

# **EAE-KO JAIOPERRIEN SORTZETIKO GAIOTASUNEN BAHEKETA EGITEKO PROGRAMA**

## **2014KO MEMORIA**

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

**Batzordeburua:** Miren Dorronsoro Iraeta andrea, Eusko Jaurlaritzako Osasun Saileko Osasun Publikoaren eta Adikzioen zuzendaria

**Idazkaria\*\*\*:** Larraitz Arriola Larrarte

**Batzordekideak\*\*\*:**

**Jaioberrien Baheketarako programaren koordinatzaileak**

Aitziber Perez andrea

Miguel Angel Cortajarena jauna

Gabriel Saitúa Muñiz jauna

Mercedes Martínez Ayucar andrea

**Euskal Herriko Pediatria Elkartearen ordezkaria**

Ignacio Díez López jauna

**Ginekologia eta Obstetziako Euskal Erakundearen ordezkaria**

Mercedes Fraca Padilla andrea

**Osakidetza Osasun Laguntzarako Zuzendaritzaren ordezkaria**

Enrique Peiro Callizo jauna

**Osasun Sailaren ordezkaria:**

Mercedes Espada Sáez Torre.

Txema Arteagoitia jauna

- 
- \* EHAA, 29. zk. 713 Agindua, 2009ko otsailaren 11koa.
  - \* EHAA, 231. zk. 6364 Agindua, 2009ko otsailaren 5koa.
  - \* EHAA, 97. zk. 2971 Agindua, 2009ko maiatzaren 5koa.

## **EAE-KO AMAETXE PUBLIKO ETA PRIBATUEN ZERRENDA**

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

**Ospitale pribatuak: Quirón, Centro Sanitario Virgen del Pilar, Poliklinika Gipuzkoa, IMQ Zorrotzaurre eta San José klinika.**

## **SARRERA**

**Txosten honetan laburbiltzen dira, 2014an, EAEko Jaioberrien Sortzetiko Gaixotasunen Baheketarako Programaren esparruan (alegia, metabolopatiaren programan) gauzatutako jarduerak.**

**Halaber, gure autonomia-erkidegoko ama-umeen egoera orokorraren ikuspegia adierazten duten datu soziosanitario interesgarriak ematen dira. Informazio hori guztia programaren bidez kudeatutako Jaioberrien Erregistro Ofizialetik eskuratu da.**

**Amaitzeko, Programaren berezko kalitate-adierazleen berri ere ematen da, eraginkorra izan den balioesteko.**

**EAEEn jaiotako haurtxoen ia % 100 programan sartuta daude.**

**Emaizta biokimikoak lortzeko presa aintzat hartuta –behar izanez gero tratamenduari hasiera emateko–, lortutako erantzun-denborek adierazten dute era honetako programetan normalean izaten dena baino askoz ere arinago lortu direla emaitzak, eta horrek erakusten digu antolaketa-diseinua baliozkoa dela.**

**Otsailaren 17an Jaioberrien Baheketarako Aholku Batzordeak 2012an onetsitako beste bost gaixotasun sartu dira Jaioberriak Bahetzeko Programara: *1. motako azidemia glutarikoa, kate luzeko acil-CoA deshidrogenasaren eskasia, astigar-jarabearen usaineko gertuaren gaixotasuna, azidemia isobalerikoa eta homozistinuria*. Hortaz, gaur egun egiten diren beste bost gaixotasunen baheketari gehitu zaizkio, hain zuzen ere, hauei: *sortzetiko hipotiroidismoa, fenilzetonuria, kate ertaineko azil koentzima A deshidrogenatuen eskasia (MCADD), fibrosi kistikoa eta igitai-formako anemia*.**

**Programari buruzko informazio-liburuxka berriak banatu dira, baheketa-programari beste bost gaixotasun horiek gehitu zaizkiolako.**

**2014ko martxoaren 14an, "Osasun Sistema Nazionalako jaioberrien baheketa egiteko populazio-programaren informazio-sisteman" jasoko diren gutxieneko datuak adostu dira, Osasun Sistema Nazionalan jaioberrien baheketa egiteko populazio-programaren informazio-sistema garatzeko Osasun Publikoaren Batzordeko lantaldeak proposatuta (talde hori autonomia erkidegoetako ordezkariak osatzen dute–tartean EAEkoek– eta Osasun Publikoaren Zuzendaritza Nagusiak koordinatzen du).**

**2014ko azaroaren 6an, urriaren 31ko SSI/2065/2014 Agindua argitaratu zen BOEn. Agindu horren bidez aldatu egin ziren Osasun Sisteman Nazionalako zerbitzu-eskaintza komuna eta hura eguneratzeko prozedura ezartzen dituen irailaren 15eko 1030/2006 Errege Dekretuaren I., II. eta III. eranskinak.**

**Jaioberrien baheketaren kasuan, bereziki nabarmentzen da garrantzitsua dela, alde batetik, informazio-sistema bat izatea, autonomietan eta Estatuan populazio-programa horiei behar bezalako jarraipena eta ebaluazioa egin ahal izateko, eta, bestetik, baita kalitatea kudeatzeko sistema bat ere, autonomia erkidego guztietan baheketa-prozesuak modu homogeneoan egiteko.**

**3.3.1. atalean jaso dira zer gaixotasun dauden sartuta Osasun Sistema Nazionalaren oinarrizko zerbitzu-eskaintzaren barruko Jaioberrien Baheketarako Populazio Programan: *sortzetiko hipotiroidismoa, fenilzetonuria, kate ertaineko azil CoA deshidrogenasaren eskasia, kate luzeko azil CoA deshidrogenasaren eskasia, azidemia glutarikoa, igitai-formako anemia*.**

**5.3.10.4 e) idatzi-zatian adierazten da Osasun Sistema Nazionalaren asistentzia-zerbitzuen oinarritzko eskaintzan analisi genetiko hauek egitea bakarrik sartuko dela: balio analitiko eta klinikoari buruzko, erabilera klinikoari buruzko eta osasunean izango duten aurretik aipatutako eraginari buruzko betekizunak konplitura, irizpide hauek betetzen dituztenak: 2º "*Analisi genetiko auresintomatikoak*" ii): analisi genetikoei esker diagnosi goiztiarrak egin daitezke eta tratamendu goiztiarrei ekitea ahalbidetzen dute, eta, horrenbestez, gaixotasunaren morbiditate gutxitu egiten da, erantzun terapeutiko hobea aurreikusi eta ondorio kaltegarriek eragin dezaketen toxikotasuna saihestu.**

