

SORTZETIKO GAIXOTASUNAK JAIOPERRIENGAN BAHETZEKO PROGRAMA EAEkoa

2024 URTEKO MEMORIA

**SORTZETIKO GAIXOTASUNAK JAIOBERRIENGAN BAHETZEKO AHOLKU
BATZORDEA**

Presidentea: Guillermo Herrero Alaña

Idazkaria: Jon Iñaki Álvarez Uriarte

Batzordekideak:

Jaioberrien baheketa-programaren koordinatzaileak:

**Aitziber Pérez Fernández
Maria Estévez Domingo
Ana Aguirre Unceta-Barrenechea
Idoya Martínez Fernández de Pinedo**

Pediatriako EAEko eta Nafarroako Erakundearen ordezkaria:

Ignacio Díez López.

Ginekologiako eta Obstetriziako EAEko Erakundearen ordezkaria:

Mercedes Fraca Padilla.

Osakidetzako Asistentzia Sanitarioko Zuzendaritzaren ordezkariak:

**Enrique Peiro Callizo
Adelina Pérez Alonso**

Osasun Saileko Osasun Publikoaren eta Adikzioen Zuzendaritzaren ordezkariak:

**Jose Antonio Municio Martín
Mercedes Espada Sáez-Torre
Nerea Ferrero Sáiz
Maria Jesús Lázaro - Carrasco de la Fuente**

EAE-KO AMAETXE PUBLIKO ETA PRIBATUEN ZERRENDA

Ospitale publikoak: Txagorritxu, Basurtu, Gurutzeta, Donostia, Debagoiena, Zumarraga eta Mendaro

Ospitale pribatuak: Gipuzkoako Poliklinika eta IMQ Zorrotzaurre

SARRERA

Txosten honek EAEko Jaioberrien Sortzetiko Gaixotasunen Baheketa Programak (Metabolopatieen eta Hipoakusiaren Programa) 2024an egindako jardueren laburpena aurkezten du.

Gainera, interes sozio-sanitarioko zenbait datu ere aipatzen dira, gure erkidegoko ama-haurren egoeraren ikuspegi orokorra ematen dutenak. Datu horiek Haur Jaioberrien Erregistro Ofizialetik lortu dira, Programatik kudeatuta.

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

Programak EAEn bizirik jaiotako haur guztien % 99,93ko estaldura lortzen du Metabolopatieen Programaren baheketarako, % 99,35ekoa Hipoakusiaren baheketaren I. faserako eta % 100ekoa II. faserako.

Emaitza biokimikoak lortzeko eta, hala badagokio, tratamendua hasteko presari dagokionez lortutako erantzun-denborek adierazten dute horrelako programetan lortu ohi dena baino askoz arintasun handiagoa dagoela, eta antolaketa-diseinuaren baliozkotasuna erakusten dute.

Gaur egun, jaioberrien 21 gaixotasunen baheketa egiten da: sortzetiko hipotiroidismoa, fenilzetonuria, kate ertaineko Azil CoA deshidrogenasaren eskasia, fibrosi kistikoa, zelula faltziformeen anemia, I. motako azidemia glutarikoa, kate luzeko azil CoA deshidrogenasaren eskasia, astigar-jarabearen usaina duen gernalaren gaixotasuna, azidemia isobalerikoa, homozistinuria, biotinidasaren eskasia, sortzetiko hiperplasia suprarrenal, I. motako tirosinemia, azidemia propionikoa, azidemia metilmalonikoak, karnitinaren eskasia primarioa, kate oso luzeko azil CoA deshidrogenasaren eskasia, , aziduria 3-hidroxi 3-metilglutarikoa, beta-zetotilasaren urritasuna, 3 metilkrotonil-CoA karboxilasaren urritasuna eta hipoakusia

EAEko Jaioberrien Baheketa Programa 2013ko deialdian hautatu zuen Osasun, Gizarte Zerbitzu eta Berdintasun Ministerioak koordinatzen duen Gaixotasun Arraroen Estrategiaren Erakunde Batzordeak, beste autonomia-erkidego batzuek imitatu beharreko eredu gisa.

2014ko martxoaren 20an, Osasun Sistema Nazionalan Jaioberrien Baheketa Egiteko Populazio Programaren Informazio Sistema garatzeko Osasun Publikoko Batzordeak sortutako lantaldeak proposatuta, "*Osasun Sistema Nazionaleko Jaioberrien Baheketarako Populazio Programaren Informazio Sistema*" osatzen duten oinarritzko gutxieneko datuak adostu ziren. Lantalde hori autonomia-erkidegoetako ordezkariak osatzen dute, besteak beste Euskal Autonomia Erkidegokoek, eta Osasun Publikoko Zuzendaritza Nagusiak koordinatzen du.

2014ko azaroaren 6an, BOEn argitaratu zen SSI/2065/2014 Agindua, urriaren 31koa, irailaren 15eko 1030/2006 Errege Dekretuaren I., II. eta III. eranskinak aldatzen dituen (1030/2006 Errege Dekretua, irailaren 15ekoa, Osasun Sistema Nazionalako zerbitzu erkideen zorroa eta hura eguneratzeko prozedura ezartzen dituen).

