek programa mota honetan lortu ohi dena baino askoz ere bizkortasun handiagoa adierazten dute, eta antolamendu-diseinuaren baliozkotasuna erakusten dute.**

**Gaur egun, jaioberrien 13 gaixotasunen baheketa egiten da: sortzetiko hipotiroidismoa, fenilzetonuria, kate ertaineko azil CoA deshidrogenasaren urritasuna (MCADD), fibrosi kistikoa, zelula faltziformeen anemia, I motako azidemia glutarikoa, kate luzeko azil Co A deshidrogenasaren urritasuna, astigar-jarabe usaineko gerneraren gaixotasuna, azidemia isobalerikoa, homozistinuria, biotinidasaren urritasuna, sortzetiko hiperplasia suprarrenal eta hipoakusia.**

**EAeko Jaioberrien Baheketa Programa gaixotasun arraroen jardunbide egokiak identifikatzeko, biltzeko eta hedatzeko 2013ko deialdian *hautatu* zuen Gaixotasun Arraroen Estrategiaren Batzorde Institutuzionalak, eta Osasun, Gizarte Zerbitzu eta Berdintasun Ministerioak koordinatzen du, beste autonomia erkidego batzuek imitatu beharreko eredu gisa.**

**2014ko martxoaren 20an, Osasun Publikoko Batzordeak Osasun Sistema Nazionalen Jaioberrien Baheketarako Populazio Programaren Informazio Sistema garatzeko sortutako lantaldeak proposatuta (lantalde hori autonomia erkidegoetako ordezkariak osatzen dute, Euskal Autonomia Erkidegokoek barne, eta Osasun Publikoko Zuzendaritza Nagusiak koordinatzen du), *Osasun Sistema Nazionalaren Jaioberrien Baheketarako Populazio Programaren Informazio Sistema* osatzen duten oinarritzko gutxieneko datuak adostu ziren.**

**2014ko azaroaren 6an, urriaren 31ko SSI/2065/2014 Agindua, irailaren 15eko 1030/2006 Errege Dekretuaren I., II. eta III. eranskinak aldatzen dituen, argitaratu**

**ziren BOEn. Dekretu horren bidez, Osasun Sistema Nazionalaren zerbitzu erkideen zorroa eta hura eguneratzeko prozedura ezartzen dira.**

**Jaioberrien baheketaren kasuan, autonomia erkidegoan eta Estatuan biztanleria-programa horien jarraipen eta ebaluazio egokia egitea ahalbidetuko duen Informazio Sistema bat izatearen garrantzia azpimarratzen da, bai eta Kalitatea Kudeatzeko Sistema bat edukitzearen garrantzia ere, autonomia erkidego guztietan baheketa-prozesuei modu homogeneoan ekitea ahalbidetuko duena.**

**3.3.1 atalean, Osasun Sistema Nazionalaren oinarrizko zerbitzu-zorro komunean Jaioberrien Baheketarako Populazio Programaren barruan dauden gaixotasunak adierazten dira: sortzetiko hipotiroidismoa, fenilzetonuria, fibrosi kistikoa, kate ertaineko azil CoA deshidrogenasaren urritasuna, kate luzeko azil CoA deshidrogenasaren urritasuna, azidemia glutarikoa eta anemia faltziformea, ekainaren 13ko SND 606/2024 Aginduan zabaldu egin da biotinidasaren urritasuna, astigar-jarabe usaineko gernuaren gaixotasuna, homozistinuria, sortzetiko hiperplasia suprarrenalala eta hipoakusiaren baheketa.**

**2015eko otsailean, Jaioberrien Baheketarako Programaren (SICN) Informazio Sistema jarri zuen abian Osasun, Gizarte Zerbitzu eta Berdintasun Ministerioak.**

**2016an, Nafarroako Erkidegoan eta Kantabriako Erkidegoan jaiotako haur jaioberriak sartu ziren Jaioberrien Baheketarako gure Programan**

**2017an, hipoakusia sartu zen Jaioberrien Sortzetiko Gaixotasunen Baheketa Programan, eta datuak Osasun Sailaren jabetzakoa den haur jaioberrien erregistroan jaso ziren.**

**2017ko azaroan, Biztanleriaren Baheketarako Ponentzia eratu zen, Osasun Publikoko Batzordearen mendekoa, eta haren mende geratu zen SICNren lantaldea.**

**2023ko ekainean, jaioberrien sortzetiko hiperplasia suprarrenalaren baheketa jarri zen abian, eta Kantabriako baheketa erantsiz 2023ko abenduan.**

