

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS DE LA CAPV

MEMORIA AÑO 2024

CONSEJO ASESOR DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS

Presidente: D. Guillermo Herrero Alaña

Secretario: D Jon Iñaki Álvarez Uriarte

Vocales:

Los Coordinadores del Programa de Cribado Neonatal

D^a Aitziber Pérez Fernández

D^a Maria Estévez Domingo

D^a Ana Aguirre Unceta-Barrenechea

D^a 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^a Mercedes Fraca Padilla

En representación de la Dirección de Asistencia Sanitaria de Osakidetza

D. Enrique Peiro Callizo

D^a Adelina Pérez Alonso

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

D. Jose Antonio Municio Martín

D^a Mercedes Espada Sáenz -Torre

D^a Nerea Ferrero Sáiz

D^a 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 2024.

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 99,93% de todos los bebés nacidos vivos en la CAPV para el cribado del Programa de Metabolopatías, del 99,35% 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 21 enfermedades: *hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media, fibrosis quística, anemia de células falciformes, acidemia glutárica tipo I, deficiencia de acil CoA deshidrogenasa de cadena larga, enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, acidemia isovalérica, homocistinuria, deficiencia de biotinidasa, hiperplasia suprarrenal congénita, tirosinemia tipo I, acidemia propiónica, acidemias metilmalónicas, deficiencia primaria de carnitina, deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena muy larga, aciduria 3-hidroxi 3-metilglutárica, deficiencia de beta cetotiolasa y deficiencia de 3 metilcrotonil-CoA carboxilasa 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 abril del 2024 se inicia el cribado neonatal de *tirosinemia tipo I* y en junio de ese mismo año las *acidemia propiónica/metilmalónicas*. Posteriormente, en marzo del 2025 se inició el cribado de *deficiencia primaria de carnitina, deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena muy larga, aciduria 3-hidroxi 3-metilglutárica, deficiencia de beta cetotilasa y deficiencia de 3 metilcrotonil-CoA carboxilasa*, añadiéndose la *tirosinemia tipo I y acidemia propiónica/metilmalónicas* al cribado de Cantabria en octubre del 2024.

Actualmente se realiza a las comunidades de Cantabria y Navarra el cribado de las siguientes enfermedades: *hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, deficiencia de acil*