Jaioberrien baheketaren kasuan, azpimarratzen da garrantzitsua dela informazio-sistema bat izatea, erkidego- eta estatu-mailan populazio-programa horien jarraipen eta ebaluazio egokia egiteko aukera emango duena, bai eta kalitatea kudeatzeko sistema bat ere, autonomia-erkidego guztietan baheketa-prozesuei modu homogeneoan heltzeko aukera emango duena.

3.3.1 atalean, Osasun Sistema Nazionalaren zerbitzuen oinarritzko zorro komuneko Jaioberrien Baheketarako Populazio Programaosatzen duten gaixotasunak adierazten dira: Sortzetiko hipotiroidismoa, fenilzetonuria, fibrosi kistikoa, kate ertaineko azil CoA deshidrogenasaren eskasia, kate luzeko azil CoA deshidrogenasaren eskasia, azidemia glutarikoa eta anemia faltziformea. Ekainaren 13ko SND 606/2024 Aginduan zabaldu egin zen jaioberrietan biotinidasaren eskasiaren, astigar-jarabearen usaina duen gernalaren gaixotasunaren, homozistinuriaren, sortzetiko hiperplasia suprarrenalaren eta hipoakusiaren baheketa.

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

2016an, Nafarroako Erkidegoan eta Kantabriako Erkidegoan jaiotako haurrak sartu ziren Jaioberrien Baheketarako Programan.

2017an, hipoakusia sartu zen Jaioberrien Sortzetiko Gaixotasunen Baheketa Programan, eta jaioberrien datuak jaso ziren Osasun Sailaren Erregistroan.

2017ko azaroan, «Populazio-baheketako ponentzia» eratu zen, Osasun Publikoko Batzordearen mende, eta haren mende geratu zen SICNren lantaldea.

2024ko apirilean, I. motako tirosinemiaren baheketa hasi zen jaioberrietan, eta urte horretako ekainean azidemia propionikoa/metilmalonikoa. Ondoren, 2025eko martxoan, honako hauen baheketa hasi zen: karnitinaren lehen mailako urritasuna, kate oso luzeko Azil CoA deshidrogenasaren urritasuna, aziduria 3-hidroxi 3-metilglutarikoa, beta-zetotiolasaren urritasuna eta 3 metilkrotonil-CoA karboxilasaren urritasuna. Horrez gain, I. motako tirosinemia eta azidemia propionikoa/metilmalonikoak gehitu zitzaizkion Kantabriako baheketa, 2024ko urrian.

Gaur egun, gaixotasun hauen baheketa egiten zaie Kantabrian eta Nafarroan: sortzetiko hipotiroidismoa, fenilzetonuria, kate ertaineko azil CoA

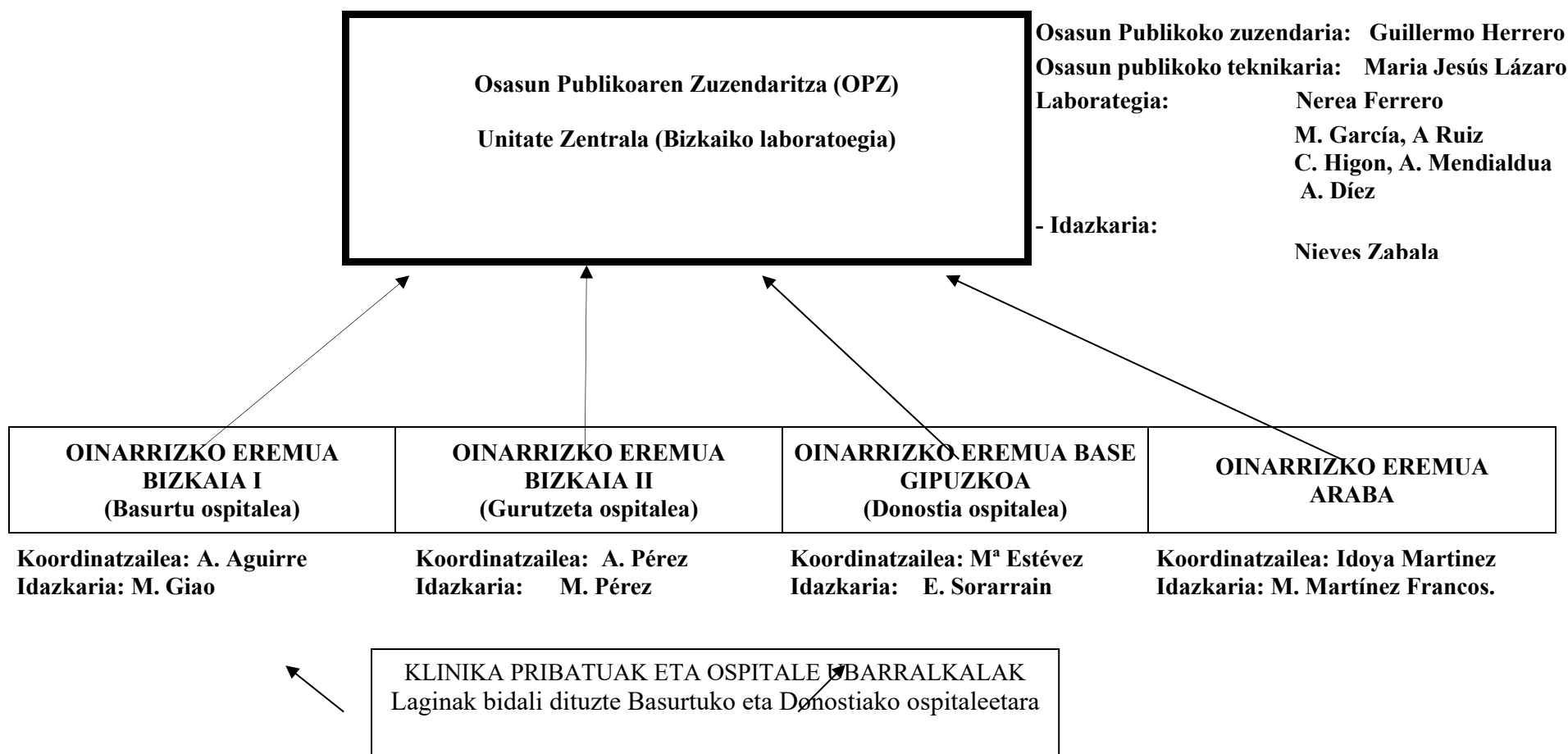
deshidrogenasaren eskasia, fibrosi kistikoa, zelula faltziformeen anemia, I. motako azidemia glutarikoa, kate luzeko azil Co A deshidrogenasaren eskasia, astigar-jarabearen usaina duen gernalaren gaixotasuna, homozistinuria eta biotinidasaren eskasia. Kantabrian, halaber, honako hauen baheketa egiten da: azidemia isobalerikoa, giltzurrun gaineko sortzetiko hiperplasia, I. motako tirosinemia eta azidemia propionikoa/metilmalonikoak.