**Gaur egun, Cantabria eta Nafarroa bi erkidegoei honako gaixotasun hauen baheketa egin zaizkie: sortzetiko hipotiroidismoa, fenilzetonuria, kate ertaineko azil CoA deshidrogenasaren urritasuna (MCADD), fibrosi kistikoa, zelula faltziformeen anemia, I motako azidemia glutarikoa, kate luzeko azil Co A deshidrogenasaren urritasuna astigar-jarabearen usaineko gernuaren gaixotasuna homozistinuria eta biotinidasaren urritasuna. Cantabriari ere egin zaizkie azidemia isobalerikoa eta sortzetiko hiperplasia suprarrenalaren baheketa.**

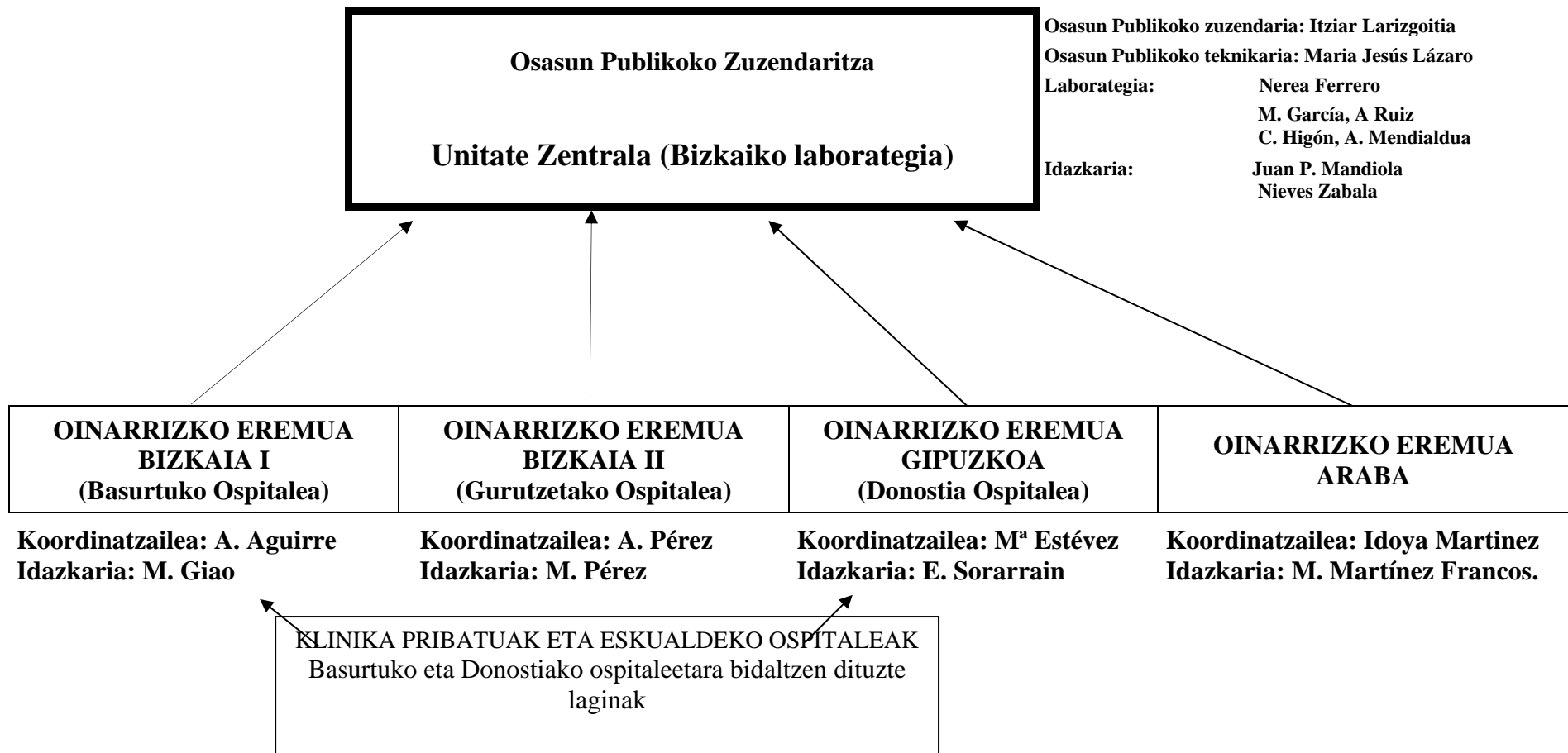
**2024ean, bere akreditazioa berriz ebaluatzea lortu du Kimika Klinikoko Unitateak, UNE-EN ISO 15189 arauaren pean: “Laborategi klinikoak: Kalitateari eta gaitasun**

**fisikoari buruzko baldintza bereziak” Jaioberrien Baheketa Programan sartutako gaixotasunetan inplikaturako markatzaile guztientzat.**

**Jarduera eta lorpen horiek guztiak EAEko Jaioberrien Baheketarako Programan lan egiten duten Oinarrizko Arloetako eta Osasun Publikoko Zuzendaritzako profesionalen taldeak gauzatu ditu.**

