



ACTIVIDAD DE LOS PROGRAMAS DE CRIBADO NEONATAL EN ESPAÑA

Revisión desde sus inicios hasta 2016

Comité de la Calidad de la Asociación Española de Cribado Neonatal

ACTIVIDAD DE LOS PROGRAMAS DE CRIBADO NEONATAL EN ESPAÑA

Revisión desde sus inicios hasta 2016

Elaboración del documento:

Comité de Calidad de la Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE):

Elena Dulín Íñiguez
Iñaki Eguileor Gurtubai
Mercedes Espada Sáez-Torre
Teresa Pàmpols Ros
Raquel Zubizarreta Alberdi

Revisión del documento:

M^a Vicenta Labrador Cañadas
Marta Navarro Gómez
Unidad de Programas de Cribado. Subdirección General de Promoción, Prevención y Calidad.
Dirección General de Salud Pública. Ministerio de Sanidad.

Cita sugerida:

Dulín Iñiguez E, Eguileor Gurtubai I, Espada Sáez-Torre M, Pàmpols Ros T, Zubizarreta Alberdi R. Actividad de los programas de cribado neonatal en España. Revisión desde sus inicios hasta 2016. Ministerio de Sanidad, 2021.

Edita:

© MINISTERIO DE SANIDAD
CENTRO DE PUBLICACIONES
PASEO DEL PRADO, 18-20. 28014 Madrid

NIPO: 133-21-061-6

<https://cpage.mpr.gob.es/>

PRESENTACIÓN

En la Asamblea General Extraordinaria de AECNE celebrada el 12 de abril de 2018 se aprobó poner a disposición de salud pública los datos de actividad de los laboratorios de cribado neonatal. Datos que desde esta sociedad científica se han ido recopilando anualmente.

Elena Dulín como presidenta de AECNE y asesora de la Ponencia de Cribado Poblacional de la Comisión de Salud Pública presentó esta propuesta en la reunión de la Ponencia del 29 de noviembre de 2018 y la oferta de la Comisión de Calidad de AECNE de elaborar un informe que recogiera los datos de actividad de los laboratorios de cribado neonatal desde su inicio hasta 2016, fecha en la que se puso en marcha el Sistema de Información del Programa de cribado neonatal (SICN) como fuente oficial de información en el SNS.

La realización de este trabajo ha sido posible gracias a la colaboración permanente y estrecha de los responsables de los laboratorios de cribado neonatal que a lo largo de los años han recogido los datos de actividad para ponerlos a disposición de todos los profesionales interesados en el cribado neonatal. A todos ellos ¡Gracias!

Este informe ha sido elaborado por los profesionales que formaron parte del Comité de la Calidad de la Asociación Española de Cribado Neonatal.

ÍNDICE

ABREVIATURAS.....	8
RESUMEN	10
SUMMARY	11
INTRODUCCIÓN.....	11
ANTECEDENTES	12
TRANSFERENCIAS DE COMPETENCIAS EN MATERIA DE SANIDAD A LAS CC. AA.	13
NACIMIENTOS EN ESPAÑA EN EL PERIODO 1968-2018	19
LOS PROGRAMAS DE CRIBADO NEONATAL	19
DATOS DE ACTIVIDAD DE LOS LABORATORIOS DE CRIBADO NEONATAL	20
TOMA DE MUESTRA DE SANGRE DEL TALÓN.....	22
ESTRATEGIA DE TOMA DE MUESTRA	22
EVALUACIÓN EXTERNA DE LA CALIDAD	23
ENFERMEDADES INCLUIDAS EN LOS PCN EN ESPAÑA	24
OBJETIVO DEL INFORME	26
INFORME DE ACTIVIDAD POR ENFERMEDADES.....	28
1. FENILCETONURIA (PKU)	28
1.1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD.....	28
1.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA	28
1.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO ANALÍTICO DEL CRIBADO	28
1.4. AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN DE PKU EN LOS DISTINTOS LABORATORIOS	29
1.5. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA LA DETECCIÓN DE PKU	30
1.6. INDICADORES DE CALIDAD.....	33
1.7. CASOS PKU DETECTADOS	41
1.8. CASOS HFA DETECTADOS	45
1.9. CASOS HFA DÉFICIT SÍNTESIS DEL COFACTOR (BH4) DETECTADOS EN EL PERIODO 1996-2016.....	51
1.10. RESUMEN DE CASOS PKU y HFA.....	52
1.11. RESUMEN DE CASOS OTRAS HFA	53
2. HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO (HC).....	55
2.1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD.....	55
2.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA	55
2.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO ANALÍTICO DEL CRIBADO	55
2.4. AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN DE HC EN LOS DISTINTOS LABORATORIOS	55
2.5. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA LA DETECCIÓN DE HC	57
2.6. INDICADORES DE CALIDAD.....	60
2.7. CASOS DETECTADOS HC	68
2.8. EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS HIPOTIROIDISMO PRIMARIO PERMANENTE.....	79
2.9. EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS HIPOTIROIDISMO PRIMARIO TRANSITORIO	82
2.10. RESUMEN DE CASOS HC DETECTADOS EN ESPAÑA DESDE EL INICIO HASTA 2016	83
2.11. CASOS HC PERMANENTE CLASIFICADOS POR DIAGNÓSTICO EN EL PERIODO: 1996-2016	84
2.12. CASOS HC PERMANENTE CLASIFICADOS POR DIAGNÓSTICO y CC. AA. EN EL PERIODO: 1996-2016	85
2.13. CASOS HC TRANSITORIO DETECTADOS EN ESPAÑA EN EL PERIODO 1996-2016.....	86
2.14. CASOS HC TRANSITORIOS DETECTADOS POR CC. AA. EN EL PERIODO: 1996-2016.....	87
2.15. RESUMEN DE CASOS HC DETECTADOS EN ESPAÑA DESDE EL INICIO HASTA 2016	88
2.16. CLASIFICACIÓN DE LOS CASOS DETECTADOS EN ESPAÑA 1996-2016	89
2.17. CASOS HC DETECTADOS EN ESPAÑA POR SEXO 1996-2016	90
3. HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA (HSC)	91
3.1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD.....	91
3.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA	91

3.3.	MARCADOR Y PROCEDIMIENTO ANALÍTICO DEL CRIBADO	91
3.4.	AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN	91
3.5.	RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA LA DETECCIÓN DE HSC.....	93
3.6.	INDICADORES DE CALIDAD.....	96
3.7.	CASOS DETECTADOS HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA.....	101
4.	FIBROSIS QUÍSTICA (FQ)	112
4.1.	DESCRIPCIÓN.....	112
4.2.	OBJETIVO DEL PROGRAMA	112
4.3.	MARCADOR Y PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	112
4.4.	AÑO DE INICIO.....	112
4.5.	RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA LA DETECCIÓN DE FIBROSIS QUÍSTICA (FQ). INICIO (1999)-2016.	114
4.6.	INDICADORES DE CALIDAD.....	115
4.7.	TODOS LOS CASOS DETECTADOS POR LAS CC. AA. EN RELACIÓN CON LA FQ, EN EL PERIODO 1999-2016	120
4.8.	RESUMEN DE CASOS FQ Y DE CASOS PORTADORES DEL GEN CFTR	125
4.9.	RESUMEN CASOS DETECTADOS E INCIDENCIA FQ.....	126
5.	ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES (ANEMIA FALCIFORME)	127
5.1.	DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD.....	127
5.2.	OBJETIVO DEL PROGRAMA	127
5.3.	MARCADOR Y PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	127
5.4.	AÑO DE INICIO DEL CRIBADO DE AF.....	127
5.5.	RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA LA AF.....	128
5.6.	INDICADORES DE CALIDAD.....	129
5.7.	RESUMEN DE CASOS CON FENOTIPO DE AF DETECTADOS EN ESPAÑA: 2002-2016	138
6.	ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM (MS/MS)	140
6.1.	DESCRIPCIÓN.....	140
6.2.	OBJETIVO.....	140
6.3.	MARCADOR Y PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	140
6.4.	AÑO DE INICIO.....	140
6.5.	INTERVALOS DE TIEMPO	141
7.	OTRAS AMINOACIDOPATÍAS (AAs).....	146
7.1.	DESCRIPCIÓN.....	146
7.2.	ENFERMEDAD DE LA ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE (MSUD)	146
7.3.	HOMOCISTINURIA CLÁSICA (CBS)	146
7.4.	TIROSINEMIA TIPO I	146
7.5.	AÑO DE INICIO.....	147
7.6.	RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA OTRAS AMINOACIDOPATÍAS	148
7.7.	INDICADORES DE CALIDAD.....	151
7.8.	CASOS DE OTRAS AMINOACIDOPATÍAS DETECTADOS POR LAS CC. AA.	153
7.9.	RESUMEN E INCIDENCIAS DE LOS CASOS DETECTADOS CON AMINOACIDOPATÍAS	160
8.	AMINOACIDURIAS.....	165
8.1.	AÑO DE INICIO.....	165
8.2.	RN ANALIZADOS PARA AMINOACIDURIAS SOBRE MUESTRA DE ORINA IMPREGNADA EN PAPEL.....	166
8.3.	INDICADORES DE CALIDAD.....	167
8.4.	CASOS DETECTADOS CON ALGUNA AMINOACIDURIA EN ESPAÑA 1996-2016	167
	TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE ACIDOS GRASOS (AG)	170
9.	MCADD.....	170
9.1.	DESCRIPCIÓN.....	170
9.2.	OBJETIVO DEL PROGRAMA	170
9.3.	MARCADOR Y PROCEDIMIENTO	170
9.4.	AÑO DE INICIO DE INICIO	170
9.5.	RN ANALIZADOS PARA MCADD EN ESPAÑA	171

9.6.	INDICADORES DE CALIDAD.....	172
9.7.	CASOS DETECTADOS CON MCADD.....	173
9.8.	EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS MCADD	173
10.	LCHADD	174
10.1.	DESCRIPCIÓN.....	174
10.2.	OBJETIVO DEL PROGRAMA	174
10.3.	MARCADOR Y PROCEDIMIENTO	174
10.4.	AÑO DE INICIO.....	174
10.5.	RN ANALIZADOS EN ESPAÑA PARA LCHADD.....	175
10.6.	INDICADORES DE CALIDAD.....	176
10.7.	CASOS DETECTADOS LCHADD	177
10.8.	EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS LCHADD.....	177
11.	VLCADD	178
11.1.	DESCRIPCIÓN.....	178
11.2.	OBJETIVO DEL PROGRAMA	178
11.3.	MARCADOR Y PROCEDIMIENTO	178
11.4.	AÑO DE INICIO VLCADD	178
11.5.	RN ANALIZADOS EN ESPAÑA PARA VLCADD.....	179
11.6.	INDICADORES DE CALIDAD.....	180
11.7.	CASOS DETECTADOS VLCADD	181
11.8.	EDAD A LA DETECCIÓN CASOS VLCADD	181
12.	SCADD	182
12.1.	DESCRIPCIÓN.....	182
12.2.	OBJETIVO DEL PROGRAMA	182
12.3.	MARCADOR Y PROCEDIMIENTO	182
12.4.	AÑO DE INICIO.....	182
12.5.	RN ANALIZADOS EN ESPAÑA PARA SCADD	183
12.6.	INDICADORES DE CALIDAD.....	184
12.7.	CASOS DETECTADOS CON SCADD	185
12.8.	EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS SCADD	185
13.	CTD/CUD	186
13.1.	DESCRIPCIÓN.....	186
13.2.	OBJETIVO DEL PROGRAMA	186
13.3.	MARCADOR Y PROCEDIMIENTO	186
13.4.	AÑO DE INICIO.....	186
13.5.	RECIÉN NACIDOS EN ESPAÑA ANALIZADOS PARA CTD/CUD	187
13.6.	INDICADORES DE CALIDAD.....	188
13.7.	CASOS DETECTADOS CON CTD/CUD	189
13.8.	EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS CTD/CUD	189
13.9.	RESUMEN DE LOS CASOS DETECTADOS CON TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE ACIDOS GRASOS...	190
	TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE ACIDOS ORGÁNICOS (AO)	192
14.	GA-I	192
14.1.	DESCRIPCIÓN.....	192
14.2.	OBJETIVO DEL PROGRAMA	192
14.3.	MARCADOR Y PROCEDIMIENTO	192
14.4.	AÑO DE INICIO.....	192
14.5.	RN ANALIZADOS EN ESPAÑA PARA LA DETECCIÓN DE ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO I (GA-I).....	193
14.6.	INDICADORES DE CALIDAD.....	194
14.7.	CASOS DETECTADOS CON ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO I (GA-I).....	195
14.8.	EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS CON GA-I.....	195
15.	ACIDEMIA ISOVALÉRICA (IVA)	196
15.1.	DESCRIPCIÓN.....	196

15.2.	OBJETIVO DEL PROGRAMA	196
15.3.	MARCADOR Y PROCEDIMIENTO	196
15.4.	AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN DE IVA	196
15.5.	RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA IVA	197
15.6.	INDICADORES DE CALIDAD	198
15.7.	CASOS DETECTADOS EN ESPAÑA CON ACIDEMIA ISOVALÉRICA (IVA)	199
15.8.	EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS CON IVA	200
16.	ACIDEMIAS METILMALÓNICAS (MMA) y ACIDEMIA PROPIÓNICA (PA)	201
16.1.	DESCRIPCIÓN	201
16.2.	OBJETIVO DEL PROGRAMA	201
16.3.	MARCADOR Y PROCEDIMIENTO	201
16.4.	AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN DE MMA y PA	201
16.5.	RN ANALIZADOS PARA LA DETECCIÓN DE ACIDEMIA METILMALÓNICA (MMA) y ACIDEMIA PROPIÓNICA (PA)	202
16.6.	INDICADORES DE CALIDAD	203
16.7.	CASOS DETECTADOS CON ACIDEMIA METILMALÓNICA (MMA)	204
16.8.	EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS MMA	204
16.9.	CASOS DETECTADOS CON PA	205
16.10.	EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS PA	205
16.11.	RESUMEN DE LOS CASOS MMA y PA DETECTADOS E INCIDENCIA DE CADA PATOLOGÍA	206
17.	OTRAS ACIDEMIAS ORGÁNICAS	207
17.1.	DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD	207
17.2.	OBJETIVO DEL PROGRAMA	207
17.3.	MARCADOR Y PROCEDIMIENTO	207
17.4.	AÑO DE INICIO	208
17.5.	RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA HMG, 3-MCC y 2MBCD	209
17.6.	INDICADORES DE CALIDAD	210
17.7.	CASOS DETECTADOS CON HMG, 3-MCC y 2MBCD	211
17.8.	RESUMEN E INCIDENCIA DE CASOS DETECTADOS CON HMG, 3-MCC y 2-MBCD	212
18.	DEFICIENCIA DE ISOBUTIRIL DESHIDROGENASA (IBD)	213
18.1.	DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD	213
18.2.	OBJETIVO DEL PROGRAMA	213
18.3.	MARCADOR Y PROCEDIMIENTO	213
18.4.	AÑO DE INICIO	213
18.5.	RN ANALIZADOS PARA IBD	214
18.6.	INDICADORES DE CALIDAD	215
18.7.	CASOS DETECTADOS CON IBD	216
19.	DÉFICIT DE BIOTINIDASA (DB)	220
19.1.	DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD	220
19.2.	OBJETIVO DEL PROGRAMA	220
19.3.	MARCADOR Y PROCEDIMIENTO	220
19.4.	AÑO DE INICIO	220
19.5.	RN ANALIZADOS PARA DÉFICIT DE BIOTINIDASA (DB)	221
19.6.	INDICADORES DE CALIDAD	222
19.7.	CASOS DETECTADOS CON DB	222
20.	GALACTOSEMIA CLÁSICA (GALT)	224
20.1.	DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD	224
20.2.	OBJETIVO DEL PROGRAMA	224
20.3.	MARCADOR Y PROCEDIMIENTO	224
20.4.	AÑO DE INICIO	224
20.5.	RN ANALIZADOS PARA LA DETECCIÓN DE GALACTOSEMIA CLÁSICA	225
20.6.	INDICADORES DE CALIDAD	226

20.7. CASOS DETECTADOS CON GALACTOSEMIA CLÁSICA. PERIODO 1996-2016	227
CONCLUSIONES	228
AGRADECIMIENTOS	229
BIBLIOGRAFÍA.....	230
ANEXOS	234

ABREVIATURAS

17OHP:	17 hidroxiprogesterona
2-MBCD:	metilbutirilglicinuria
3-MCC:	metilcrotonilglicinuria
AAS:	aminoacidopatías
AECNE:	Asociación Española de Cribado Neonatal
AF:	anemia falciforme
AO:	aminoacidurias
BP:	prematureo, bajo peso
CPT-I:	déficit de carnitina palmitoiltransferasa I
CPT-II:	déficit de carnitina palmitoiltransferasa II
CTD/CUD:	deficiencia primaria de carnitina o deficiencia del transportador de carnitina
DB:	déficit de biotinidasa
FEL:	fecha de entrada en el laboratorio
FEL-FR:	intervalo de tiempo transcurrido entre recepción y obtención del resultado
FM:	fecha de la toma de muestra
FM-FEL:	intervalo de tiempo transcurrido entre la recepción de la muestra en el laboratorio
FN:	fecha de nacimiento
FN-FM:	edad del recién nacido a la toma de muestra
FN-FR:	edad del recién nacido a la obtención del resultado
FP2:	falso positivo no confirmado por la unidad clínica de seguimiento
FQ:	fibrosis quística
FR:	fecha de obtención del resultado
GA-I:	acidemia glutárica tipo I
GALT:	galactosemia
GLU:	glutámico (aminoácido)
HB:	hemoglobina
HC:	hipotiroidismo congénito
HMET:	hipermetioninemia
HMG:	aciduria-3-hidroxipropionil 3 metil glutárica
HSC:	hiperplasia suprarrenal congénita
IBD:	deficiencia de isobutiril deshidrogenasa
LCHADD:	deficiencia de 3-hidroxipropionil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga
MADD:	deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa
MCADD:	deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media
MMA:	acidemia metil malónica
MS/MS:	espectrometría de masas en tándem
PA:	acidemia propiónica
PCN:	programa de cribado neonatal
PHE:	fenilalanina (aminoácido)
PKU:	fenilcetonuria
RN:	recién nacido
SCADD:	deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena corta
SEQC:	Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular
SICN:	Sistema de Información del programa de cribado neonatal del SNS
SNS:	Sistema Nacional de Salud

SV:	forma clásica HSC simple virilizante
SW:	forma clásica HSC con pérdida salina
T4T:	tiroxina total
TP:	tirosinemia permanente
TS:	test del sudor
TSH:	hormona tirotrópica
TT:	tirosinemia transitoria
TYR-I:	tirosinemia tipo I
VAL:	valina (aminoácido)
VLCADD:	deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena muy larga

RESUMEN

El programa de cribado neonatal comenzó en España en el año 1968, cuando el Profesor Mayor Zaragoza puso en funcionamiento el primer laboratorio para la detección precoz de alteraciones congénitas metabólicas en recién nacidos. En el año 1979 existían en España 10 laboratorios que cubrían el 2,45% de los recién nacidos. Con el objetivo de ampliar la cobertura se impulsaron nuevos laboratorios, llegando a disponer de 21 laboratorios. Las comunidades autónomas (CC. AA.), como autoridades competentes en materia de salud pública, han realizado en los últimos años reestructuraciones y convenios de colaboración para mejorar la eficiencia en la prestación de los servicios de laboratorio de cribado. Actualmente se dispone de 15 laboratorios que dan cobertura al 100% de los recién nacidos en España.

En el transcurso de los años las sociedades científicas relacionadas con los programas de cribado neonatal fueron recogiendo los datos de actividad de los distintos laboratorios, desde el inicio del programa hasta 2016. Para ello se diseñaron cuestionarios específicos que cumplimentaban los responsables de los laboratorios.

La fenilcetonuria y el hipotiroidismo congénito son las dos enfermedades incluidas en los programas de cribado neonatal desde sus inicios. En consecuencia, se han analizado 15.156.785 y 14.595.780 recién nacidos respectivamente.

La estrategia de extracción de la muestra se ha modificado con el paso de los años. En los inicios coexistieron extracción doble y extracción única. Desde la incorporación de la tecnología de espectrometría de masas en tándem (MS/MS), se realiza únicamente una toma de muestra a las 24-72 horas de vida del recién nacido.

A lo largo de los años se fueron incorporando a los programas de cribado neonatal (PCN) la detección de nuevas enfermedades en algunas CC. AA., lo que evidenció la heterogeneidad de los PCN.

En 2014, el Ministerio de Sanidad estableció el conjunto de enfermedades que forman parte del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS de la cartera común de servicios del Sistema Nacional de Salud (SNS). Siete enfermedades (PKU, HC, FQ, AF, MCADD, LCHADD y GA-I) cuya detección debía incorporarse en todos los PCN del territorio nacional. Asimismo se crea el Sistema de Información del PCN del SNS (SICN).

Este informe recoge los datos de actividad desde el inicio del programa en España hasta el año 2016. Los resultados obtenidos muestran la mejora en la detección a lo largo de los años, así como los aspectos a mejorar en algunos de los procesos clave del programa de cribado.

Desde 2016 el Ministerio de Sanidad, en coordinación con las CC. AA., recoge los datos de actividad y emite el informe técnico anual de evaluación del PCN-SNS.

SUMMARY

The neonatal screening program (NSP) began in Spain in 1968, when Professor Mayor Zaragoza set up the first laboratory for the early detection of congenital metabolic disorders in newborns. In 1979, there were 10 laboratories in Spain covering 2.45% of newborns. With the aim of expanding coverage, new laboratories were promoted, reaching 21 laboratories. The Autonomous Communities (CC. AA.), as competent authorities in public health matters, have carried out in recent years restructuring and collaboration agreements to improve efficiency in the provision of screening laboratory services. There are currently 15 laboratories that cover 100% of newborns in Spain.

The scientific societies related to the neonatal screening programs have collected activity data from the different laboratories from the beginning of the program until 2016. For this purpose, specific questionnaires were designed and filled out by the laboratory managers.

Phenylketonuria and congenital hypothyroidism are the two diseases included in neonatal screening programs since their inception. Consequently, 15,156,785 newborns and 14,595,780 newborns have been analyzed respectively.

The sample extraction strategy has changed over the years. In the beginning, double extraction and single extraction coexisted. Since the incorporation of tandem mass spectrometry (MS/MS) technology, only one sample is taken 24-72 hours of life of the newborn.

Over the years, the detection of new diseases in some autonomous communities has been incorporated into neonatal screening programs which highlight the heterogeneity of these programs.

In 2014, the Ministry of Health established the set of diseases that are part of the neonatal screening program for endocrine-metabolic diseases of the NHS from the common portfolio of services of the National Health System (NHS). Seven diseases (phenylketonuria, congenital hypothyroidism, cystic fibrosis, sickle cell disease, medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency and glutaric aciduria type 1) whose detection should be incorporated in all the neonatal screening programs of the national territory. Likewise, the Information System of the NSP of the NHS (NSIS) is created.

This report collects screening activity data from the beginning of the program in Spain until 2016. The results obtained show the improvement in detection over time as well as the points for improvement in some of the key processes of the screening program.

From 2016 the Ministry of Health, in coordination with the CC. AA., collects activity data and issues the annual technical evaluation report of the NSP-NHS.

INTRODUCCIÓN

Han transcurrido más de 50 años desde que en el año 1968, en la Universidad de Granada, Federico Mayor Zaragoza y Magdalena Ugarte pusieran en marcha el primer laboratorio en España para la detección precoz de las alteraciones congénitas metabólicas en recién nacidos. Esta iniciativa dio lugar al comienzo en España de los Programas de Cribado Neonatal (PCN) que, en la actualidad, cubren todo el territorio nacional.

El presente informe se pone a disposición de los profesionales de salud pública con el objetivo de que sirva de consulta a todos los interesados en los PCN y también para que las futuras generaciones conozcan cómo se llevó a cabo, en la España de 1968, la puesta en marcha de lo que hoy son los Programas de Cribado Neonatal y los logros obtenidos a lo largo de estos más de 50 años.

ANTECEDENTES

En mayo de 1968, el profesor Mayor Zaragoza presenta en la Dirección General de Sanidad el proyecto titulado “Plan para la investigación y control de las alteraciones congénitas metabólicas y cromosómicas”. El primer laboratorio que comienza a trabajar en dicho proyecto en septiembre de 1968, integrado en la Jefatura Provincial de Sanidad de Granada, lo dirige F. Mayor Zaragoza que cuenta con la colaboración de Magdalena Ugarte (1-3).

En 1969, el Instituto de Bioquímica Clínica de la Diputación de Barcelona inicia el programa de detección de metabolopatías en Cataluña impulsado por Juan Sabater Tobella.

En 1973 Mayor Zaragoza se traslada a la Universidad Autónoma de Madrid junto con su colaboradora Magdalena Ugarte, iniciando la detección precoz de alteraciones metabólicas en Madrid.

Ese mismo año, JH Dussault (4) publica el método (radioinmunoensayo) desarrollado para la medición de T4 total en la misma muestra de sangre impregnada en papel que se utilizaba para la detección de la fenilcetonuria, lo que permitió el desarrollo y la incorporación a los programas de detección precoz del hipotiroidismo congénito.

En 1975 se inaugura el Centro de Bioquímica y Genética Clínica creado por la Diputación Provincial de Murcia (5). Lo dirige José Antonio Lozano Teruel. El laboratorio inicia la detección precoz de la fenilcetonuria en el año 1976.

En 1976 se crea el Real Patronato de Educación Especial (Real Decreto 1023/76 de 9 de abril de 1976), en la actualidad Real Patronato sobre Discapacidad. En noviembre de 1976 se le encarga al profesor Mayor Zaragoza la creación de un grupo de trabajo para la elaboración de un Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad, aprobado por el pleno del Real Patronato el 18 de mayo de 1977.

Para el adecuado desarrollo del Plan de Prevención de la Subnormalidad se redactaron una serie de normas. Así, se desarrolla el Real Decreto 2176/1978 de 25 de agosto, por el que se encomienda al Ministerio de Sanidad y Seguridad Social la realización y gestión del Plan con el objetivo de crear una red técnica que permitiera la detección precoz de alteraciones metabólicas en el recién nacido. La red técnica planificada en dicho Real Decreto (2176/1978) se fue desarrollando poco a poco, implementando en distintas provincias nuevos laboratorios de cribado neonatal con el objetivo de aumentar la cobertura de recién nacidos para la detección de la fenilcetonuria. El número de laboratorios previstos para conseguir la cobertura geográfica de España fue un total de 11 (5), de manera que cada laboratorio analizaría unos 50.000 recién nacidos.

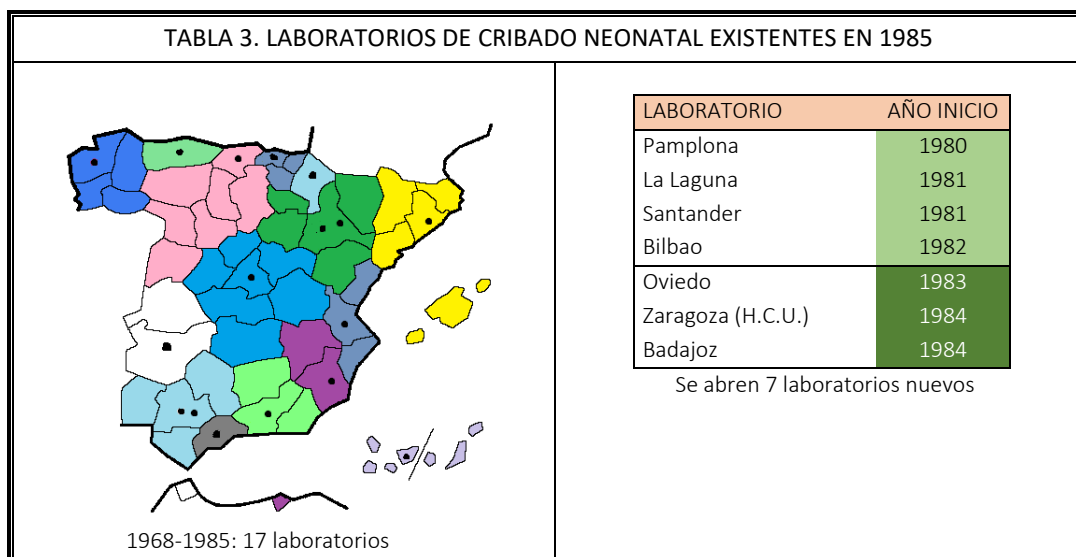
TABLA 2. ORDEN DE ACCESO DE LAS CC. AA. Y FECHA DE SU PRIMER ESTATUTO		
Posición	CCAA	Fecha de Aprobación
1	 País Vasco	18 de diciembre de 1979
2	 Cataluña	18 de diciembre de 1979
3	 Galicia	6 de abril de 1981
4	 Andalucía	30 de diciembre de 1981
5	 Principado de Asturias	30 de diciembre de 1981
6	 Cantabria	30 de diciembre de 1981
7	 La Rioja	9 de junio de 1982
8	 Región de Murcia	9 de junio de 1982
9	 Comunidad Valenciana	1 de julio de 1982
10	 Aragón	10 de agosto de 1982
11	 Castilla-La Mancha	10 de agosto de 1982
12	 Canarias	10 de agosto de 1982
13	 Comunidad Foral de Navarra	10 de agosto de 1982
14	 Extremadura	25 de febrero de 1983
15	 Islas Baleares	25 de febrero de 1983
16	 Comunidad de Madrid	25 de febrero de 1983
17	 Castilla y León	25 de febrero de 1983
18	 Ceuta	13 de marzo de 1995
19	 Melilla	13 de marzo de 1995

Las transferencias de competencias dieron lugar a cambios importantes tanto en el número de laboratorios de cribado como en la distribución de la cobertura poblacional. Con el objetivo de aumentar la cobertura, se van creando nuevos laboratorios. En 1980, Navarra incorpora un laboratorio de cribado en Pamplona cuya cobertura será Navarra. En 1981 lo hacen Canarias y Cantabria. La cobertura del laboratorio ubicado en Santander alcanzaba además de a los recién nacidos en Cantabria, a los recién nacidos en Castilla y León, a excepción de Soria cuyo cribado se realizaba en Zaragoza.