2025ean, Kimika Klinikoko Unitateak UNE-EN ISO 15189: Laborategi Klinikokoak arauaren arabera egiaztatzen berriz ebaluatzea lortu du. Kalitateari eta konpetentziari buruzko baldintza bereziak, Jaioberrien Baheketa Programan sartutako hamabi gaixotasunetan inplikaturako markatzaile guztientzat.

Oinarrizko eremuetatik eta Osasun Publikoko Zuzendaritzatik EAEko Jaioberrien Baheketa Programan lan egiten duten profesionalen taldeak gauzatu dituzte jarduerak eta lorpen horiek guztiak.

Gainera, Osasun eta Kontsumo Saileko Zerbitzu Zuzendaritzako teknikarien laguntza (arazo informatikoak konpontzeko) eta erkidego honetan haurrak erditzen diren zentro pribatu guztien laguntza ere izan da. Balio beza honek horiei guztiei eskerrak emateko.

PROGRAMAREN EGITURA



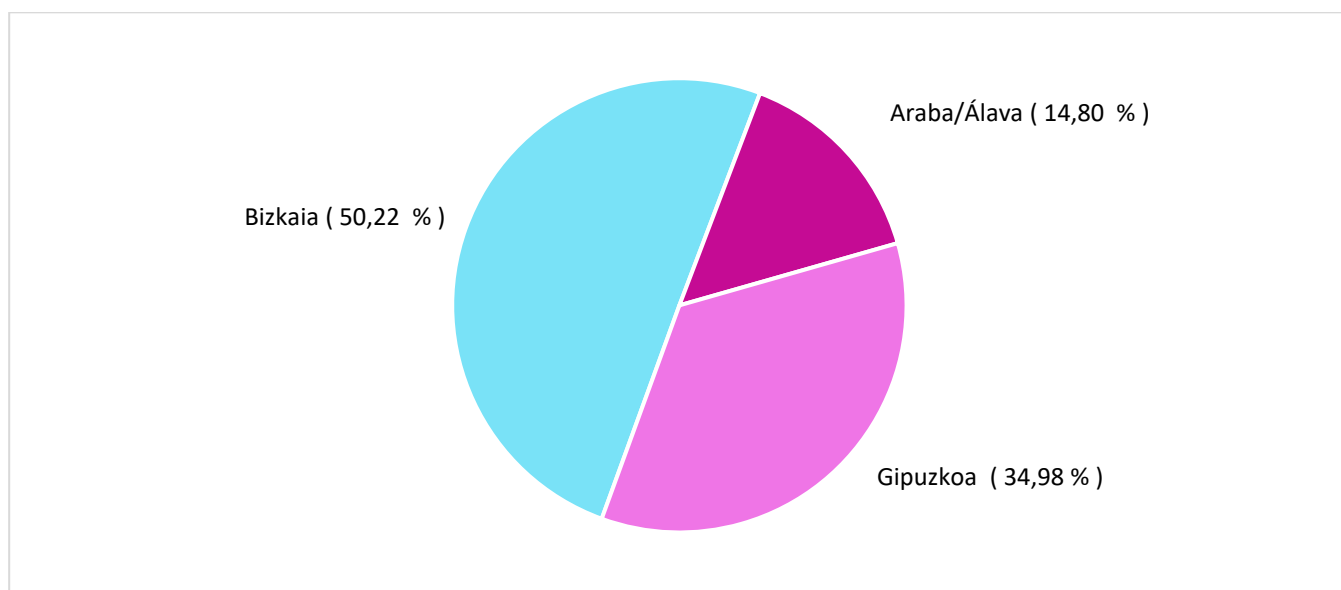
JAIOPERRIETAN SORTZETIKO GAXOTASUNAK (metabolopatiak) BAHETZEKO PROGRAMA