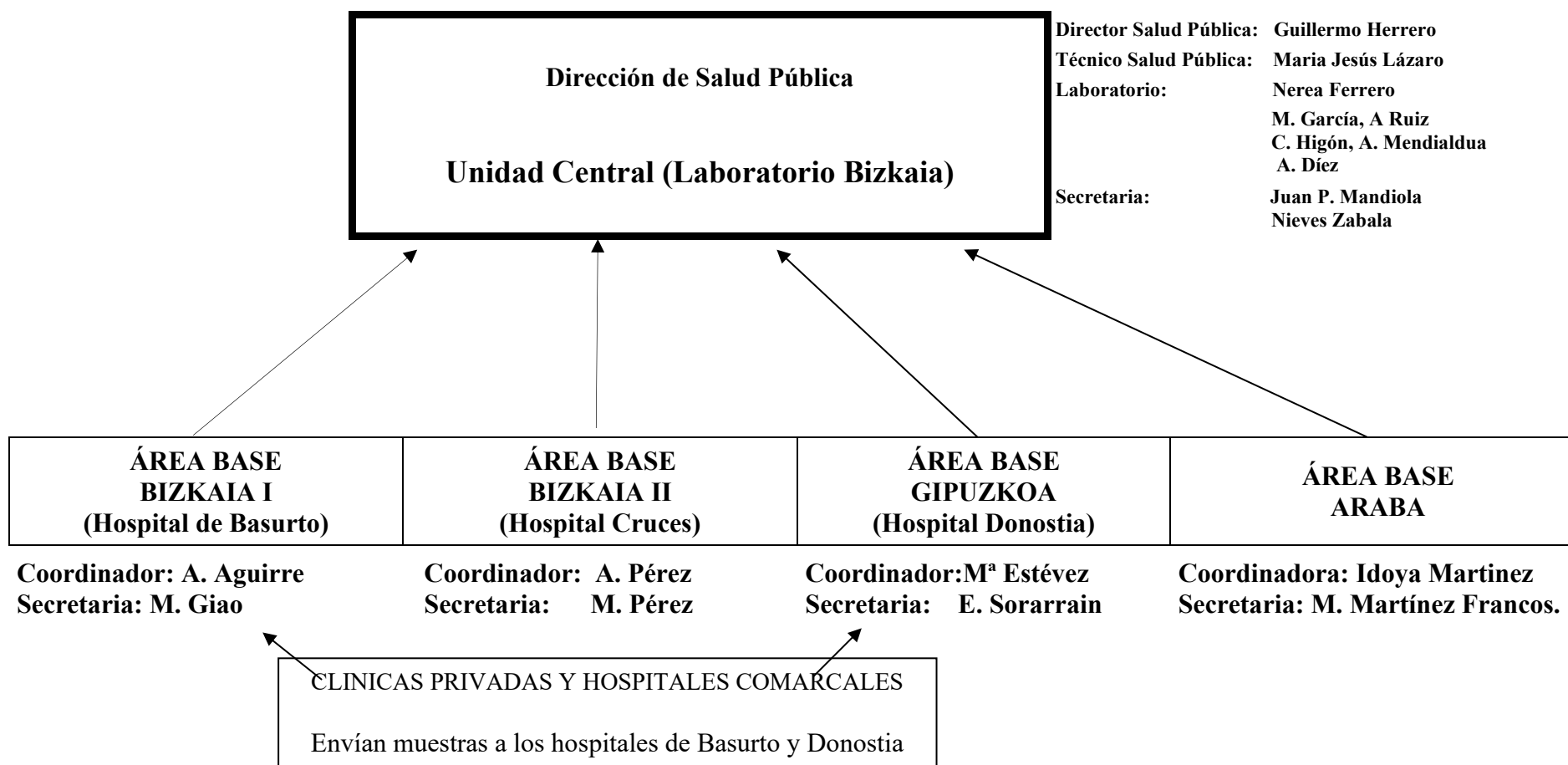
CoA deshidrogenasa de cadena media, fibrosis quística, anemia de células falciformes, acidemia glutárica tipo I, deficiencia de acil Co A deshidrogenasa de cadena larga, enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, homocistinuria y deficiencia de biotinidasa. A Cantabria se realiza también el cribado de la acidemia isovalérica, hiperplasia suprarrenal congénita, tirosinemia tipo I y acidemia propiónica/metilmalónicas.