Asimismo, los recién nacidos en algunos hospitales de Álava se analizaban para fenilcetonuria en Zaragoza, hasta que en 1982 se inauguró el laboratorio ubicado en Bilbao que dará cobertura a los recién nacidos en el País Vasco.

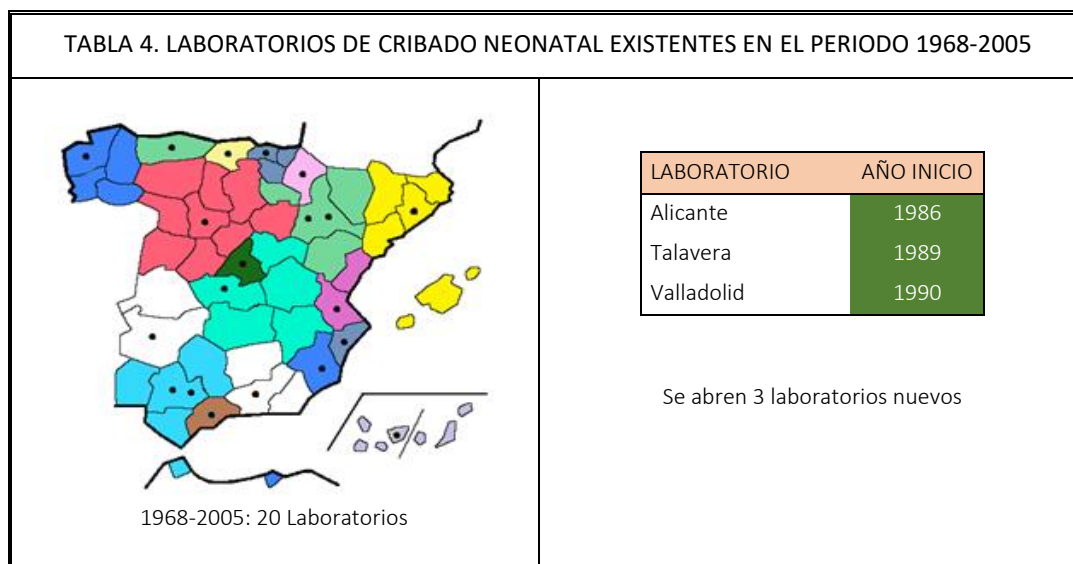
En 1985, la Consejería de Salud y Bienestar Social de la Comunidad de Madrid, nombra director del Plan de Prevención de la Subnormalidad a Pedro García-Barreno quién recibe el encargo de unificar los 2 laboratorios de cribado neonatal existentes en ese momento en Madrid (detección de fenilcetonuria e hipotiroidismo) y centralizar el programa en el entonces Hospital Provincial de Madrid, actual Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

La *tabla 3* recoge la evolución del número de laboratorios por provincias y comunidades autónomas, en el periodo 1968-1985. La cobertura geográfica de los laboratorios se muestra en el mismo color que el laboratorio de referencia (●)



En ese momento las estructuras centrales del Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad creadas en el Real Patronato quedaron disueltas, pero el Real Patronato siguió contribuyendo al desarrollo de los programas, apoyando diversos estudios orientados a conocer el alcance y la eficacia de los programas de cribado neonatal, así como promoviendo reuniones científicas de profesionales.

En 1986 se abre el laboratorio de Alicante que, junto con el laboratorio de Valencia, darán cobertura a la Comunidad Valenciana. Desde 1988, las muestras de los recién nacidos en las Islas Baleares se enviaban al laboratorio de Barcelona. Castilla-La Mancha en 1989 instala el laboratorio en Talavera de la Reina desde donde se dará cobertura a la comunidad de Castilla-La Mancha y finalmente Castilla y León abre un laboratorio en Valladolid que dará cobertura a toda la comunidad.



Después de la apertura de los nuevos laboratorios, el territorio nacional disponía de 20 laboratorios de cribado neonatal que daban cobertura a todos los recién nacidos en España.

En 2006, en Palma de Mallorca, el laboratorio de cribado inicia su actividad para dar cobertura a las Islas Baleares, de manera que ya no se enviarán más muestras al laboratorio de Barcelona. De esta forma se alcanza una estructura con un total de 21 laboratorios de cribado neonatal en España (*tabla 5*).

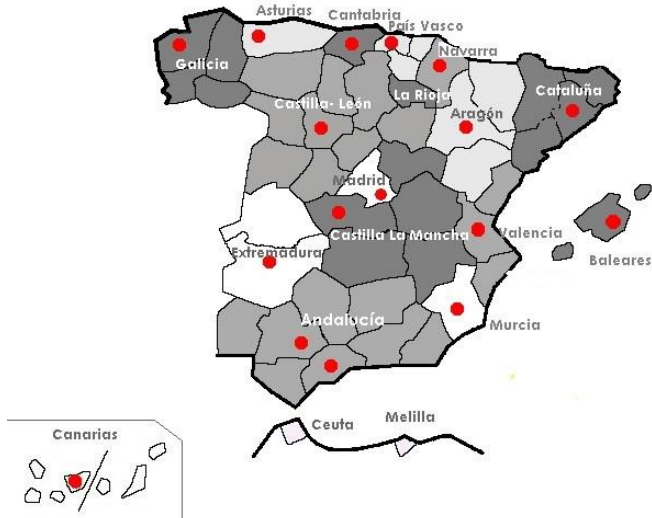
TABLA 5. LABORATORIOS DE CRIBADO NEONATAL EXISTENTES EN EL PERIODO 1968-2006					
 1968-2006: 21 laboratorios	<table border="1"> <thead> <tr> <th>LABORATORIO</th><th>AÑO INICIO</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Palma Mallorca</td><td>2006</td></tr> </tbody> </table> Se abre 1 laboratorio nuevo	LABORATORIO	AÑO INICIO	Palma Mallorca	2006
LABORATORIO	AÑO INICIO				
Palma Mallorca	2006				

Tras años de actividad, algunas CC. AA. fueron reorganizando los laboratorios existentes, de manera que Andalucía que contaba con 4 laboratorios, entre 2005 y 2008 clausura dos de ellos, dejando operativos los otros dos. Uno de ellos, ubicado en el hospital Virgen del Rocío de Sevilla, dará cobertura a los recién nacidos en Andalucía Occidental y el segundo, ubicado en el hospital Regional Universitario de Málaga (Carlos Haya), cuya población diana serán los recién nacidos en Andalucía Oriental.

Aragón, en 2011, clausura el laboratorio ubicado en el hospital Clínico Universitario Lozano Blesa y unifica todo el programa en el laboratorio ubicado en el hospital Miguel Servet, que asume también el cribado de los recién nacidos en La Rioja (*tabla 6*).

La Comunidad Valenciana contaba con 2 laboratorios (Valencia y Alicante) pero en 2011 se unificaron en un único laboratorio en el hospital La FE de Valencia que desde entonces asume el cribado de todos los recién nacidos en la Comunidad Valenciana.

TABLA 6. LABORATORIOS DE CRIBADO NEONATAL EXISTENTES EN EL PERIODO 1968-2015

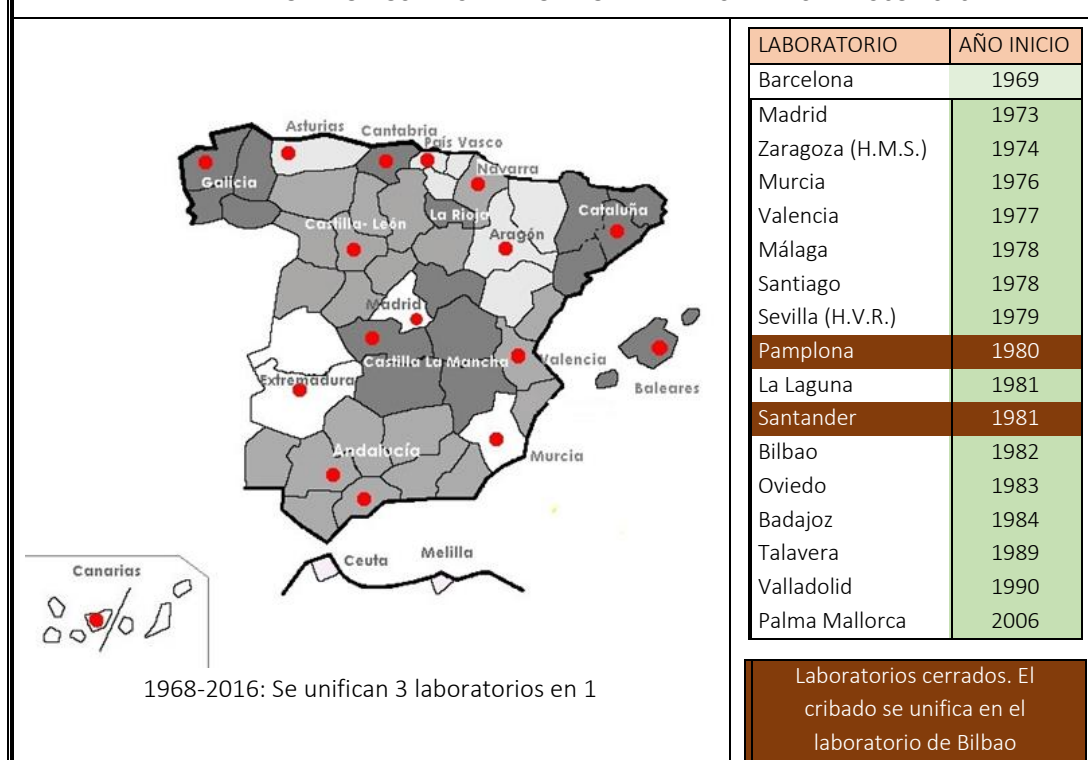
 1968-2015: 17 laboratorios Se cierran 4 laboratorios	LABORATORIO	AÑO INICIO
	Granada	1968
	Barcelona	1969
	Madrid	1973
	Zaragoza (H.M.S.)	1974
	La Rioja	1975
	Sevilla (H.V.M)	1975
	Murcia	1976
	Valencia	1977
	Málaga	1978
	Santiago	1978
	Sevilla (H.V.R.)	1979
	Pamplona	1980
	La Laguna	1981
	Santander	1981
	Bilbao	1982
	Oviedo	1983
	Zaragoza (H.C.U.)	1984
	Badajoz	1984
	Alicante	1986
	Talavera	1989
	Valladolid	1990
	Palma Mallorca	2006

■ Laboratorios cerrados durante el periodo 1968-2015

El laboratorio de cribado neonatal de la Comunidad de Castilla y León, ubicado desde su inicio en la Facultad de Medicina de la Universidad de Valladolid, en diciembre de 2016 fue trasladado al Centro de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León, donde desarrolla actualmente su actividad.

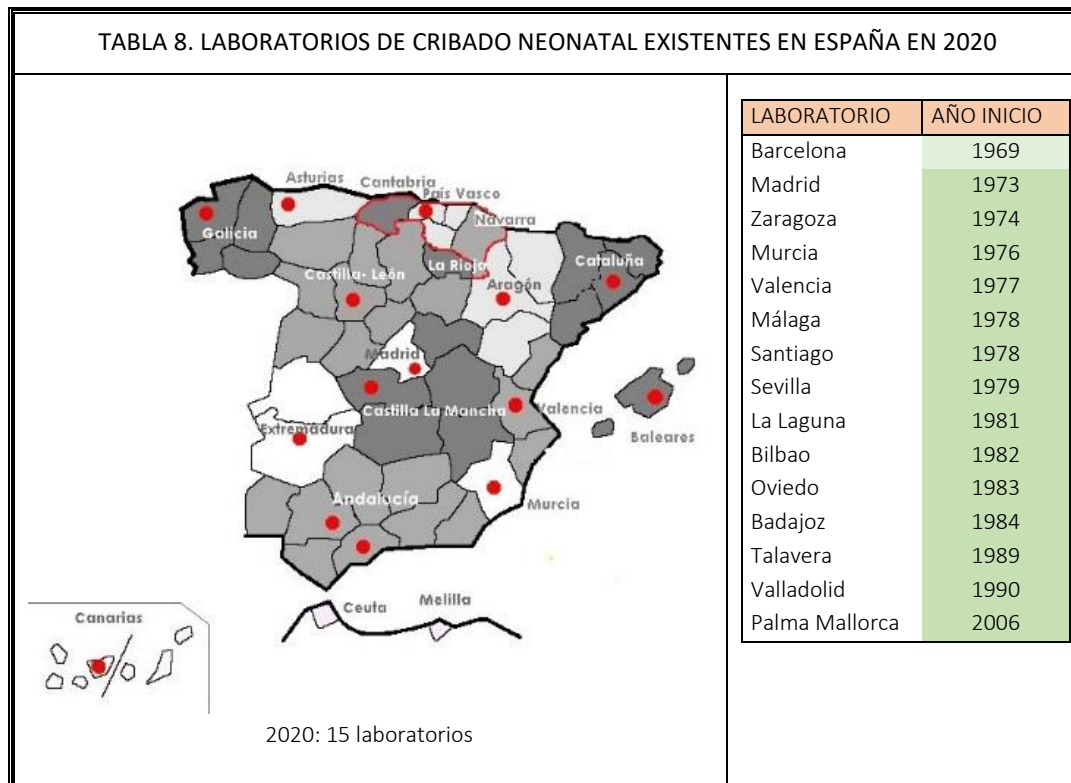
Uno de los últimos reordenamientos fue en 2016. El laboratorio normativo de Salud Pública del País Vasco asume el cribado neonatal de los recién nacidos en la Comunidad de Cantabria (febrero 2016) y de los recién nacidos en la Comunidad Foral de Navarra (mayo 2016) (tabla 7).

TABLA 7. LABORATORIOS DE CRIBADO NEONATAL EXISTENTES EN 1968-2016



Así, en 2020, la reorganización llevada a cabo a lo largo de los 50 años deja en funcionamiento 15 laboratorios de cribado neonatal en España (*tabla 8*), cuya cobertura poblacional alcanza el 100% de los recién nacidos en España.

TABLA 8. LABORATORIOS DE CRIBADO NEONATAL EXISTENTES EN ESPAÑA EN 2020

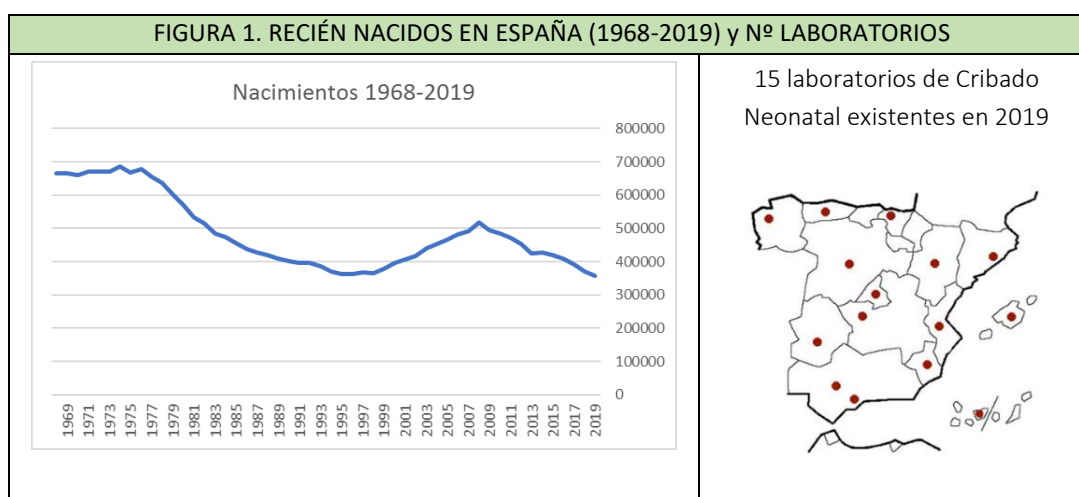


El orden de magnitud de los 15 laboratorios existentes se recoge en la *tabla 9*.

TABLA 9. ORDEN DE MAGNITUD DE LOS LABORATORIOS (2016)			
RN ANALIZADOS/AÑO	NÚMERO DE LABORATORIOS	ESTATUS	
		Público	Privado
≤ 10.000	2	X	
$> 10.000 - \leq 20.000$	8	X	
$> 20.000 - \leq 50.000$	3	X	
$> 50.000 - \leq 100.000$	2	X	

NACIMIENTOS EN ESPAÑA EN EL PERIODO 1968-2018

Como se recoge en la *figura 1*, desde los inicios de los programas de cribado neonatal y hasta 1975 la natalidad en España (6) se mantuvo estable (alrededor de 700.000 nacimiento/año), sufriendo un descenso importante a partir de 1975 y hasta 1998, año en el que se alcanzó un mínimo de 364.427 nacimientos, según el Instituto Nacional de Estadística.



La tendencia cambió en 1999, produciéndose un repunte en el número de recién nacidos alcanzando en 2008 un máximo de nacimientos (518.503). Dicho repunte coincide con el aumento de movimientos de población inmigrante. A partir de ese año cambia de nuevo la tendencia, disminuyendo el número de recién nacidos y alcanzando en 2019 un mínimo histórico habiéndose contabilizado 360.607 nacimientos (Instituto Nacional de Estadística).

LOS PROGRAMAS DE CRIBADO NEONATAL

Los programas de cribado neonatal (PCN), están considerados como una actividad esencial de salud pública en el contexto de la medicina preventiva, cuyo objetivo es la identificación precoz de determinados estados genéticos, endocrinos o metabólicos, mediante el uso de pruebas que puedan ser aplicadas a toda la población de recién nacidos.

La detección precoz, el diagnóstico y el inicio de tratamiento inmediato, evitan en aquellos individuos afectados el daño neurológico y reducen la morbilidad y mortalidad, así como las posibles discapacidades asociadas a dichas enfermedades.

Los requisitos fundamentales para el cumplimiento eficaz de los objetivos y la obtención de beneficios asociados a los PCN son garantizar el acceso equitativo y universal de todos los recién nacidos (cobertura del 100%), la participación informada de los padres, asegurar la protección de la confidencialidad de los datos, así como la integración de unidades de seguimiento que proporcionen el tratamiento de todos los recién nacidos para todas las enfermedades incluidas en el programa.

El beneficio principal de un PCN es la prevención de discapacidades en el recién nacido, por lo que los PCN deben incluir aquellas enfermedades en las que se haya demostrado claramente que la detección precoz cuenta con evidencia sobre los beneficios en salud.

Hasta principios de los años 90, los PCN en España incluyeron la detección precoz de la fenilcetonuria (PKU) y del hipotiroidismo congénito (HC), únicas enfermedades para las que existía consenso general para ser incluidas en un PCN.

Los logros obtenidos con la detección precoz, la rápida intervención médica y el tratamiento de estas enfermedades, hacen que estos programas sean considerados esenciales en salud pública y se conviertan en una actividad médica imprescindible en la práctica clínica cuyos beneficios superan claramente los posibles daños derivados de dicha actividad.

La importancia de estos programas y su evolución en el tiempo merece el esfuerzo de recopilar todos los datos de actividad en cribado neonatal que fueron recogidos por varias sociedades científicas durante 3 periodos:

1. Sociedad Española de Bioquímica Clínica (SEQC)
 - a. 1985-1995 Comisión de Errores Metabólicos
 - b. 1996-2005 Comisión de Errores Congénitos del Metabolismo
2. Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE)
 - a. 2006-2016

DATOS DE ACTIVIDAD DE LOS LABORATORIOS DE CRIBADO NEONATAL

La Comisión de Errores Metabólicos de la SEQC en el inicio y posteriormente AECNE, llevaron a cabo la coordinación de los laboratorios de cribado existentes en España. Anualmente se realizaba la actualización de la información de su actividad en materia de detección precoz y los evaluadores presentaban en la reunión de centros de cribado los resultados obtenidos. Para el desarrollo de esta actividad se realizaban, anualmente, convenios entre el Real Patronato sobre Discapacidad y las sociedades científicas implicadas.

Para la recogida de los datos, se diseñó un formulario específico que se remitía a los laboratorios, de manera que era su responsable el que habitualmente cumplimentaba los datos solicitados y se remitían a los evaluadores solicitantes de los datos.

A lo largo de los años se fueron incluyendo nuevos indicadores acordes con las nuevas enfermedades incorporadas en los distintos programas. La incorporación de nuevos indicadores se consensuaba en las reuniones de los laboratorios de cribado.

La encuesta/formulario constaba de dos partes, una con los datos generales de las características de cada centro y otra sobre los datos individuales de los casos positivos detectados por enfermedad y por CC. AA.

La información que se solicitaba en cada una era:

1. Datos generales

- Quién cumplimenta la encuesta
- Quién es el responsable del laboratorio
- Qué enfermedades incluye la cartera de servicios del PCN de su CA
- Número de recién nacidos analizados para cada enfermedad
- Estrategia en su CA para la extracción de la toma de muestra: Única o Doble
- Muestras recibidas no válidas
- Intervalos de tiempo:
 - Edad a la obtención de la sangre (expresada en días) y según estrategia:
Intervalo de tiempo transcurrido (expresado en días) desde la fecha de nacimiento hasta la toma de muestra (FN-FM)
 - Intervalo de tiempo transcurrido (expresado en días) entre el día de la toma de muestra hasta su entrada al laboratorio (FM-FEL)
 - Intervalo transcurrido desde la entrada de la muestra en el laboratorio hasta la obtención del primer resultado (FEL-FR)
 - Edad (expresada en días) del recién nacido en el momento de la obtención del resultado (FN-FR)
- Muestras solicitadas por haber obtenido resultado dudoso por enfermedad

2. Datos individuales de los casos detectados

- Número de registro
- Fecha de Nacimiento
- Sexo
- Peso al Nacer
- Edad del caso a la detección
- Valores de los marcadores alterados
- Diagnóstico clínico comunicado por la Unidad Clínica de Seguimiento correspondiente

En el inicio, los datos de actividad se publicaron en la revista editada por Ediciones El Recién Nacido (7-13), una publicación de la Sociedad Española de Química Clínica (Comisión de Enfermedades Metabólicas Congénitas). La dirección científica de la revista se delegó en los miembros de la comisión y los colaboradores fueron todos los miembros de los laboratorios de cribado neonatal de España.

Asimismo, los datos de actividad se fueron publicando (14-17) a lo largo de los años en revistas y "*proceedings*", así como en documentos editados por el Real Patronato sobre Discapacidad.

Durante los años 1993-1995 se comenzaron a cumplimentar unas fichas para los casos detectados, pero, debido a que la cumplimentación no alcanzó el 100%, no es fácil recuperar la información. Este periodo se ha denominado periodo 2.

A finales de 1996, tras la renovación de la Comisión de la SEQC se inicia una nueva etapa que tendrá continuidad en el seno de AECNE. Este periodo (1996-2016) se ha denominado periodo 3.

Por ello, a la hora de presentar los datos de la actividad en cribado neonatal en España desde el inicio de los programas hasta el año 2016, se fragmentan acorde con los periodos comentados más arriba y este esquema se seguirá para la presentación de datos de las enfermedades: fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito e hiperplasia suprarrenal congénita.

Hay que resaltar el excelente grado de cumplimentación de las encuestas. Sin embargo, en contadas ocasiones, no se cumplimenta el dato solicitado, lo que se recoge como “no contesta” (NC). Hay que tener en cuenta que los programas informáticos de gestión del laboratorio de cribado neonatal se introdujeron, en general, al inicio de los años 90, por lo que el proceso de obtención de los datos estadísticos solicitados resultaba muy laborioso.

Por otra parte, la aportación de información se hacía de forma voluntaria y no siempre todos los laboratorios de cribado aportaron la información por lo que en algunas tablas se podrá observar que los datos de alguna comunidad o ciudad autónoma aparecen en blanco.

TOMA DE MUESTRA DE SANGRE DEL TALÓN

En 2001, la Comisión de Errores Metabólicos Congénito elaboró el documento (18) “Procedimiento para la obtención y recogida de especímenes de sangre en papel de filtro en los Programas de Detección Precoz Neonatal de Errores Congénitos del Metabolismo”. Asimismo, desde la Comisión se propuso la traducción del documento de recomendaciones de los NCCLS (National Committee for Clinical Laboratory Standards) que, tras obtener los permisos pertinentes, se llevó a cabo (19) incluyendo también el video que acompañaba al documento original. Este material se entregó a todos los laboratorios de cribado neonatal existentes entonces para su uso como material docente.

Ambos documentos recogen recomendaciones para llevar a cabo una correcta extracción de sangre y así obtener una muestra de calidad válida para el análisis de todas las enfermedades incluidas en los PCN. En el anexo V se recogen ejemplos de muestras no válidas para el análisis.

ESTRATEGIA DE TOMA DE MUESTRA

Sobre la estrategia de la toma de muestra, no existen datos hasta el año 1992 (13). En ese año está documentado que la obtención de toma de muestra se realizaba según 3 estrategias diferentes:

- A. Al 39% de los RN se les tomaban dos muestras: La primera se obtenía de sangre de cordón que se utilizaba para para la detección del hipotiroidismo congénito (HC) y la segunda (capilar de talón) que se tomaba a partir de los 5 días de vida en su ambulatorio, para la detección de fenilcetonuria (PKU).
- B. Al 31% de los RN se les tomaba una sola muestra (capilar de talón) a los 3 días de vida en la maternidad que se utilizaba para la detección de HC y PKU.
- C. Al 30% de los RN se les realizaba una sola extracción (capilar de talón) a partir del 5º día de vida.

A lo largo de los años la estrategia de toma de muestra de cordón para el cribado del HC fue desapareciendo, pero el doble muestreo permaneció en 5 CC. AA. hasta la introducción de la espectrometría de masas en tándem (MS/MS).

Así, en el año 2004 (13) las estrategias eran:

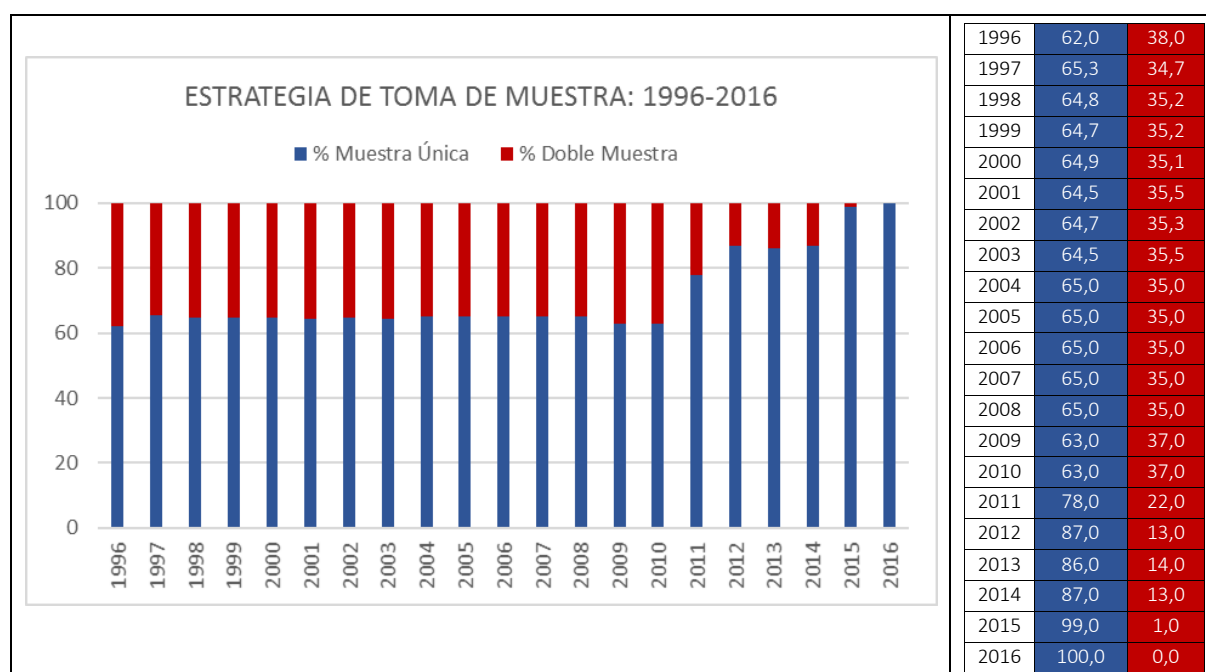
- El 65% de los centros realizaba una extracción única de sangre a partir del 3º día de vida. Esta muestra era válida para la detección precoz de hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria y todas aquellas otras actividades de cribado que efectuaba el centro correspondiente.
- El 35% restante realizaba una estrategia de doble extracción:
 - 1. Una primera muestra se obtenía en la maternidad, bien de sangre de cordón o de sangre capilar tomada a las 48 horas de vida del recién nacido, ambas impregnadas en papel sobre la que se realizaba la detección precoz de hipotiroidismo congénito.

2. Una segunda muestra se obtenía a partir del 5º día de vida del neonato. Sobre esta sangre capilar, se realiza la detección de la fenilcetonuria.

La estrategia fue cambiando de manera que en algunas CC. AA. coexistieron los 3 tipos de estrategia. En el Anexo III se muestra las estrategias existentes en el año 2002.

Cuando los laboratorios comenzaron a trabajar con la espectrometría de masas en tándem, la estrategia de extracción cambió y se fue pasando a la extracción de una única muestra tomada a las 48-72 horas. La *tabla 10* recoge el tipo de estrategia y el porcentaje (%) de laboratorios que trabajaban con cada estrategia.

TABLA 10. ESTRATEGIA DE TOMA DE MUESTRA DURANTE EL PERIODO 1996-2016



Uno de los indicadores de calidad de los PCN se refiere al porcentaje de muestras no válidas para los análisis que se reciben en los laboratorios. Los laboratorios que trabajan con estrategia de doble extracción, la primera de las muestras obtenidas se utilizaba para la detección de HC y la segunda para la detección de PKU. En los apartados 2.6.7. y 1.6.7. se presentan los porcentajes de muestras no válidas para la detección de estas enfermedades.