**Osasun, Gizarte Zerbitzu eta Berdintasunerako Ministerioak koordinatzen duen Gaixotasun Arraroen Estrategiaren Erakunde-batzordeak EAEko Jaioberrien Baheketarako Programa *hautatu du* 2013ko deialdian gaixotasun arraroen jardunbide egokiak identifikatzeko, banatzeko eta hedatzeko gainerako autonomia erkidegoek jarraitu beharreko eredu izateko.**

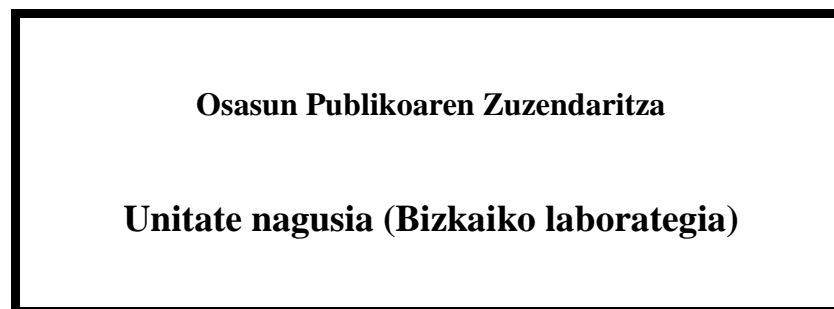
**2014an, Kimika Klinikoko Unitateak arau hau betetzen duela egiaztatu du: UNE-EN ISO 15189: "Laborategi Klinikokoak: kalitateari eta kompetentziari buruzko berariazko betekizunak", programan sartu beharreko beste bost gaixotasun horietan inplikaturako markatzaileetarako.**

**Osasun Publikoaren Laborategi Arauemailearen Kimika Klinikoko Unitatea da, hain zuzen, Egiaztatzeko Erakunde Nazionalak (ENAC) UNE-EN ISO 15189 arauaren arabera emandako egiaztapena duen Espainiako lehenengo laborategi klinikoa. Egiaztatutako saiakuntzak Euskal Autonomia Erkidegoko Jaioberrien Baheketarako Programan sartuta dauden guztiak dira, zeina EAEn jaiotzen diren jaioberri guztiei egiten zaien.**

**Jarduera eta lorpen horiek guztiak EAEko Jaioberrien Baheketarako Programan diharduten oinarritzko eremuetako eta Osasun Publikoaren Zuzendaritzako profesional-taldearen emaitza dira.**

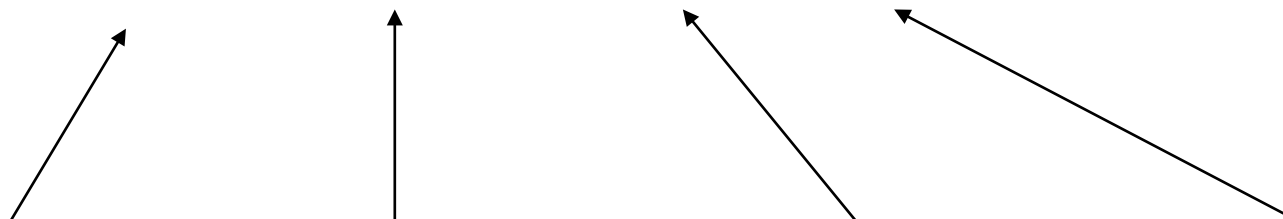
**Gainera, Osasun Saileko Zerbitzu Zuzendaritzako teknikarien laguntza (arazo informatikoak konpontzeko) eta erkidego honetan haurrak erditzen diren zentro pribatu guztien laguntza ere izan dugu. Balio beza honek horiei guztiei eskerrak emateko.**

## PROGRAMAREN EGITURA



Osasun Publikoko zuzendaria: **Miren Dorronsoro.**  
 Osasun publikoko teknikaria: **J.M. Arteagoitia**  
 Laborategia: **M.Espada**  
                   **M. García**  
                   **A. Valle**  
                   **A. Mendialdua, C.Higón**

Idazkaria: **Anabel Salcedo**



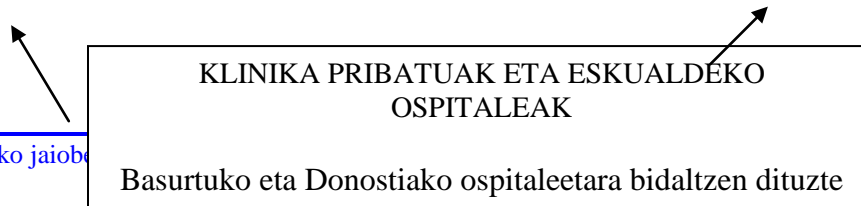
|  |   |  |                                    |
|--|---|--|------------------------------------|
| <b>OINARRIZKO EREMUA<br/>BIZKAIA I<br/>(Basurtuko Ospitalea)</b> | <b>OINARRIZKO EREMUA<br/>BIZKAIA II<br/>(Gurutzetako Ospitalea)</b> | <b>OINARRIZKO EREMUA<br/>GIPUZKOA<br/>(Donostia Ospitalea)</b> | <b>OINARRIZKO EREMUA<br/>ARABA</b> |
|--|---|--|------------------------------------|