**Gainera, eta eskerrak emateko balio beza aukera honek, Osasun Saileko Zerbitzu Zuzendaritzako teknikarien laguntza izan dugu gai informatikoak ebazteko, bai eta jaiotzak gertatzen diren erkidego honetako zentro pribatu guztien laguntza ere.**

## PROGRAMAREN EGITURA



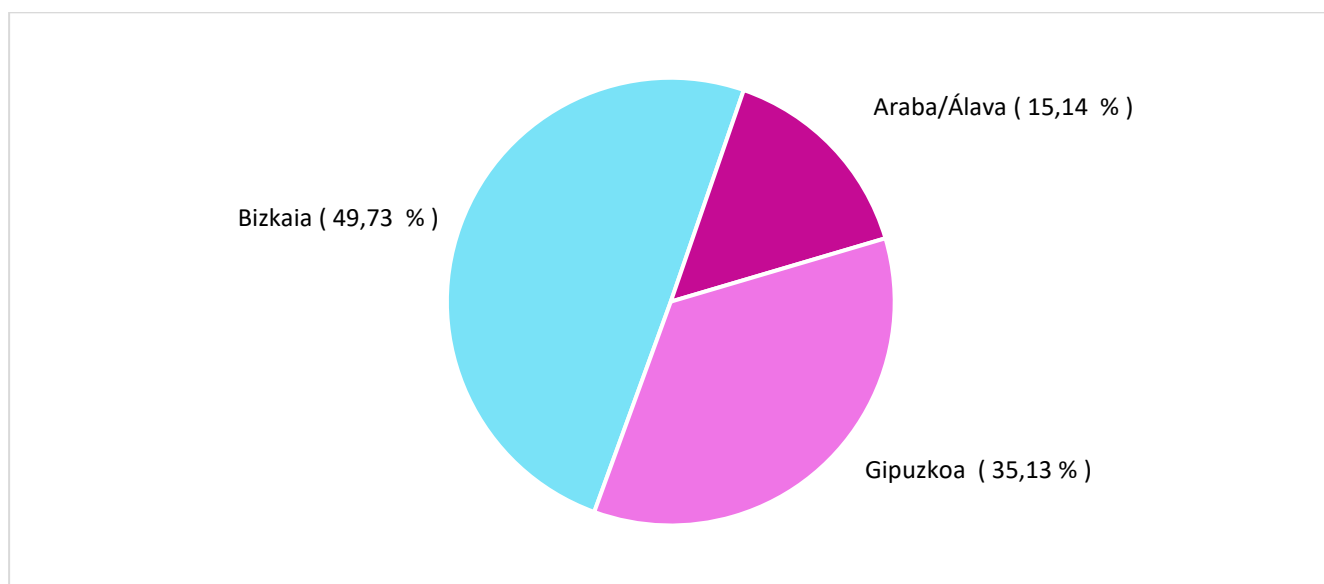
## JAIOPERRIEN SORTZETIKO GAIOTASUNAK BAHETZEKO PROGRAMA (Metabolopatiak)

### 1. JAIOPERRIAK

#### 1.1. JAIOTZAK

2023an 13.676 jaiotza izan dira guztira EAEn. 1. irudian ikus daitekeen bezala, Bizkaian 6.801 haur jaio ziren (%49,73); Gipuzkoan 4.804 (%35,13) eta Araban 2.071 (%15,14).

1. irudia. EAeko jaiotzak, lurralde historikoen arabera.



2022an baino 199 jaiotza gutxiago izan dira

1. taula. EAeko jaiotza-kopuruaren bilakaera, lurralde historikoen arabera. 2021, 2022 eta 2023

LURRALDEAK	2021	2022	2023
Araba	2.169	2.061	2.071
Bizkaia	7.081	7.012	6.801
Gipuzkoa	5.262	4.802	4.804
EAE	14.512	13.875	13.676

### 1.2. JAIOTZA-ZENTROAK

Honako hau izan zen EAeko jaiotzen banaketa, ama-etxearen arabera:

ZENTROA		Jaiotza kopurua	%
Ospitale publikoak	Txagorritxu	2.068	15,12
	Basurtu	2.183	15,96
	Gurutzeta	3.824	27,95
	Donostia	3.107	22,71
	Debagoiena	351	2,57
	Zumarraga	594	4,34
	Mendaro	469	3,43
<b>GUZTIRA</b>		<b>12.596</b>	<b>92,07</b>
Klinika pribatuak		999	7,30
Etxea		81	0,59
Beste erkidego bat		4	0,03
Atzerria		1	0,01
<b>Guztira</b>		<b>13.681</b>	

Aurreko urteekin alderatuta, ehunekoak konstante mantendu dira.