EVALUACIÓN EXTERNA DE LA CALIDAD

Hasta 1994 los laboratorios de cribado neonatal no disponían de un programa español de evaluación externa de la calidad debido a la dificultad de disponer de materiales de control adecuados al fin propuesto. Los laboratorios se sometían a programas de evaluación externa de la calidad específicos de cribado neonatal tanto europeos (UQNEKAS Birmingham, RfB/DGKL Bonn, GMBH-Mathias Kramer Bonn y QAF-JL Dhont Lille), como americanos (CDC- Atlanta).

Durante el año 1995 los laboratorios existentes solicitaron y acordaron con la SEQC iniciar un estudio piloto para evaluar la calidad de los resultados emitidos por los laboratorios, utilizando la estructura del programa informático de evaluación de que disponía la SEQC. El estudio piloto se llevó a cabo con éxito y en 1996 se puso en marcha el primer programa español de evaluación externa de la calidad para los laboratorios de cribado neonatal.

Los analitos a estudiar fueron TSH y Phe (fenilalanina) con frecuencia mensual y tres niveles de concentración por analito y una participación del 85% de los laboratorios. Los resultados de las evaluaciones eran descriptivos de la situación de cada laboratorio (Anexo VI).

Cuando se funda AECNE, se acuerda con la SEQC la finalización de su programa pasando AECNE a ser el proveedor de ese servicio. Los resultados obtenidos en 2005 y 2006 ya fueron evaluados por AECNE.

En 2006, AECNE diseña un Programa de Evaluación Externa de la Calidad (PEEC) adaptado a los requisitos y recomendaciones de las normas y guías internacionales, que se inicia en 2007. Se mantiene la frecuencia mensual con 3 niveles por analito. Los participantes recibían mensualmente el informe con los resultados y, para facilitar la interpretación de la evaluación, se elaboró el documento “Interpretación del informe de resultados” que se recoge en el Anexo VII.

Al diseño del PEEC se fueron añadiendo analitos (TIR, aminoácidos y acilcarnitinas) con el fin de dar cobertura a los laboratorios que en ese momento habían incorporado nuevas enfermedades a sus PCN.

El Programa de Evaluación Externa de la Calidad que comenzó (1996) evaluando 2 analitos (TSH y Phe), finalizó con la evaluación de 16 analitos (TSH, Phe, Tyr, TIR, C0, C2, C3, C4, C5, C5DC, C6, C8, C10, C14, C16 y C18).

Las dificultades que encontraban los fabricantes para la preparación de los materiales de control con todos los analitos incluidos en el PEEC afectaron a la continuidad del programa que se clausuró en diciembre de 2018.

ENFERMEDADES INCLUIDAS EN LOS PCN EN ESPAÑA

Desde el inicio de los programas de cribado neonatal en España hasta los años 90, se fueron incorporando nuevas enfermedades a los programas de las distintas CC. AA.

- fenilcetonuria e hiperfenilalaninemia (PKU, HFA)
- hipotiroidismo congénito (HC)
- hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)
- fibrosis quística (FQ)
- enfermedad de células falciformes (ECF)

La detección precoz de estas 5 enfermedades se lleva a cabo mediante 5 procedimientos analíticos específicos de cada enfermedad, diseñados para la medición de determinados marcadores bioquímicos. El procedimiento analítico, específico y sensible, debe ser capaz de detectar la presencia o ausencia de la enfermedad, con el mínimo número de casos falsos positivos y ningún caso falso negativo.

La detección de la fenilcetonuria, en los inicios, se realizaba mediante el test de inhibición bacteriana (20), fluorimetría (21) o bien aplicando técnicas de cromatografía. La cromatografía en papel o en capa fina, aunque no alcanzaba la sensibilidad y especificidad de la fluorimetría para la detección de PKU, permitía la detección de otras aminoacidopatías como la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD), la Tirosinemia tipo I (TYR-I) y la Citrulinemia tipo I (CIT-I).

Asimismo, 3 CC. AA. (Extremadura, Galicia y Murcia) recogen una muestra de orina del RN impregnada en papel para la detección de aminoacidurias como las cistinurias.

Los datos relativos a estas aminoacidopatías (sangre y orina) detectadas se presentan más adelante en el punto dedicado a los trastornos del metabolismo de aminoácidos.

En la década de los años 90, el desarrollo de la tecnología aplicable a los programas de cribado neonatal cambió el concepto “una enfermedad, un marcador, un procedimiento analítico”, gracias al desarrollo

de la espectrometría de masas en tándem (MS/MS). Esta tecnología permite con un mismo procedimiento analítico la medición de numerosos analitos (aminoácidos y acilcarnitinas) sobre una misma muestra de sangre en papel (disco de 3 mm de diámetro) y en un tiempo reducido (3 min). Su capacidad de automatización permite obtener miles de datos en tiempos cortos. La implantación de esta tecnología en los laboratorios españoles incrementó la heterogeneidad de la oferta de enfermedades cribadas en las CC. AA.

En 2014 el Ministerio de Sanidad mediante Orden 2065/2014 de 31 de octubre, establece el programa de cribado neonatal del SNS en la cartera común del SNS con las 7 enfermedades para las que existen informes elaborados por la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y prestaciones del SNS (RedETS) que demostraban que el cribado de estas enfermedades contaba con evidencia sobre su eficacia clínica y era coste-efectivo (22-32):

1. fenilcetonuria e hiperfenilalaninemia (PKU, HFA)
2. hipotiroidismo congénito (HC)
3. fibrosis quística (FQ)
4. anemia falciforme (AF)
5. deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media (MCADD)
6. deficiencia de 3 hidroxil acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga (LCHADD)
7. acidemia glutárica tipo I (GA-I)

Además de la cartera común, algunas CC. AA. ofertan a su población diana dentro de sus respectivas carteras complementarias la detección de otras enfermedades que a lo largo de los años han ido incorporando a sus PCN y han ido comunicando sus resultados y sus casos detectados.

- hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)
- alteraciones del metabolismo de otros aminoácidos
 - enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
 - tirosinemia tipo I (TYR-I)
 - homocistinuria clásica (CBS)
 - citrulinemia tipo I (CIT-I)
 - cistinuria
 - cistinuria-lisinuria
- alteraciones del metabolismo de ácidos grasos
 - deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena muy larga (VLCADD)
 - deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena corta (SCADD)
 - deficiencia primaria de carnitina libre (CUD)
 - deficiencia del transporte de carnitina (CTD)
 - deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa (MADD)
 - deficiencia de la proteína trifuncional mitocondrial (TFP)
- alteraciones del metabolismo de ácidos orgánicos
 - acidemia isovalérica (IVA)
 - acidemia metilmalónica (MMA)
 - acidemia propiónica (PA)
 - deficiencia de 3-OH-3-metilglutaril-CoA liasa (HMG)
 - deficiencia de β -cetotiolasa (KTD)

- otras enfermedades
 - deficiencia de biotinidasa
 - galactosemia
 - Inmunodeficiencias combinadas graves

En el Anexo VIII se recogen las enfermedades incluidas en las distintas CC. AA. comunicadas en 2016.

OBJETIVO DEL INFORME

Son numerosas las publicaciones y presentaciones a congresos que los laboratorios de cribado existentes en España han realizado sobre la actividad de cada PCN. Los trabajos publicados se han hecho principalmente de forma individual, bien por los distintos laboratorios, bien por las diferentes CC. AA.

Desde el inicio, hasta el año 2016, fueron las Sociedades Científicas (SEQC y AECNE) las que se encargaron de reunir anualmente los datos de actividad en materia de cribado neonatal en España.

La observación del aumento de las desigualdades entre los PCN de las distintas CC. AA. hizo que AECNE buscara iniciativas de coordinación por parte de las autoridades sanitarias competentes en materia de salud pública. El agente coordinador evidente debería ser la Dirección General de Salud Pública del Ministerio de Sanidad.

En 2006, por mandato del Consejo Interterritorial del SNS (CISNS) se constituyó un grupo de trabajo formado por los responsables de estos programas en cada comunidad autónoma y la entonces Subdirección General de Promoción de la Salud y Epidemiología de la Dirección General de Salud Pública del, entonces, Ministerio de Sanidad y Consumo, con el objetivo de hacer un análisis de la situación de las actividades de cribado neonatal y realizar propuestas de mejora y optimización. Fruto de este trabajo se elaboró un informe sobre los programas de cribado neonatal en España (33). El informe concluía que los programas necesitaban una revisión interna que deberían reorientarse hacia la equidad, la eficiencia y la salud pública. AECNE colaboró en este proyecto.

Posteriormente, en 2012, el CISNS crea un grupo de trabajo de desarrollo de cartera común de servicios del SNS con el objetivo de revisar dicha cartera para identificar y priorizar las prestaciones que era preciso detallar, clarificar y/o concretar. Entre los temas prioritarios propuestos se encontraban las actividades para detectar las enfermedades en fase presintomática mediante cribado. Para tratar este tema se constituyeron dos grupos de trabajo, uno sobre programas de cribado neonatal y otro sobre programas de cribado de cáncer coordinados por el Ministerio de Sanidad y en los que participaron representantes de las CC. AA., de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del SNS y sociedades científicas. AECNE fue una de las sociedades científicas a las que se solicitó que formara parte de este grupo de trabajo.

Este trabajo culmina con la publicación en 2014 de la Orden 2065/2014 de 31 de octubre, que concreta las 7 enfermedades que formarán parte del programa de cribado neonatal del SNS.

También como resultado de esta colaboración se desarrolla el documento *“Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud”* (34) y se crea el *“Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud”* (SICN), con el objetivo de realizar un seguimiento y evaluación del programa.

A partir de 2016 la fuente oficial de recogida de la información sobre la actividad de Cribado Neonatal pasa a ser el sistema de información del programa de cribado neonatal del SNS (SICN), sistema que

forma parte del Sistema de Información del SNS. Las CC. AA. deben aportar al SICN los datos consensuados para realizar la evaluación anual del programa que se recoge en el informe técnico anual de evaluación.

En la Asamblea General Extraordinaria de AECNE celebrada en abril de 2018 se aprobó poner a disposición de salud pública los datos de actividad de los laboratorios de cribado neonatal.

La presidenta de AECNE presentó esta propuesta a la Ponencia de cribado poblacional de la Comisión de Salud Pública en noviembre de 2018 y la oferta de la Comisión de Calidad de AECNE de elaborar un informe que recogiera los datos de actividad de los laboratorios de cribado neonatal desde su inicio hasta 2016, fecha en la que se puso en marcha el SICN como fuente oficial de información en el SNS.

Por ello este trabajo presenta los datos de actividad de los laboratorios de cribado neonatal desde su inicio hasta 2016 en un único documento cuyo objetivo es que sirva de consulta a todos los profesionales interesados en los PCN y también para conocimiento de futuras generaciones de cómo se llevó a cabo, en la España de 1968, la puesta en marcha de lo que hoy son los Programas de Cribado Neonatal y los logros obtenidos a lo largo de estos más de 50 años.

INFORME DE ACTIVIDAD POR ENFERMEDADES

1. FENILCETONURIA (PKU)

Es la enfermedad con la que se iniciaron los cribados neonatales en España y está incluida en la cartera común del SNS. En el Anexo IX se recoge información ampliada en relación con la PKU.

1.1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

La deficiencia de la enzima hepática *fenilalanina hidroxilasa* que transforma la fenilalanina (Phe) en tirosina (Tyr), provoca el acúmulo de Phe en sangre y tejidos dando lugar a una excesiva producción de ácidos fenilpirúvicos, fenilacéticos y fenilácticos con elevadas concentraciones en la orina, lo que conlleva, si no se trata a tiempo, un retraso mental grave, crisis epilépticas y otras alteraciones neurológicas (22). Otras variantes como las hiperfenilalaninemias leve o moderada pueden requerir tratamiento, así como aquellas que afectan a la síntesis del cofactor de la biopterina que también requieren tratamiento.

1.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA

Detectar aquellos recién nacidos afectados con fenilcetonuria o hiperfenilalaninemias lo antes posible (8-10 días de vida del recién nacido) e iniciar tratamiento antes de los 15 días de vida. La detección y el tratamiento precoz la morbimortalidad y las posibles discapacidades asociadas a la enfermedad.

1.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO ANALÍTICO DEL CRIBADO

La medición de los niveles de Phe en sangre impregnada en papel es el fundamento del cribado. En el inicio de este programa la tecnología existente permitía el abordaje de la detección utilizando técnicas cromatográficas (capa fina o papel), la fluorimetría de McCamman y Robins (21) o mediante el test de inhibición bacteriana desarrollado por Robert Guthrie (20), con el que se iniciaron los programas de cribado y que durante años dio su nombre a las pruebas del talón. La incorporación de la espectrometría de masas en tándem permitió la medición simultánea de Phe y de Tyr y la relación Phe/Tyr, muy informativa en la detección de los probables casos positivos. El valor discriminante de Phe utilizado para la toma de decisiones en los laboratorios es de 84-151 $\mu\text{mol/L}$ de sangre.

1.4. AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN DE PKU EN LOS DISTINTOS LABORATORIOS

TABLA 1.4 AÑO DE INICIO DEL PROGRAMA

Laboratorio	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio		
<i>Cobertura Geográfica</i>		<i>Cobertura Geográfica</i>		Laboratorio	Año Inicio
Alicante	1986	Pamplona	1980	Granada	1968
<i>Alicante</i>		<i>Navarra</i>		Barcelona	1969
Badajoz	1984	Santander	1981	Madrid	1973
<i>Extremadura</i>		<i>Cantabria</i>		Zaragoza (H.M.S.)	1974
Barcelona	1969	Santiago	1978	La Rioja (Zaragoza)	1975
<i>Cataluña</i>		<i>Galicia</i>		Sevilla (H.V.M)	1975
Barcelona		Sevilla (H.V.M)	1975	Murcia	1976
<i>Baleares</i>		<i>Huelva, Cádiz, Córdoba y Sevilla Provincia</i>		Valencia	1977
Bilbao	1982	Sevilla (H.V.R.)	1979	Málaga	1978
<i>Pais Vasco</i>		<i>Sevilla Capital y Ceuta</i>		Santiago	1978
Granada	1968	Talavera	1989	Sevilla (H.V.R.)	1979
<i>Jaen, Almería, Granada</i>		<i>Castilla-La Mancha</i>		Pamplona	1980
La Laguna	1981	Valencia	1977	La Laguna	1981
<i>Canarias</i>		<i>Valencia y Castellón</i>		Santander	1981
Madrid	1973	Valladolid	1990	Bilbao	1982
<i>Comunidad de Madrid</i>		<i>Castilla y León</i>		Oviedo	1983
Málaga	1978	Zaragoza (H.M.S.)	1974	Zaragoza (H.C.U.)	1984
<i>Málaga</i>		<i>Huesca, Teruel, Zaragoza</i>		Badajoz	1984
Murcia	1976	Zaragoza (H.C.U.)	1984	Alicante	1986
<i>Murcia y Melilla</i>		<i>Zaragoza (1/4)</i>		Talavera	1989
Oviedo	1983	Zaragoza	1975	Valladolid	1990
<i>Asturias</i>		<i>La Rioja</i>			

1.5. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA LA DETECCIÓN DE PKU

Los datos se presentan por año y agrupados en 3 periodos tal y como se fueron publicando, debido a que a lo largo de los años se fueron incorporando nuevos indicadores. Los tres periodos son: 1º. Inicio-1992; 2º. 1993-1995 y 3º. 1996-2016.

1.5.1. RN ANALIZADOS EN EL 1º PERIODO: INICIO-1992									1.5.2. RN ANALIZADOS EN EL 2º PERIODO: 1993-1995					
CCAA	Laboratorio	Inicio-1987	1988	1989	1990	1991	1992	Inicio-1992	CCAA	Laboratorio	1993	1994	1995	1993-1995
ANDALUCÍA	Málaga	96.185	12.325	14.593	14.645	14.430	15.327	167.505	ANDALUCÍA	Málaga	14.467	13.072	12.394	39.933
	Granada	250.108	22.653	22.773	23.127	24.224	23.057	365.942		Granada	23.107	21.796	21.666	66.569
	Sevilla HVM	219.400	34.864	33.757	37.253	38.206	38.506	401.986		Sevilla HVM	36.474	35.394	33.210	105.078
	Sevilla HVR	114.298	14.729	14.572	12.081	11.198	11.141	178.019		Sevilla HVR	12.238	10.847	10.859	33.944
ARAGÓN	Zaragoza HMS	133.213	7.293	7.474	7.281	7.792	8.429	171.482	ARAGÓN	Zaragoza HMS	8.365	8.154	8.029	24.548
	Zaragoza HCU	12.587	3.060	3.381	3.221	2.490	2.088	26.827		Zaragoza HCU	1.896	3.156	3.860	8.912
ASTURIAS	Oviedo	33.527	7.101	6.944	6.708	7.483	7.516	69.279	ASTURIAS	Oviedo	6.936	6.801	6.393	20.130
BALEARES	Barcelona		6.362	8.120	7.951	8.262	8.104	38.799	BALEARES	Barcelona / Palma	8.104	7.874	7.530	23.508
CANARIAS	La Laguna	94.210	19.416	19.185	18.596	17.555	18.052	187.014	CANARIAS	La Laguna	19.332	18.504	16.098	53.934
CANTABRIA	Santander	128.507	23.053	23.271	9.561	4.521	4.493	193.406	CANTABRIA	Santander	4.194	3.918	3.819	11.931
CASTILLA y LEÓN	Valladolid	0	0	0	14.856	19.146	18.922	52.924	CASTILLA y LEÓN	Valladolid	18.224	17.379	16.965	52.568
CASTILLA LA MANCHA	Talavera	0	0	144	10.094	18.138	18.310	46.686	CASTILLA LA MANCHA	Talavera	17.357	16.808	16.557	50.722
CATALUÑA	Barcelona	636.207	53.711	54.609	55.571	55.579	58.619	914.296	CATALUÑA	Barcelona	57.064	55.201	54.202	166.467
C.VALENCIANA	Alicante	20.980	13.483	14.021	14.014	14.479	13.822	90.799	VALENCIANA	Alicante	13.703	13.018	12.926	39.647
	Valencia	202.644	22.371	24.635	25.132	23.927	25.422	324.131		Valencia	24.669	23.686	23.430	71.785
EXTREMADURA	Badajoz	45.884	13.351	12.591	12.116	13.640	12.043	109.625	EXTREMADURA	Badajoz	11.142	11.345	10.580	33.067
GALICIA	Santiago	157.221	21.676	21.031	20.286	20.650	20.354	261.218	GALICIA	Santiago	21.148	19.014	18.365	58.527
MADRID	Madrid	487.279	48.781	47.898	53.766	48.972	51.591	738.287	MADRID	Madrid	49.938	47.779	47.929	145.646
MURCIA	Murcia	222.116	17.581	18.664	15.938	13.929	14.455	302.683	MURCIA	Murcia	13.427	13.396	13.443	40.266
NAVARRA	Pamplona	24.845	4.920	4.819	4.651	4.763	4.698	48.696	NAVARRA	Pamplona	4.712	4.712	4.719	14.143
PAIS VASCO	Bilbao	88.948	18.212	17.372	16.628	16.588	16.689	174.437	PAIS VASCO	Bilbao	16.174	15.477	15.600	47.251
LA RIOJA	Zaragoza	30.095	2.292	2.306	2.283	2.216	2.080	41.272	LA RIOJA	Zaragoza HCU	2.049		1.962	4.011
CEUTA	Sevilla HVR								CEUTA	Sevilla HVR				
MELILLA	Murcia								MELILLA	Murcia				
	ESPAÑA	2.998.254	367.234	372.160	385.759	388.188	393.718	4.905.313		ESPAÑA	384.720	367.331	360.536	1.112.587

1.5.3.RN ANALIZADOS EN ESPAÑA PARA LA DETECCIÓN DE PKU EN EL 3º PERIODO: 1996-2016

CCAA	Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	1996-2016
ANDALUCÍA	Málaga	13.179	13.940	13.494	14.287	14.724	15.160	15.447	16.831	16.782	18.460	18.975	19.293	20.161	17.998	33.961	41.908	40.476	37.830	38.304	37.749	37.004	495.963
	Granada	21.104	21.166	20.752	21.277	21.300	21.643	21.505	22.698	22.616	24.114	25.182	25.375	CERRADO									268.732
	Sevilla HVM	33.170	33.088	33.075	33.408	34.230	34.155	35.100	35.816	34.906	CERRADO para PKU											306.948	
	Sevilla HVR	10.289	10.694	10.215	10.791	11.282	11.214	11.004	12.054	12.835	47.890	51.434	52.967	83.788	79.698	60.439	50.832	48.132	45.444	45.859	44.293	42.405	753.555
ARAGÓN	Zaragoza HMS	8.005	7.663	7.374	7.534	7.867	8.088	8.137	8.538	8.870	9.096	9.411	9.820	10.551	9.949	9.936	12.767	12.073	11.749	11.613	11.298	10.932	201.271
	Zaragoza HCU	1.871	1.774	1.875	1.931	1.987	2.199	2.159	2.484	2.504	2.516	2.567	3.012	3.297	3.072	2.991	CERRADO					36.239	
ASTURIAS	Oviedo	6.374	6.392	6.251	6.500	6.715	6.796	6.809	7.182	7.223	7.524	7.620	7.840	8.247	8.306	7.881	7.882	7.594	6.657	NC	NC	6.436	136.229
BALEARES	Barcelona/Palma	7.601	8.077	8.092	8.662	9.423	9.458	10.426	10.258	10.378	9.677	11.547	11.852	12.665	11.922	11.868	11.204	10.964	10.480	10.615	10.532	10.513	216.214
CANARIAS	La Laguna	24.832	25.783	17.553	18.843	19.369	19.792	19.564	20.019	20.162	20.508	20.894	21.057	20.882	19.169	18.448	17.832	17.892	15.941	16.496	16.921	16.178	408.135
CANTABRIA	Santander	3.865	3.867	3.796	3.931	4.205	4.143	4.390	4.607	4.777	5.013	5.020	5.179	5.625	5.391	5.348	5.238	4.931	4.674	4.470	4.285	4.217	96.972
CASTILLA y LEÓN	Valladolid	16.821	17.673	16.772	17.128	17.698	17.377	17.844	18.395	18.715	19.049	19.445	19.887	21.041	20.182	20.202	19.584	18.854	17.522	17.523	17.146	16.348	385.206
CASTILLA LA MANCHA	Talavera	16.017	15.895	15.378	15.787	15.807	15.652	15.927	16.775	17.293	17.850	18.893	19.739	20.956	20.120	19.818	19.277	18.071	16.766	15.924	15.680	15.335	362.960
CATALUÑA	Barcelona	55.295	58.728	57.377	60.018	65.449	65.280	69.031	73.934	77.135	83.440	82.438	85.837	90.178	85.933	84.956	82.344	78.034	72.794	71.887	71.136	69.361	1.540.585
C.VALENCIANA	Alicante	13.467	13.280	13.656	13.939	14.943	15.206	15.936	16.781	17.453	17.756	18.221		20.632	18.632	19.042	17.296	16.465	16.001	6.803	CERRADO		285.509
	Valencia	21.613	24.402	23.228	25.022	26.020	27.417	27.484	30.403	30.816	34.129	34.763	52.099	37.308	34.279	33.433	32.175	30.141	28.362	38.014	43.495	42.193	676.796
EXTREMADURA	Badajoz	10.648	12.420	9.598	9.675	9.750	9.480	10.840	9.553	9.650	9.612	9.806	9.857	10.318	10.269	10.785	10.705	9.388	9.005	NC	8.933	8.696	198.988
GALICIA	Santiago	18.376	18.353	18.238	18.489	19.067	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025	423.151
MADRID	Madrid	47.938	49.686	49.755	52.882	57.198	60.756	64.151	68.202	70.604	71.114	73.547	76.008	80.067	79.535	76.068	75.876	73.028	68.124	68.879	68.380	67.073	1.398.871
MURCIA	Murcia	13.505	13.957	13.786	14.038	15.189	16.013	16.590	17.745	17.928	18.473	19.176	18.479	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075	349.183
NAVARRA	Pamplona	4.899	5.001	5.035	4.912	5.273	5.695	5.834	6.089	6.524	6.230	6.588	6.713	7.068	6.901	6.814	6.781	6.674	6.136	6.136	NC	NC	115.303
PAIS VASCO	Bilbao	16.452	16.754	16.656	17.236	17.920	18.230	18.757	19.936	20.157	20.351	20.601	21.189	21.975	21.623	21.722	21.638	21.044	19.489	19.749	19.210	18.563	409.252
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS	1.921	2.106	2.020	2.189	2.270	2.322	2.532	2.854	2.934	3.062	2.845	3.099	3.515	3.399	3.423	3.196	3.231	2.952	2.935	2.809	2.715	58.329
CEUTA	Sevilla HVR																					1.123	1.123
MELILLA	Murcia												1.066	1.336	1.325	1.383	1.379	1.445	1.410	1.562	1.456	1.005	13.367
		367.242	380.699	363.976	378.479	397.686	405.113	418.537	441.304	450.682	466.846	480.243	492.014	522.203	498.711	488.379	476.892	456.102	426.995	412.622	408.963	405.197	9.138.885

La *tabla 1.5.4* resume los recién nacidos analizados en las 3 etapas comentadas anteriormente. Por año y por CC. AA.

TABLA 1.5.4. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA PKU EN ESPAÑA POR AÑO, ETAPA Y CC. AA.

AÑO	RN ANALIZADOS	RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR AÑO	RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA.
Inicio 1992	4.905.313	RN ANALIZADOS PARA PKU EN ESPAÑA: INICIO-1992	RN ANALIZADOS PARA PKU POR CCAA: INICIO-1992
1993 1995	1.112.587	RN ANALIZADOS PARA PKU EN ESPAÑA: 1993-1995	RN ANALIZADOS PARA PKU POR CCAA: 1993-1995
1996 2016	9.138.885	RN ANALIZADOS PARA PKU EN ESPAÑA 1996-2016	RN ANALIZADOS PARA PKU POR CCAA: 1996-2016
INICIO 2016	15.156.785	RN ANALIZADOS EN ESPAÑA PARA PKU: INICIO-2016	RN ANALIZADOS PARA PKU POR CCAA: INICIO-2016

El número de recién nacidos analizados en España para la detección de PKU desde el inicio del programa hasta el 31 de diciembre de 2016, ha sido de 15.156.785 recién nacidos.

En el Anexo IX se recoge, en la *tabla 1* y *tabla 1-cont*, los recién nacidos analizados por CC. AA. desde el año 1988 hasta 2016.

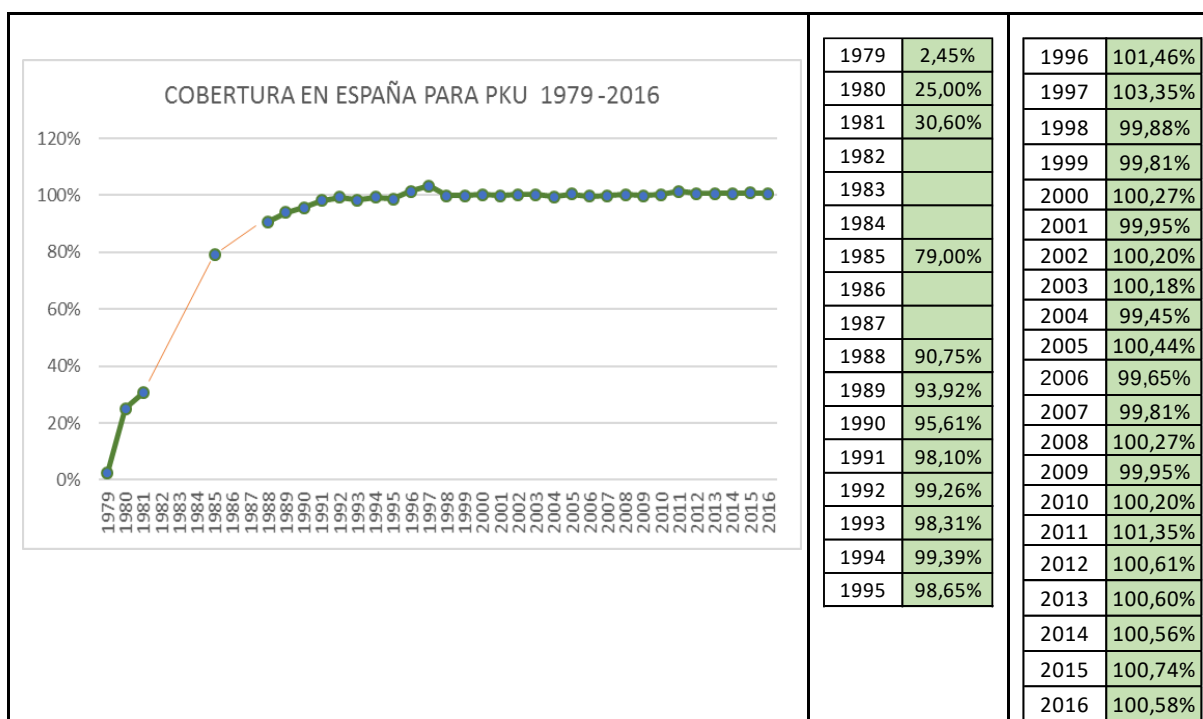
1.6. INDICADORES DE CALIDAD

1.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE PKU EN ESPAÑA

En los inicios del cribado la cobertura fue aumentando poco a poco. Se dispone de datos desde el año 1979, pero existen dos periodos entre 1982-1984 y 1986-1987 que no se dispone de datos de cobertura. Resulta difícil hacer un cálculo para estimarla debido a que solo se conoce el año de inicio de actividad de cada laboratorio, pero no la fecha exacta. Por ello, se ha trazado una línea de estimación que interpola la cobertura en esos años.