En el año 2025 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



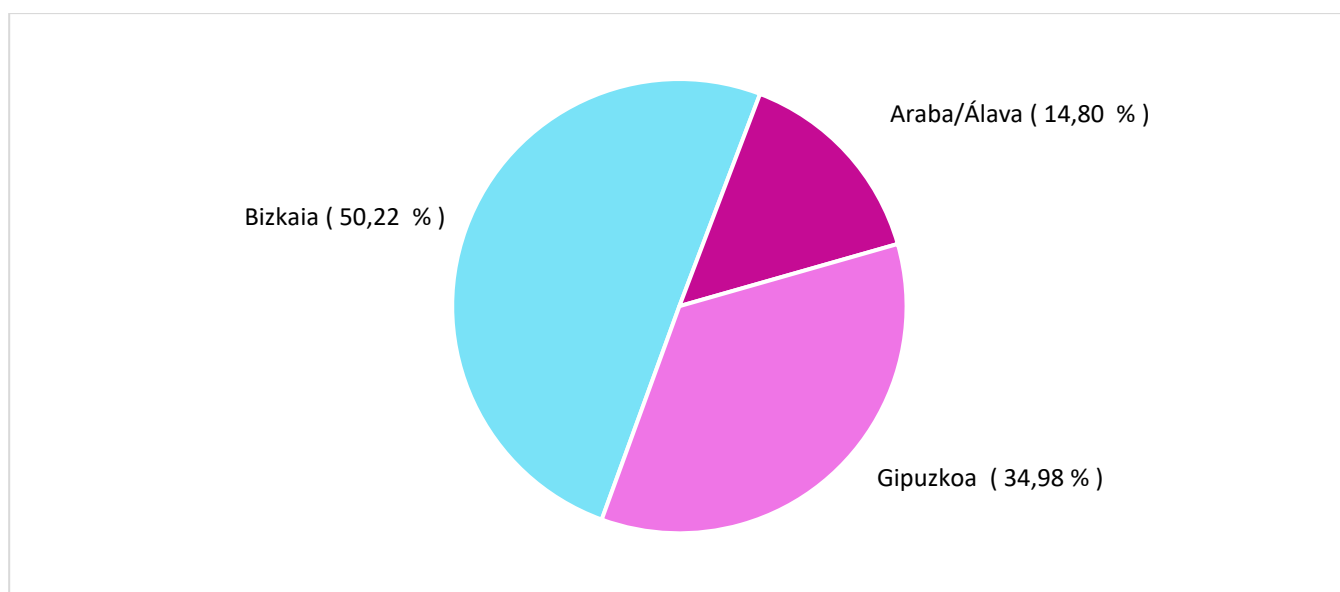
PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGENITAS (Metabolopatías)

1. RECIÉN NACIDOS

1.1. NACIMIENTOS

En el año 2024 se han producido un total de 13.135 nacimientos en la CAPV. Como se aprecia en la Fig. 1, en Bizkaia han nacido 6.597 (50,22%); 4.594 en Gipuzkoa (34,98%) y 1.944 en Álava (14,8%).

Fig. 1 Nacimientos por Territorios Históricos en la CAPV.



Se han producido 541 nacimientos menos que en el año 2023

Tabla 1. Evolución del número de nacimientos por Territorios Históricos en la CAPV. 2022, 2023 y 2024

TERRITORIOS	2022	2023	2024
Araba	2.061	2.071	1.944
Bizkaia	7.012	6.801	6.597
Gipuzkoa	4.802	4.804	4.594
CAPV	13.875	13.676	13.135

1.2.CENTROS DE NACIMIENTO

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

CENTRO		Nº nacimientos	%
Hospitales Públicos	Txagorritxu	1.943	14,78
	Basurto	2.156	16,40
	Cruces	3.743	28,48
	Donostia	3.033	23,08
	Alto Deba	360	2,74
	Zumárraga	566	4,31
	Mendaro	436	3,32
TOTAL		12.237	93,10
Clínicas Privadas		831	6,32
Domicilio		67	0,51
Otra Comunidad		6	0,05
Extranjero		3	0,02
Totales		13.144	

Comparando con años anteriores, los porcentajes se mantienen constantes.

1.3.BEBÉS RECIÉN NACIDOS EN EL 2023 CON CRIBADO NEONATAL

De los 13.144 bebés recién nacidos incluidos en el programa en 2024, se les realizó el cribado neonatal a 13.062. De los 82 restantes, 73 fueron bebés muertos y 9 bebés nacidos vivos. De estos 9 niños, 6 firmaron el disentimiento (3 del área base de Gipuzkoa 1 de Basurto y 2 de Araba), 3 fueron niños que nacieron en otra comunidad autónoma, en donde se les realizó el screening.

1.4.ALIMENTACIÓN

El tipo de alimentación que han recibido los bebés recién nacidos en 2024 se ve reflejado en la tabla 2.

Tabla 2. Evolución tipo de alimentación (durante la estancia). Años 2022, 2023 y 2024.