### 1.3. 2022KO JAIOPERRIAK, JAIOPERRIEN BAHEKETA IZAN DUTENAK

2023an jaiotako 13.681 haurretatik 13.605ri egin zitzaizkien jaioperrien baheketa. Gainerako 76 haurretatik 64 hildako haurtxoak izan ziren, eta 12, bizirik jaiokoak: 12 haur horietatik 8k Desadostasun Informatua sinatu zuten (6 Gipuzkoako oinarrizko eremukoak dira, 1 Gurutzetakoa eta 1 Arabakoa), 3 beste autonomia-erkidego edo herrialde batean jaiokoak ziren, screeninga egin zitzaizkien lekuan, eta Gipuzkoako oinarrizko eremuko gainerako haur bat ez zen bertaratu.



### 1.4. ELIKADURA

2023an haur jaioberriek jaso duten elikadura mota 2. taulan islatzen da.

2. taula. Elikadura motaren bilakaera (egonaldian). 2021, 2022 eta 2023 urteak.

Elikadura	2021	2022	2023
Naturala (Amagandiko edoskitzea soilik)	%68	%66	%68
Artifiziala	%10	%11	%11
Mistoa (Amagandiko edoskitze mistoa)	%19	%20	%19
Beste batzuk/Daturik ez	%2	%3	%2

Edoskitze naturala da, oraindik ere, elikadura motaren ehuneko handiena.

### 1.5. PISUA

3. taula. Haurren proportzioa jaioberri guztiekiko, jaiotzean duten pisuaren arabera.

Pisua	Araba		Bizkaia		Gipuzkoa		GUZTIRA	
< 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 guztira	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
Daturik ez	0	%0,00	1	%0,01	0	%0,00	1	%0,01
Jaioberriak guztira	2.071		6.804		4.806		13.681	

### 1.6. HAURDUNALDIKO ASTEAK

Erditzeen %93,44 haurdunaldiko 37-42 asteen artean gertatzen dira (4. taula).

Goiztiartasun-indizea (AE < 37 aste) mantendu egiten da aurreko urtearekin alderatuta.

4. taula. Jaiotzen proportzioa testatutako jaioberriekiko, haurdunaldiko asteen arabera.

Asteak	Jaiotza kop.	%
<28	44	%0,32
28 - 32	118	%0,86
33 - 36	734	%5,37
<37 guztira	896	%6,55
37 - 42	12.783	%93,44
>42	2	%0,01
Daturik ez	0	%0,00
<b>Guztira:</b>	13.681	

### 1.7. ERDITZE MOTA

5. taula. Jaioberrien proportzioa, aurkezpenaren eta erditze motaren arabera.

Aurkezpena	Kopurua	%	Mota	Sektore publikoa		Sektore pribatua	
				Kopurua	%	Kopuru a	%
Buruz behera	13.099	%95,75					
Hankaz behera	426	%3,11	Baginala	10.534	%83,63	759	%75,98
Zeharkakoa	60	%0,44	Abdominala	2.056	%16,32	191	%19,12
Bestelakoak	37	%0,27	Daturik ez	6	%0,05	49	%4,90
Daturik ez	59	%0,43	<b>Guztira</b>	<b>12.596</b>		<b>999</b>	
<b>Guztira</b>	<b>13.681</b>						

Sektore pribatuan erditze abdominala da mota handiena (%19,12), oraindik ere, sektore publikoarekin alderatuta (%16,32).