**Koordinatzailea: G.Saitua**  
**Idazkaria: L.Idigoras**

**Koordinatzailea: A.Perez**  
**Idazkaria: M. Pérez**

**Koordinatzailea: Miguel  
Angel Cortajarena**  
**Idazkaria: E. Sorarrain**

**Koordinatzailea: M. Martínez  
Ayucar**  
**Idazkaria: M. Martínez Francos.**

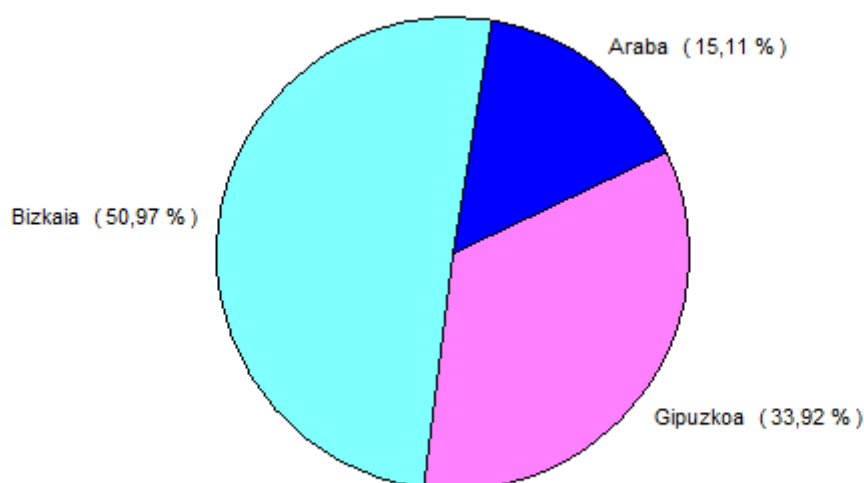


## JAIOPERRIEN SORTZETIKO GAIXOTASUNEN (metabolopatiak) BAHEKETARAKO PROGRAMA

### *JAIOTZAK*

2014an 19.807 haur jaio ziren EAEn. 1. irudian ageri denari jarraituz, Bizkaian 10.094 haur jaio dira (% 50,97); 6.720 Gipuzkoan (% 33,92) eta 2.993 Araban (% 15,11).

#### 1. irudia. EAEn jaiotako haurrak, lurralde historikoen arabera.



2013an baino 237 haur gehiago jaio dira.

1 taula. EAEn jaiotako haurren kopuruaren bilakaera, lurralde historikoen arabera. 2012, 2013 eta 2014

| LURRALDEAK | 2012   | 2013   | 2014   |
|------------|--------|--------|--------|
| Araba      | 2.912  | 2.718  | 2.993  |
| Bizkaia    | 10.883 | 10.172 | 10.094 |
| Gipuzkoa   | 7.334  | 6.681  | 6.720  |
| EAE        | 21.129 | 19.571 | 19.807 |

### ***JAIOTZA-ZENTROAK***

**EAE n jaiotako haurren banaketa, amaetxeen arabera:**

| <b>ZENTROA</b>                  |                    | <b>Jaiotza-kop.</b> | <b>%</b>     |
|---------------------------------|--------------------|---------------------|--------------|
| <b>Ospitale publikoak</b>       | <b>Txagorritxu</b> | <b>2.812</b>        |              |
|                                 | <b>Basurtu</b>     | <b>2.337</b>        |              |
|                                 | <b>Gurutzeta</b>   | <b>5.794</b>        |              |
|                                 | <b>Donostia</b>    | <b>3.975</b>        |              |
|                                 | <b>Debagoiena</b>  | <b>531</b>          |              |
|                                 | <b>Zumarraga</b>   | <b>824</b>          |              |
|                                 | <b>Mendaro</b>     | <b>620</b>          |              |
|                                 | <b>Guztira</b>     | <b>16.893</b>       | <b>85,24</b> |
| <b>Klinika pribatuak</b>        |                    | <b>2.836</b>        | <b>14,31</b> |
| <b>Etxean</b>                   |                    | <b>78</b>           | <b>0,39</b>  |
| <b>Beste erkidego batzuetan</b> |                    | <b>7</b>            | <b>0,04</b>  |
| <b>Atzerria</b>                 |                    | <b>3</b>            | <b>0,02</b>  |
| <b>Guztira</b>                  |                    | <b>19.817</b>       |              |

**Aurreko urteetako emaitzekin alderatuta, zentro publiko eta pribatuen ehunekoak ez dira aldatu.**

### ***2014AN BAHEKETA EGINDAKO JAIOBERRIAK***

**2014an jaiotako 19.817 haurretatik 19.749ri egin zitzaion baheketa. Gainerako 68etatik 67 hilda jaiotako haurrak izan ziren, eta bizirik jaio zen bakarrari – Donostiako Ospitalean– Nafarroan egin zitzaion baheketa.**



## ELIKADURA

2. taulan ageri da 2014an jaiotako hurrek izan duten elikadura-mota.

2 taula. Elikadura-motaren bilakaera. 2010ean, 2011n eta 2012an.

| Elikadura                               | 2012 | 2013 | 2014 |
|---|------|------|------|
| Naturala (amagandiko edoskitzea soilik) | % 69 | % 70 | 68%  |
| Artifiziala                             | % 12 | % 12 | % 12 |
| Biak (amagandiko edoskitze mistoa)      | % 17 | % 17 | 18%  |
| Beste batzuk / Daturik ez               | 2%   | 1%   | 1%   |

Edoskitze naturala jaitsi egin da aurreko urteko datuen aldean, baina elikadura-mota horrek jarraitzen du izaten nagusi, ehuneko handiena hor biltzen baita.

## PISUA

3 taula. Haurtxoen ehunekoak, jaioberri guztiak kontuan hartuta, jaiotzean zuten pisuaren arabera.

| Pisua               | Araba |        | Bizkaia |        | Gipuzkoa |        | Guztira | %      |
|---------------------|-------|--------|---------|--------|----------|--------|---------|--------|
| < 1.500 g           | 29    | 0,97%  | 114     | 1,13%  | 62       | 0,92%  | 205     | 1.03%  |
| 1.500-2.500 g       | 205   | 6,85%  | 689     | 6,82%  | 431      | 6,41%  | 1.325   | 6.69%  |
| < 2.500 g., guztira | 234   | 7.82%  | 803     | 7,95%  | 493      | 7.33%  | 1.530   | 7.72%  |
| ≥ 2500 g            | 2.760 | 92.18% | 9.295   | 92,03% | 6.230    | 92,67% | 18.288  | 92.27% |
| Daturik ez          | 0     | -      | 2       | % 0.02 | -        | -      | 2       | % 0.01 |
| Guztira JE          | 2.994 |        | 10.100  |        | 6.723    |        | 19.817  |        |

## HAURDUNALDI-ASTEAK

Erditzeen % 92,99 haurdunaldiko 37-42 asteetan izaten dira (4. taula).