1. JAIO BERRIAK

1.1. JAIOTZAK

2024 urtean 13.135 haur jaio zen EAEn. 1. irudian agertzen denez, Bizkaian 6.597 (% 50,22) haur jaio zen; Gipuzkoan, 4.594 (% 34,98) haur, eta Araban, 1.944 (% 14,8).

1 irudia Jaiotzak lurralde historikoen arabera EAEn.



2023an baino 541 haur gutxiago jaio dira.

1. taula. Jaiotza kopuruaren bilakaera EAEn, lurralde historikoen arabera. 2022,2023, eta 2024

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

1.2. JAIOTZA-ZENTROAK

Hona hemen EAEko jaiotzen banaketa, amategien arabera:

ZENTROAK		Jaiotza kopurua	%
Ospitale publikoak	Txagorritxu	1.943	14,78
	Basurtu	2.156	16,40
	Gurutzeta	3.743	28,48
	Donostia	3.033	23,08
	Debagoiena	360	2,74
	Zumarraga	566	4,31
	Mendaro	436	3,32
GUZTIRA		12.237	93,10
Klinika pribatuak		831	6,32
Etxean		67	0,51
Beste erkidego bat		6	0,05
Atzerria		3	0,02
Guztira		13.144	

Aurreko urteekin alderatuta, ehunekoak ez dira aldatu.

1.3. 2023 URTEAN JAIOTAKO HAURTXOAK JAIOPERRIEN BAHEKETA BIDEZ

2024an programan sartutako 13.144 jaioberrietatik 13.062ri egin zitzaien jaioberrien baheketa. Gainerako 82 haurretatik 73 hilik jaio ziren, eta 9 bizirik. 9 haur horietatik 6k desadostasuna sinatu zuten (3k Basurtoko 1 eta Arabako 2), 3k beste autonomia-erkidego batean jaio ziren, eta han screeninga egin zitzaien.

1.4. ELIKADURA

2. taulan ikusten da 2024 urtan jaiotakoek izandako elikadura-mota.

2. taula. Elikadura-motaren bilakaera (egonaldian). 2022, 2023 eta 2024 urteak.

Elikadura	2022	2023	2024
Naturala (amagandiko edoskitze eskusiboa)	66%	68%	71%
Artifiziala	11%	11%	10%
Mistoa (amagandiko edoskitze mistoa)	20%	19%	16%
Beste batzuk/Ez dago jasota	3%	2%	4%

Edoskitze naturalak jarraitzen du izaten elikadura-motaren ehunekorik handiena.

1.5. PISUA

3. taula. Haurtxoen proportzioa jaioberri guztiekiko, jaiotzean zuten pisuaren arabera.

Pisua	Araba		Bizkaia		Gipuzkoa		GUZTIRA	
<1500 gr.	15	% 0,77	65	% 0,98	34	% 0,74	114	% 0,87
1500-2500 gr	126	% 6,47	403	% 6,11	237	% 5,16	766	% 5,83
<2500 gr guztira	141	% 7,24	468	% 7,09	271	% 5,90	880	% 6,70
≥2500 gr.	1.807	% 92,76	6.131	% 92,91	4.326	% 94,10	12.264	% 93,30
Ez dago jasota	0	% 0,00	0	% 0,00	0	% 0,00	0	% 0,00
Guztira jaioberriak	1.948		6.599		4.597		13.144	

1.6. HAURDUNALDI-ASTEAK

Erditzeen % 93,57 haurdunaldiko 37-42 asteetan izaten dira (4. taula).

Prematuritate-indizea (AE < 37 aste) mantendu egin da aurreko urtearekin alderatuta.

4. taula. Jaiotzen proportzioa haurdunaldi-asteen arabera testatutako jaioberrien gainean.

Asteak	Jaiotza kopurua	%
<28	40	% 0,30
28 - 32	109	% 0,83
33 - 36	694	% 5,28
< 37 guztira	843	% 6,41
37 - 42	12.299	% 93,57
>42	2	% 0,02
Ez dago jasota	0	
Guztira:	13.144	

1.7. ERDITZE MOTA

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

Aurkezpena	Kopurua	%	Mota	Sektore publikoa		Sektore pribatua	
				Kopurua	%	Kopuru a	%
Zefalikoa	12.623	96,04%	Baginakoa	10.477	85,62%	646	77,74%
Hankaz behera	381	2,90%	Abdominala	1.760	14,38%	137	16,49%
Zeharkakoa	51	0,39%	Ez dago jasota	0	0,00%	48	5,78%
Beste batzuk	39	0,30%					
Ez dago jasota	50	0,38%	Guztira	12.237		831	
Guztira	13.144						

Sektore pribatuan sabel-bideko erditze gehiago izaten dira sektore publikoan baino (% 16,49 eta % 14,38, hurrenez hurren).