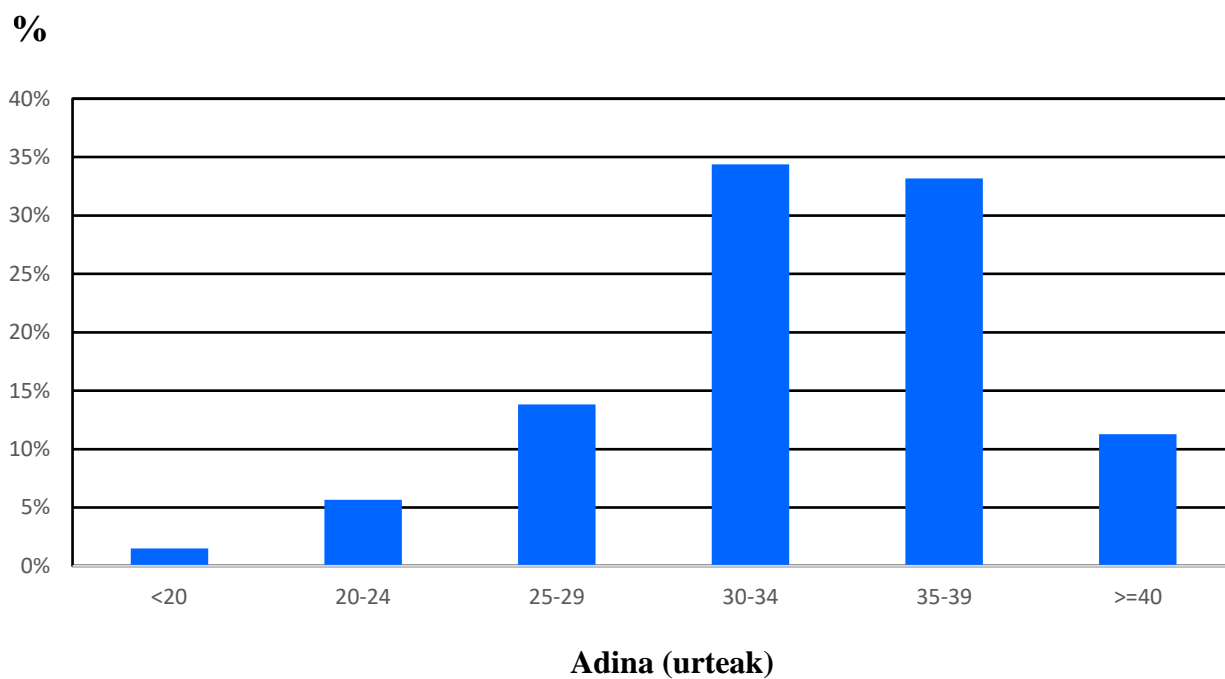
### 1.8. AMAREN ADINA

Jaiotza gehien (4.705 kasu, %34,39) 30-34 urte bitarteko amen artean izan ziren, eta ondoren 35-39 urte bitartekoen artean (4.539 jaiotza, %33,18). 20 urtetik beherako amei dagokienak iguera txiki bat izan du aurreko urtearen aldean, batez ere 14 urtetik beherakoekin alderatuta (%0,23 %0,03 2022an alderatuta (6. taula).

6. taula. EAeko jaiotzen proportzioa, amaren adin-taldearen arabera.

Adina	Guztira	%
<=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
Daturik ez	17	%0,12
<b>GUZTIRA</b>	<b>13.681</b>	

## 2. irudia. Jaiotzak, amaren adinaren arabera



## 2. EGINDAKO JARDUERA ANALITIKOAK

### *2.1. TESTATUTAKO HAURTXO JAIOPERRIAK*

2023an, bizirik jaiotako 13.605 haurren laginak aztertu dira. Horietatik 13.600 EAeko zentroetan edo etxean jaiotako dira, eta 5 beste autonomia erkidego batean edo atzerrian. Jarraian, Programaren oinarritzko eremuen araberrako jatorriak zehaztu dira:

7. taula. EAEn testatutako jaioperriak.

Oinarritzko eremua	Kopurua
Araba	2.057
Basurtu	2.939
Gurutzeta	3.832
Gipuzkoa	47.77
<b>Guztira</b>	<b>13.605</b>

### *2.2. ZEHAZTAPEN ANALITIKOAK*

Guztira 172.741 zehaztapen analitiko egin dira laborategian, EAEn detektatutako kasuen detekzioari eta jarraipenari dagozkienak (8. taula), bai eta 83.006 zehaztapen analitiko ere, Nafarroako 4.619 lagini eta Kantabriako 3.068ri dagozkienak.

8. taula. EAEn Hipotiroidismoa, hiperfenilalaninemia, fibrosi kistikoa, MCADD, ECF, LCHAD, GA\_1, MSUD, homozistinuria Az isobalerikoa eta sortetziko hiperplasia suprarrenal detektatzeko eta jarraipena egiteko egindako zehaztapen analitikoan banaketa.

Zehaztapena	Kopurua
Fenilalanina paperean	13.614
Fibrosi kistikoaren test genetikoa (FKren mutazioak)	118 13.618
Tripsinogeno immunoerreaktiboa	14
Tripsinogenoa 21 egunera (TIR2)	13.811
Tiroxina paperean	14.072
Tirotropina paperean	13.611
Hemoglobinen aldaerak	13.609
C5 Isobaleril karnitina	13.631
Metionina	13.613
3-hidroxi palmitoil karnitina	13.604
C5DC Glutaril karnitina	6
Hemoglobinak 5 hilabeterekin	13.629
Leuzina	13.609
C8	13.610
Biotinidasa	8.572
<b>GUZTIRA</b>	<b>172.741</b>

### 2.3.METODOAK

Hauek dira zehaztaperen analitikoak egiteko eta horien balio diskriminatzaileak ateratzeko erabilitako metodoak:

	<u>Erabilitako metodoa</u>	<u>Eten-puntua</u>
Fenilalanina TSH Tiroxina (T4) guztira	Tandem erako masa-espektrometria Fluoreszentzia denbora atzeratuan Fluoreszentzia denbora atzeratuan	113.1 $\mu\text{mol/L}$ 10 $\mu\text{U/mL}$ 6 $\mu\text{g/dL}$ baino gutxiago edo 20 $\mu\text{g/dL}$ baino gehiago
Sortetziko hiperplasia suprarrenalala	Fluoreszentzia denbora atzeratuan	
C8,C5,C5DC, Met, Leu, C16-OH	Tandem erako masa-espektrometria	0.30, 0.79, 0.37 $\mu\text{mol/L}$ 42.0, 263.0 eta 0.07 $\mu\text{mol/L}$ hurrenez hurren
Tripsinogenoa (TIR) FK mutazioak Zelula faltziformeen gaixotasuna (ZHG) Biotinidasa	Fluoreszentzia denbora atzeratuan Kit Elucigene; 50 mutazio Kromatografia Likidoa Fluorimetria	65 ng/ml   0.5 pertzentila

### 2.4.BESTE LAGIN BAT ESKATZEA

Beste lagin bat eskatzeko atalean bereizketa hau egiten da:

#### 2.4.1. Retesting indizea

Edozein arrazoiengatik berriz eskatutako lagin-kopurua zein den adierazten du, inpregnazio txarragatik izan ezik.

#### Hiperfenilalaninemia

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
$\geq 2500$ g	1	1	1	-	3	
$< 2500$ g	-	-	-	-	-	
<b>GUZTIRA</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>-</b>	<b>3</b>	<b>0,03</b>

#### Sortzetiko hipotiroidismoa (TSH)

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
$\geq 2500$ g	4	6	11	4	25	
$< 2500$ g	-	1	3	2	6	
<b>GUZTIRA</b>	<b>4</b>	<b>7</b>	<b>14</b>	<b>6</b>	<b>31</b>	<b>0,23</b>

### Tiroxina balio aldatua (T4 guztira)

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	3	4	3	10	20	
< 2500 g	1	1	-	5	7	
<b>GUZTIRA</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>3</b>	<b>15</b>	<b>27</b>	<b>0,20</b>

### Kate ertaineko azil CoA deshidrogenasaren urritasuna (MCADD)

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

### Homozistinuria

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	2	2	-	-	4	
< 2500 g	-	1	-	-	1	
<b>GUZTIRA</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>5</b>	<b>0,04</b>

### Azidemia isobalerikoa

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

### Astigar-jarabearen usaineko gernu-gaixotasuna

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	-	5	-	6	11	
< 2500 g	-	-	-	-	-	
<b>GUZTIRA</b>	<b>0</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>6</b>	<b>11</b>	<b>0,08</b>

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

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	3	2	-	4	9	
< 2500 g	-	-	-	-	-	
<b>GUZTIRA</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>-</b>	<b>4</b>	<b>9</b>	<b>0,07</b>

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

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	3	2	4	3	12	
< 2500 g	-	-	1	1	2	
<b>GUZTIRA</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>14</b>	<b>0,10</b>

**Biotinidasa-ekasiala probablea**

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	-	1	2	2	5	
< 2500 g	-	-	-	1	1	
<b>GUZTIRA</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>6</b>	<b>0,04</b>

**Sortetziko hiperplasia suprarrenal**

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	1	-	2	-	3	
< 2500 g	1	-	3	1	5	
<b>GUZTIRA</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>5</b>	<b>1</b>	<b>8</b>	<b>0,10</b>

**Dopamina**

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	1	1	5	1	8	
< 2500 g	-	-	1	-	1	
<b>GUZTIRA</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>6</b>	<b>1</b>	<b>9</b>	<b>0,07</b>

**Trasfusioagatiko Retestinga**

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	-	-	1	3	4	
< 2500 g	-	-	1	1	2	
<b>GUZTIRA</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>6</b>	<b>0,04</b>

### Nutrizio parenterala

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥ 2500 g	2	11	2	-	15	
< 2500 g	-	6	3	-	9	
<b>GUZTIRA</b>	<b>2</b>	<b>17</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>24</b>	<b>0,18</b>

#### 2.4.2. Inpregnazio txarra

Inpregnazio txarragatik guztira baztertutako lagin-kopurua 8 (%0,06) izan da; beraz, behera egin du 2022arekin (%0,07) alderatuta.

Oinarrizko eremua	Pisua ≥ 2500 g	Pisua < 2500 g	Kopurua	%
Araba	-	-	-	-
Basurtu	2	-	2	%0,01
Gurutzeta	-	-	-	-
Gipuzkoa	6	-	6	%0,04
<b>GUZTIRA</b>	<b>8</b>	<b>0</b>	<b>8</b>	<b>%0,06</b>



## 2.5. DETEKTATUTAKO KASUAK

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

9. taula. EAEn detektatutako gaixotasun endokrino-metabolikoen kopurua.