Aurre-erditzearen indizea (AE < 37 aste) gutxitu egin da aurreko urtekoaren aldean.

4 taula. Jaiotza-ehunekoa, haurdunaldi-asteen arabera JEn test bidez aztertutakoa kontuan hartuta.

| Asteak       | Jaiotza-kop. | %        |
|--------------|--------------|----------|
| < 28         | 61           | 0,31 %   |
| 28 - 32      | 216          | 1,09 %   |
| 33 - 36      | 1.095        | 5,52 %   |
| < 37 guztira | 1.372        | 6,92 %   |
| 37 - 42      | 18.427       | 92,99 %  |
| > 42         | 5            | % 0,03   |
| Daturik ez   | 13           | 0,07 %   |
| Guztira:     | 19.817       | % 100,00 |

## ERDITZE-MOTA

5 taula. Jaioberrien ehunekoa, erditze-moduaren eta -motaren arabera.

| Aurkezpena       | Kopuru<br>a   | %     | Sektore publikoa |   | Sektore pribatua |   |
|------------------|---------------|-------|------------------|---|------------------|---|
|                  |               |       | Kopuru<br>a      | % | Kopuru<br>a      | % |
| Buruz behera     | 18.828        | 95,01 |                  |   |                  |   |
| Hankaz<br>behera | 805           | 4,06  |                  |   |                  |   |
| Zeharka          | 94            | 0,47  |                  |   |                  |   |
| Beste batzuk     | 78            | 0,39  |                  |   |                  |   |
| Daturik ez       | 12            | 0,06  |                  |   |                  |   |
| <b>Guztira</b>   | <b>19.817</b> |       |                  |   |                  |   |
|                  |               |       |                  |   |                  |   |
|                  |               |       |                  |   |                  |   |

Sektore pribatuan sabel-bideko erditze gehiago izaten dira sektore publikoan baino (% 29,80 eta % 14,56 hurrenez hurren).

“Daturik ez” ataleko zenbatekoak bere horretan jarraitzen du.

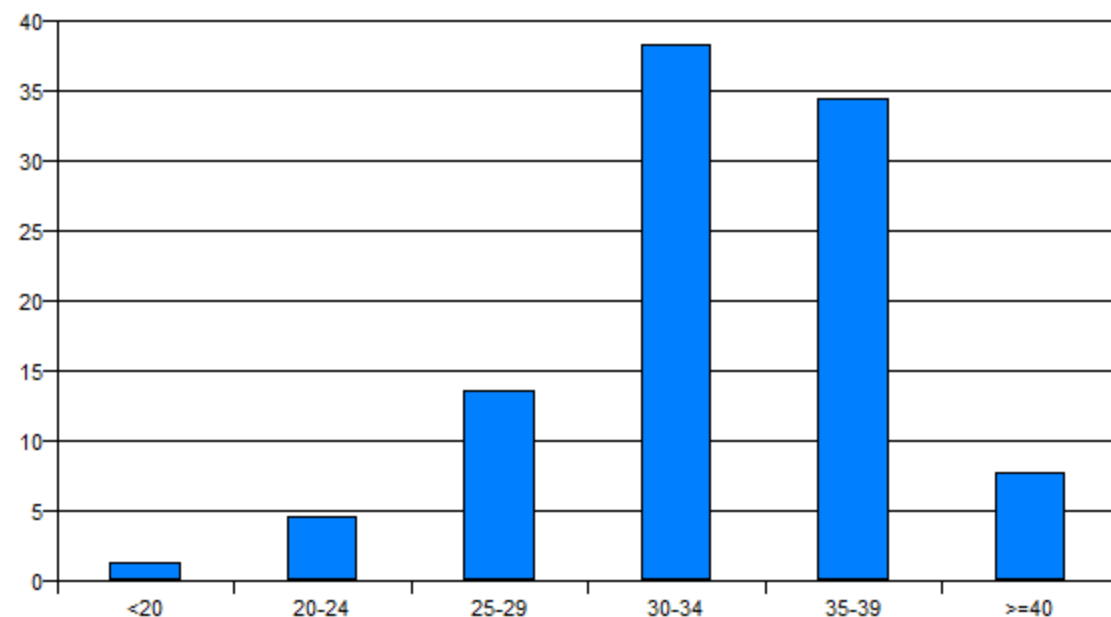
## AMAREN ADINA

Ume gehienak 30-34 urteko amek erditzen dituzte (7.596, % 38,33); eta haien ondoren 35-39 urtekoek (6.835, % 34,49). 20 urtetik beherako amen kopuruak gorak egin du zertxobait aurreko urtekoaren aldean (6. taula).

6 taula. EAEn jaiotako haurren proportzioa, amaren adinaren arabera.

| Adina      | Guztira       | %     |
|------------|---------------|-------|
| < 14       | 5             | 0,03  |
| 15         | 10            | 0,05  |
| 16         | 31            | 0,16  |
| 17         | 37            | 0,19  |
| 18         | 72            | 0,36  |
| 19         | 94            | 0,47  |
| 20-24      | 892           | 4,50  |
| 25-29      | 2.698         | 13,61 |
| 30-34      | 7.596         | 38,33 |
| 35-39      | 6.835         | 34,49 |
| > 40       | 1.540         | 7,77  |
| Daturik ez | 7             | 0,04  |
|            | <b>19.817</b> |       |

## 2. irudia. Jaiotako haurren ehunekoa, amaren adinaren arabera.



%

Adina (urteak)

### EGINDAKO JARDUERA ANALITIKOAK

#### TESTATUTAKO JAIOBERRIAK

2014n bizirik jaiotako 19.749 haurtxoen laginak aztertu dira. Haietatik 19.739 EAeko zentroetan zein etxeetan jaio dira, eta 10 beste autonomia-erkidego batean edo atzerrian. Jaioberri horien jatorria honako hau da, programako oinarritzko eremuen arabera (7. taula):

7 taula. EAEn test bidez aztertutako jaioberriak.

| Oinarritzko eremua        | Kopurua       |
|---------------------------|---------------|
| Araba                     | 2.985         |
| Bizkaia I (Basurto)       | 4.258         |
| Bizkaia II<br>(Gurutzeta) | 5.809         |
| Gipuzkoa                  | 6.697         |
| <b>Guztira</b>            | <b>19.749</b> |

## ZEHAZTAPEN ANALITIKOAK

250.727 zehaztapen analitiko egin dira laborategian, detektatzeko eta detektatutako kasuei jarraipena egiteko (8. taula).