En 1988 ya se consigue una cobertura del 90,75% de los recién nacidos en España y en 1992 se alcanza la cobertura universal de los recién nacidos en España, que se mantiene hasta la actualidad.

FIGURA 1.6. COBERTURA DEL CRIBADO DE LA ENFERMEDAD A LO LARGO DE LOS AÑOS



El porcentaje de la cobertura de la enfermedad se obtiene utilizando como denominador el número de recién nacidos publicado por el Instituto Nacional de Estadística. El porcentaje anual de cobertura superior al 100% se debe a movimientos de población migrante no censada.

En el Anexo IX se amplían los datos por año y CC. AA.

1.6.2. INTERVALOS DE TIEMPO TRANSCURRIDOS EN EL CRIBADO DE PKU. AÑO 1994

En 1994 se comienzan a recoger como indicadores de calidad los intervalos de tiempo transcurridos desde el nacimiento hasta que se obtiene el resultado, pero solo quedaron publicados los datos del primer semestre de 1994, que se recogen en la *tabla 1.6.2*.

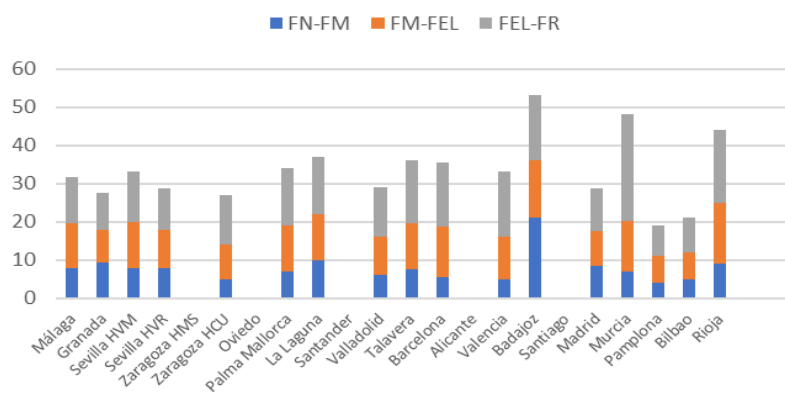
TABLA 1.6.2. DÍAS TRANSCURRIDOS DESDE EL NACIMIENTO HASTA LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO PARA PKU

1er SEMESTRE 1994		FN-FM	FM-FEL	FEL-FR	FN-FR
CCAA	Laboratorio	Media	Media	Media	Media
ANDALUCÍA	Málaga	8,0	11,7	12	31,7
	Granada	9,3	8,5	9,8	27,6
	Sevilla HVM	8,0	12	13	33,0
	Sevilla HVR	7,9	9,9	10,9	28,7
ARAGÓN	Zaragoza HMS	NC	NC	NC	NC
	Zaragoza HCU	5,0	9	13	27,0
ASTURIAS	Oviedo	NC	NC	NC	NC
BALEARES	Palma Mallorca	7,0	12	15	34,0
CANARIAS	La Laguna	10,0	12	15	37,0
CANTABRIA	Santander	NC	NC	NC	NC
CASTILLA y LEÓN	Valladolid	6,0	10	13	29,0
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	7,6	11,9	16,7	36,2
CATALUÑA	Barcelona	5,4	13,4	16,7	35,5
C.VALENCIANA	Alicante	NC	NC	NC	NC
	Valencia	5,0	11	17	33,0
EXTREMADURA	Badajoz	21,0	15	17	53,0
GALICIA	Santiago	NC	NC	NC	NC
MADRID	Madrid	8,6	8,9	11,3	28,8
MURCIA	Murcia	7,1	13	28	48,1
NAVARRA	Pamplona	4,0	7	8	19,0
PAIS VASCO	Bilbao	5,0	7	9	21,0
LA RIOJA	Rioja	9,0	16	19	44,0
CEUTA	Sevilla HVR				
MELILLA	Murcia				

DONDE:

FN=FECHA DE NACIMIENTO;
FM= FECHA TOMA DE MUESTRA;
FEL= FECHA ENTRADA EN EL
LABORATORIO;
FR= FECHA OBTENCIÓN DEL
RESULTADO

**EDAD (Media) A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO (Phe)
1er SEMESTRE 1994**



No se dispone de datos de indicadores de calidad del segundo semestre de 1994, ni del año 1995.

Los datos relativos al periodo 1996-2016 se presentan a continuación.

1.6.3. EDAD DEL RECIÉN NACIDO A LA TOMA DE MUESTRA (FN-FM). PERIODO 1996-2016

Durante el periodo 1996-2012, se solicitó la media, mediana, mínimo y máximo, expresados en días de vida, del intervalo de tiempo transcurrido desde la fecha de nacimiento (FN) y la fecha de la toma de muestra (FM): edad a la toma de la muestra (FN-FM). A partir de 2012 se solicitó para este intervalo los percentiles P50, P95 y P99. El Anexo IX recoge los datos por CC. AA.

De los datos recogidos se obtiene el valor promedio del intervalo y los percentiles P50, P95 y P99 en España por año y por CC. AA. y que se recoge a continuación.

TABLA 1.6.3. EDAD EXPRESADA EN DÍAS DEL RN EN EL MOMENTO DE LA EXTRACCIÓN DE MUESTRA

FN-FM

EDAD A LA TOMA DE MUESTRA (FN-FM) EN ESPAÑA 1996-2016					EDAD A LA TOMA DE MUESTRA (FN-FM) POR CCAA 1996-2016				
Media P50 P95 P99					Media P50 P95 P99				
FN-FM					FN-FM				
AÑO	Media	P50	P95	P99	CC. AA.	Media	P50	P95	P99
1996	6,0	6,4	8,6	9,7	ANDALUCÍA	6,1	6,8	7,9	8,8
1997	5,9	6,0	9,1	9,8	ARAGÓN	3,0	3,0	3,9	4,8
1998	5,8	6,2	9,5	9,9	ASTURIAS	6,4	6,7	6,9	7,0
1999	5,4	5,5	8,6	9,7	BALEARES	4,0	4,2	6,2	6,4
2000	5,4	6,0	8,6	9,7	CANARIAS	4,8	5,1	5,6	5,6
2001	5,6	5,7	8,7	9,7	CANTABRIA	7,3	7,0	10,0	10,0
2002	5,5	5,6	8,5	8,5	CASTILLA Y LEÓN	4,6	4,0	7,2	8,6
2003	5,5	5,6	8,4	9,3	CASTILLA-LA MANCHA	5,3	5,7	6,2	6,4
2004	5,3	5,6	7,6	8,2	CATALUÑA	3,0	2,9	4,5	5,0
2005	5,3	5,9	7,8	8,1	C.VALENCIANA	5,1	5,5	6,7	6,8
2006	5,2	5,5	7,4	8,0	EXTREMADURA	6,0	6,2	7,9	8,4
2007	4,6	4,0	7,2	7,9	GALICIA	4,6	4,2	7,0	7,0
2008	4,9	5,1	7,0	7,6	MADRID	6,8	8,2	8,7	8,7
2009	4,9	5,1	7,1	7,9	MURCIA	4,6	5,0	6,7	6,9
2010	5,2	5,6	7,3	7,9	NAVARRA	3,1	3,3	4,0	4,0
2011	4,7	5,0	7,0	7,7	PAÍS VASCO	2,4	2,0	3,0	3,8
2012	4,2	4,2	6,1	6,7	LA RIOJA	2,7	2,9	3,4	3,6
2013	3,7	3,5	6,2	6,8	CEUTA	4,0	4,0	4,0	4,0
2014	3,0	2,7	5,0	5,0	MELILLA	3,8	4,0	4,0	4,0
2015	2,5	2,1	3,7	4,7					
2016	2,4	2,0	3,0	3,0					

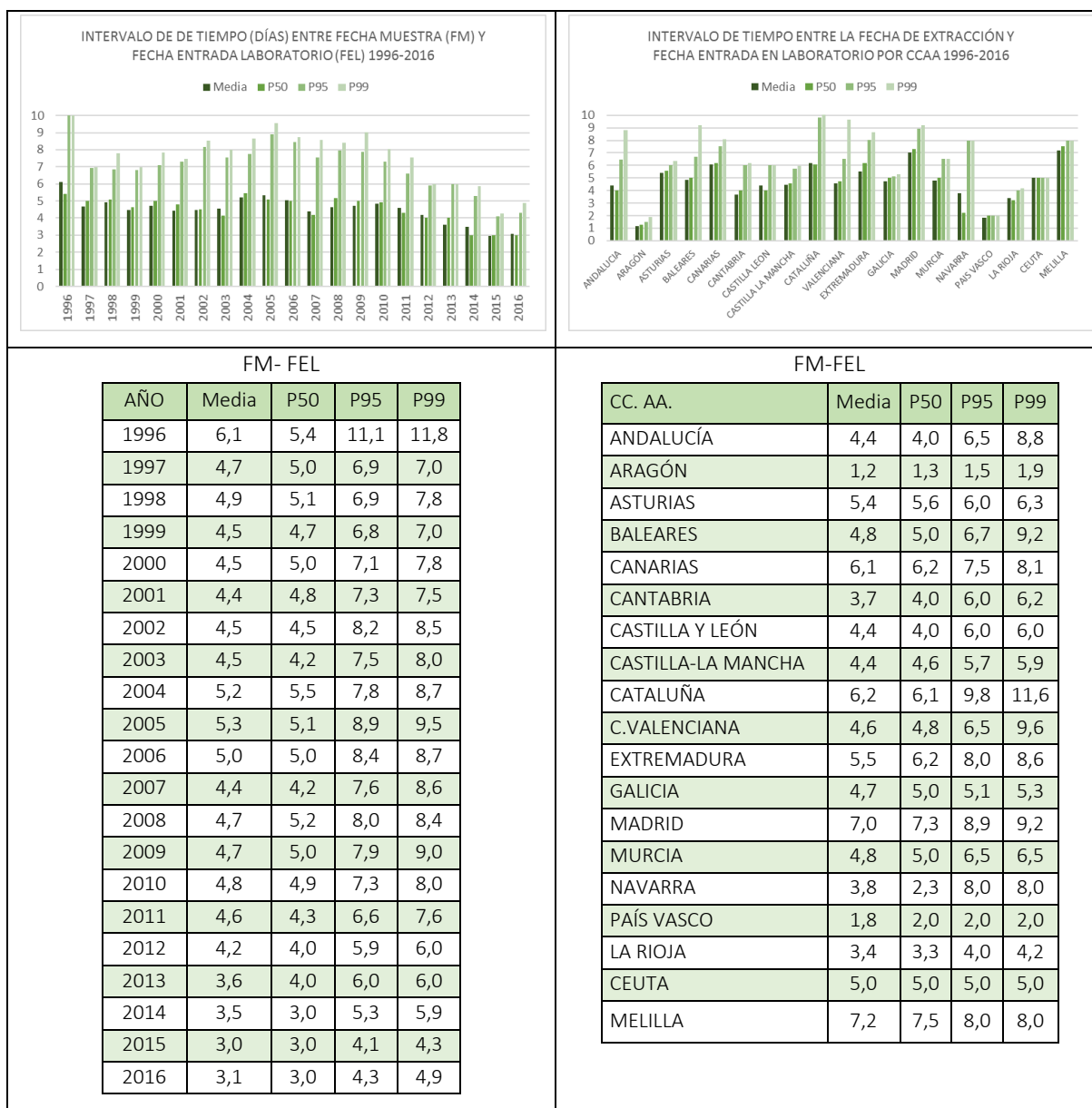
1.6.4. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LA FECHA DE EXTRACCIÓN Y LA ENTRADA EN LABORATORIO (FM-FEL). PERIODO 1996-2016

En esta etapa, se solicitó la media, mediana, mínimo y máximo, expresado en días de vida (DDV), del intervalo de tiempo transcurrido desde la fecha de toma de muestra (FM) y la fecha de entrada en el laboratorio (FEL). Días empleados en el transporte de la muestra (FM-FEL).

De los datos recogidos se obtiene el valor promedio del intervalo y los percentiles P50, P95 y P99 en España por año y por CC. AA. y que se recoge a continuación.

TABLA 1.6.4. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LA FECHA DE EXTRACCIÓN Y LA ENTRADA EN LABORATORIO

FM-FEL



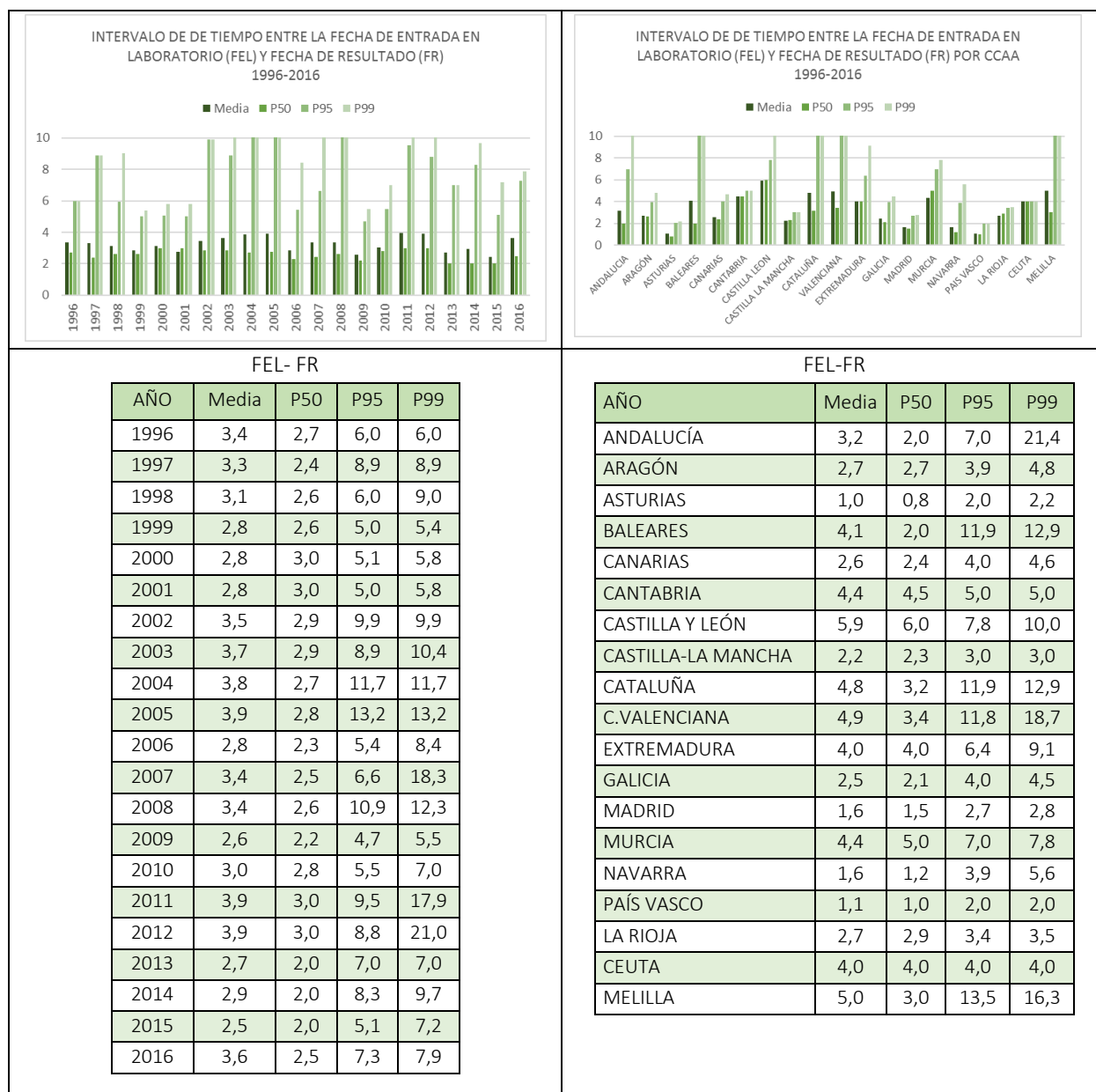
1.6.5. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LA FECHA DE ENTRADA EN LABORATORIO Y FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO (FEL-FR). PERIODO 1996-2016

En esta etapa, se solicitó la media, mediana, mínimo y máximo, expresado en días de vida, del intervalo de tiempo transcurrido desde la fecha de entrada en el laboratorio (FEL) y la obtención del resultado (FR). Días que tarda el laboratorio en la obtención del resultado (FEL-FR).

De los datos recogidos se obtiene el valor promedio del intervalo y los percentiles P50, P95 y P99 en España por año y por CC. AA. y que se recoge a continuación.

TABLA 1.6.5. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LLEGADA AL LABORATORIO Y OBTENCIÓN DEL RESULTADO

FEL-FR

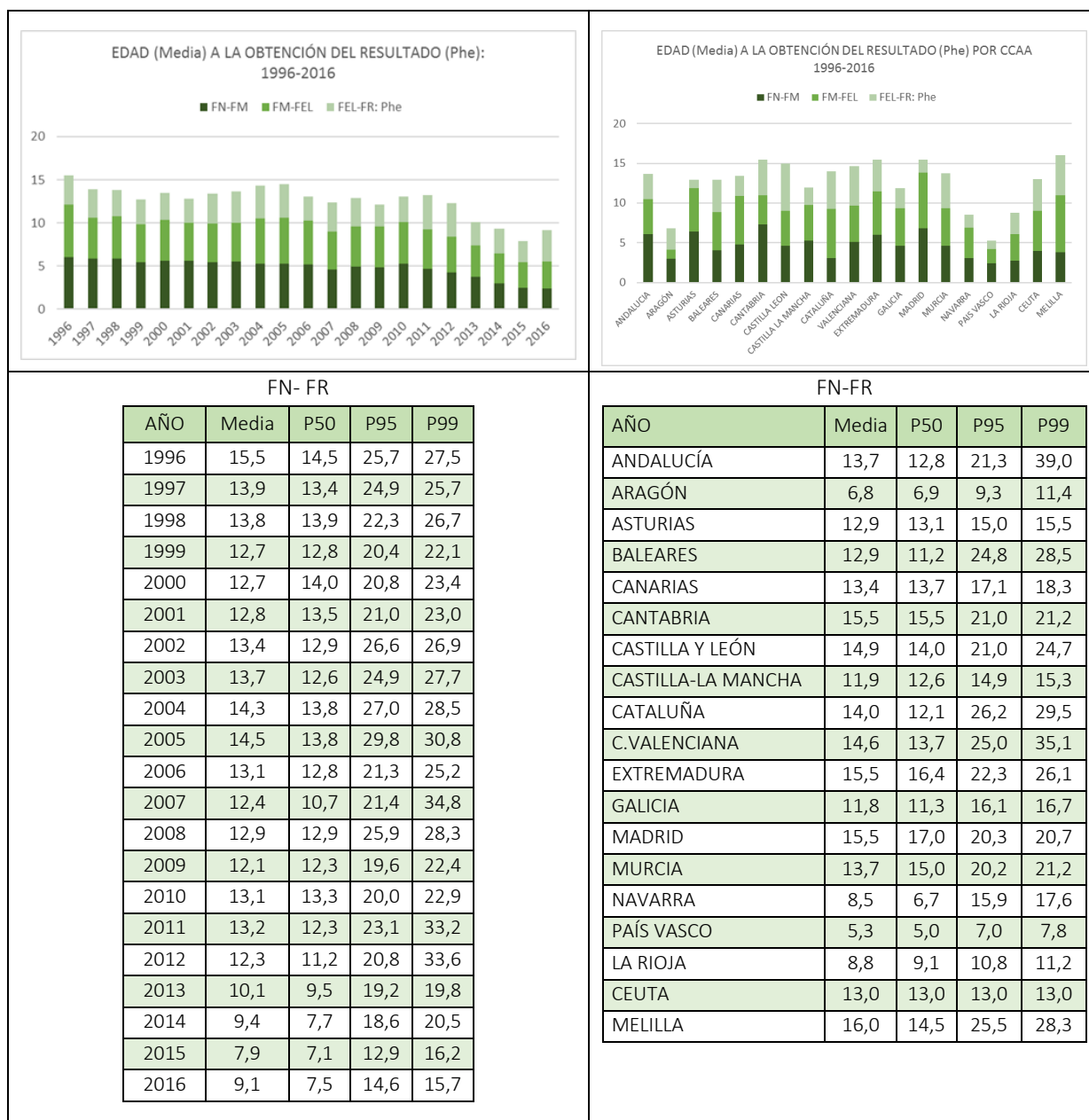


1.6.6. EDAD DEL RECIÉN NACIDO A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO (FN-FR) 1996-2016

La edad del recién nacido a la obtención del resultado se recoge en la *tabla 1.6.6*, expresado como la suma de los intervalos: (FN-FM) + (FM-FEL) + (FEL-FR) = FN-FR.

TABLA 1.6.6. EDAD DEL RECIÉN NACIDO A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO

FN-FR



1.6.7. MUESTRAS NO VÁLIDAS

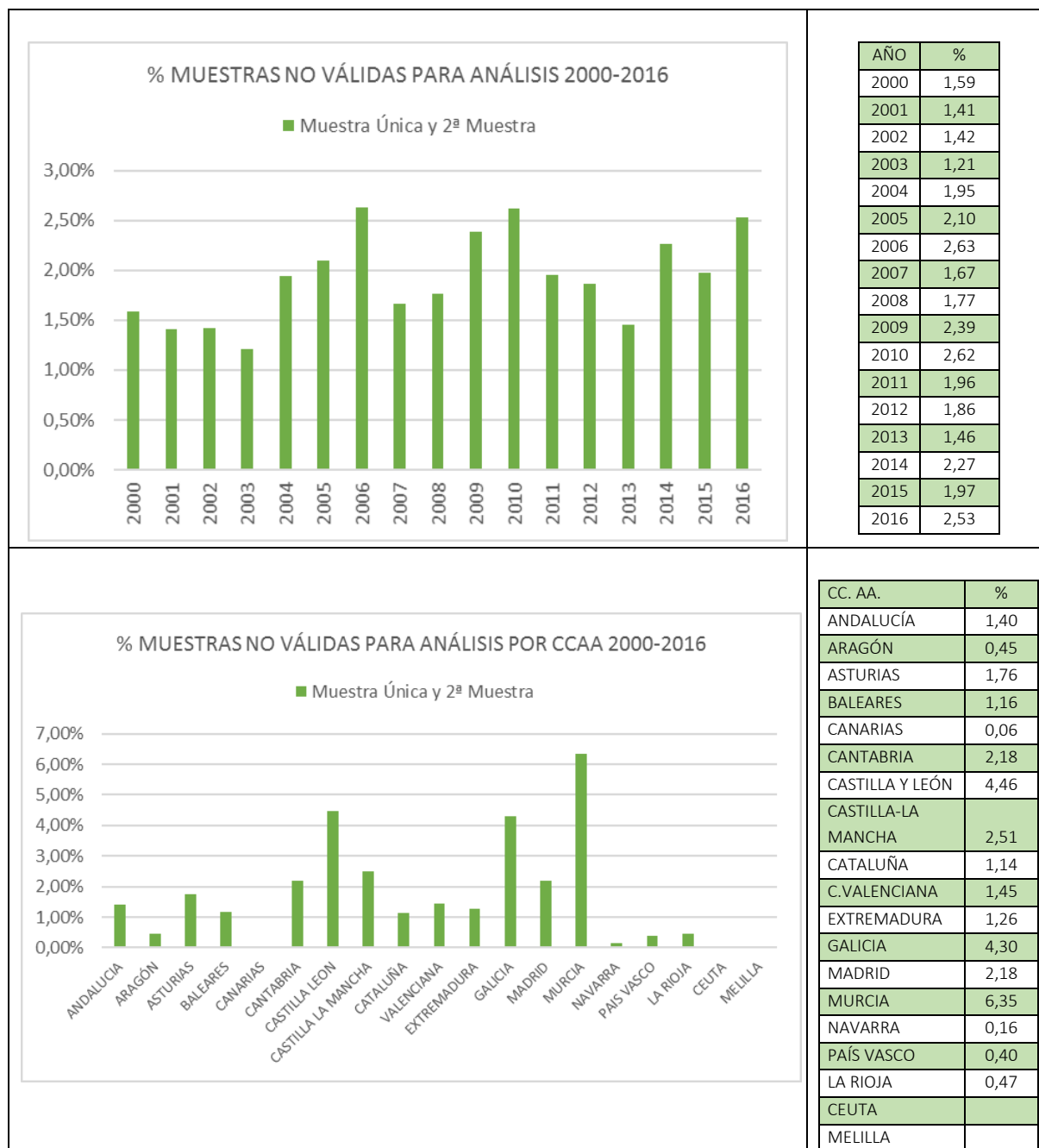
Se presenta en este apartado el porcentaje de muestras no válidas para el análisis de Phe. Este indicador se comenzó a recoger a partir del año 2000.

En amarillo se recoge los laboratorios que en esos años trabajaban con estrategia de extracción doble. El cálculo se realiza sobre la muestra única y sobre la segunda muestra que se extraía para el análisis de Phe. Transcurridos los años e incluida la espectrometría de masas en tándem (MS/MS) la estrategia de toma de muestra se unificó, no así el día de la extracción.

TABLA 1.6.7. MUESTRAS NO VÁLIDAS

		2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
ANDALUCÍA	Málaga	0,20%	0,47%	0,16%	1,01%	1,19%	NC	NC	2,70%	0,49%	0,28%	3,02%	2,70%	1,16%	NC	1,02%	0,66%	NC
	Granada	0,15%	0,19%	0,37%	0,39%	0,22%	0,08%	NC	0,29%	CERRADO								
	Sevilla HVM	0,73%	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	CERRADO								
	Sevilla HVR	2,38%	2,27%	2,00%	1,96%	2,57%	CERRADO			0,17%	0,71%	NC	2,22%	0,76%	3,08%	1,90%	NC	8,70%
ARAGÓN	Zaragoza HMS	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	0,22%	NC	NC	NC	0,17%	0,08%	0,15%	NC
	Zaragoza HCU	NC	0,32%	0,32%	0,97%	NC	0,60%	0,78%	0,93%	NC	NC	NC	CERRADO					
ASTURIAS	Oviedo	0,45%	0,29%	0,09%	0,72%	1,41%	1,33%	NC	NC	NC	2,25%	4,21%	3,67%	2,23%	2,67%	NC	NC	NC
BALEARES	Barcelona / Palma	0,87%	0,96%	1,47%	1,59%	1,49%	NC	2,77%	1,54%	1,62%	2,11%	0,87%	0,53%	0,69%	0,41%	0,29%	0,19%	NC
CANARIAS	La Laguna	0,01%	0,06%	0,09%	0,11%	0,06%	0,08%	0,04%	0,09%	0,08%	0,11%	0,08%	0,04%	0,02%	0,02%	0,02%	0,04%	0,00%
CANTABRIA	Santander	1,85%	2,73%	3,01%	2,67%	3,06%	2,89%	2,89%	2,53%	1,87%	2,23%		2,23%	1,50%	1,52%	1,83%	1,45%	0,62%
CASTILLA y LEON	Valladolid	2,18%	2,47%	3,04%	NC	4,43%	NC	11,47%	NC	NC	NC	NC	1,32%	0,66%	0,49%	14,06%	NC	NC
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	0,78%	0,65%	1,07%	1,28%	3,16%	2,15%	1,42%	1,35%	1,87%	2,37%	3,05%	2,84%	2,16%	2,68%	3,69%	4,85%	7,26%
CATALUÑA	Barcelona	0,51%	0,37%	0,36%	0,35%	1,70%	2,03%	1,48%	1,31%	1,50%	1,93%	1,92%	0,71%	0,77%	1,18%	1,86%	0,74%	0,65%
C.VALENCIANA	Alicante	0,76%	0,94%	0,80%	0,81%	0,75%	0,80%	1,03%		0,54%	0,48%	0,90%	0,98%	0,79%	0,28%	0,66%	CERRADO	
	Valencia	3,42%	3,46%	NC	2,29%	NC	3,18%	3,07%	2,73%	2,58%	2,44%	2,40%	2,14%	1,94%	0,87%	0,31%	0,40%	0,18%
EXTREMADURA	Badajoz	2,53%	0,60%	3,39%	NC	NC	NC	2,35%	1,78%	0,92%	NC	0,14%	0,28%	NC	0,11%	NC	1,22%	0,57%
GALICIA	Santiago	6,31%	5,29%	4,07%	2,60%	3,00%	4,53%	5,28%	2,29%	4,02%	4,69%	5,57%	NC	5,21%	3,87%	3,76%	3,78%	4,53%
MADRID	Madrid	1,89%	2,43%	2,37%	1,15%	2,93%	1,76%	2,16%	2,80%	3,41%	3,53%	3,54%	0,51%	1,62%	1,95%	1,86%	1,71%	1,48%
MURCIA	Murcia	2,72%	2,75%	3,62%	2,21%	2,23%	8,55%	3,77%	3,35%	7,06%	12,37%	10,80%	10,90%	10,11%	5,11%	6,85%	11,97%	3,65%
NAVARRA	Pamplona	NC	0,65%	0,24%	0,10%	NC	NC	NC	NC	0,10%	0,06%	0,04%	0,07%	0,07%	NC	0,13%	NC	NC
PAIS VASCO	Bilbao	0,90%	0,75%	0,44%	0,69%	0,99%	0,72%	0,47%	0,20%	0,28%	NC	0,10%	0,14%	0,04%	0,19%	0,13%	0,14%	0,17%
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS	NC	0,47%	0,12%	0,84%	NC	0,65%	0,42%	1,13%	NC	NC	NC	NC	NC	0,14%	0,10%	0,36%	NC
CEUTA	Sevilla HVR																	
MELILLA	Murcia																	

TABLA 1.6.7 BIS. MUESTRAS NO VÁLIDAS PARA EL ANÁLISIS POR AÑO Y CC. AA.