1.8. AMAREN ADINA

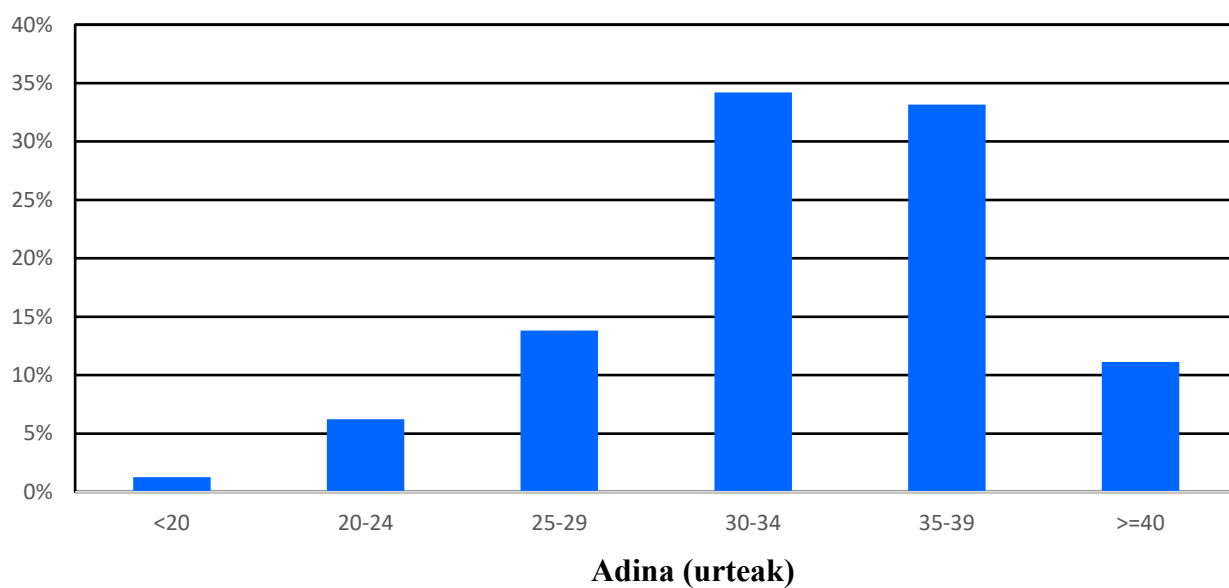
Jaiotza gehienak (4.494 kasu, % 34,19) 30-34 urteko amen artean gertatu dira, eta, ondoren, 35-39 urtekoen taldean (4.359 jaiotza, % 33,16). 20 urtetik beherako amei dagokienez, aurreko urtekoaren parekoa da datua (6. taula).

6. taula. Jaiotzen proportzioa, amaren adin-taldearen arabera, EAEEn.

Adina	Guztira	%
<=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
Ez dago jasota	28	0,21%
GUZTIRA	13.144	

Irudia 2 Jaiotzak amaren adinaren arabera

%



2. EGINDAKO JARDUERA ANALITIKOAK

2.1. TESTATUTAKO JAIOBERRIAK

2024an, bizirik jaiotako 13.062 haurtxoen laginak aztertu dira. Horietatik 13.053 EAEko zentroetan edo etxeetan jaio dira, eta 9 beste autonomia erkidego batean edo atzerrian. Programaren oinarritzko eremuen araberrako jatorria honako hau da:

7. taula. EAEn testatutako jaioberriak.

Oinarritzko eremua	Kopurua
Araba	1.937
Basurtu	2.805
Gurutzeta	3.749
Gipuzkoa	4.571
Guztira	13.062

2.2. ZEHAZTAPEN ANALITIKOAK

210.918 zehaztapen analitiko egin dira laborategian, EAEn detektatutako kasuen detekzioari eta jarraipenari dagozkienak (8. taula), eta 108.228 zehaztapen analitiko, Nafarroako 4.614 lagini eta Kantabriako 3.193 lagini dagozkienak.

8. taula. EAEko Jaioberrien Baheketaren Prgraman sartutako gaixotasunak detektatzeko eta horien jarraipena egiteko egindako zehaztapen analitikoen banaketa.