Alimentación	2022	2023	2024
Natural (Lactancia materna exclusiva)	66%	68%	71%
Artificial	11%	11%	10%
Mixta (Lactancia materna mixta)	20%	19%	16%
Otros/No consta	3%	2%	4%

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	0,77%	65	0,98%	34	0,74%	114	0,87%
1500-2500 g	126	6,47%	403	6,11%	237	5,16%	766	5,83%
<2500 g. totales	141	7,24%	468	7,09%	271	5,90%	880	6,70%
≥ 2500 g	1.807	92,76%	6.131	92,91%	4.326	94,10%	12.264	93,30%
No consta	0	0,00%	0	0,00%	0	0,00%	0	0,00%
Total R.N.	1.948		6.599		4.597		13.144	

1.6.SEMANAS DE GESTACIÓN

El 93,57% 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	40	0,30%
28 - 32	109	0,83%
33 - 36	694	5,28%
<37 totales	843	6,41%
37 - 42	12.299	93,57%
>42	2	0,02%
No consta	0	
Total:	13.144	

1.7. 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	12.623	96,04%				
Podálica	381	2,90%				
Transverso	51	0,39%				
Otros	39	0,30%				
No consta	50	0,38%				
Total	13.144					

Tipo	Sector Público		Sector Privado	
	Número	%	Número	%
Vaginal	10.477	85,62%	646	77,74%
Abdominal	1.760	14,38%	137	16,49%
No consta	0	0,00%	48	5,78%
Total	12.237		831	

Se sigue manteniendo el mayor porcentaje de tipo de parto por vía abdominal en el sector privado (16,49%) frente al sector público (14,38%).

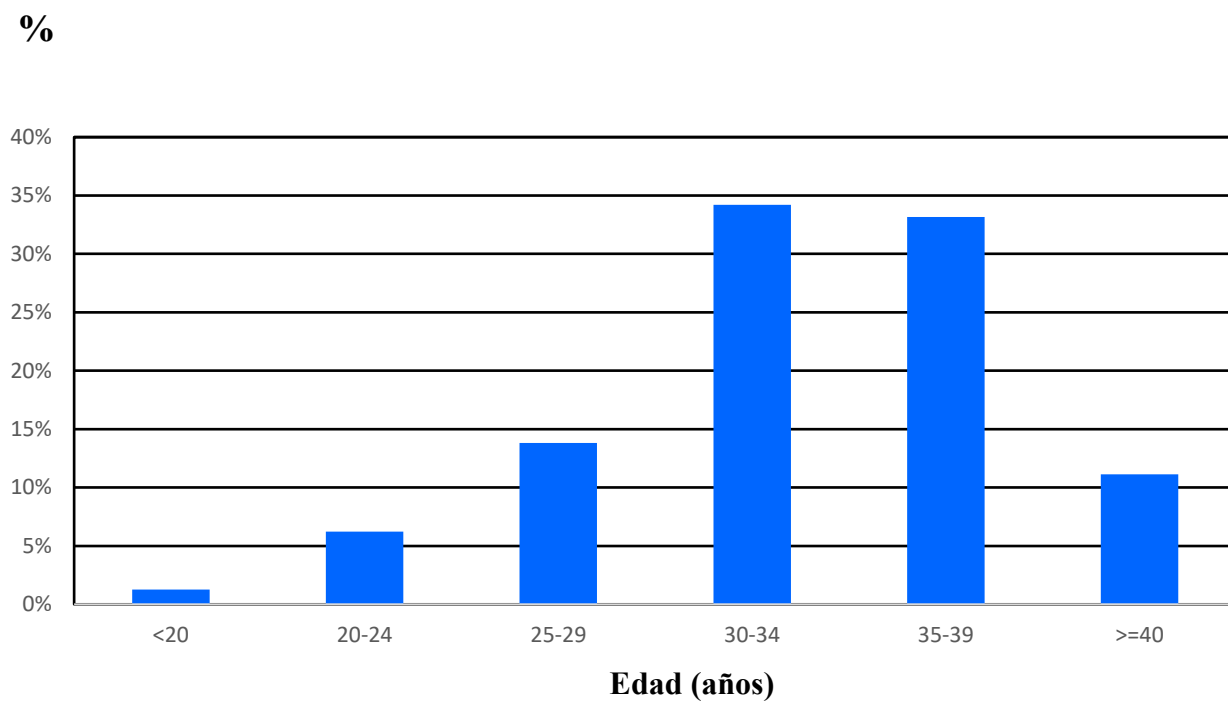
1.8. EDAD DE LA MADRE

El mayor número de nacimientos (4.494 casos 34,19%) se produce entre madres del grupo de edad 30-34 años, seguido del de 35-39 años (4.359 nacimientos, el 33,16%). El correspondiente a madres menores de 20 años se mantiene en porcentaje similar respecto al año anterior. (Tabla 6).