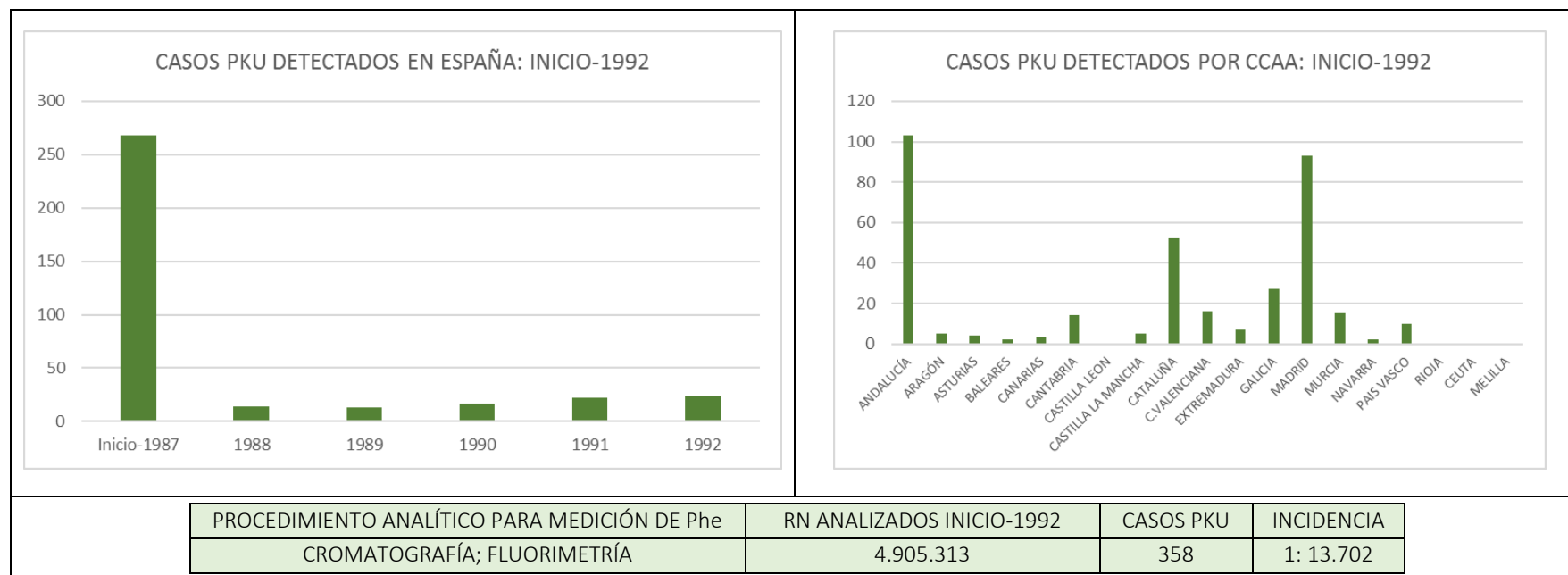


1.7. CASOS PKU DETECTADOS

En este apartado se presentan los casos detectados de PKU por los laboratorios de cribado neonatal desde el inicio hasta 2016, de acuerdo con los 3 periodos de tiempo descritos anteriormente.

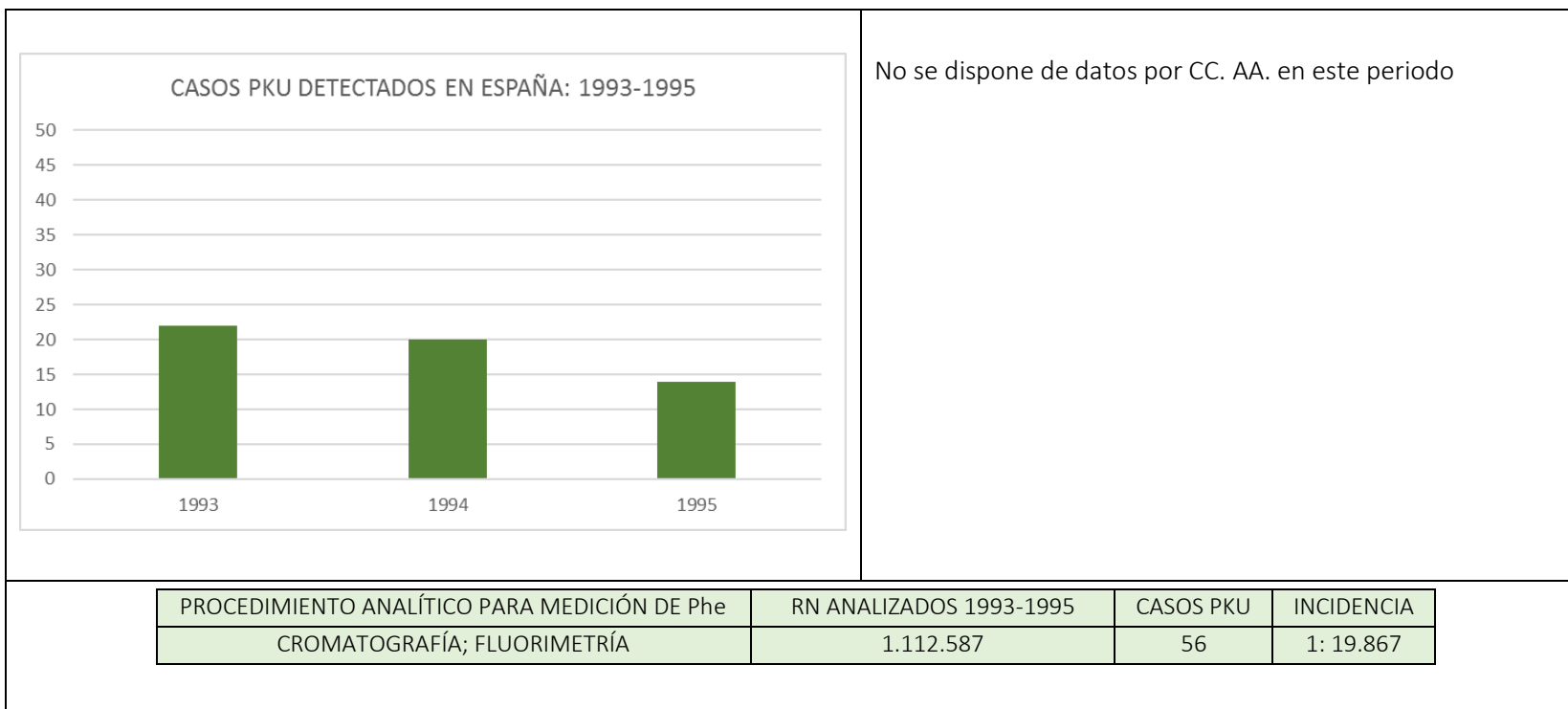
1.7.1. CASOS PKU DETECTADOS EN EL PERIODO: INICIO-1992

TABLA 1.7.1. CASOS PKU DETECTADOS EN EL PERIODO DESDE EL INICIO HASTA 1992, POR AÑO Y CC. AA.

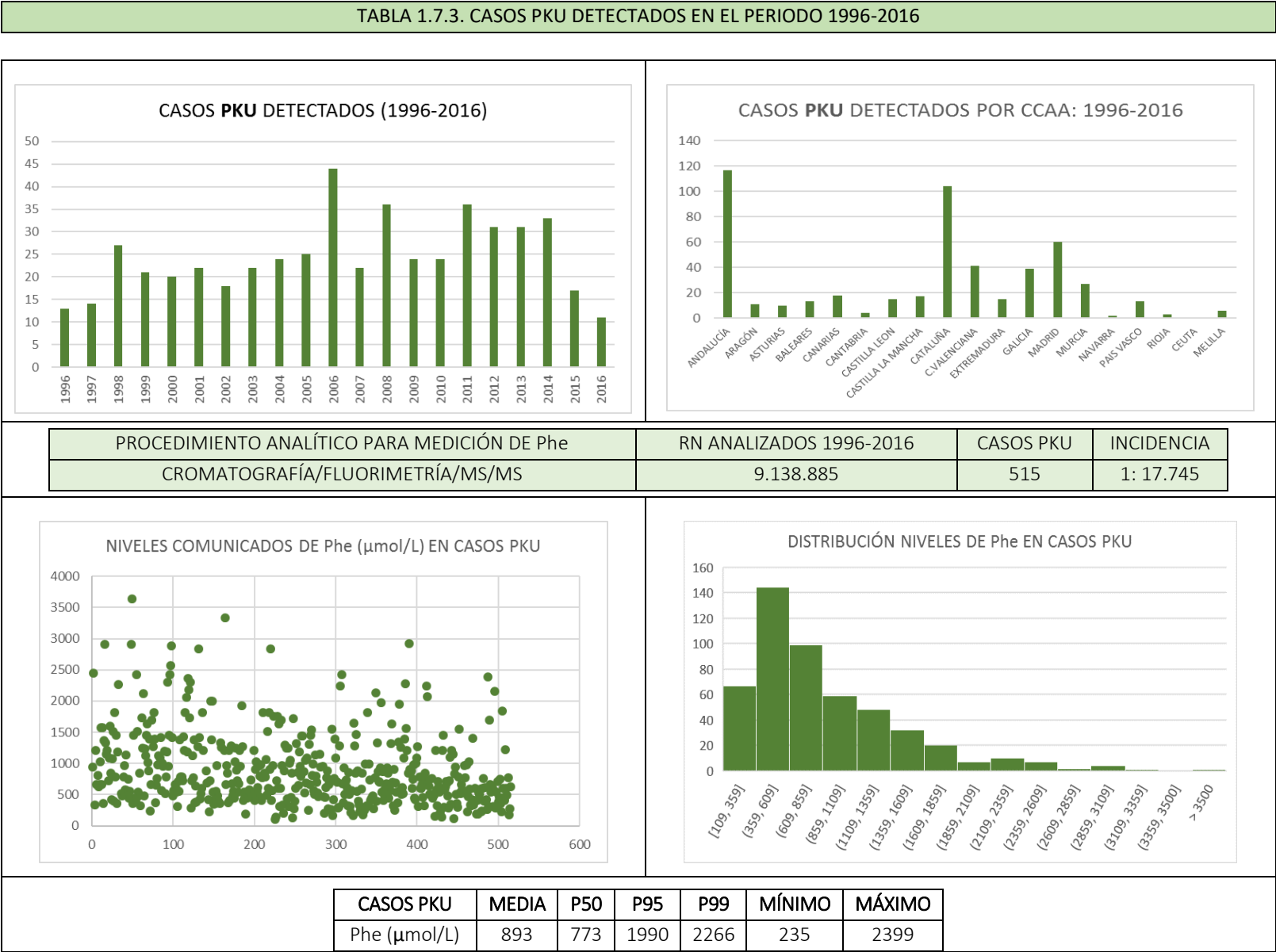


1.7.2. CASOS PKU DETECTADOS EN EL PERIODO: 1993-1995

TABLA 1.7.2. CASOS PKU DETECTADOS EN EL PERIODO 1993-1995, POR AÑO Y CC. AA.



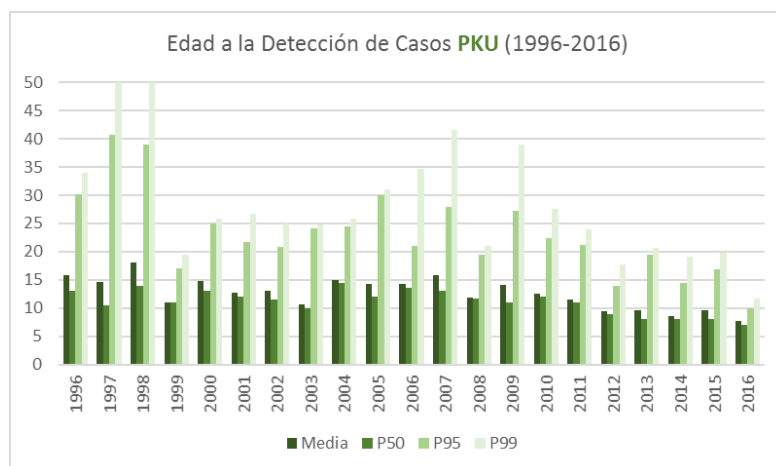
1.7.3. CASOS PKU DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016



1.7.4. EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS PKU PERIODO 1996-2016

TABLA 1.7.4. EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS PKU

CASOS PKU



Edad Detección PKU	
N	507 (98%)
Media	12,5
P50	11,0
P95	24,0
P99	37,8

Responden el 98% de los casos

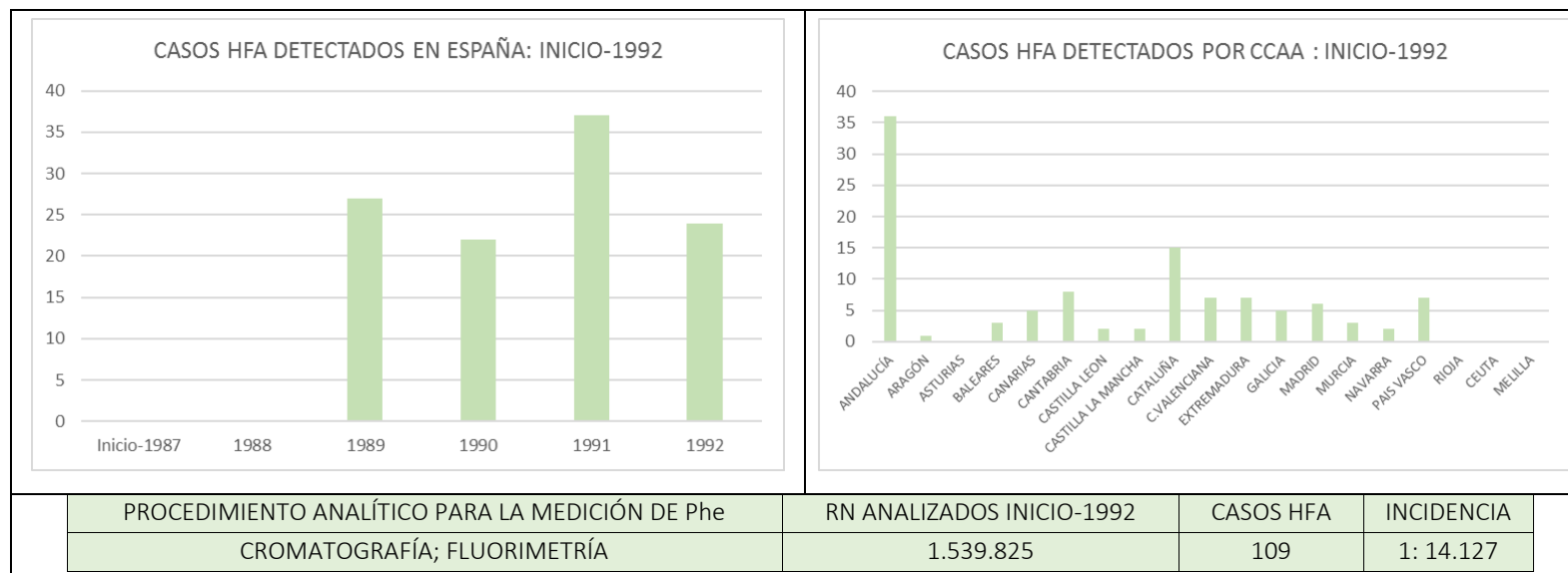
EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS PKU

AÑO	Media	P50	P95	P99
1996	15,8	13,0	30,2	34,0
1997	14,6	10,5	40,8	64,2
1998	18,0	14,0	39,0	90,8
1999	11,0	11,0	17,0	19,4
2000	14,8	13,0	25,1	25,8
2001	12,7	12,0	21,7	26,7
2002	13,1	11,5	20,9	25,0
2003	10,6	10,0	24,1	24,8
2004	14,9	14,5	24,6	25,8
2005	14,2	12,0	30,0	31,0
2006	14,3	13,5	21,0	34,7
2007	15,9	13,0	28,0	41,6
2008	11,8	11,7	19,5	21,0
2009	14,2	11,0	27,3	38,9
2010	12,6	12,0	22,4	27,6
2011	11,5	11,0	21,3	24,0
2012	9,5	9,0	14,0	17,8
2013	9,6	8,0	19,5	20,7
2014	8,5	8,0	14,4	19,1
2015	9,7	8,0	16,9	19,8
2016	7,6	7,0	10,0	11,6

1.8. CASOS HFA DETECTADOS

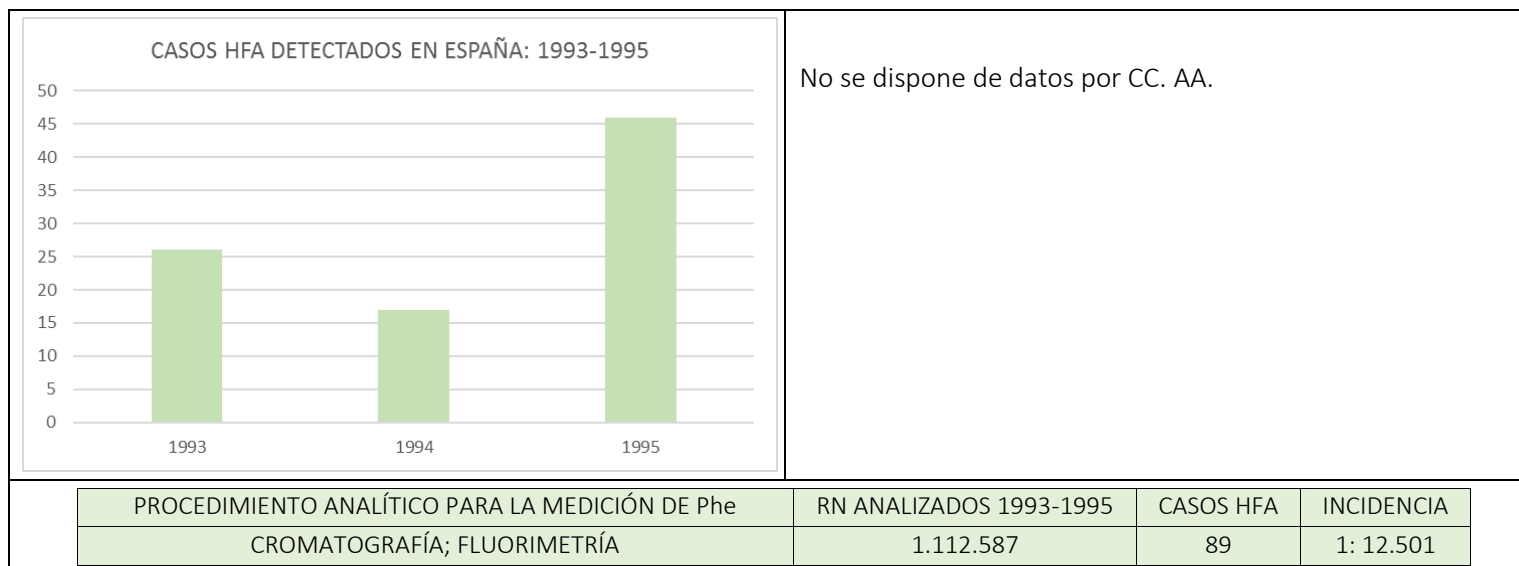
1.8.1. CASOS HFA DETECTADOS EN EL PERIODO: INICIO-1992

TABLA 1.8.1. CASOS HFA DETECTADOS EN EL PERIODO INICIO-1992

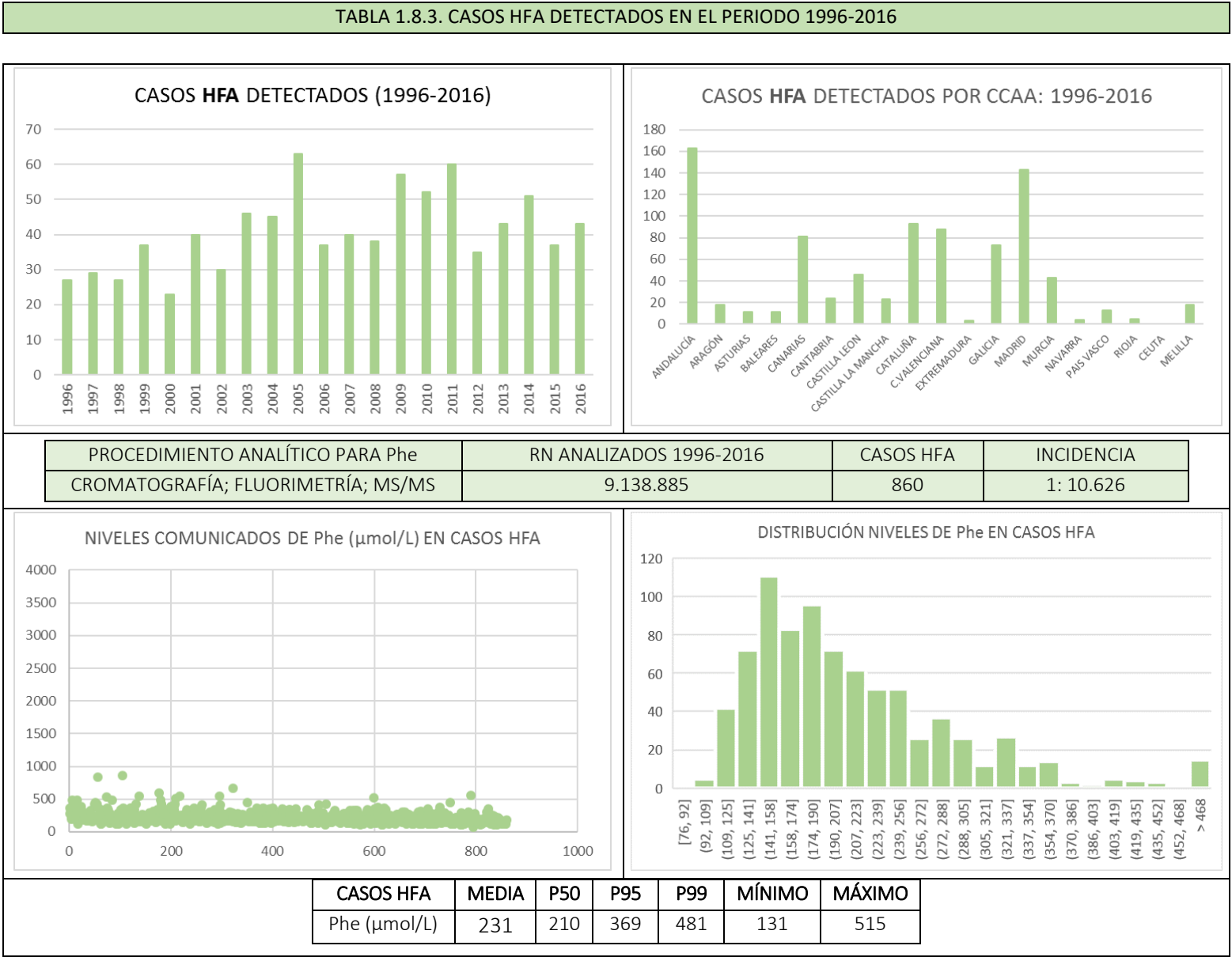


1.8.2. CASOS HFA DETECTADOS EN EL PERIODO: 1993-1995

TABLA 1.8.2. CASOS HFA DETECTADOS EN EL PERIODO: 1993-1995



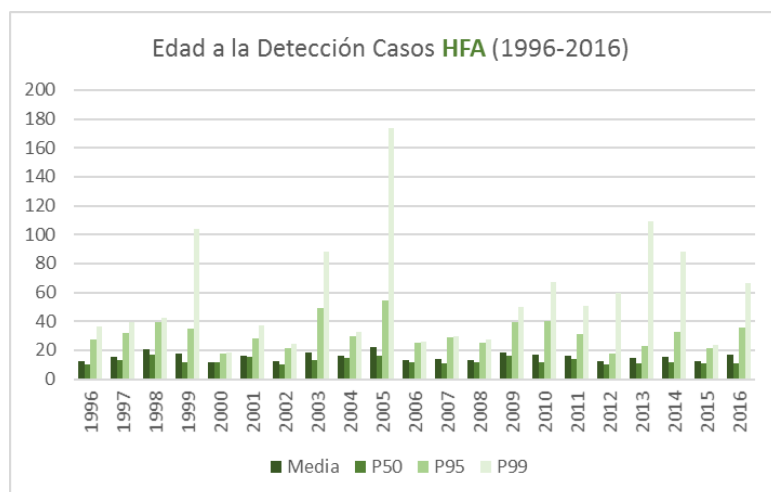
1.8.3. CASOS HFA DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016



1.8.4. EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS HFA DETECTADOS 1996-2016

TABLA 1.8.4. EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS HFA

CASOS HFA



Edad Detección HFA	
N	822 (95,6%)
Media	16,0
P50	12,0
P95	32,9
P99	74,2

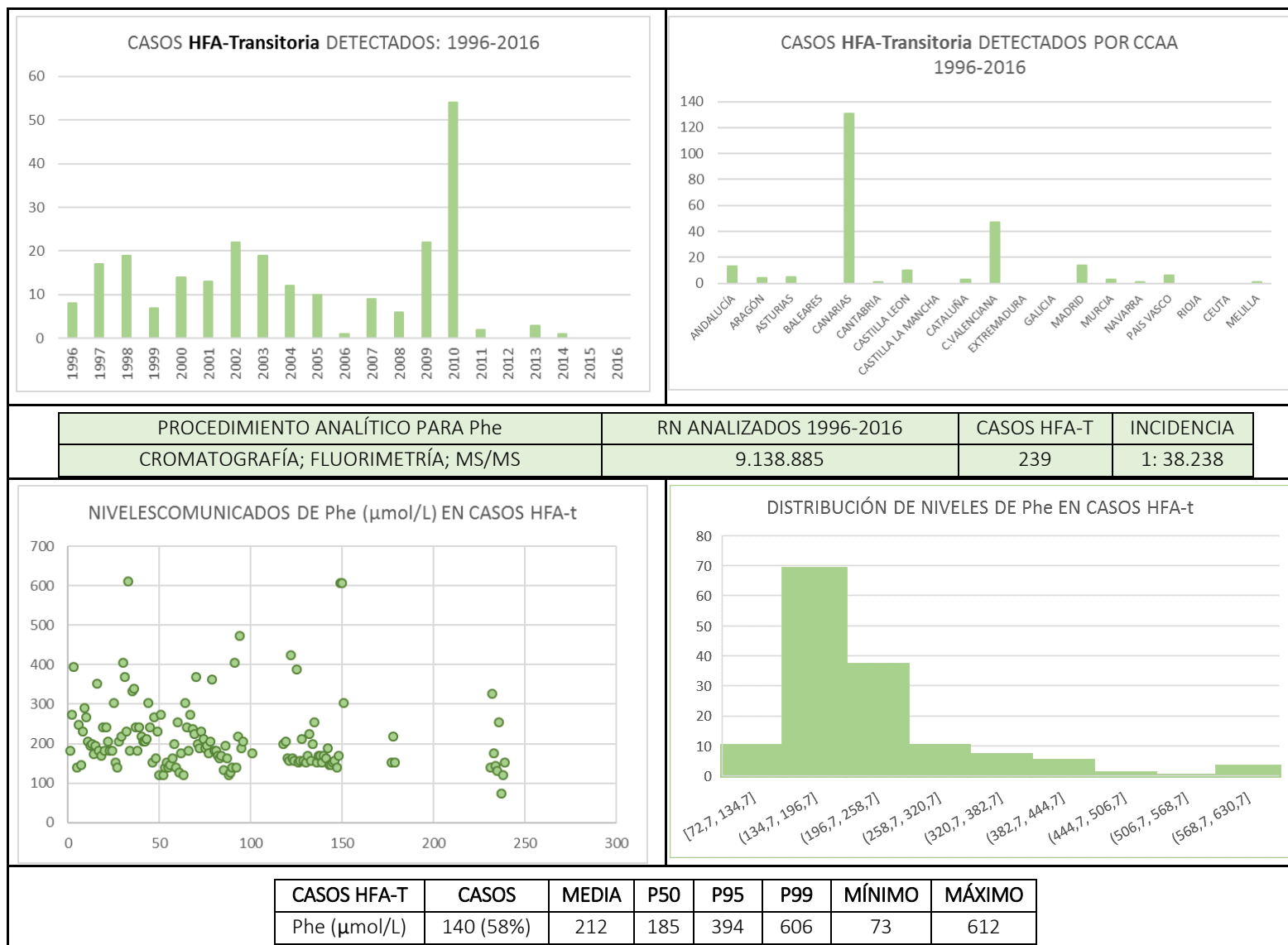
Responden el 95,6% de los casos

EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS HFA

AÑO	Media	P50	P95	P99
1996	12,3	10,0	27,5	36,6
1997	15,7	13,5	31,9	39,4
1998	20,7	17,0	39,7	42,2
1999	18,0	12,0	35,0	104,0
2000	11,5	12,0	17,9	18,8
2001	16,4	15,5	28,3	37,1
2002	12,3	10,5	21,8	24,3
2003	18,2	13,0	49,2	87,9
2004	16,2	14,5	29,9	32,6
2005	21,9	16,0	34,0	173,9
2006	13,3	12,0	25,3	26,0
2007	13,6	11,0	29,1	30,0
2008	13,4	12,0	25,0	27,1
2009	18,4	16,0	39,2	49,6
2010	16,8	12,0	40,5	66,8
2011	16,5	14,0	31,2	50,8
2012	12,3	10,0	17,7	59,9
2013	14,6	11,0	22,6	109,1
2014	15,4	12,0	32,5	88,5
2015	12,5	11,0	21,3	23,3
2016	16,6	11,0	35,4	66,7

1.8.5. CASOS HFA TRANSITORIA (HFA-T) DETECTADOS EN EL PERIODO 1996-2016

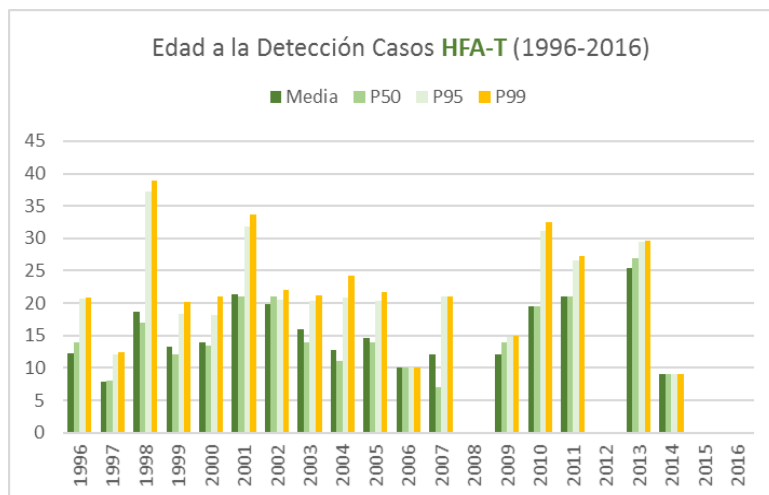
TABLA 1.8.5. CASOS DETECTADOS CON HFA TRANSITORIA