Zehaztapena	Kopurua
Fenilalanina paperean	13.082
Fibrosi kistikoaren test genetikoa	154
Tripsinogeno immunoerreaktiboa	13.092
Tripsinogenoa 21 egunera (TIR2)	22
Tiroxina paperean	13.260
Tirotropina paperean	13.499
Hemoglobinen aldaerak	13.083
C5 Isobaleril karnitina	13.074
Metionina	13.095
3-hidroxi palmitoil karnitina	13.085
C5DC Glutaril karnitina	13.070
Hemoglobinak 5 hilabetera	5
Leuzina	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
GUZTIRA	210.918

2.3. METODOAK

Hona hemen zehaztaperen analitikoak egiteko erabilitako metodoak eta haien balio diskriminatzaileak, laburbilduta:

	<u>Erabilitako metodoa</u>	<u>Eten puntua</u>
Fenilalanina	Tandem-masen espektrometria	113.1 $\mu\text{mol/L}$
TSH	Fluoreszentzia denbora atzeratuan	10 $\mu\text{U/mL}$
Tiroxina (T4) Guztira	Fluoreszentzia denbora atzeratuan	6 $\mu\text{g/dL}$ baino gutxiago edo 20 $\mu\text{g/dL}$ baino gehiago
Giltzurrun gaineko sortzetiko hiperplasia	Fluoreszentzia denbora atzeratuan	Adin gestazionalaren arabera
C8, C5, C5DC, Met, Leu, C16-OH, Succinilazetona, C3, C3/C2, C3/Met eta C16:1OH	Tandem-masen espektrometria	0.30, 0.62, 0.31 42.0, 263.0, 0.07 0.70,
Tripsinogeno (TIR)	Fluorescencia a tiempo retardado	65ng/ml
MutazioakFQ	Kit Elucigene; 50 mutaciones	
Enfermedad de Células Falciformes (ECF)	Cromatografía Líquida	
Biotinidasa	Fluorimetría	0.5 pertzentila

2.4. BESTE LAGIN BERRIA ESKATZEA

Beste lagin bat eskatzeko atalean bereizketa hau egiten da:

2.4.1. Retesting-indizea

Edozein arrazoiengatik eskatutako lagin berrien kopurua adierazten du, inpregnazio txarragatik izan ezik.

Hiperfenilalaninemia

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

Sortzetiko hipotiroidismoa (TSH)

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥2500 g	6	3	3	10	22	
< 2500 g	3	-	2	1	6	
GUZTIRA	9	3	5	11	28	0,21

Tiroxinaren balio aldatua (T4 guztira)

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥2500 g	8	6	3	7	24	
< 2500 g	-	1	1	6	8	
GUZTIRA	8	7	4	13	32	0,24

Kate ertaineko Azil CoA deshidrogenasaren urritasuna (MCADD)

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥2500 g	1	2	2	2	7	
< 2500 g	-	-	-	-	-	
GUZTIRA	1	2	2	2	7	0,05

Homozistinuria

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

Azidemia isobalerikoa

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

Astigar-jarabearen gertuaren gaixotasuna

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

Kate luzeko Azil Co A deshidrogenasaren urritasuna (LCHADD)

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥2500 g	3	-	3	8	14	
< 2500 g	-	-	-	-	-	
GUZTIRA	3	-	3	8	14	0,11

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

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥2500 g	6	4	2	8	20	
< 2500 g	-	1	1	-	2	
GUZTIRA	6	5	3	8	22	0,17

Biotinidasaren urritasuna

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥2500 g	-	2	5	3	10	
< 2500 g	-	-	-	-	-	
GUZTIRA	0	2	5	3	10	0,08

Hiperplasia suprarrenal

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥2500 g	3	1	3	-	7	
< 2500 g	2	-	8	8	18	
GUZTIRA	5	1	11	8	25	0,19

I. motako tirosinemia

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

Azidemia propionikoa/metilmalonikoa

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥2500 g	9	14	13	23	59	
< 2500 g	-	1	4	2	7	
GUZTIRA	9	15	17	25	66	0,5

Dopamina

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

Transfusio bidezko retestinga

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥2500 g	-	-	1	4	5	
< 2500 g	-	-	-	2	2	
GUZTIRA	0	0	1	6	7	0,05

Nutrizio parenterala

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥2500 g	-	16	-	-	16	
< 2500 g	-	2	2	-	4	
GUZTIRA	-	18	2	-	20	0,15

Beste batzuk

Pisua	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua	%
≥2500 g	-	2	1	3	6	
< 2500 g	6	3	9	9	27	
GUZTIRA	6	5	10	12	33	0,25

2.4.2. Inpregnazio txarra

Inpregnazio txarragatik guztira baztertutako lagin-kopurua 24 da (% 0,18) izan da; 2023 urtearekin alderatuz igo egin da (% 0,06)

Oinarrizko eremua	Pisua ≥2500 gr.	Pisua <2500 gr.	Kopurua	%
Gurutzeta	2	0	2	% 0,01
Basurtu	5	0	5	% 0,04
Gipuzkoa	17	0	17	% 0,13
Araba	0	0	0	% 0,00
GUZTIRA	24	0	24	% 0,18

2.5. ATZEMANDAKO KASUAK

9. taulan, detektatutako kasuak zerrendatzen dira oinarritzko eremuaren arabera, hasierako behin betiko diagnostikoaren arabera.