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

Edad	Total	%
<=14	25	0,19%
15	6	0,05%
16	7	0,05%
17	21	0,16%
18	38	0,29%
19	68	0,52%
20-24	817	6,22%
25-29	1.817	13,82%
30-34	4.494	34,19%
35-39	4.359	33,16%
>=40	1.464	11,14%
No consta	28	0,21%
TOTAL	13.144	

Fig. 2 Nacimientos según edad materna



2. ACTIVIDADES ANALÍTICAS EFECTUADAS

2.1. *BEBÉS RECIÉN NACIDOS TESTADOS*

Durante el año 2024 se han analizado muestras correspondientes a 13.062 bebés recién nacidos vivos. De ellos 13.053 han nacido en centros de la CAPV ó en el domicilio y 9 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	1.937
Basurto	2.805
Cruces	3.749
Gipuzkoa	4.571
Total	13.062

2.2. *DETERMINACIONES ANALÍTICAS*

Se han realizado un total de 210.918 determinaciones analíticas en el laboratorio correspondientes a la detección y seguimiento de casos detectados en la CAPV (Tabla 8) y 108.228 determinaciones analíticas que corresponden a 4.614 muestras de Navarra y 3.193 de Cantabria.

Tabla 8. Distribución de las determinaciones analíticas realizadas para la detección y seguimiento de las enfermedades incluídas en el Prgrama de Cribado Neonatal en la CAPV.

Determinación	Número
Fenilalanina papel	13.082
Test Genético Fibrosis Quística	154
Tripsinógeno Inmunoreactivo	13.092
Tripsinógeno a los 21 días (TIR2)	22
Tiroxina papel	13.260
Tirotropina papel	13.499
Variantes de Hemoglobinas	13.083
C5 Isovaleril Carnitina	13.074
Metionina	13.095
3-hidroxi Palmitoil Carnitina	13.085
C5DC Glutaril Carnitina	13.070
Hemoglobinas a los 5 meses	5
Leucina	13.087
C8	13.077
Biotinidasa	13.081
17-hidroxi Progesterona	13.426
Succinilacetona	9.795
C3	7.482
C3/C2	7.482
C3/Met	7.482
C16:1OH\C17	7.482
Tirosina	3
TOTALES	210.918

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 µmol/L 10 µU/mL inf. a 6 µg/dL ó sup. a 20 µg/dL
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	Fluorescencia a tiempo retardado	Según edad gestacional
C8, C5, C5DC, Met, Leu, C16-OH, Succinilacetona, C3, C3/C2, C3/Met y C16:1OH	Espectrometría de Masas en Tándem	0.30, 0.62, 0.31 42.0, 263.0, 0.07 0.70, 7.33,0.28, 0.49 y 0.10 µmol/L respectivamente
Tripsinógeno (TIR) Mutaciones FQ Enfermedad de Células Falciformes (ECF) Biotinidasa	Fluorescencia a tiempo retardado Kit Elucigene; 50 mutaciones Cromatografía Líquida Fluorimetría	65 ng/ml 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	%
≥ 2500 g	-	2	-	-	2	
< 2500 g	-	-	2	-	2	
TOTAL	-	2	2	-	4	0,03

Hipotiroidismo Congénito (TSH)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	6	3	3	10	22	
< 2500 g	3	-	2	1	6	
TOTAL	9	3	5	11	28	0,21

Valor alterado de Tiroxina (T4 Total)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	8	6	3	7	24	
< 2500 g	-	1	1	6	8	
TOTAL	8	7	4	13	32	0,24

Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	1	2	2	2	7	
< 2500 g	-	-	-	-	-	
TOTAL	1	2	2	2	7	0,05

Homocistinuria

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

Acidemia Isovalérica

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

Enfermedad de la Orina de Jarabe de Arce

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

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

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	3	-	3	8	14	
< 2500 g	-	-	-	-	-	
TOTAL	3	-	3	8	14	0,11

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

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	6	4	2	8	20	
< 2500 g	-	1	1	-	2	
TOTAL	6	5	3	8	22	0,17

Deficiencia de Biotinidasa

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	2	5	3	10	
< 2500 g	-	-	-	-	-	
TOTAL	0	2	5	3	10	0,08

Hiperplasia Suprarrenal

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	3	1	3	-	7	
< 2500 g	2	-	8	8	18	
TOTAL	5	1	11	8	25	0,19

Tirosinemia tipo I

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

Acidemia propiónica/metilmalónicas

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	9	14	13	23	59	
< 2500 g	-	1	4	2	7	
TOTAL	9	15	17	25	66	0,5

Dopamina

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

Retesting por transfusión

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	-	1	4	5	
< 2500 g	-	-	-	2	2	
TOTAL	0	0	1	6	7	0,05

Nutrición parenteral

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	16	-	-	16	
< 2500 g	-	2	2	-	4	
TOTAL	-	18	2	-	20	0,15

Otros

Peso	Araba	Basurto	Cruces	Gipuzkoa	Número	%
≥ 2500 g	-	2	1	3	6	
< 2500 g	6	3	9	9	27	
TOTAL	6	5	10	12	33	0,25

2.4.2. Mala impregnación

El número de muestras globales rechazadas por mala impregnación es de 24 (0.18%), habiendo aumentado con relación al año 2023 (0,06%)

Área Base	Peso ≥ 2500 g	Peso < 2500 g	Número	%
Cruces	2	0	2	0,01%
Basurto	5	0	5	0,04%
Gipuzkoa	17	0	17	0,13%
Araba	0	0	0	0,00%
TOTAL	24	0	24	0,18%

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	-	-	2	4
Hipotiroidismo congénito secundario y terciario	-	-	-	2	2
Hipertiroxinemia	-	-	-	1	1
Hipotiroxinemia	-	1	-	3	4
Hipertirotropinemia	-	-	1	-	1
Hiperfenilalaninemia Permanente –PKU clásica	-	-	2	-	2
Confirmación MCADD	-	-	1	-	1
Portador MCADD	-	1	-	-	1
Fibrosis Quística clásica	-	1	-	-	1
Sospecha de fibrosis quística sin confirmación genética	47	26	32	32	137
Portador Fibrosis Quística	1	-	9	3	13
Enfermedad Células Falciformes (FS, FSC,FC)	3	-	2	1	6
Portador ECF (Fenotipo FAS, FAC)	26	27	26	34	113
Deficiencia de Biotinidasa	-	1	2	2	5
Tirosinemia tipo I	-	-	-	1	1
TOTAL	79	57	75	81	292

Patologías no incluidas en el programa de cribado neonatal: se ha detectado 3 posibles portadores de hemoglobina O-Arab, y un caso de SLC25A32 intolerancia al ejercicio respondedor a riboflavina SLC25A32

Fibrosis Quística

Testados	13.062
TIR >65 ng/ml 48 h	154 (1,18%)
2 mutaciones	1
1 mutación	12
0 mutaciones	137
TIR 2 (21 días)	22 (0.17%)
Test Sudor	21 (0.16%)