1.8.6. EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS HFA-T. PERIODO 1996-2016

TABLA 1.8.6. EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS HFA-T

CASOS HFA-T

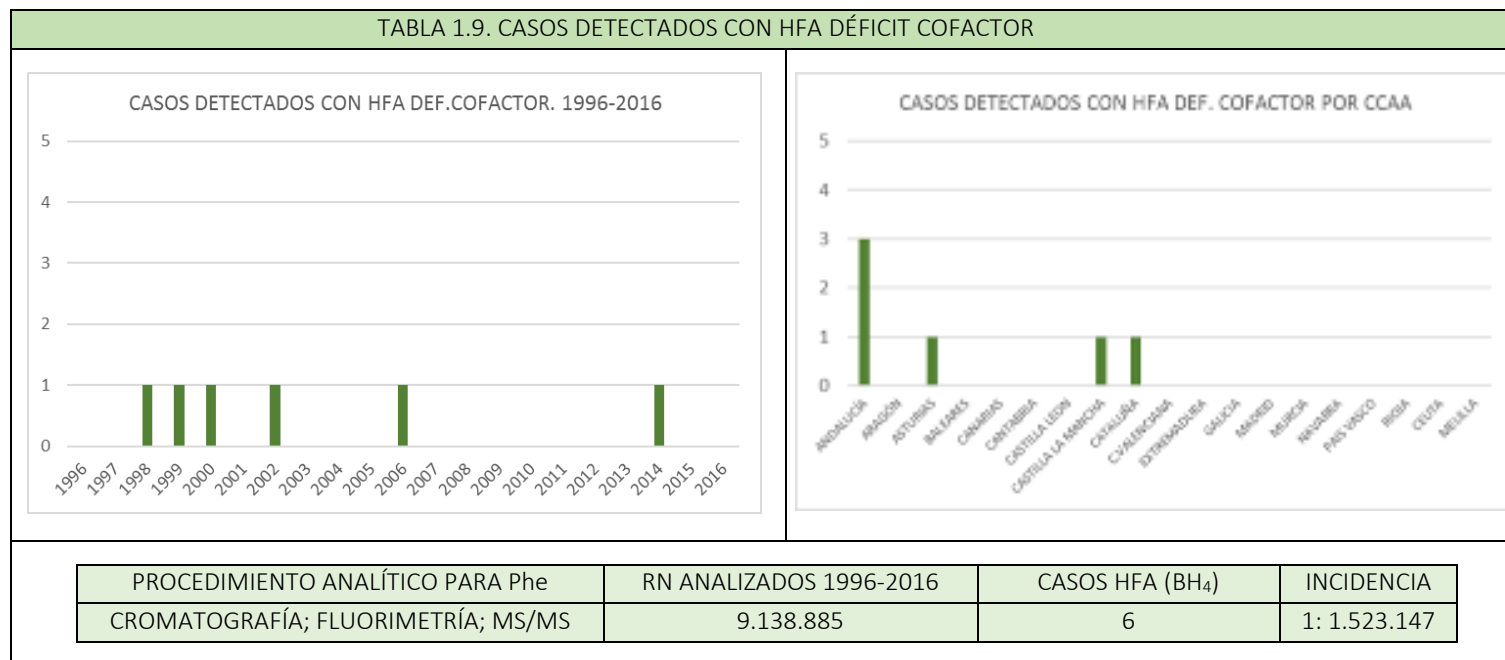


Edad Detección HFA-T	
N	140 (58,6%)
Media	14,7
P50	13,0
P95	31,1
P99	37,6

Responden el 58,6%% de los casos

EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS HFA-T

AÑO	Media	P50	P95	P99
1996	12,2	14,0	20,7	20,9
1997	7,9	8,0	12,0	12,5
1998	18,7	17,0	37,2	38,9
1999	13,3	12,0	18,4	20,2
2000	13,9	13,5	18,1	21,1
2001	21,4	21,0	31,8	33,6
2002	19,9	21,0	20,6	22,0
2003	16,0	14,0	20,4	21,2
2004	12,8	11,0	20,9	24,2
2005	14,6	14,0	20,3	21,7
2006	10,0	10,0	10,0	10,0
2007	12,0	7,0	21,0	21,0
2008				
2009	12,0	14,0	14,8	14,9
2010	19,5	19,5	31,1	32,6
2011	21,0	21,0	26,6	27,3
2012				
2013	25,3	27,0	29,4	29,7
2014	9,0	9,0	9,0	9,0
2015				
2016				

1.9. CASOS HFA DÉFICIT SÍNTESIS DEL COFACTOR (BH₄) DETECTADOS EN EL PERIODO 1996-2016

Edad a la Detección HFA Déficit COFACTOR	
N	6
Media	13,7
P50	11,5
P95	24,8
P99	27,4

1.10. RESUMEN DE CASOS PKU y HFA

TABLA 1.10.RESUMEN DE CASOS DETECTADOS PKU y HFA E INCIDENCIAS

	PKU			HFA		
AÑO	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA
Inicio-1987	2.998.254*	268	1: 11.187			
1988	367.234*	14	1: 26.231			
1989	372.160	13	1: 28.627	372.160	27	1: 13.783
1990	385.759	17	1: 22.691	385.759	22	1: 17.534
1991	388.188	22	1:17.644	388.188	37	1: 10.491
1992	393.718	24	1: 16.404	393.718	24	1: 16.404
INICIO-1992	4.905.313	358	1: 13.702	1.539.825	109	1: 14.127
AÑO	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA
1993	384.720	22	1: 17.487	384.720	26	1: 14.797
1994	367.331	20	1: 18.367	367.331	17	1: 21.608
1995	360.536	14	1: 25.753	360.536	46	1: 7.838
1993-1995	1.112.587	56	1: 19.867	1.112.587	89	1: 12.500
AÑO	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA
1996	367.242	13	1: 28.249	367242	27	1: 13.602
1997	380.699	14	1: 27.193	380699	29	1: 13.128
1998	363.976	27	1: 13.481	363976	27	1: 13.481
1999	378.479	21	1: 18.023	378479	37	1: 10.229
2000	397.686	20	1: 19.884	397686	23	1: 17.291
2001	405.113	22	1: 18.414	405113	40	1: 10.128
2002	418.537	18	1: 23.252	418537	30	1: 13.951
2003	441.304	22	1: 20.059	441304	46	1: 9.594
2004	450.682	24	1: 18.778	450682	45	1: 10.015
2005	466.846	25	1: 18.674	466846	63	1: 7.410
2006	480.243	44	1: 10.915	480243	37	1: 12.980
2007	492.014	22	1: 22.364	492014	40	1: 12.300
2008	522.203	36	1: 14.506	522203	38	1: 13.742
2009	498.711	24	1: 20.780	498711	57	1: 8.749
2010	488.379	34	1: 20.349	488379	52	1: 9.392
2011	476.892	36	1: 13.247	476892	60	1: 7.948
2012	456.102	31	1: 14.713	456102	35	1: 13.031
2013	426.995	31	1: 13.774	426995	43	1: 9.930
2014	412.622	33	1: 12.504	412622	51	1: 8.091
2015	408.963	17	1: 24.057	408963	37	1: 11.053
2016	405.197	11	1: 36.836	405197	43	1: 9.423
1996-2016	9.138.885	515	1: 17.745	9.138.885	860	1: 10.626

*SE DISPONE SOLO DE DATOS AGREGADOS (PKU+HFA). NO SE COMPUTAN PARA INCIDENCIA DE HFA

	PKU			HFA		
AÑO	RN ANALIZADOS	PKU	Incidenia	RN ANALIZADOS	HFA	Incidenia
Inicio-1992	4.905.313	358	1: 13.702	1.539.825	109	1: 14.127
1993-1995	1.112.587	56	1: 19.867	1.112.587	89	1: 10.626
1996-2016	9.138.885	515	1: 17.745	9.138.885	860	1: 10.626
INICIO-2016	15.156.785	929	1: 16.315	11.791.297	1.058	1: 11.145

1.11. RESUMEN DE CASOS OTRAS HFA

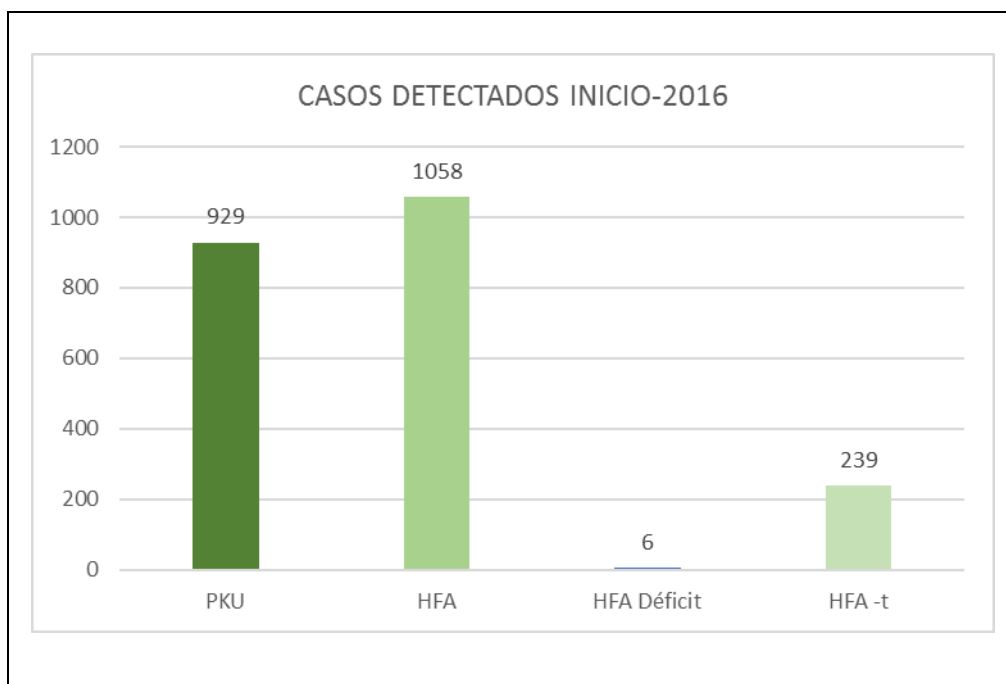
TABLA 1.11.RESUMEN DE CASOS DETECTADOS OTRAS HFA

	HFA DÉFICIT COFACTOR			HFA TRANSITORIAS		
AÑO	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA
Inicio-1987						
1988						
1989						
1990						
1991						
1992						
INICIO-1992						
AÑO	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA
1993						
1994						
1995						
1993-1995						
AÑO	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA
1996	367.242			367.242	8	1: 45.905
1997	380.699			380.699	17	1: 22.394
1998	363.976	1		363.976	19	1: 19.157
1999	378.479	1		378.479	7	1: 54.068
2000	397.686	1		397.686	14	1: 28.406
2001	405.113			405.113	13	1: 31.163
2002	418.537	1		418.537	22	1: 19.024
2003	441.304			441.304	19	1: 23.227
2004	450.682			450.682	12	1: 37.557
2005	466.846			466.846	10	1: 46.685
2006	480.243	1		480.243	1	1: 480.243
2007	492.014			492.014	9	1: 541.668
2008	522.203			522.203	6	1: 87.034
2009	498.711			498.711	22	1: 22.669
2010	488.379			488.379	54	1: 9.044
2011	476.892			476.892	2	1: 238.446
2012	456.102			456.102	0	
2013	426.995			426.995	3	1: 142.332
2014	412.622	1		412.622	1	1: 412.622
2015	408.963			408.963	0	
2016	405.197			405.197	0	
1996-2016	9.138.885	6	1: 1.523.147	9.138.885	239	1: 38.238

	HFA DÉFICIT COFACTOR			HFA TRANSITORIAS		
AÑO	RN ANALIZADOS		Incidenia	RN ANALIZADOS	HFA	Incidenia
Inicio-1992	4.905.313			1.539.825		
1993-1995	1.112.587			1.112.587		
1996-2016	9.138.885	6	1: 1.523.147	9.138.885	239	1: 38.238
INICIO-2016	15.156.785			11.791.297		

La *figura 1.11* recoge los casos detectados en España por diagnóstico (PKU, HFA, HFA Déficit BH₄) y HFA transitorias.

FIGURA. 1.11. CASOS DETECTADOS EN ESPAÑA EN EL CRIBADO DE PKU



2. HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO (HC)

Es la segunda enfermedad incorporada al cribado neonatal en España desde 1978. Incluida en la cartera común del SNS. En el Anexo X se recoge información ampliada en relación con el hipotiroidismo congénito.

La posibilidad de medición de T4 total y TSH en la misma muestra de sangre impregnada en papel utilizado para la detección de la fenilcetonuria, permitió el desarrollo y la incorporación a los programas de la detección precoz del hipotiroidismo congénito.

2.1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

El hipotiroidismo congénito está causado por la ausencia anatómica o funcional de la glándula tiroides lo que ocasiona la disminución de la actividad biológica de las hormonas tiroideas, bien por una deficiente producción o por resistencia en los tejidos diana.

2.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA

Detectar aquellos recién nacidos con hipotiroidismo congénito e iniciar de forma inmediata su tratamiento (antes de los 15 días de vida), evitando el daño cerebral y las discapacidades asociadas a la enfermedad.

2.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO ANALÍTICO DEL CRIBADO

El marcador de elección es la hormona tirotrópica (TSH). Como marcador de segundo nivel se realiza la medición de la tiroxina total (T4T) sobre la misma muestra de sangre impregnada en papel. En el inicio de este cribado la tecnología empleada era radioinmunoanálisis. Actualmente el procedimiento analítico utilizado para la medición de los niveles de TSH y de T4T es un fluoroinmunoanálisis a tiempo retardado (Delfia). El valor discriminante de TSH utilizado para la toma de decisiones en los laboratorios es de 7-10 $\mu\text{UI/mL}$ de sangre.

2.4. AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN DE HC EN LOS DISTINTOS LABORATORIOS

La *tabla 2.4* recoge el año de inicio de la detección de hipotiroidismo congénito en cada uno de los laboratorios existentes en ese momento.

TABLA 2.4- AÑO DE INICIO EN ESPAÑA DEL PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ DEL HC

Laboratorio	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio
<i>Cobertura Geográfica</i>		<i>Cobertura Geográfica</i>			
Alicante	1986	Pamplona	1980	Madrid	1978
Alicante		Navarra		Valencia	1978
Badajoz	1984	Santander	1981	Málaga	1978
Extremadura		Cantabria		Santiago	1978
Barcelona	1982	Santiago	1978	Talavera	1978
Cataluña		Galicia		Zaragoza (H.C.U.)	1979
Barcelona		Sevilla (H.V.M)	1981	La Rioja (H.C.U.)	1979
Baleares		Huelva, Cádiz, Córdoba y Sevilla		Pamplona	1980
Bilbao	1982	Sevilla (H.V.R.)	1981	Granada	1981
País Vasco		Sevilla Capital y Ceuta		Sevilla (H.V.M)	1981
Granada	1981	Talavera	1989	Murcia	1981
Jaén, Almería, Granada		Castilla-La Mancha		Sevilla (H.V.R.)	1981
La Laguna	1981	Valencia	1978	La Laguna	1981
Canarias		Valencia y Castellón		Santander	1981
Madrid	1978	Valladolid	1990	Barcelona	1982
Comunidad de Madrid		Castilla y León		Bilbao	1982
Málaga	1978	Zaragoza (H.M.S.)	1986	Oviedo	1982
Málaga		Huesca, Teruel, Zaragoza		Badajoz	1984
Murcia	1981	Zaragoza (H.C.U.)	1979	Zaragoza (H.M.S.)	1986
Murcia y Melilla		Zaragoza (1/4)		Alicante	1986
Oviedo	1982	Zaragoza	1979	Valladolid	1990
Asturias		La Rioja			

2.5. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA LA DETECCIÓN DE HC

Los datos se presentan por año y agrupados en 3 periodos tal y como se fueron publicando, debido a que en a lo largo de los años se fueron incorporando nuevos indicadores. Los tres periodos son: 1º. Inicio-1992; 2º. 1993-1995 y 3º. 1996-2016.

INICIO-1992

1993-1995

2.5.1. RN ANALIZADOS PARA LA DETECCIÓN DE HC EN EL PERIODO INICIO-1992									2.5.2. RN ANALIZADOS PARA LA DETECCIÓN DE HC EN EL 2º PERIODO 1993-1995					
CCAA	Laboratorio	Inicio-1987	1988	1989	1990	1991	1992	Inicio-1992	CCAA	Laboratorio	1993	1994	1995	1993-1995
ANDALUCÍA	Málaga	103.070	14.802	15.191	14.828	14.430	15.547	177.868	ANDALUCÍA	Málaga	14.763	13.072	12.394	40.229
	Granada	111.789	25.601	25.525	25.116	24.857	24.678	237.566		Granada	24.163	21.796	21.666	67.625
	Sevilla HVM	204.267	38.312	37.744	37.886	39.478	39.526	397.213		Sevilla HVM	37.564	35.394	33.210	106.168
	Sevilla HVR	95.958	12.325	11.865	11.051	11.198	11.141	153.538		Sevilla HVR	12.238	10.847	10.859	33.944
ARAGÓN	Zaragoza HMS	17.201	7.293	7.474	7.281	7.792	8.429	55.470	ARAGÓN	Zaragoza HMS	8.365	8.154	8.029	24.548
	Zaragoza HCU	105.005	5.064	5.773	5.614	4.643	4.197	130.296		Zaragoza HCU	4.123	3.156	3.860	11.139
ASTURIAS	Oviedo	45.218	8.018	7.654	7.118	7.483	7.516	83.007	ASTURIAS	Oviedo	7.072	6.801	6.393	20.266
BALEARES	Barcelona		6.362	8.120	7.951	8.262	8.104	38.799	BALEARES	Barcelona	8.104	7.874	7.530	23.508
CANARIAS	La Laguna	94.210	19.416	19.185	18.596	17.555	18.052	187.014	CANARIAS	La Laguna	19.332	18.504	16.098	53.934
CANTABRIA	Santander	154.374	23.695	23.958	9.561	4.521	4.527	220.636	CANTABRIA	Santander	4.194	3.918	3.819	11.931
CASTILLA y LEON	Valladolid				14.856	19.146	18.922	52.924	CASTILLA y LEON	Valladolid	18.224	17.379	16.965	52.568
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera			144	10.094	18.138	18.310	46.686	CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	17.357	16.808	16.557	50.722
CATALUÑA	Barcelona	357.019	53.711	54.609	55.571	55.579	58.619	635.108	CATALUÑA	Barcelona	57.064	55.201	54.202	166.467
C.VALENCIANA	Alicante	20.980	13.483	14.021	14.014	14.479	13.822	90.799	C.VALENCIANA	Alicante	13.703	13.018	12.926	39.647
	Valencia	215.120	22.371	24.635	25.132	23.927	25.422	336.607		Valencia	24.669	23.686	23.430	71.785
EXTREMADURA	Badajoz	45.890	13.351	12.591	12.116	13.640	12.512	110.100	EXTREMADURA	Badajoz	12.394	11.345	10.580	34.319
GALICIA	Santiago	157.221	21.676	21.031	20.286	20.650	20.354	261.218	GALICIA	Santiago	21.148	19.014	18.365	58.527
MADRID	Madrid	404.351	50.069	49.350	54.441	48.972	50.555	657.738	MADRID	Madrid	48.865	47.779	47.929	144.573
MURCIA	Murcia	149.018	17.581	18.664	15.938	13.929	14.455	229.585	MURCIA	Murcia	13.427	13.396	13.443	40.266
NAVARRA	Pamplona	24.845	4.920	4.819	4.651	4.763	4.698	48.696	NAVARRA	Pamplona	4.712	4.712	4.719	14.143
PAIS VASCO	Bilbao	88.984	18.212	17.372	16.628	16.588	16.689	174.473	PAIS VASCO	Bilbao	16.174	15.477	15.600	47.251
LA RIOJA	Zaragoza HCU								LA RIOJA	Zaragoza HCU				
CEUTA	Sevilla HVR								CEUTA	Sevilla HVR				
MELILLA	Murcia								MELILLA	Murcia				
	TOTAL	2.394.520	376.262	379.725	388.729	390.030	396.075	4.325.341		TOTAL	387.655	367.331	358.574	1.113.560

1996-2016

2.5.3. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA LA DETECCIÓN DE HC EN EL 3^{er} PERIODO: 1996-2016

CCAA	Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	1996-2016
ANDALUCÍA	Málaga	13.326	13.942	13.494	14.329	14.846	15.245	15.534	16.935	16.849	18.632	19.180	19.561	20.358	43.255	42.250	41.984	40.476	37.831	38.307	37.753	37.028	531.115
	Granada	21.688	21.572	21.129	21.796	21.622	22.021	21.860	23.052	23.446	24.576	25.591	25.787	CERRADO									274.140
	Sevilla HVM	33.454	33.643	33.617	33.832	34.591	34.598	34.620	36.347	35.628	52.055	54.306	54.535	CERRADO									471.226
	Sevilla HVR	10.289	10.694	10.215	10.791	11.282	11.214	11.004	12.054	10.864	CERRADO			83.591	54.441	52.896	51.093	48.132	45.444	45.859	44.293	42.414	566.570
ARAGÓN	Zaragoza HMS	8.005	7.663	7.374	7.534	7.867	8.088	8.137	8.538	8.870	9.096	9.411	9.820	10.551	9.949	9.936	12.767	12.073	11.749	11.613	11.298	10.932	201.271
	Zaragoza HCU	1.871	1.774	1.765	1.931	1.987	2.199	2.159	2.484	2.504	2.516	2.567	3.012	3.297	3.072	2.991	CERRADO						36.129
ASTURIAS	Oviedo	6.466	6.643	6.418	6.582	6.864	6.901	6.907	7.250	7.382	7.544	7.630	7.942	8.308	8.299	7.906	7.858	7.621	6.735	NC	NC	6.436	137.692
BALEARES	Barcelona / Palma	7.601	8.077	8.092	8.662	9.423	9.458	10.426	10.258	10.378	9.677	11.547	11.852	12.665	11.922	11.868	11.204	10.965	10.481	10.615	10.532	10.514	216.217
CANARIAS	La Laguna	17.188	17.596	17.553	18.843	19.369	19.792	19.564	20.019	20.162	20.508	20.894	21.057	20.882	19.169	18.448	17.832	17.892	15.941	16.496	16.921	16.178	392.304
CANTABRIA	Santander	3.865	3.867	3.796	3.931	4.205	4.143	4.390	4.607	4.777	5.013	5.020	5.179	5.625	5.391	5.348	5.238	4.931	4.680	4.470	4.306	4.217	96.999
CASTILLA y LEÓN	Valladolid	16.821	17.673	16.772	17.128	17.698	17.377	17.844	18.395	18.715	19.049	19.445	19.887	21.041	20.182	20.202	19.584	18.854	17.522	17.523	17.146	16.348	385.206
CASTILLA LA MANCHA	Talavera	16.017	15.895	15.378	15.787	15.807	15.652	15.927	16.775	17.293	17.850	18.893	19.739	20.956	20.098	19.818	19.277	18.071	16.766	15.924	15.680	15.335	362.938
CATALUÑA	Barcelona	55.295	58.728	57.377	60.018	65.449	65.280	69.031	73.934	77.135	83.440	82.438	85.837	90.178	85.933	84.956	82.344	78.034	72.794	71.887	71.136	69.361	1.540.585
C. VALENCIANA	Alicante	13.467	13.280	13.656	13.939	14.943	15.206	16.121	16.970	17.630	18.147	18.387		21.035	18.664	19.275	17.563	16.650	16.001	6.874	CERRADO		287.808
	Valencia	21.613	24.402	23.228	25.022	26.020	27.417	28.696	30.429	31.216	33.985	34.866	52.860	37.308	34.279	33.433	32.175	30.141	28.362	38.014	43.495	42.193	679.154
EXTREMADURA	Badajoz	10.774	11.975	9.598	9.675	9.750	9.480	10.840	9.553	9.650	9.612	9.806	9.857	10.318	10.269	10.785	10.705	9.388	9.005	NC	8.933	8.696	198.669
GALICIA	Santiago	18.376	18.353	18.238	18.489	19.067	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025	423.151
MADRID	Madrid	47.040	49.863	50.375	53.585	58.261	61.548	65.179	69.031	71.663	71.790	74.497	77.338	82.325	78.611	77.269	75.086	73.028	68.124	68.879	68.380	67.073	1.408.945
MURCIA	Murcia	13.505	13.957	13.786	14.038	15.189	16.013	16.590	17.745	17.928	18.473	19.176	18.479	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075	349.183
NAVARRA	Pamplona	4.899	5.001	5.035	4.912	5.273	5.695	5.834	6.089	6.524	6.230	6.588	6.707	7.068	6.901	6.814	6.781	6.674	6.136	6.136	NC	NC	115.297
PAIS VASCO	Bilbao	16.452	16.754	16.656	17.236	17.920	18.230	18.757	19.936	20.157	20.351	20.601	21.189	21.975	21.623	21.722	21.638	21.044	19.489	19.749	19.210	18.563	409.252
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS	1.921	2.106	2.130	2.189	2.270	2.322	2.532	2.854	2.934	3.062	2.845	3.099	3.515	3.399	3.423	3.196	3.231	2.952	2.935	2.809	2.715	58.439
CEUTA	Sevilla HVR																					1.123	1.123
MELILLA	Murcia												1.066	1.336	1.325	1.383	1.379	1.445	1.410	1.562	1.456	1.005	13.367
TOTAL		359.933	373.458	365.682	380.249	399.703	406.916	421.022	443.405	452.125	472.588	484.958	496.449	524.925	497.790	490.584	476.682	456.315	427.081	412.696	408.988	405.231	9.156.780

En la *tabla 2.5.4* se resume el número de recién nacidos (RN) analizados en los 3 PERIODOS comentados anteriormente.

TABLA 2.5.4. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA HC EN ESPAÑA POR AÑO, ETAPA Y CC. AA.

AÑO	RN ANALIZADOS	RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR AÑO	RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA.
Inicio 1992	4.325.341		
1993 1995	1.113.560		
1996 2016	9.156.780		
INICIO 2016	14.595.681		

Desde el inicio de los programas de HC hasta 2016, en España se analizaron un total de 14.595.681 de recién nacidos.

En el Anexo X se recoge más información relativa al HC.

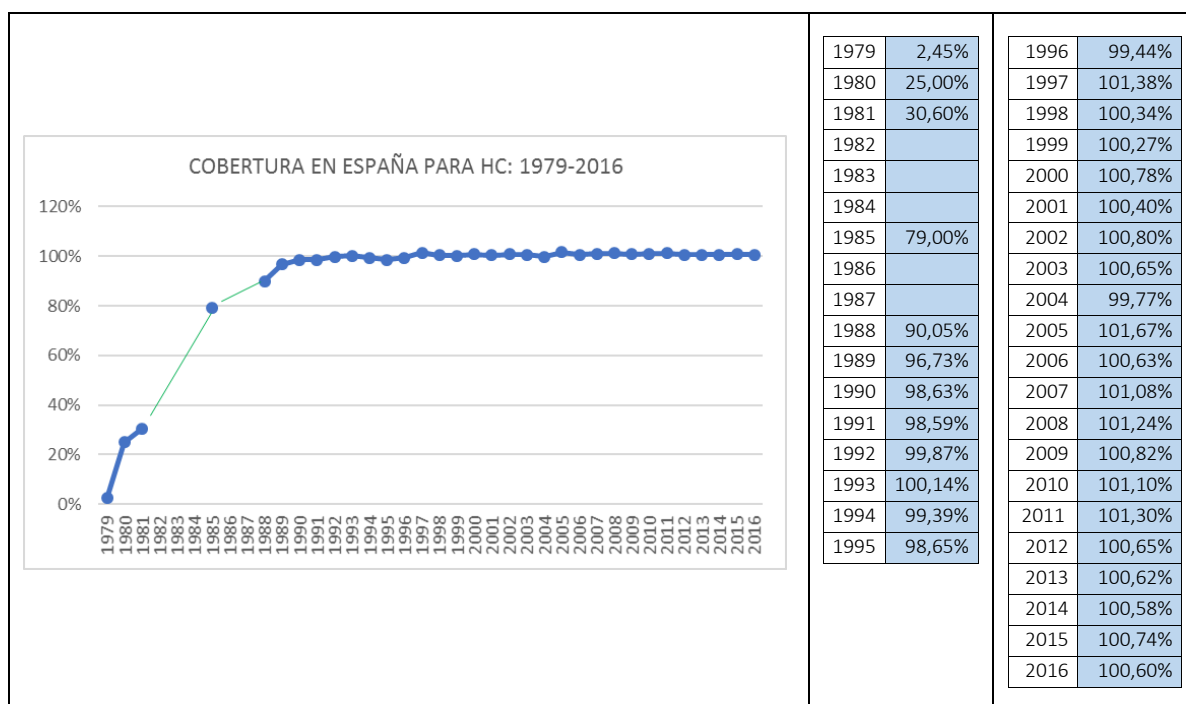
2.6. INDICADORES DE CALIDAD

2.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE HC EN ESPAÑA

La cobertura para HC en España desde el inicio en 1978 fue aumentando año a año. Se dispone de datos desde el año 1979, pero existe dos periodos entre 1982-1984 y 1986-1987 en los que no se dispone de datos de cobertura por lo que se ha trazado una línea de estimación que interpola la cobertura en esos años.