8 taula. EAEn egindako zehaztapen analitikoen banaketa, hipotiroidismoa, hiperfenilalaninemia, fibrosi kistikoa, MCAD, ZFG, LCHAD, GA\_1, MSUD, homozistinuria eta azidemia isobalerikoa atzemateko eta horien jarraipena egiteko.

| Zehaztapena   | Kopurua        |
|---|----------------|
| Fenilalanina paperean                                   | 20.895         |
| Fibrosi kistikoaren test genetikoa<br>(FKren mutazioak) | 181            |
| Tripsinogeno immunoerreaktiboa                          | 20.330         |
| Tripsinogenoa 21 egunera (TIR 2)                        | 24             |
| Tiroxina paperean                                       | 21.045         |
| Tirotropina paperean                                    | 21.116         |
| Izerdiaren testa (kloroa izerdian)                      | 14             |
| Hemoglobinen aldaerak                                   | 19.946         |
| C5 Isobaleril karnitina                                 | 17.592         |
| Metionina   | 17.583         |
| 3-hidroxi palmitoil karnitina                           | 17.579         |
| C5DC Glutaril karnitina                                 | 17.577         |
| Hemoglobinak 5 hilaberekin                              | 4              |
| Leuzemia  | 17.579         |
| C8,C10,C16  | 19754x3=59.262 |
| <b>GUZTIRA</b>  | <b>250.727</b> |

## METODOAK

Hauak dira zehaztaperen analitikoak egiteko eta horien balio diskriminatzaileak ateratzeko erabilitako metodoak.

|  | <u>Erabilitako metodoa</u>                              | <u>Eten-puntua</u>  |
|--|---|---|
| Fenilalanina                                   | Tandem erako masa-espektrometria                        | Amonioa: 151.5 µmol/L   |
| Tirosina                                       | Fluorimetria  | 3 mg/dL   |
| TSH  | Fluoreszentzia denbora atzeratuan                       | 10 µU/mL  |
| Tiroxina (T4) guztira                          | Fluoreszentzia denbora atzeratuan                       | 6 (g/dL baino gutxiago) µ edo 20 (g/dL) µ baino gehiago         |
| C8,C10,C16,C5,C5DC, Met, Leu, C16-OH           | Tandem erako masa-espektrometria                        | 0.5, 0.5, 8.0, 0.79, 0.37, 42, 263, 0.07 µmol/L hurrenez hurren |
| Tripsinogenoa (TIR) FKaren mutazioen azterketa | Fluoreszentzia denbora atzeratuan Kit Abbot; 32 mutazio | 65 ng/ml  |
| Zelula falziformeen gaixotasuna (ZFG)          | Kromatografia likidoa                                   |   |

## BESTE LAGIN BAT ESKATZEA

Beste lagin bat eskatzeko atalean bereizketa hau egiten da:

### Bertesting indizea

Edozein arrazoiengatik berriz zenbat lagin eskatu diren adierazten du, inpregnazio txarragatik izan ezik.

### Hiperfenilalaninemia

| Pisua               | Araba    | Basurtu  | Gurutzet<br>a | Gipuzkoa | Kopurua  | %           |
|---------------------|----------|----------|---------------|----------|----------|-------------|
| ≥ 2500 g            | 2        | -        | -             | 1        | 3        |             |
| < 2500 g            | -        | -        | -             | -        | 0        |             |
| Daturik ez          | -        | -        | -             | -        | 0        |             |
| <b>GUZTIR<br/>A</b> | <b>2</b> | <b>0</b> | <b>0</b>      | <b>1</b> | <b>3</b> | <b>0,02</b> |

### Sortzetiko hipotiroidismoa TSH

| Pisua               | Araba    | Basurtu   | Gurutzet<br>a | Gipuzkoa  | Kopurua   | %           |
|---------------------|----------|-----------|---------------|-----------|-----------|-------------|
| ≥ 2500 g            | 8        | 14        | 5             | 19        | 46        |             |
| < 2500 g            | -        | 2         | 4             | 5         | 11        |             |
| Daturik ez          | -        | -         | -             | -         | 0         |             |
| <b>GUZTIR<br/>A</b> | <b>8</b> | <b>16</b> | <b>9</b>      | <b>24</b> | <b>57</b> | <b>0,29</b> |

### Sortzetiko hipotiroidismoa T4 guztira

| Pisua               | Araba     | Basurtu  | Gurutzet<br>a | Gipuzkoa | Kopurua   | %           |
|---------------------|-----------|----------|---------------|----------|-----------|-------------|
| ≥ 2500 g            | or.       | 8        | 6             | 8        | 36        |             |
| < 2500 g            | 4         | 1        | 4             | 1        | 10        |             |
| Daturik ez          | -         | -        | -             | -        | 0         |             |
| <b>GUZTIR<br/>A</b> | <b>18</b> | <b>9</b> | <b>10</b>     | <b>9</b> | <b>46</b> | <b>0,23</b> |

### Kate ertaineko AcilCoA deshidrogenasaren urritasuna (MCADD)

| Pisua               | Araba    | Basurtu  | Gurutzet<br>a | Gipuzkoa | Kopurua  | %            |
|---------------------|----------|----------|---------------|----------|----------|--------------|
| ≥ 2500 g            | -        | -        | -             | 1        | 1        |              |
| < 2500 g            | -        | -        | -             | -        | 0        |              |
| Daturik ez          | -        | -        | -             | -        | 0        |              |
| <b>GUZTIR<br/>A</b> | <b>0</b> | <b>0</b> | <b>0</b>      | <b>1</b> | <b>1</b> | <b>0,005</b> |