Mutaciones Detectadas

delF508	10
R334W	1
W1282X	1
R1066C	1
L206W	1
Total	14

2.5. 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)	Aminoácidos y acilcarnitinas (μmol/L)	FN	BTNDASE	17-OHP
BIZKAIA I (Basurto)	2(0 - 9)	4(2 - 10)	5(3 - 14)	5(3 - 14)	5(3 - 14)	6(3 - 16)	5(3 - 14)	5(3 - 14)	5(3 - 14)
BIZKAIA I (C. Privadas)	2(0 - 10)	5(3 - 13)	7(4 - 14)	7(4 - 14)	7(4 - 14)	7(4 - 15)	7(4 - 14)	7(4 - 14)	7(4 - 14)
BIZKAIA I Domicilio	3(2 - 4)	5(3 - 6)	7(5 - 7)	7(5 - 7)	7(5 - 7)	7(6 - 7)	7(5 - 7)	7(5 - 7)	7(5 - 7)
BIZKAIA I Extranjero	28(28 - 28)	32(32 - 32)	33(33 - 33)	33(33 - 33)	33(33 - 33)	33(33 - 33)	33(33 - 33)	33(33 - 33)	33(33 - 33)
BIZKAIA II (Cruces)	2(1 - 7)	4(2 - 10)	5(3 - 12)	5(3 - 12)	5(3 - 12)	5(3 - 12)	5(3 - 12)	5(3 - 12)	5(3 - 13)
BIZKAIA II Domicilio	3(2 - 10)	5(3 - 11)	6(4 - 12)	6(4 - 12)	6(4 - 12)	6(4 - 12)	6(4 - 12)	6(4 - 12)	6(4 - 12)
BIZKAIA II Otra Comunidad	28(28 - 28)	29(29 - 29)	30(30 - 30)	30(30 - 30)	30(30 - 30)	30(30 - 30)	30(30 - 30)	30(30 - 30)	30(30 - 30)
GIPUZKOA (H. Públicos)	2(0 - 7)	4(2 - 12)	6(3 - 13)	6(3 - 13)	6(3 - 13)	6(3 - 13)	6(3 - 13)	6(3 - 13)	6(3 - 13)
GIPUZKOA (C. Privadas)	2(1 - 5)	5(3 - 8)	7(4 - 11)	7(4 - 11)	7(4 - 11)	7(4 - 11)	7(4 - 11)	7(4 - 11)	7(4 - 11)
GIPUZKOA Domicilio	4(2 - 7)	6(4 - 9)	8(5 - 14)	7(5 - 14)	7(5 - 14)	8(5 - 14)	7(5 - 14)	8(5 - 14)	8(5 - 14)
GIPUZKOA Extranjero	23(23 - 23)	25(25 - 25)	26(26 - 26)	26(26 - 26)	26(26 - 26)	26(26 - 26)	26(26 - 26)	26(26 - 26)	26(26 - 26)
ARABA (H. Públicos)	2(1 - 23)	4(2 - 26)	5(3 - 27)	5(3 - 27)	5(3 - 27)	5(3 - 27)	5(3 - 27)	5(3 - 28)	5(3 - 27)
ARABA Domicilio	3(3 - 3)	5(5 - 5)	5(5 - 5)	5(5 - 5)	5(5 - 5)	5(5 - 5)	5(5 - 5)	5(5 - 5)	5(5 - 5)
Araba Otra comunidad	47(30 - 64)	49(31 - 67)	51(32 - 70)	51(32 - 70)	51(32 - 70)	51(32 - 70)	52(32 - 71)	51(32 - 70)	51(32 - 70)
Araba Extranjero	52(52 - 52)	53(53 - 53)	54(54 - 54)	54(54 - 54)	54(54 - 54)	54(54 - 54)	54(54 - 54)	54(54 - 54)	54(54 - 54)