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

Gaixotasuna	Araba	Basurtu	Gurutzeta	Gipuzkoa	Kopurua edo guztira
Hipotiroidismo primarioa	2	-	-	2	4
Sortzetiko hipotiroidismo sekundarioa eta tertziarioa	-	-	-	2	2
Hipertiroxinemia	-	-	-	1	1
Hipotiroxinemia	-	1	-	3	4
Hipertirotropinemia	-	-	1	-	1
Hiperfenilalaninemia iraunkorra – PKU klasikoa	-	-	2	-	2
MCADD berrestea	-	-	1	-	1
MCADD eramailea	-	1	-	-	1
Fibrosi kistiko klasikoa	-	1	-	-	1
Baieztapen genetikorik gabeko fibrosi kistikoaren susmoa	47	26	32	32	137
Fibrosi kistiko eramailea	1	-	9	3	13
Zelula faltziformeen gaixotasuna (FS, FSC, FC)	3	-	2	1	6
ZFGren eramailea (fenotipoa: FAS, FAC)	26	27	26	34	113
Biotinidasaren urritasuna	-	1	2	2	5
I. motako tirosinemia	-	-	-	1	1
GUZTIRA	79	57	75	81	292

Jaioberrien baheketa-programan sartu gabeko patologiak: O-Arab hemoglobinarek 3 eramaile posible detektatu dira, eta SLC25A32 kasu bat, riboflavinari erantzuten dion ariketarekiko intolerantzia SLC25A32

Fibrosi kistikoa

Testatuak	13.062
TIR >65 ng/ml 48 ordu	154 (1,18%)
2 mutazio	1
1 mutazio	12
0 mutazio	137
TIR 2 (21 egun)	22 (0.17%)
Izerdiaren testa	21 (0.16%)

Hautemandako mutazioak

delF508	10
R334W	1
W1282X	1
R1066C	1
L202L206W	1
Guztira	14

2.6. ERANTZUN-DENBORAK BAHEKETAN

Hurrengo taulan, programaren erantzun-denborak ikus daitezke bizi-egunetan, screeningaren etapa bakoitza kontuan hartuta: lagina hartzea, laborategian jasotzea eta emaitzak igortzea.

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

OINARRIZKO EREMUA	Lagina hartzea	Noiz sartu da Laborategira	LEHENENGO EMAITZAK						
			TIR (ng/mL)	TSH (μU/mL)	T4 (μg/dl)	Aminoazidoak eta azilkarbitinak	FN	BTNDASE	17-OHP
Bizkaia I (Basurtu)	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 (K. pribatuak)	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 (Etxea)	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 (Atzerria)	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 (Gurutseta)	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 (Etxea)	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 (Beste erkidego bat)	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)
GIZPUZKOA (O publikoak)	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 (K pribatuak)	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 (Etxea)	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 (Atzerria)	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 (O. publikoak)	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 (Etxea)	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 (Beste erkidego bat)	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 (Atzerria)	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)

2.7.BAIEZTAPENA

11. taulan, detekzioaren eta hasierako berrespenaren uneko bizi-egunak zerrendatzen dira bigarren laginean, jatorrizko oinarritzko eremuaren arabera.

11. taula. Detektatutako kasuen erantzun-denborak bizi-egunetan, oinarritzko eremuen arabera.

GAIXOTASUNA	KASUAK	Oinarritzko eremua	Lehenengo emaitza	Baieztapena
SORTZETIKO HIPOTIROIDISMO PRIMARIO IRAUNKORRA	2	Gipuzkoa	8 7	16 9
	2	Araba	4 6	6 8
	Guztira: 4			
SORTZETIKO HIPOTIROIDISMO SEKUNDARIOA ETA TERTZIARIOA	2	Gipuzkoa	6 8	8 Ez da aplikatzen
	Guztira: 2			
HIPERFENILALANINEMIA IRAUNKORRA – PKU KLASIKOA	2	Gurutzeta	4 4	6 6
	Guztira: 2			
ZELULA FALTZIFORMEEN GAIXOTASUNA (FS, FSC)	3	Araba	7 7 7	- - -
	2	Gurutzeta	6 8	- -
	1	Gipuzkoa	8	-
	Guztira: 6			
FIBROSI KISTIKO KLASIKOA	1	Basurtu	8	13
	Guztira: 1			
BIOTINIDASAREN URRITASUNA	1	Basurtu	6	12
	2	Gurutzeta	7 7	12 9
	2	Gipuzkoa	10 5	16 9
	Guztira: 5			
KATE ERTAINEKO AZIL COA DESHIDROGENASAREN URRITASUNA (MCADD)	1	Gurutzeta	6	10
	Guztira: 1			
I. MOTAKO TIROSINEMIA	1	Gipuzkoa	6	8
	Guztira: 1			
	Guztira: 22			

EAEko jaioberrien entzumen-baheketaren programa 2024. urtea.