### Homozistinuria

| Pisua               | Araba    | Basurtu  | Gurutzet<br>a | Gipuzkoa | Kopurua  | %           |
|---------------------|----------|----------|---------------|----------|----------|-------------|
| ≥ 2500 g            |          | 4        | 1             |          | 5        |             |
| < 2500 g            | 1        | -        | -             | 1        | 2        |             |
| Daturik ez          | -        | -        | -             | -        | 0        |             |
| <b>GUZTIR<br/>A</b> | <b>1</b> | <b>4</b> | <b>1</b>      | <b>1</b> | <b>7</b> | <b>0,04</b> |

### Azidemia isobalerikoa

| Pisua               | Araba    | Basurtu  | Gurutzet<br>a | Gipuzkoa | Kopurua  | %           |
|---------------------|----------|----------|---------------|----------|----------|-------------|
| ≥ 2500 g            | 3        | 1        | -             | -        | 4        |             |
| < 2500 g            | -        | -        | 1             | -        | 1        |             |
| Daturik ez          | -        | -        | -             | -        | 0        |             |
| <b>GUZTIR<br/>A</b> | <b>3</b> | <b>1</b> | <b>1</b>      | <b>-</b> | <b>5</b> | <b>0,03</b> |

**1. motako azidemia glutarikoa (GA-I).**

| Pisua               | Araba    | Basurtu  | Gurutzet<br>a | Gipuzkoa | Kopurua  | %           |
|---------------------|----------|----------|---------------|----------|----------|-------------|
| ≥ 2500 g            | 1        | -        | -             | -        | 0        |             |
| < 2500 g            | -        | -        | -             | -        | 0        |             |
| Daturik ez          | -        | -        | -             | -        | 0        |             |
| <b>GUZTIR<br/>A</b> | <b>1</b> | <b>0</b> | <b>0</b>      | <b>1</b> | <b>2</b> | <b>0,01</b> |

**Astigar-jarabearen usaineko gernu-gaixotasuna**

| Pisua               | Araba    | Basurtu  | Gurutzet<br>a | Gipuzkoa | Kopurua  | %           |
|---------------------|----------|----------|---------------|----------|----------|-------------|
| ≥ 2500 g            | -        | -        | -             | 2        | 2        |             |
| < 2500 g            | -        | -        | -             | -        | 0        |             |
| Daturik ez          | -        | -        | -             | -        | 0        |             |
| <b>GUZTIR<br/>A</b> | <b>0</b> | <b>1</b> | <b>0</b>      | <b>2</b> | <b>3</b> | <b>0,02</b> |

**Kate luzeko Azil Co A deshidrogenasaren eskasia (LCHADD).**

| Pisua               | Araba    | Basurtu  | Gurutzet<br>a | Gipuzkoa | Kopurua  | %           |
|---------------------|----------|----------|---------------|----------|----------|-------------|
| ≥ 2500 g            | -        | -        | -             | 2        | 2        |             |
| < 2500 g            | -        | -        | -             | -        | 0        |             |
| Daturik ez          | -        | -        | -             | -        | 0        |             |
| <b>GUZTIR<br/>A</b> | <b>0</b> | <b>0</b> | <b>0</b>      | <b>2</b> | <b>2</b> | <b>0,01</b> |

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

| Pisua               | Araba    | Basurtu  | Gurutzet<br>a | Gipuzkoa | Kopurua   | %           |
|---------------------|----------|----------|---------------|----------|-----------|-------------|
| ≥ 2500 g            | 7        | 6        | 6             | 3        | 22        |             |
| < 2500 g            | -        | -        | 2             | -        | 2         |             |
| Daturik ez          | -        | -        | -             | -        | 0         |             |
| <b>GUZTIR<br/>A</b> | <b>7</b> | <b>6</b> | <b>8</b>      | <b>3</b> | <b>24</b> | <b>0,12</b> |

### Inpregnazio txarra

Inpregnazio txarragatik guztira baztertutako lagin-kopurua % 0,13 izan da; behera egin du 2013ko proportzioarekiko (% 0,17).

| Oinarrizko eremua | Pisua     | Pisua    | Kopurua   | %           |
|-------------------|-----------|----------|-----------|-------------|
|                   | ≥ 2500 g  | < 2500 g |           |             |
| Gurutzeta         | 1         | -        | 1         | 0,02        |
| Basurtu           | 7         | -        | 7         | 0,16        |
| Gipuzkoa          | 16        | 1        | 17        | 0,25        |
| Araba             | 1         | -        | 1         | 0,03        |
| <b>GUZTIRA</b>    | <b>25</b> | <b>1</b> | <b>26</b> | <b>0,13</b> |

### **ATZEMANDAKO KASUAK**

9. taulan ageri da atzemandako kasuen zerrenda, oinarrizko eremuaren arabera, behin betiko hasierako diagnostikoa kontuan hartuta.

9 taula. EAEn atzemandako gaixotasun endokrino-metabolikoen kopurua

| Gaixotasuna  | Araba      | Basurtu   | Gurutzeta  | Gipuzkoa  | Kopurua guztira |
|--|------------|-----------|------------|-----------|-----------------|
| Sortzetiko hipotiroidismo primario iraunkorra          | 2          | 2         | 2          | 4         | 10              |
| Hipotiroidismo primario iragankorra                    |            |           |            |           | -               |
| Hipertirotrpinemia iragankorra                         | 7          |           | 7          | 17        | 43              |
| Hipotiroidinemia goiztiarra                            | 4          | 2         | 14         | -         | 20              |
| Hipotiroidinemia iragankorra >1.500 g-ko pisua         | 2          | 6         | 7          | 2         | 17              |
| Hipertiroxinemia iragankorra                           | 9          | 7         | 3          | 4         | 23              |
| Hiperfenilalaninemia iraunkorra                        | 1          | 1         | -          | -         | 2               |
| Hiperfenilalaninemia iragankorra                       | -          | -         | -          | 1         | 1               |
| MCADDaren berrespena                                   | -          | -         | -          | -         | -               |
| Homozistinuriaren berrespena                           | -          | -         | -          | 1         | 1               |
| Azidemia isobalerikoaren berrespena                    | 2          | -         | -          | -         | 2               |
| Fibrosi kistikoaren eramailea                          | 4          |           | 1          | 2         | 7               |
| Fibrosi kistiko klasikoa                               | -          | -         | 2          | 1         | 3               |
| Fibrosi kistiko negatiboa TIR >65 eta test genetikoa=0 | 63         | 34        | 51         | 33        | 181             |
| Zelula faltziformeen gaixotasuna (FS, FSC, FC)         | 1          | 2         | -          | 1         | 4               |
| ZFGaren eramailea (fenotipoa FAS, FAC)                 | 33         | 15        | 25         | 30        | 103             |
| <b>GUZTIRA</b>   | <b>128</b> | <b>81</b> | <b>112</b> | <b>96</b> | <b>417</b>      |