2.6.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	Gipuzkoa	8 7	16 9
	2	Araba	4 6	6 8
	total: 4			
HIPOTIROIDISMO CONGENITO SECUNDARIO Y TERCARIO	2	Gipuzkoa	6 8	8 No aplica
	total: 2			
HIPERFENILALANINEMIA PERMANENTE-PKU CLÁSICA	2	Cruces	4 4	6 6
	total: 2			
ENFERMEDAD CELULAS FALCIFORMES (FS,FSC)	3	Araba	7 7 7	- - -
	2	Cruces	6 8	- -
	1	Gipuzkoa	8	-
	total: 6			
FIBROSIS QUÍSTICA CLÁSICA	1	Basurto	8	13
	total: 1			
DEFICIENCIA BIOTINIDASA	1	Basurto	6	12
	2	Cruces	7 7	12 9
	2	Gipuzkoa	10 5	16 9
	total: 5			
DEFICIENCIA DE ACIL-CA DESHIDROGENASA DE CADENA MEDIA (MCADD)	1	Cruces	6	10
	total: 1			
TIROSINEMIA TIPO I	1	Gipuzkoa	6	8
	total: 1			
	TOTAL: 22			

Programa de cribado auditivo neonatal de la CAPV. Año 2024.

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. A estos RN que no pasan la fase I de cribado auditivo se les realiza la determinación de ctomegalovirus (CMV).

Resultados Fase I

El programa de cribado auditivo neonatal de Euskadi ha obtenido una alta cobertura (99,35 %) en su fase I (ver tabla). Datos similares al año 2023 (99,85%)

Asimismo, el porcentaje de casos con sospecha de hipoacusia de algún tipo (unilateral o bilateral) detectados en esta fase ha sido del 0,66% (0,75% en 2023).

Tabla. Resultados en fase I (cribado). Año 2024

	ARABA	BIZKAIA I (Basurto)	BIZKAIA II (Cruces)	GIPUZKOA	CAPV 2024	CAPV 2023
Nº de Recién Nacidos	1948	2821	3778	4597	13144	13601
Test realizados	1939	2797	3751	4572	13059	13581
Cobertura programa (%)	99,54%	99,15%	99,25%	99,46%	99,35%	99,85 %
Test auditivos normales	1931	2785	3706	4551	12973	13479
% de test auditivos normales	99,59%	99,57%	98,80%	99,54%	99,34%	99,25 %
Recién nacidos con test anormal unilateral	4	9	37	11	61	81
% RN con test anormal unilateral	0,20%	0,32%	0,99%	0,24%	0,47%	0,60 %
Recién nacidos con test anormal bilateral	4	3	8	9	24	21
% RN con test anormal bilateral	0,20%	0,11%	0,21%	0,20%	0,18%	0,15 %
Recién Nacidos con Resultado anormal Fase I	8	12	45	20	86	102
Recién Nacidos con	0,41%	0,43%	1,20%	0,44%	0,66%	0,75 %

Resultado anormal Fase I (%)						
------------------------------	--	--	--	--	--	--

Resultados Fase II de diagnóstico.

En la fase II de diagnóstico se ha alcanzado una cobertura del 100 % en 2024, cifra similar a la del año 2023. Finalmente, se detectaron 22 casos con hipoacusia uni o bilateral lo que supone un 1,68 por 1.000 de los recién nacidos estudiados (ver tabla). Cifras ligeramente inferiores al año 2023 (30 casos y 2,21 por mil).

Tabla. Resultados de cribado en fase II (diagnóstico). Año 2024.

	ARABA	BIZKAIA I (Basurto)	BIZKAIA II (Cruces)	GIPUZKOA	CAPV 2024	CAPV 2023
Nº de casos estudiados Fase II	8	12	45	20	85	101
Fase II no realizada en la CAPV*	0	0	0	0	0	0
% Cobertura cribado	100 %	100 %	100 %	100 %	100 %	100 %
CMV positivos	1	1	1	0	3	
CMV negativos	7	11	44	20	82	
% CMV positivos	12,5 %	8,33 %	2,22 %	0 %	3,66 %	
Test auditivos normales	3	6	32	17	57	71
% de test auditivos normales	37,5 %	50 %	71,1 %	85 %	67,9 %	70,3 %
Nº casos con hipoacusia unilateral	2	4	4	2	12	19
Nº casos con hipoacusia bilateral	3	2	4	1	10	11
Casos/1.000 recién nacidos con Hipoacusia Fase II	2,58	2,10	2,13	0,66	1,68	2,21

* Traslados, exitus, etc.