Gaixotasuna	Araba	Basurtu	Gurutze ta	Gipuzk oa	Kopuru a guztira
Hipotiroidismo primario	-	2	4	-	6
Hipertirotropinemia	-	-	5	5	10
Hipotiroxinemia	-	-	-	2	2
Hipotiroxinemia goiztiarra	-	-	-	3	3
Hipotiroxinemia iragankorra, pisua >1500 g	-	-	1	1	2
Hiperfenilalaninemia iraunkor onbera	1	-	-	-	1
Hiperfenilalaninemia iraunkorra -PKU klasikoa	-	-	1	-	1
Fibrosi kistikoaren eramailea	1	3	3	3	10
Sortzetiko hiperplasia suprarrenal	-	-	1	-	1
Fibrosi kistiko negatiboa TIR>65 eta test genetikoa=0	27	24	32	25	108
Zelula faltziformeen gaixotasuna (FS, FSC, FC)	2	1	-	-	3
ZFGaren eramailea (FAS, FAC fenotipoa)	27	22	27	31	107
Biotinidasa urritasuna baieztatzea	-	-	1	-	1
$\beta$ -talasemia mayor	-	-	1	-	1
<b>GUZTIRA</b>	<b>58</b>	<b>52</b>	<b>76</b>	<b>70</b>	<b>256</b>

### Fibrosi kistikoa

Testatuta	13.605
TIR >65 ng/ml 48 h	118 (%0,87)
2 mutazio	0
1 mutazio	10
0 mutazio	108
TIR 2 (21 egun)	14 (%0,10)
Izerdiaren testa	13 (%0,1)

### Detektatutako mutazioak

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

## 2.6. ERANTZUN-DENBORAK BAHEKETAN

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

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

OINARRIZKO EREMUA	Lagina hartzea	Laborategian jasotzea	LEHEN EMAITZAK							
			TIR (ng/mL)	TSH (μU/mL)	T4 (μg/dl)	17OH-P (μmol/L)	PHE, C8, C10, C16, MET, LEU, C16-OH, C5, C5DC (μmol/L)	FN	BTNDASE	
BIZKAIA I (Basurtu)	2( 1 - 7)	4(2 - 11)	5(3 - 14)	5(3 - 12)	5(3 - 12)	5(3 - 12)	5(3 - 12)	5(3 - 13)	5(3 - 13)	5(3 - 12)
BIZKAIA I (K. Pribatuak)	2( 0 - 4)	5(2 - 9)	7(3 - 20)	7(3 - 10)	7(3 - 13)	7(3 - 10)	7(3 - 10)	7(3 - 13)	7(3 - 10)	7(3 - 10)
BIZKAIA I Etxean	4( 2 - 10)	5(3 - 11)	7(6 - 12)	7(6 - 12)	7(6 - 12)	8(6 - 12)	8(6 - 12)	7(6 - 12)	5(6 - 15)	7(6 - 12)
BIZKAIA II (Gurutzeta)	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)	5(4 - 13)
BIZKAIA II Etxean	3( 2 - 7)	4(3 - 10)	6(4 - 11)	6(4 - 11)	6(4 - 11)	6(4 - 10)	6(4 - 10)	6(4 - 11)	6(4 - 11)	6(4 - 11)
BIZKAIA II Beste erkidego bat	5(3 - 6)	6(4 - 7)	9(7 - 10)	9(7 - 10)	9(7 - 10)	9(7 - 10)	9(7 - 10)	10(9 - 11)	9(7 - 10)	9(7 - 10)
GIPUZKOA (O. Publikoak)	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 - 14)	6(3 - 15)
GIPUZKOA (K. Pribatuak)	2( 1 - 6)	5(3 - 11)	7(4 - 12)	7(4 - 12)	7(4 - 12)	7(4 - 11)	7(4 - 11)	7(4 - 13)	7(4 - 12)	7(4 - 12)
GIPUZKOA Etxean	4( 2 - 7)	6(3 - 10)	7(4 - 11)	7(4 - 11)	7(4 - 11)	7(5 - 11)	7(5 - 11)	7(4 - 14)	7(4 - 11)	7(4 - 11)
ARABA (O. Publikoak)	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)	5(3 - 29)
ARABA Etxean	3( 2 - 3)	4(3 - 5)	5(4 - 6)	5(4 - 6)	5(4 - 6)	4(4 - 4)	4(4 - 4)	5(4 - 6)	5(4 - 6)	5(4 - 6)

## 2.7. BERRESPENA

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

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

GAIXOTASUNA	KASUAK	Oinarrizko eremua	1.emaizta	Berrespena
SORTZETIKO HIPOTIROIDISMO PRIMARIO IRAUNKORRA	2	Basurtu	6 8	9 12
	4	Gurutzeta	6	8
			5	7
			5	7
			6	11
<b>guztirz: 6</b>				
HIPERFENILALANINEMIA IRAUNKORRA-PKU KLASIKOA	1	Gurutzeta	4	7
<b>guztira: 1</b>				
ZELULA FALTZIFORMEEN GAIXOTASUNA (FS, FSC)	2	Araba	7 7	- -
	1	Basurtu	7	-
	<b>guztira: 3</b>			
BIOTINIDASA URRITASUNA	1	Gurutzeta	8	12
<b>guztira: 1</b>				
SORTZETIKO HIPERPLASIA SUPRARRENALA	1	Cruces	5	7
<b>guztira: 1</b>				
	<b>GUZTIRA: 12</b>			