**Fibrosi kistikoa**

|                    |             |
|--------------------|-------------|
| Testatuak          | 19.749      |
| TIR >65 ng/ml 48 h | 181 (% 100) |
| 2 mutazio          | 3           |
| 1 mutazio          | 7           |
| 0 mutazio          | 171         |
| TIR 2 (21 egun)    | 240.12).    |
| Izerdiaren testa   | 14 (% 100)  |
| delF508            | 11          |
| R347H              | 1           |
| G-542X             | 1           |
| Guztira            | 13          |

**Atzemandako mutazioak**
**POSITIBO AIZUNAK**

Positibo aizuntzat jotzen dira screening-en eten-puntutik gorako balioak agertu dituzten kasuak, eta bigarren laginean berretsi ez direnak. Ez da positibo aizunik atzeman.

**ERANTZUN-DENBORAK BAHEKETAN**

Taula honetan ikusten dira programaren erantzun-denborak bizi-egunetan, screening-eko etapa bakoitza kontuan hartuta; hau da, lagina hartzea, laborategian jasotzea eta emaitza igortzea.

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

| OINARRIZKO EREMUA             | Lagina hartzea | Sarrera laborat. | LEHEN EMAITZAK |              |              |                        |                           |                 |              |
|-------------------------------|----------------|------------------|----------------|--------------|--------------|------------------------|---------------------------|-----------------|--------------|
|                               |                |                  | TIR (ng/mL)    | TSH (µU/mL)  | T4 (µg/dl)   | Phe, Met, Leu (µmol/L) | C8, C10, C16, C5 (µmol/L) | C16-OH (µmol/L) | FN           |
| BIZKAIA I (Basurtu)           | 2 (1 -- 8)     | 4 (2 -- 11)      | 5 (4 -- 13)    | 5 (3 -- 12)  | 5 (3 -- 13)  | 5 (3-12)               | 5 (3-12)                  | 5 (3-12)        | 6 (3 -- 14)  |
| BIZKAIA I klinika             | 2 (1 -- 125)   | 5 (2 -- 127)     | 7 (4 -- 1280)  | 7 (4 -- 128) | 7 (3 -- 128) | 7 (3-128)              | 7 (3-128)                 | 7 (3-128)       | 7 (3 -- 128) |
| BIZKAIA I etxean              | 4 (2 -- 15)    | 6 (3 -- 16)      | 8 (4 -- 17)    | 8 (4 -- 17)  | 8 (4 -- 17)  | 8 (4-17)               | 8 (4-17)                  | 8 (4-17)        | 7 (4 -- 17)  |
| BIZKAIA II (Gurutzea)         | 2 (2 -- 14)    | 4 (2 -- 16)      | 5 (3 -- 17)    | 5 (3 -- 17)  | 5 (3 -- 17)  | 5 (3-17)               | 5 (3-17)                  | 5 (3-17)        | 5 (3 -- 17)  |
| BIZKAIA II Etxean             | 2 (2 -- 9)     | 4 (3 -- 12)      | 5 (4 -- 13)    | 5 (4 -- 13)  | 5 (4 -- 13)  | 5 (4-13)               | 5 (4-13)                  | 5 (4-13)        | 5 (4 -- 13)  |
| Bizkaia II beste erkidego bat | 3 (3 -- 9)     | 5 (4 -- 10)      | 6 (4 -- 11)    | 6 (4 -- 11)  | 6 (4 -- 11)  | 6 (4-11)               | 6 (4-11)                  | 6 (4-11)        | 6 (4 -- 11)  |

|                             |                  |                  |                  |                  |                  |               |               |               |                    |
|-----------------------------|------------------|------------------|------------------|------------------|------------------|---------------|---------------|---------------|--------------------|
| BIZKAIA II<br>Atzerrian     | 66<br>(66 -- 66) | 67<br>(67 -- 67) | 68<br>(68 --68)  | 68<br>(68 -- 68) | 69<br>(68-69)    | 68<br>(68-68) | 68<br>(68-68) | 68<br>(68-68) | 68<br>(68-68)      |
| GIPUZKOA<br>(ospitale)      | 2<br>(1 -- 25)   | 4<br>(3 -- 26)   | 6<br>(4 -- 27)   | 6<br>(4 -- 27)   | 6<br>(4 -- 27)   | 6<br>(3-27)   | 6<br>(3-27)   | 6<br>(3-27)   | 6<br>(3 -- 27)     |
| GIPUZKOA<br>(klinika)       | 2<br>(1 -- 9)    | 6<br>(3 -- 10)   | 7<br>(4 -- 13)   | 7<br>(4 -- 11)   | 7<br>(4 -- 11)   | 7<br>(4-11)   | 7<br>(4-11)   | 7<br>(4-11)   | 7<br>(4 -- 11)     |
| GIPUZKOA<br>Etxean          | 5<br>(2 -- 21)   | 9<br>(3 -- 22)   | 10<br>(5 -- 23)  | 10<br>(5 -- 23)  | 10<br>(5 -- 23)  | 10<br>(5-23)  | 10<br>(5-23)  | 10<br>(5-23)  | 10<br>(5 -- 23)    |
| ARABA<br>(ospitale)         | 2<br>(1 -- 7)    | 4<br>(3 -- 9)    | 5<br>(4 -- 11)   | 5<br>(4 -- 11)   | 5<br>(4 -- 11)   | 5<br>(4-11)   | 5<br>(4-11)   | 5<br>(4-11)   | 5<br>(4 -- 12)     |
| ARABA (K.<br>pribatuak)     | 2<br>(2 -- 6)    | 5<br>(3 -- 9)    | 7<br>(4 -- 12)   | 7<br>(4 -- 12)   | 7<br>(4 -- 12)   | 7<br>(4-13)   | 7<br>(4-13)   | 7<br>(4-13)   | 8<br>(4 -- 12)     |
| ARABA<br>Etxean             | 5<br>(2 -- 7)    | 6<br>(3 -- 8)    | 8<br>(4 -- 10)   | 8<br>(4 -- 10)   | 8<br>(4 -- 10)   | 8<br>(4-10)   | 8<br>(4-10)   | 8<br>(4-10)   | 8<br>(4 -- 10)     |
| ARABA Beste<br>erkidego bat | 10<br>(5 -- 15)  | 13<br>(6 -- 19)  | 14<br>(7 -- 20)  | 14<br>(7 -- 20)  | 14<br>(7 -- 20)  | 14<br>(7-20)  | 14<br>(7-20)  | 14<br>(7-20)  | 14<br>(7 -- 20)    |
| ARABA<br>Atzerria           | 57<br>(57-57)    | 58<br>(58 -- 58) | 59<br>(59 -- 59) | 59<br>(59 -- 59) | 59<br>(59 -- 59) | 59<br>(59-59) | 59<br>(59-59) | 59<br>(59-59) | 60<br>(127 -- 127) |