En 1988 ya se consigue una cobertura del 90,75% de los recién nacidos en España y en 1992 alcanza una cobertura universal de los recién nacidos en España, que se mantiene hasta la actualidad.

FIGURA 2.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE HC EN ESPAÑA



El porcentaje de la cobertura de la enfermedad se obtiene utilizando como denominador el número de RN publicado por el Instituto Nacional de Estadística. El porcentaje anual de cobertura superior al 100% se debe a movimientos de población migrante no censada.

En el Anexo X se amplían los datos por año y CC. AA.

2.6.2. INTERVALOS DE TIEMPO TRANSCURRIDOS EN EL CRIBADO DE HC. AÑO 1994

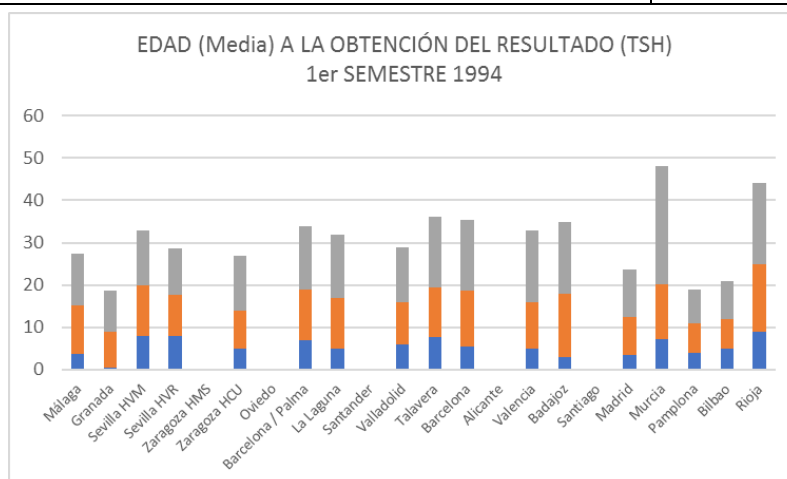
En 1994 se comienza a recoger como indicadores de calidad los intervalos de tiempo transcurridos desde el nacimiento hasta que se obtiene el resultado, pero solo quedó publicado los datos del primer semestre de 1994, que se recogen en las *tablas 2.6.2.*

TABLA 2.6.2. EDAD DEL RN A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO PARA HC

		FN-FM	FM-FEL	FEL-FR	FN-FR
CCAA	Laboratorio	Media	Media	Media	Media
ANDALUCÍA	Málaga	3,6	11,7	12	27,3
	Granada	0,5	8,5	9,8	18,8
	Sevilla HVM	8,0	12	13	33,0
	Sevilla HVR	7,9	9,9	10,9	28,7
ARAGÓN	Zaragoza HMS	NC	NC	NC	NC
	Zaragoza HCU	5,0	9	13	27,0
ASTURIAS	Oviedo	NC	NC	NC	NC
BALEARES	Barcelona / Palm	7,0	12	15	34,0
CANARIAS	La Laguna	5,0	12	15	32,0
CANTABRIA	Santander	NC	NC	NC	0,0
CASTILLA y LEÓN	Valladolid	6,0	10	13	29,0
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	7,6	11,9	16,7	36,2
CATALUÑA	Barcelona	5,4	13,4	16,7	35,5
C.VALENCIANA	Alicante	NC	NC	NC	NC
	Valencia	5,0	11	17	33,0
EXTREMADURA	Badajoz	3,0	15	17	35,0
GALICIA	Santiago	NC	NC	NC	NC
MADRID	Madrid	3,5	8,9	11,3	23,7
MURCIA	Murcia	7,1	13	28	48,1
NAVARRA	Pamplona	4,0	7	8	19,0
PAIS VASCO	Bilbao	5,0	7	9	21,0
LA RIOJA	Rioja	9,0	16	19	44,0
CEUTA	Sevilla HVR				
MELILLA	Murcia				

DONDE:

FN=FECHA DE NACIMIENTO;
FM= FECHA TOMA DE MUESTRA;
FEL= FECHA ENTRADA EN EL
LABORATORIO;
FR= FECHA OBTENCIÓN DEL
RESULTADO



No se disponen de datos de indicadores de calidad del segundo semestre de 1994, ni del año 1995.

Los datos relativos al periodo 1996-2016 se presentan a continuación.

2.6.3. EDAD DEL RECIÉN NACIDO A LA TOMA DE MUESTRA (FN-FM). PERIODO 1996-2016

En esta etapa, se solicitó la media, mediana, mínimo y máximo, expresado en días de vida, del intervalo de tiempo transcurrido desde la fecha de nacimiento (FN) y la fecha de la toma de muestra (FM). Edad a la toma de la muestra (FN-FM).

De los datos recogidos se obtiene el valor promedio del intervalo y los percentiles P50, P95 y P99 en España por año y por CC. AA. y que se recoge a continuación.

TABLA 2.6.3. EDAD EXPRESADA EN DÍAS DEL RN EN EL MOMENTO DE LA EXTRACCIÓN DE MUESTRA

FN-FM

EDAD A LA TOMA DE MUESTRA (FN-FM) EN ESPAÑA 1996-2016					EDAD A LA TOMA DE MUESTRA (FN-FM) POR CCAA 1996-2016				
Media P50 P95 P99					Media P50 P95 P99				
FN-FM					FN-FM				
AÑO	Media	P50	P95	P99	CC. AA.	Media	P50	P95	P99
1996	5,0	4,8	7,3	7,6	ANDALUCÍA	3,8	3,0	8,5	9,0
1997	4,8	4,0	8,6	8,9	ARAGÓN	3,0	3,0	3,9	4,8
1998	4,4	3,8	6,8	9,0	ASTURIAS	2,4	2,5	2,9	3,0
1999	4,1	3,8	6,3	6,3	BALEARES	4,0	4,2	6,2	6,4
2000	4,1	3,7	7,1	8,2	CANARIAS	4,8	5,1	5,6	5,6
2001	4,2	3,8	7,5	7,7	CANTABRIA	2,7	2,6	3,0	3,8
2002	4,1	3,2	6,2	8,1	CASTILLA Y LEÓN	4,6	4,0	7,2	8,6
2003	3,9	3,2	6,9	7,1	CASTILLA-LA MANCHA	5,3	5,7	6,2	6,4
2004	3,8	3,0	6,7	6,9	CATALUÑA	3,0	2,9	4,5	5,0
2005	3,8	2,9	7,0	7,0	C. VALENCIANA	3,3	3,1	5,0	5,1
2006	3,4	2,8	5,8	7,0	EXTREMADURA	6,0	6,2	7,9	8,4
2007	3,4	3,0	5,9	6,3	GALICIA	4,6	4,2	7,0	7,0
2008	3,5	2,9	6,8	7,0	MADRID	2,5	2,2	3,4	3,6
2009	3,7	3,1	6,2	6,4	MURCIA	4,6	5,0	6,7	6,9
2010	3,8	3,7	5,7	5,9	NAVARRA	3,1	3,3	4,0	4,0
2011	3,4	2,7	5,5	5,9	PAÍS VASCO	2,4	2,0	3,0	3,8
2012	3,5	3,0	5,5	5,7	LA RIOJA	2,7	2,9	3,4	3,6
2013	3,0	2,6	5,2	5,8	CEUTA	4,0	4,0	4,0	4,0
2014	2,7	2,3	4,2	4,8	MELILLA	3,8	4,0	4,0	4,0
2015	2,4	2,1	3,5	3,9					
2016	2,4	2,0	3,0	3,0					

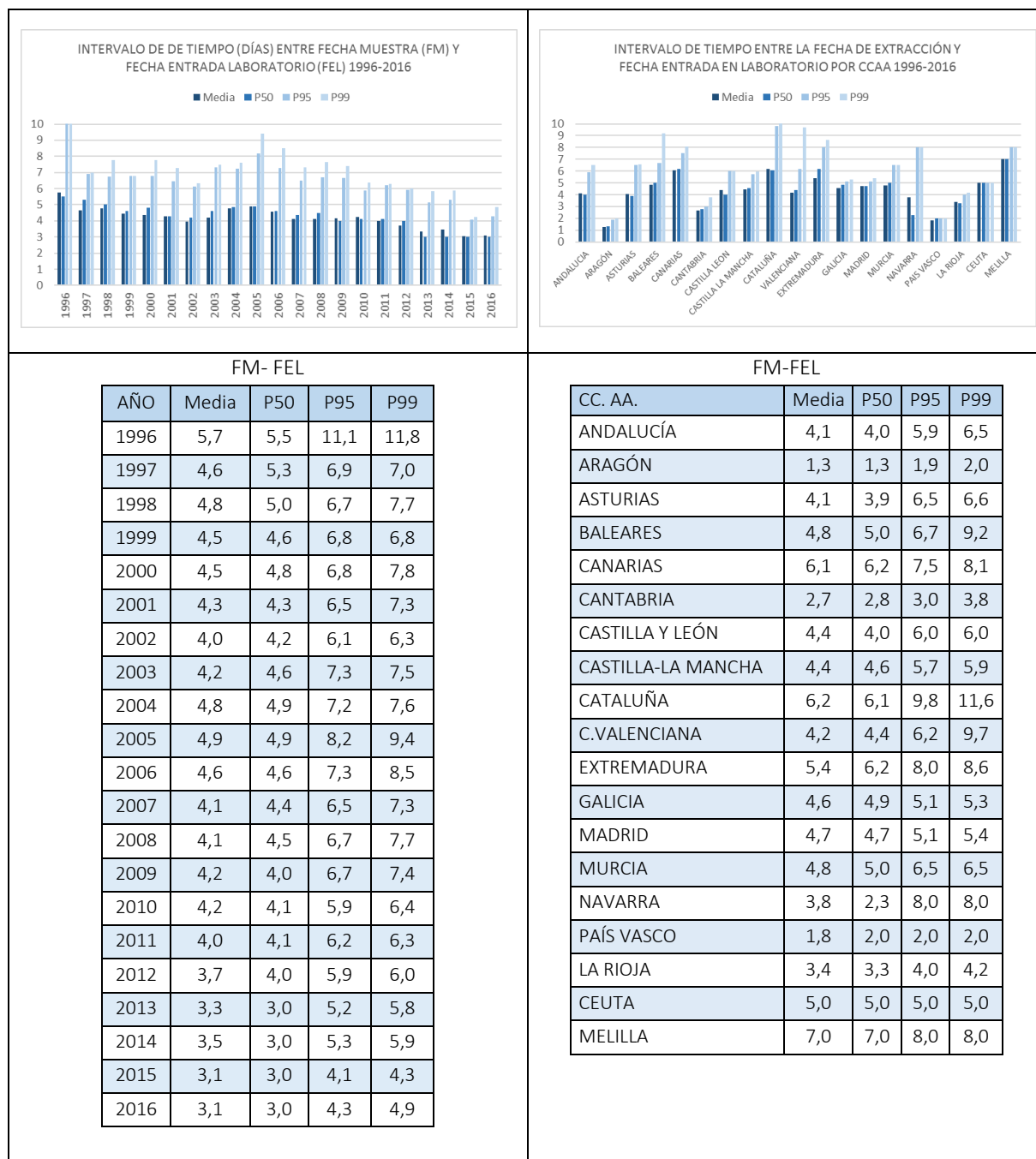
2.6.4. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LA FECHA DE EXTRACCIÓN Y LA ENTRADA EN LABORATORIO (FM-FEL). PERIODO 1996-2016

En esta etapa, se solicitó la media, mediana, mínimo y máximo, expresado en días de vida, del intervalo de tiempo transcurrido desde la fecha de toma de muestra (FM) y la fecha de entrada en el laboratorio (FEL). Días empleados en el transporte de la muestra (FM-FEL).

De los datos recogidos se obtiene el valor promedio del intervalo y los percentiles P50, P95 y P99 en España por año y por CC. AA. y que se recoge a continuación.

TABLA 2.6.4. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LA FECHA DE EXTRACCIÓN Y LA ENTRADA EN LABORATORIO

FM-FEL



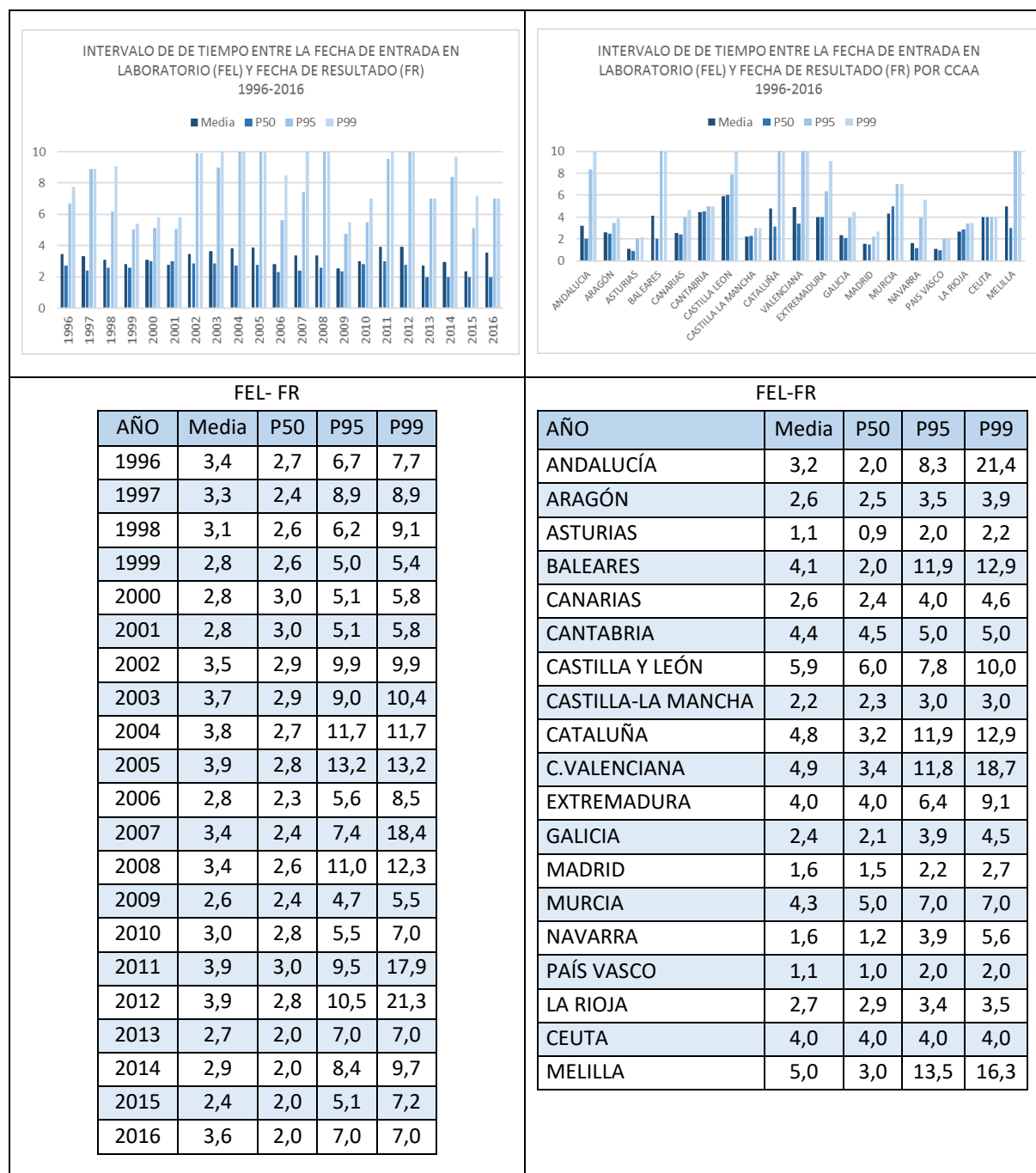
2.6.5. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LA FECHA DE ENTRADA EN LABORATORIO Y FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO (FEL-FR). ETAPA 1996-2016

En esta etapa, se solicitó la media, mediana, mínimo y máximo, expresado en días de vida, del intervalo de tiempo transcurrido desde la fecha de entrada en el laboratorio (FEL) y la obtención del resultado (FR). Días que tarda el laboratorio en la obtención del resultado (FEL-FR).

De los datos recogidos se obtiene el valor promedio del intervalo y los percentiles P50, P95 y P99 en España por año y por CC. AA. y que se recoge a continuación.

TABLA 2.6.5.INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LLEGADA AL LABORATORIO Y OBTENCIÓN DEL RESULTADO

FEL-FR

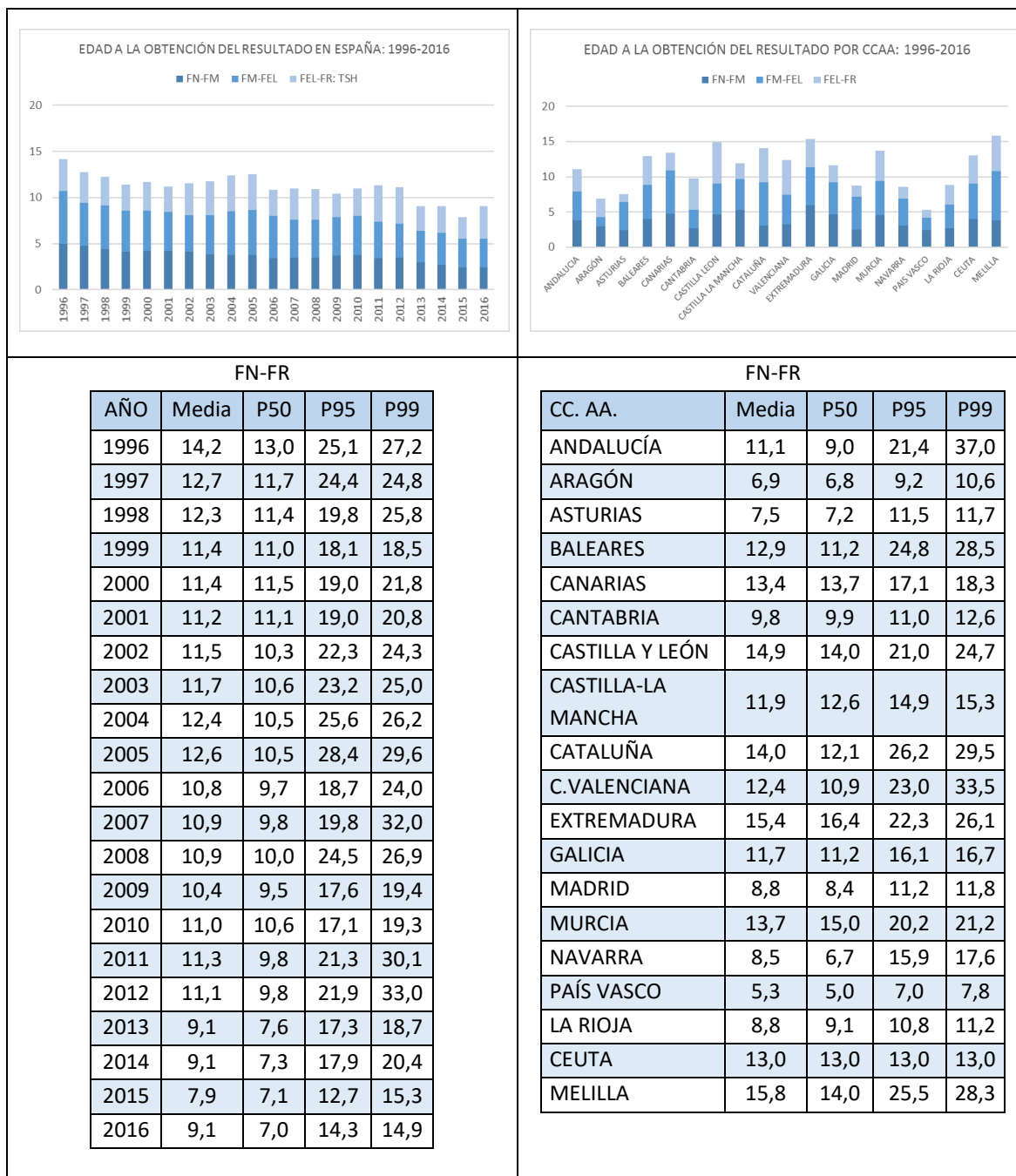


2.6.6. EDAD DEL RECIÉN NACIDO A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO (FN-FR) 1996-2016

La edad del recién nacido a la obtención del resultado se recoge en la *tabla 2.6.5*, expresado como la suma de los intervalos: (FN-FM) + (FM-FEL) + (FEL-FR) = FN-FR.

TABLA 2.6.6. EDAD DEL RECIÉN NACIDO A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO

FN-FR



2.6.7. MUESTRAS NO VÁLIDAS. PERIODO 2000-2016

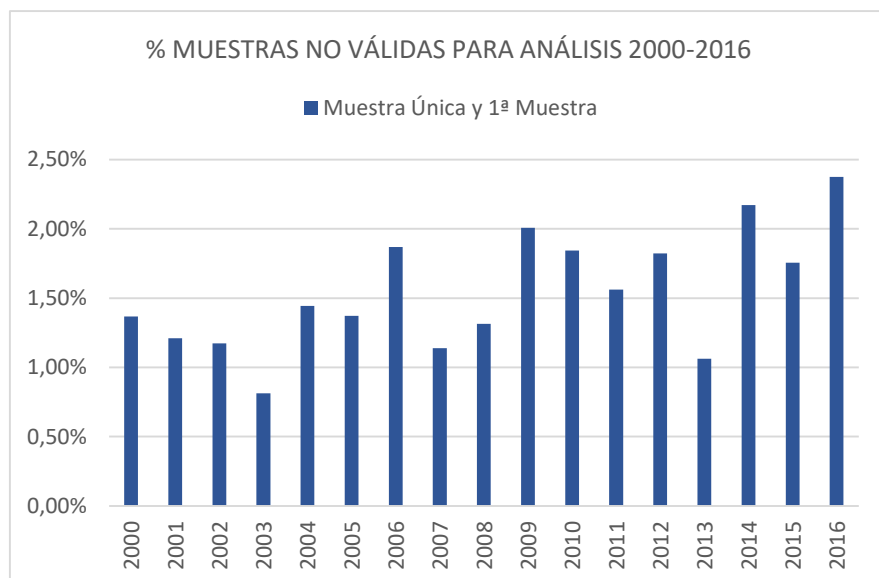
Se presenta en este apartado el porcentaje de muestras no válidas para el análisis TSH. Este indicador se comenzó a recoger a partir del año 2000.

La primera muestra obtenida, sea cual fuere la estrategia (doble/única) y la edad de la obtención, se utilizaba para la medición de TSH. Transcurridos los años e incorporadas nuevas enfermedades en los PCN, aquellos que siguieron con extracción doble, esta primera muestra se utilizaba, además de para el HC, para la detección de HSC, FQ, AF, DB.

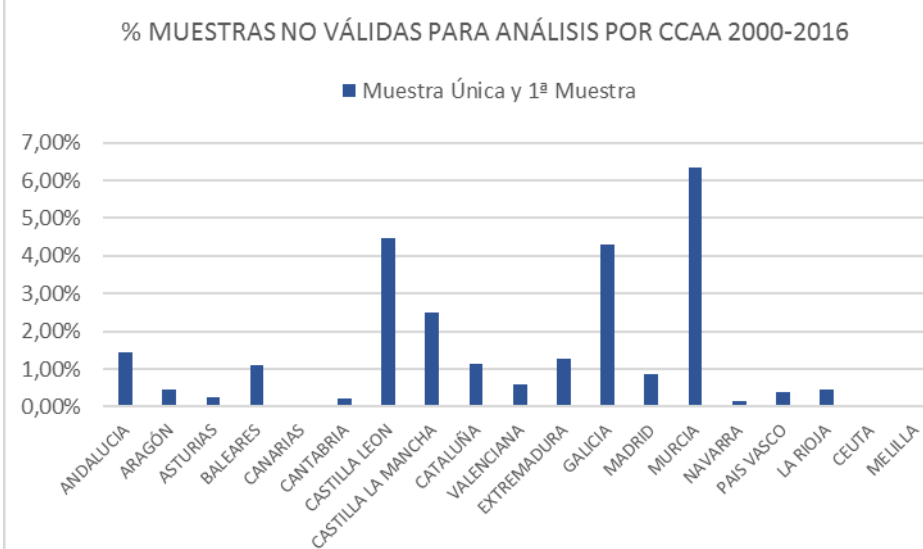
TABLA 2.6.7. PORCENTAJE DE MUESTRAS NO VÁLIDAS PARA EL ANÁLISIS

		2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
ANDALUCÍA	Málaga	0,22%	0,40%	0,19%	0,65%	0,36%	NC	0,42%	2,45%	0,41%	0,74%	0,37%	1,36%	1,34%	NC	1,12%	1,16%	1,19%
	Granada	0,04%	0,15%	0,23%	0,38%	0,61%	0,09%	0,14%	0,14%	CERRADO								
	Sevilla HVM	0,35%	NC	NC	NC	NC	NC	1,88%	0,76%	CERRADO								
	Sevilla HVR	2,38%	2,27%	2,00%	1,96%	3,04%	CERRADO			0,31%	2,72%	3,17%	3,34%	4,45%	3,08%	2,96%	0,30%	8,70%
ARAGÓN	Zaragoza HMS	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	0,22%	NC	NC	NC	0,17%	0,08%	0,15%	NC
	Zaragoza HCU	NC	0,32%	0,32%	0,97%	NC	0,60%	0,78%	0,93%	NC	NC	NC	CERRADO					
ASTURIAS	Oviedo	0,17%	1,07%	0,81%	0,07%	0,01%	0,09%	NC	NC	NC	0,02%	0,11%	0,25%	0,09%	0,09%	NC	NC	NC
BALEARES	Barcelona / Palma	0,87%	0,96%	1,47%	1,59%	1,49%	0,00%	2,77%	1,54%	1,62%	2,11%	0,87%	0,53%	0,69%	0,41%	0,29%	0,19%	NC
CANARIAS	La Laguna	0,01%	0,06%	0,09%	0,11%	0,06%	0,08%	0,04%	0,09%	0,08%	0,11%	0,08%	0,04%	0,02%	0,02%	0,02%	0,04%	0,00%
CANTABRIA	Santander	0,26%	0,29%	0,16%	0,04%	0,04%	0,10%	0,06%	0,14%	0,18%	0,80%	0,09%	0,38%	0,43%	0,13%	0,07%	0,09%	0,62%
CASTILLA y LEON	Valladolid	2,18%	2,47%	3,04%	NC	4,43%	NC	11,47%	NC	NC	NC	NC	1,32%	0,66%	0,49%	14,06%	NC	NC
CASTILLA LA MANCHA	Talavera	0,78%	0,65%	1,07%	1,28%	3,16%	2,15%	1,42%	1,35%	1,87%	2,37%	3,05%	2,84%	2,16%	2,68%	3,69%	4,85%	7,26%
CATALUÑA	Barcelona	0,51%	0,37%	0,36%	0,35%	1,70%	2,03%	1,48%	1,31%	1,50%	1,93%	1,92%	0,71%	0,77%	1,18%	1,86%	0,74%	0,65%
C.VALENCIANA	Alicante	0,76%	0,94%	0,42%	0,24%	0,21%	0,10%	0,20%		0,18%	0,13%	0,36%	0,27%	0,20%	0,13%	0,31%	CERRADO	
	Valencia	3,42%	3,46%	NC	0,36%	NC	0,41%	0,33%	0,54%	0,80%	0,22%	0,36%	0,40%	1,75%	0,00%	0,28%	0,40%	0,18%
EXTREMADURA	Badajoz	2,53%	0,60%	3,39%	NC	NC	NC	2,35%	1,78%	0,92%	NC	0,14%	0,28%	NC	0,11%	NC	1,22%	0,57%
GALICIA	Santiago	6,31%	5,29%	4,07%	2,60%	3,00%	4,53%	5,28%	2,29%	4,02%	4,69%	5,57%	NC	5,21%	3,87%	3,76%	3,78%	4,53%
MADRID	Madrid	0,20%	0,30%	0,25%	0,22%	0,33%	0,49%	0,36%	0,25%	0,40%	1,62%	2,47%	2,14%	1,17%	1,35%	1,23%	1,13%	0,98%
MURCIA	Murcia	2,72%	2,75%	3,62%	2,21%	2,23%	8,55%	3,77%	3,35%	7,06%	12,37%	10,80%	10,90%	10,11%	5,11%	6,85%	11,78%	3,65%
NAVARRA	Pamplona	NC	0,65%	0,24%	0,10%	NC	NC	NC	NC	0,10%	0,06%	0,04%	0,07%	0,07%	0,00%	0,13%	NC	NC
PAIS VASCO	Bilbao	0,90%	0,75%	0,44%	0,69%	0,99%	0,72%	0,47%	0,20%	0,28%	NC	0,10%	0,14%	0,04%	0,19%	0,13%	0,14%	0,17%
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS	NC	0,47%	0,12%	0,84%	NC	0,65%	0,42%	1,13%	NC	NC	NC	NC	NC	0,14%	0,10%	0,36%	NC
CEUTA	Sevilla HVR	NO SE DISPONE DE DATOS																
MELILLA	Murcia	NO SE DISPONE DE DATOS																
		1,37%	1,21%	1,17%	0,81%	1,44%	1,37%	1,87%	1,14%	1,31%	2,01%	1,84%	1,56%	1,82%	1,06%	2,17%	1,76%	2,37%

TABLA 2.6.7 BIS. MUESTRAS NO VÁLIDAS PARA EL ANÁLISIS POR AÑO Y CC. AA.