Haurtzaroko hipoakusia osasun-arazo garrantzitsua da; izan ere, hizkuntzaren garapena eta ikaskuntza baldintzatzen ditu, eta eragina du kaltetutako haurren garapen emozional eta sozialean. Jaioberriaren eta bularreko haurraren entzumen-galeraren prebalentzia bizirik jaiotako 1.000 haurreko 1,5 eta 6,0 kasu artekoa dela kalkulatzen da (OMERen datuak, hipoakusia-mailaren arabera).

Euskadin, haur-gorrieria goiz detektatzeko programa 2003. urtean hasi zen, eta amatasun-arloa duten zentro publiko zein pribatu guztietan pixkanaka ezarri zen. Baheketa-proba gisa, hainbat fasetan egindako otoemisia akustikoak (OEA) ezarri ziren, positibo faltsuak saihesteko. 2012an, programa berriz diseinatu zen, eta OEArekin egindako baheketaren ordeztu, Entzumen Potentzial Ebokatu Automatizatuak (PEAa) ezarri ziren. Proba hori nazioarteko gold estandartzat hartzen da, jaioberriaren entzumen-bide osoa esploratzeko aukera ematen baitu.

Entzumen-baheketaren programak I. baheketa-fase bat du, amatasun-eremua duten zentro publiko eta pribatu guztietan egiten dena. Baheketaren I. fasea gainditzen ez duten jaioberriak diagnostikoko eta jarraipeneko II. fasera bideratzen dira, eta Osakidetza lau unibertsitate-ospitaleetako ORL zerbitzuetan kokatutako hipoakusia-kasuen erreferentzia-zentroetan egiten da. Entzumen-baheketako I. fasea gainditzen ez duten jaioberri horiei ktomegalobirusaren (ZMB) zehaztapena egiten zaie.

Emaitzak I fasea

Euskadiko jaioberrien entzumen-baheketako programak estaldura handia lortu du (% 99,35) I. fasean (ikus taula). 2023. urteko antzeko datuak (% 99,85)

Era berean, fase honetan detektatutako mota bateko edo besteko hipoakusiaren susmoa (aldebakarrekoa edo aldebikoa) duten kasuen ehunekoa % 0,66 izan da (2023an % 0,75).

Taula. Emaitzak I fasean (behaketa) 2024. urtea

	ARABA	BIZKAIA I (Basurtu)	BIZKAIA II (Gurutzeta)	GIPUZKOA	EAE 2024	EAE 2023
Jaioberrien kopurua	1948	2821	3778	4597	13144	13601
Egindako testak	1939	2797	3751	4572	13059	13581
Programaren estaldura (%)	% 99,54	% 99,15	% 99,25	% 99,46	% 99,35	% 99,85
Entzumen-test normalak	1931	2785	3706	4551	12973	13479
Entzumen-test normalen %	% 99,59	% 99,57	% 98,80	% 99,54	% 99,34	% 99,25
Aldebakarreko ezohiko testa duten jaioberriak	4	9	37	11	61	81
Aldebakarreko ezohiko testa duten jaioberrien %	% 0,20	% 0,32	% 0,99	% 0,24	% 0,47	% 0,60
Aldebiko ezohiko testa duten jaioberriak	4	3	8	9	24	21
Aldebiko ezohiko testa duen jaioberrien %	% 0,20	% 0,11	% 0,21	% 0,20	% 0,18	% 0,15

Jaioberriak Emaita: ezohikoa I	8	12	45	20	86	102
Jaioberriak Emaita: ezohikoa I (%)	% 0,41	% 0,43	% 1,20	% 0,44	% 0,66	% 0,75%

Diagnostikoaren II. faseko emaitzak.

Diagnostikoaren II. fasean, % 100eko estaldura lortu da 2024an, 2023koaren antzeko zifra. Azkenik, alde bateko edo biko 22 hipoakusia kasu detektatu ziren, hau da, aztertutako 1.000 jaioberritatik 1,68 (ikus taula). 2023. urtea baino zertxobait txikiagoak (30 kasu eta 2,21 milako).

Taula.Baheketaren emaitzak II. fasean (diagnostikoa). 2024. urtea.

	ARABA	BIZKAIA I (Basurtu)	BIZKAIA II (Gurutze)	GIPUZKOA	EAE 2024	EAE 2023
II. fasean aztertutako kasuen kopurua	8	12	45	20	85	101
II. fasea ez da EAEn egin*	0	0	0	0	0	0
Baheketaren estaldura (%)	% 100	% 100	% 100	% 100	% 100	
ZMB positiboak	1	1	1	0	3	
ZMB negatiboak	7	11	44	20	82	
ZMB positiboen %	% 12,5	% 8,33	% 2,22	% 0	% 3,66	
Entzumen-test normalak	3	6	32	17	57	71
Entzumen-test normalen %	% 37,5	% 50	% 71,1	% 85	% 67,9	% 70,
Aldebakarreko hipoakusia duten kasuen kopurua	2	4	4	2	12	19
Aldebiko hipoakusia duten kasuen kopurua	3	2	4	1	10	11
Kasuak 1.000 jaioberriko eta ondorengoa dutenak: Hipoakusia, II. fasea	2,58	2,10	2,13	0,66	1,68	2,21

* Lekualdaketak, exitusak, etab.