## Baieztapena

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

11. taula. Atzemandako kasuen erantzun-denborak, bizi-egunetan, oinarrizko eremuaren arabera.

|  |   |           | 1. emaitza | Berrespena |
|--|---|-----------|------------|------------|
| Sortzetiko hipotiroidismo iraukorra primario | 1 | Gurutzeta | 5          | 9          |
|  | 1 | <1500g:   | 19         | 26         |
|  | 1 | Basurtu   | 7          | 10         |
|  | 1 |           | 9          | 13         |
|  | 1 | Gipuzkoa  | 6          | 10         |
|  | 1 |           | 5          | 7          |
|  | 1 |           | 4          | 9          |
|  | 1 |           | 5          | 7          |
|  | 1 | Araba     | 6          | 10         |
|  | 1 |           | 4          | 6          |
| Hiperfenilalaninemia                         | 1 | Araba     | 6          | 9          |
|  | 1 | Basurtu   | 7          |            |
| Fibrosi kistiko klasikoa                     | 1 | Gurutzeta | 10         | 18         |
|  | 1 |           | 7          | 16         |
|  | 1 | Gipuzkoa  | 6          | 15         |
| Zelula falziformeen gaixotasuna (ZFG)        | 1 | Araba     | 8          | -          |
|  | 1 | Gipuzkoa  | 9          |            |
|  | 1 | Basurtu   | 4          |            |
|  | 1 |           | 4          |            |
| Homozistinuria                               | 1 | Gipuzkoa  | 7          | 10         |
| Azidemia isobalerikoa                        | 1 | Araba     | 6          | 8          |
|  | 1 |           | 4          | 7          |

### **Laborategiaren argitalpenak**

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

**Egileak:** M. Espada, A. Valle, A. Mendiialdua, C. Higon, M. Garcia Cuevas

**Aldizkaria:** AECNEren Estatu mailako IV. Biltzarra (Jaioberrien Baheketarako Espainiako Elkarte). AECNEren aldizkari elektronikoa hemen: [www.aecne.es](http://www.aecne.es)

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

**Egileak:** M. Espada, A. Mendiialdua, C. Higon, M. Garcia Cuevas, A. Valle, A. Navajas

**Aldizkaria:** AECNEren Estatu mailako IV. Biltzarra (Jaioberrien Baheketarako Espainiako Elkarte). AECNEren aldizkari elektronikoa hemen: [www.aecne.es](http://www.aecne.es)

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

**Egileak:** M. Espada, A. Valle, C. Higon, M. Garcia Cuevas, A. Mendiialdua

**Aldizkaria:** AECNEren Estatu mailako IV. Biltzarra (Jaioberrien Baheketarako Espainiako Elkarte). AECNEren aldizkari elektronikoa hemen: [www.aecne.es](http://www.aecne.es)

**Izenburua:** *“Coste-efectividad del cribado neonatal de la Tirosinemia tipo I”*

**Egileak:** Vallejo-Torres L, Castilla I, Dulín-Íñiguez E, Espada M, Rausell D, Valcárcel-Nazco C, Cuéllar-Pompa L, Serrano-Aguilar P. Osasun, Gizarte Politika eta Berdintasunerako Ministerioaren Osasun Sistema Nazionalaren Teknologiak eta Prestazioak Ebaluatzeko Espainiako Sarea. Kanarietako Osasun Zerbitzuen Ebaluaziorako Zerbitzua; 2014 Osasun teknologien ebaluazioari buruzko txostenak: SESCO 2013

### **Ikerketa-proiektuetan parte hartzea**

**Izenburua:** *Coste-efectividad del cribado neonatal de la deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga.*

**Erakunde finantzatzailea:** Ekonomia eta Lehiakortasun Ministerioaren erakunde autonomo den Carlos III.a Osasun Institutua eta “FUNCIS” Kanarietako Ikerketa eta Osasun arloko Fundazioa, Osasun, Gizarte Zerbitzu eta Berdintasuneko Ministerioak finantzatzen dituen Osasun Sistema Nazionalaren teknologiak eta prestazioak ebaluatzeko Espainiako agentzia-sarearen jarduera-garapenaren esparruan.

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

**Erakunde finantzatzailea:** Ekonomia eta Lehiakortasun Ministerioaren erakunde autonomo den Carlos III.a Osasun Institutua eta “FUNCIS” Kanarietako Ikerketa eta Osasun arloko Fundazioa, Osasun, Gizarte Zerbitzu eta Berdintasuneko Ministerioak finantzatzen dituen Osasun Sistema Nazionalaren teknologiak eta prestazioak ebaluatzeko Espainiako agentzia-sarearen jarduera-garapenaren esparruan.