## EAEko jaioberrien entzumen-baheketako programa. 2023. urtea.

Haurtzaroko hipoakusia osasun-arazo garrantzitsua da, hizkuntzaren garapena eta ikasketa baldintzatzen baititu, eta, beraz, kaltetutako haurren garapen emozionalean eta sozialean eragiten du. Jaioberrien eta edoskitzaileen hipoakusiaren prebalentzia bizirik jaiotako 1.000tik 1,5 eta 6,0 kasutan kalkulatzen da (OMEren datuak, hipoakusia mailaren arabera).

Euskadin, haurren gorreriaren detekzio goiztiarraren programa 2003an hasi zen, eta mailaka ezarri zen amatasun-eremua duten zentroetan (publikoetan zein pribatuetan). Baheketak gisa, otoemisia akustikoak ezarri ziren, eta hainbat fasetan egin ziren, positibo faltsuak saihesteko. 2012. urtean, programa berri diseinatu zen, eta otoemisia akustiko ebokatuarekin egindako baheketa entzumen potentzial ebokatu automatizatuekin ordezkatu zen; azken hori nazioartean *gold* estandartzat hartuta dago, jaioberriaren entzumen-bide osoa miazteko aukera ematen baitu.

Entzumen-baheketako programaren barruan baheketako I. fasea sartzen da. Fase hori amatasun-eremua duten zentro publiko eta pribatu guztietan egiten da. Baheketaren I. fasea gainditzen ez duten jaioberriak II. fasera bidaltzen dira, diagnostiko eta jarraipenerako, hipoakusia kasuen erreferentzia-zentroetara, alegia, Osakidetza lau Unibertsitate Ospitaletako ORL-zerbitzuetara.

### I. faseko emaitzak

Euskadiko jaioberrien entzumen-baheketako programak estaldura handia (%99,85) lortu du I. fasean (ikus taula). 2022ko datuen antzekoak (%99,32) izan dira.

Halaber, fase honetan detektatutako mota bateko eta besteko hipoakusia (aldebakarrekoa edo aldebikoa) kasuen ehunekoa %0,75 izan da (2022an %0,77).

Taula. I. faseko emaitzak (baheketa). 2023. urtea

	ARABA	BIZKAIA I (Basurtu)	BIZKAIA II (Gurutzeta)	GIPUZKOA	EAE 2023	EAE 2022
<b>Jaioberrien kopurua</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>Programaren estaldura (%)</b>	<b>100</b>	<b>100</b>	<b>100</b>	<b>99,58</b>	<b>99,85</b>	<b>99,32</b>
Entzumen-test normalak	2.040	2.922	3.776	4.741	13.479	13.689
<b>Entzumen-test normalak (%)</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>
Aldebakarreko hipoakusia duten jaioberriak	12	8	45	16	81	61
<b>Aldebakarreko hipoakusia duten jaioberriak (%)</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>
Aldebiko hipoakusia duten jaioberriak	4	4	5	8	21	45
<b>Aldebiko hipoakusia duten jaioberriak (%)</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>I. fasean emaitza anormala duten jaioberriak (%)</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>

### Diagnostikoaren II. faseko emaitzak.

Diagnostikoaren II. fasean, 2023an %100ko estaldura lortu da, 2022koa (%94,34) baino goragoa. Azkenik, aldebakarreko edo aldebiko hipoakusia zuten 30 kasu detektatu ziren, aztertutako jaioberrien 1.000tik 2,21; (ikus taula). 2021ean baino zifra goragoak (24 kasu eta 1.000tik 1,74).

Taula. II faseko baheketaren (diagnostikoa) emaitzak. 2022. urtea.

	ARABA	BIZKAIA I (Basurtu)	BIZKAIA II (Gurutzeta)	GIPUZKOA	EAE 2023	EAE 2022
II. fasean aztertutako kasuen kopurua	16	12	49	24	101	100
II. fasea ez da EAEn egin*	0	0	0	0	0	6
Baheketaren estaldura (%)	100	100	100	100	100	94,34
Entzumen-test normalak	9	6	39	17	71	76
Entzumen-test normalak (%)	56,25	50	79,59	70,83	70,30	76,00
Aldebakarreko hipoakusia duten kasuak	4	4	6	5	19	12
Aldebiko hipoakusia duten kasuak	3	2	4	2	11	12
<b>Hipoakusia duten II. faseko jaioberriak/1.000 jaioberri</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>

\* Lekualdaketak, exitusak eta abar.