AÑO	%
2000	1,37
2001	1,21
2002	1,17
2003	0,81
2004	1,44
2005	1,37
2006	1,87
2007	1,14
2008	1,31
2009	2,01
2010	1,84
2011	1,56
2012	1,82
2013	1,06
2014	2,1
2015	1,76
2016	2,37



CC. AA.	%
ANDALUCÍA	1,45
ARAGÓN	0,45
ASTURIAS	0,26
BALEARES	1,09
CANARIAS	0,06
CANTABRIA	0,23
CASTILLA Y LEÓN	4,46
CASTILLA-LA MANCHA	2,51
CATALUÑA	1,14
C.VALENCIANA	0,60
EXTREMADURA	1,26
GALICIA	4,30
MADRID	0,88
MURCIA	6,34
NAVARRA	0,15
PAÍS VASCO	0,40
LA RIOJA	0,47
CEUTA	1,45
MELILLA	0,45

2.7. CASOS DETECTADOS HC

Se presentan en este apartado los casos que han sido detectados por los laboratorios de cribado neonatal de las distintas CC. AA. a lo largo de los años. Desde el inicio del cribado de HC hasta el año 2016, los datos recogidos fueron cambiando y aumentando. Así desde los inicios de los programas hasta el año 1992 solo se comunicaban los casos detectados sin distinción etiopatogénica. Durante los años 1993, 1994 y 1995 se recogieron los casos diferenciando entre aquellos HC permanentes y HC transitorios. Fue a partir de 1996 cuando se solicitó la etiopatogenia de cada caso detectado, edad a la detección y el nivel de TSH ($\mu\text{UI/mL}$ sangre en papel) a la detección.

Por ello la información de los casos se resume en 3 periodos:

- 1º Periodo Inicio-1992: casos detectados por CC. AA. y recogidos en la *tabla 2.7.1*.
- 2º Periodo 1993-1995: casos detectados, diferenciando los casos permanentes y los casos transitorios, recogidos en la *tabla 2.7.2*.
- 3º Periodo 1996-2016: casos detectados por CC. AA. y recogidos en la *tabla 2.7.3*.

En el 3º periodo (1996-2016) se recogieron: el diagnóstico etiopatogénico, la edad a la detección del caso y los niveles de TSH $\mu\text{UI/mL}$ sangre en papel obtenidos a la detección.

Todos los casos detectados se han agrupados (35) según el esquema siguiente:

HIPOTIROIDISMO PRIMARIO PERMANENTE

DISGENESIAS

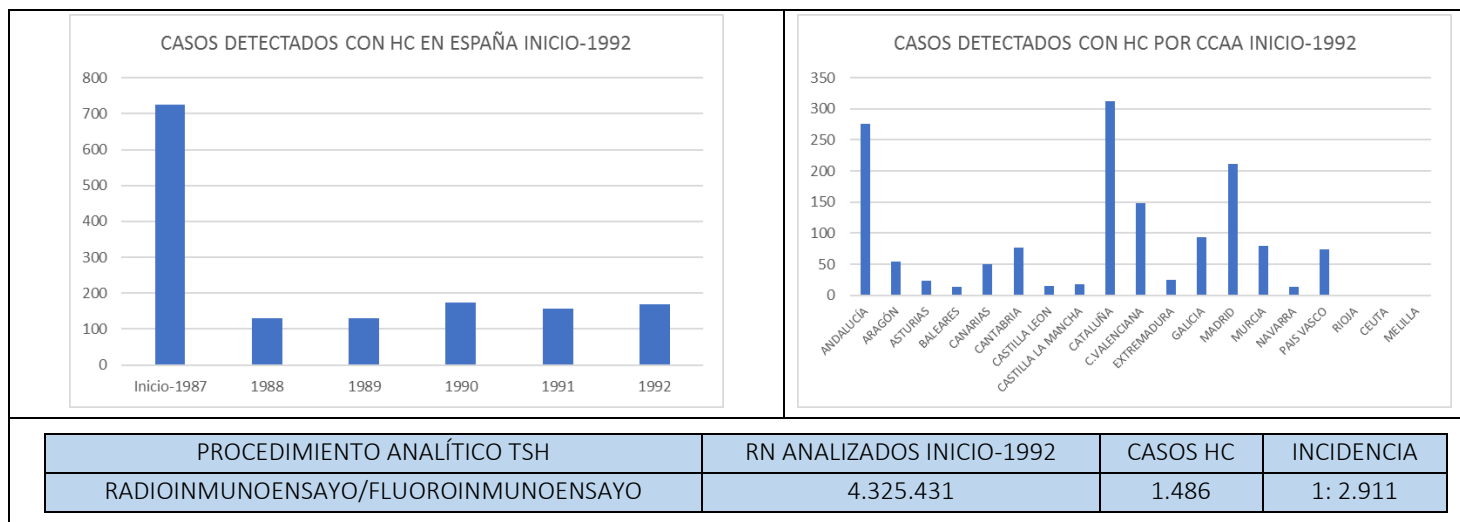
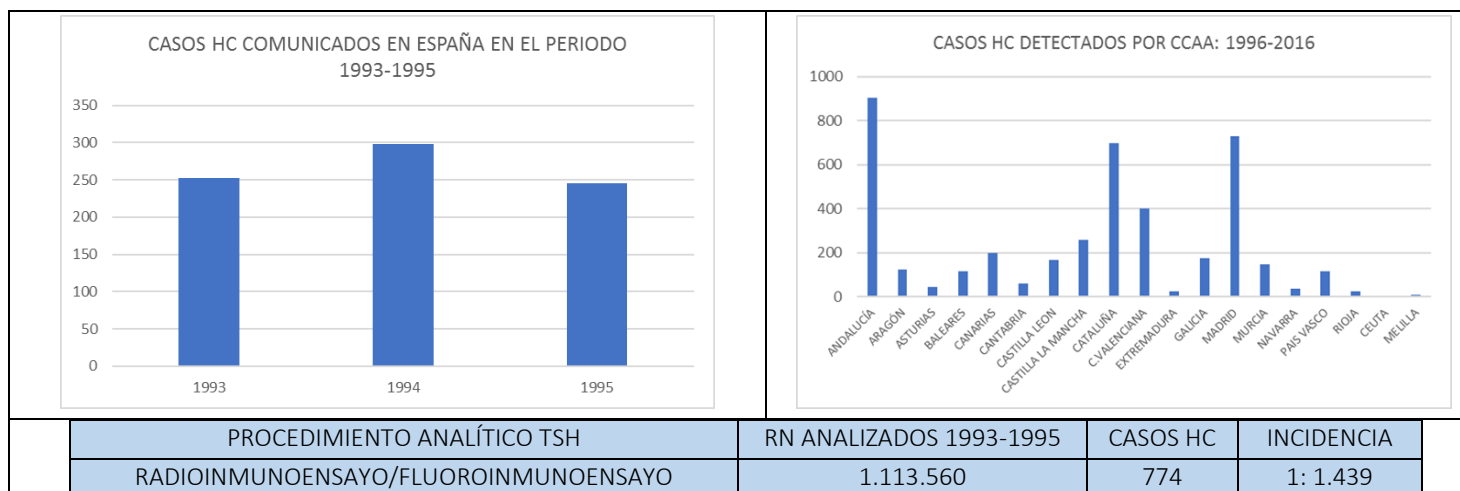
- Agenesias
- Ectopias
- Hipoplasias

DISHORMONOGÉNESIS

CASOS SIN CLASIFICAR

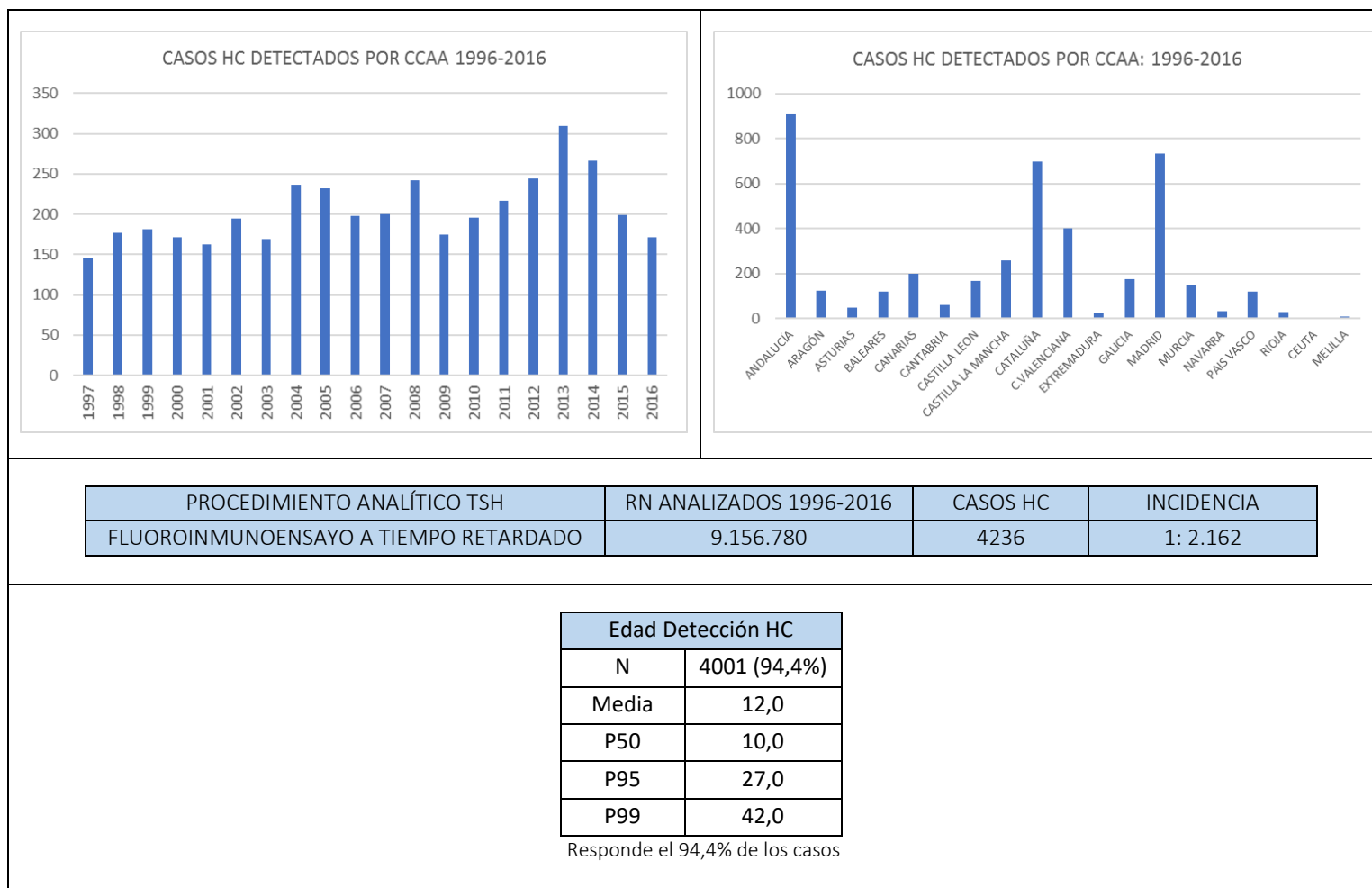
HIPOTIROIDISMO PRIMARIO TRANSITORIO

iatrogenias, déficit de yodo, inmunológicos

2.7.1. CASOS HC DETECTADOS EN EL PERIODO: INICIO-1992**TABLA 2.7.1. CASOS HC DETECTADOS EN EL PERIODO DESDE EL INICIO HASTA 1992, POR AÑO Y CC. AA.****2.7.2. CASOS HC DETECTADOS EN EL PERIODO: 1993-1995****TABLA 2.7.2. CASOS HC DETECTADOS EN EL PERIODO 1993-1995, POR AÑO Y CC. AA.**

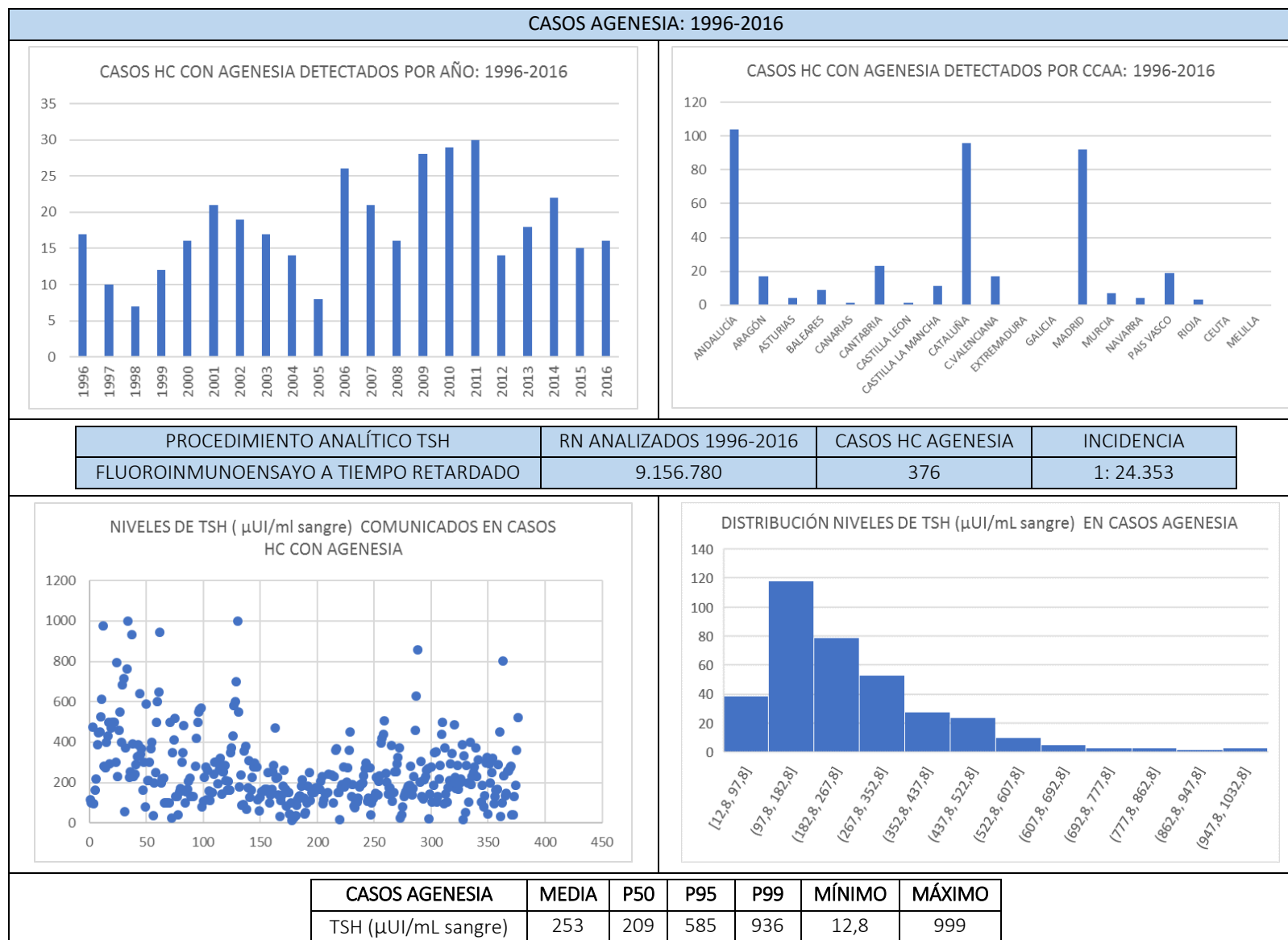
2.7.3. CASOS HC DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016

TABLA 2.7.3. CASOS HC EN ESPAÑA EN EL PERIODO 1996-2016

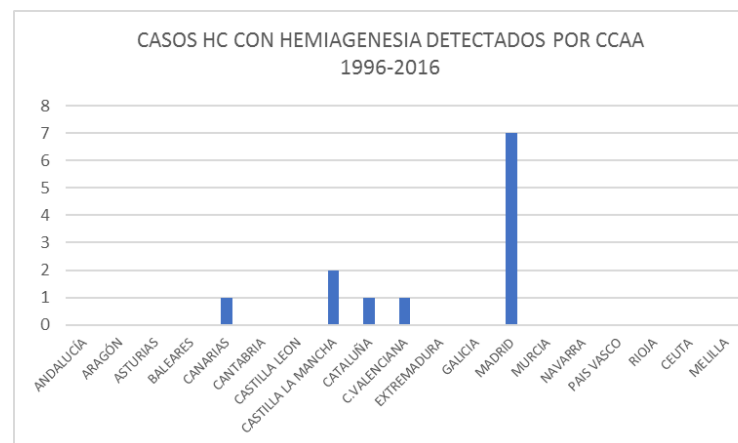
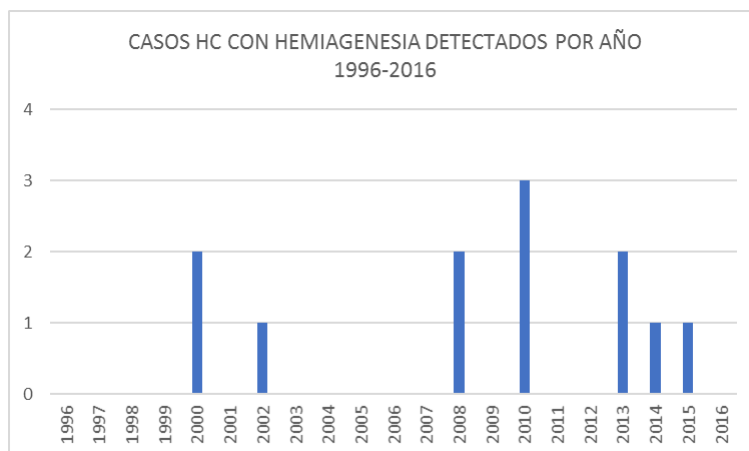


2.7.4. HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO PRIMARIO PERMANENTE (PERIODO 1996-2016)

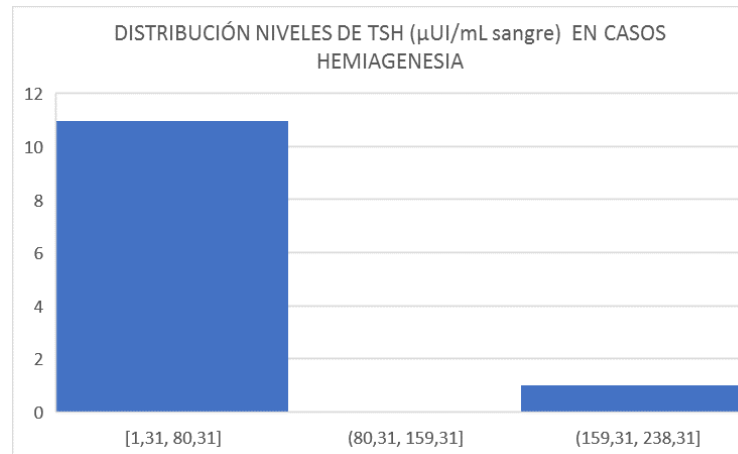
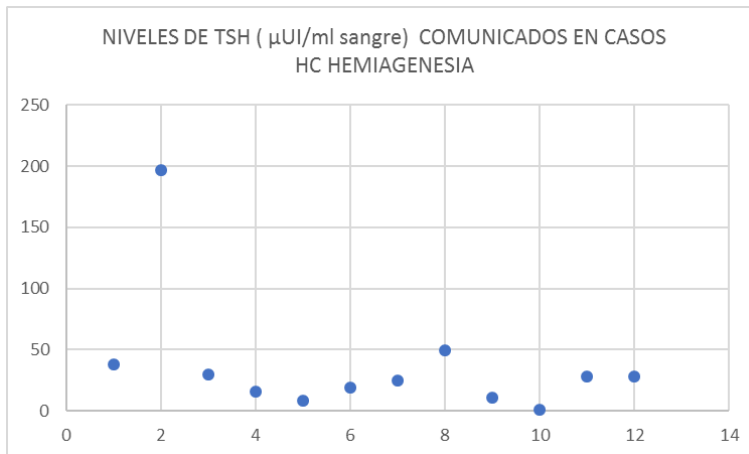
DISGENESIAS



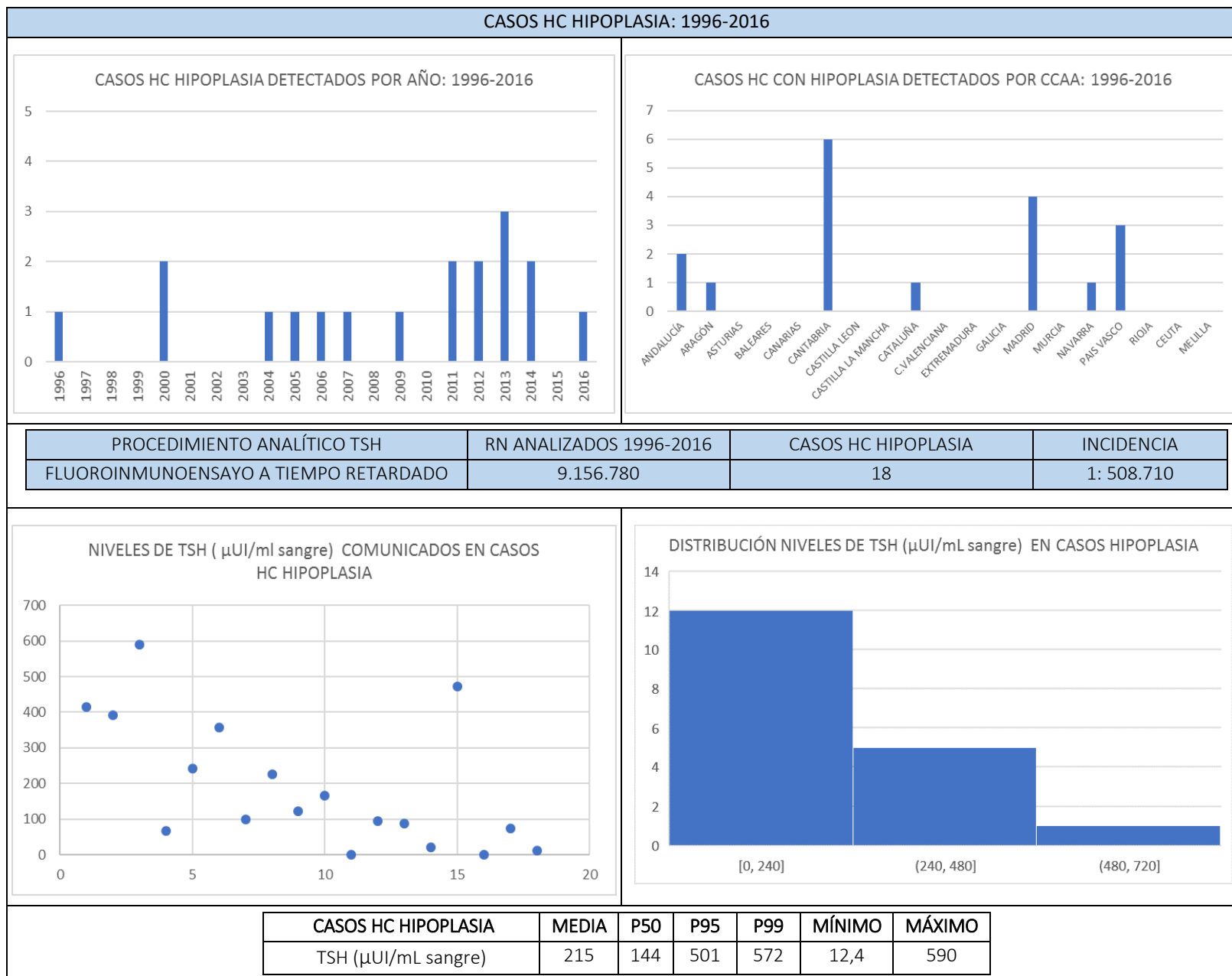
CASOS HC HEMIAGENESIA: 1996-2016



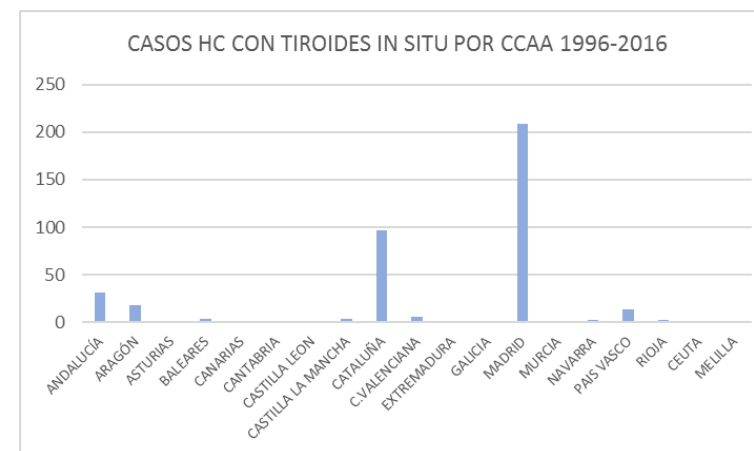
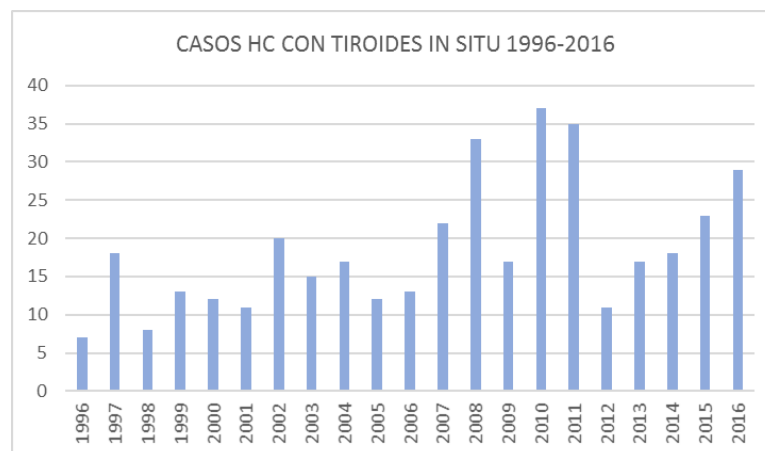
PROCEDIMIENTO ANALÍTICO TSH	RN ANALIZADOS 1996-2016	CASOS HC HEMIAGENESIA	INCIDENCIA
FLUOROINMUNOENSAYO A TIEMPO RETARDADO	9.156.780	12	1:



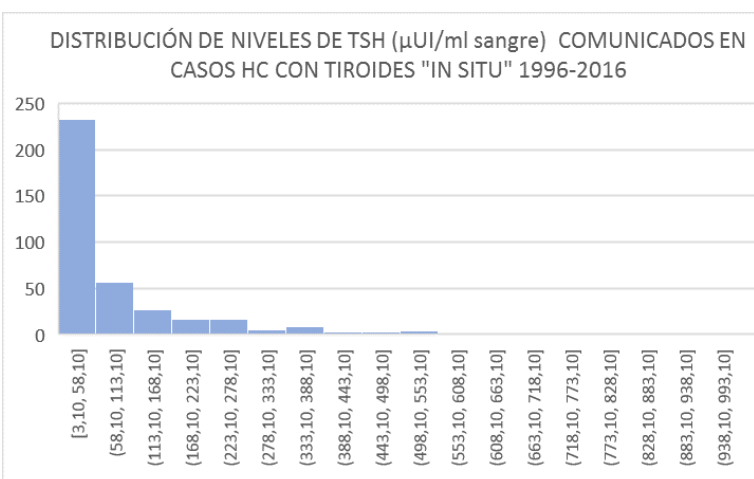
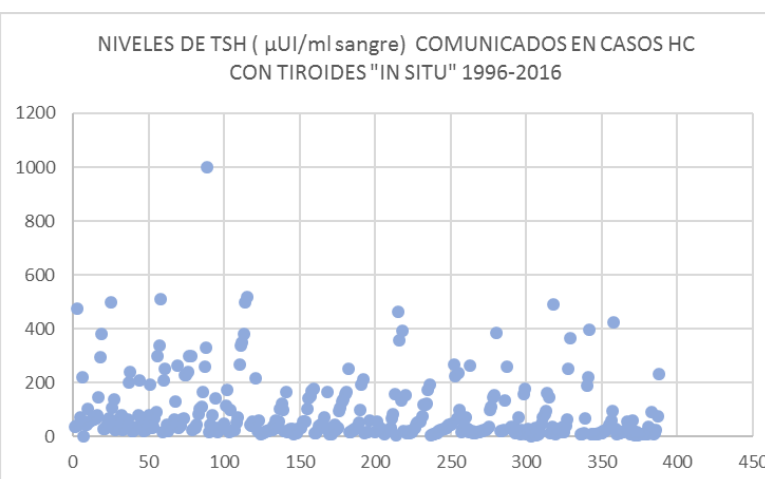
CASOS AGENESIA	MEDIA	P50	P95	P99	MÍNIMO	MÁXIMO
TSH ($\mu\text{UI/ml}$ sangre)	37,7	26,5	116,1	180,8	1,3	197



CASOS HC HIPOPLASIA DETECTADOS CON TIROIDES "IN SITU": 1996-2016

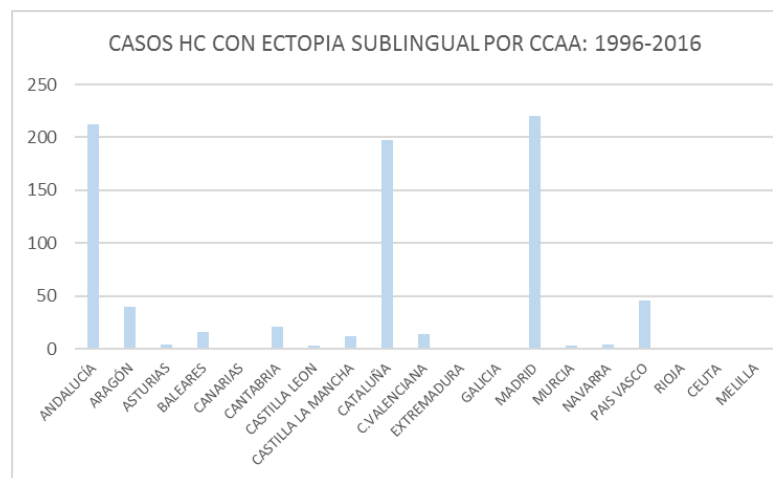
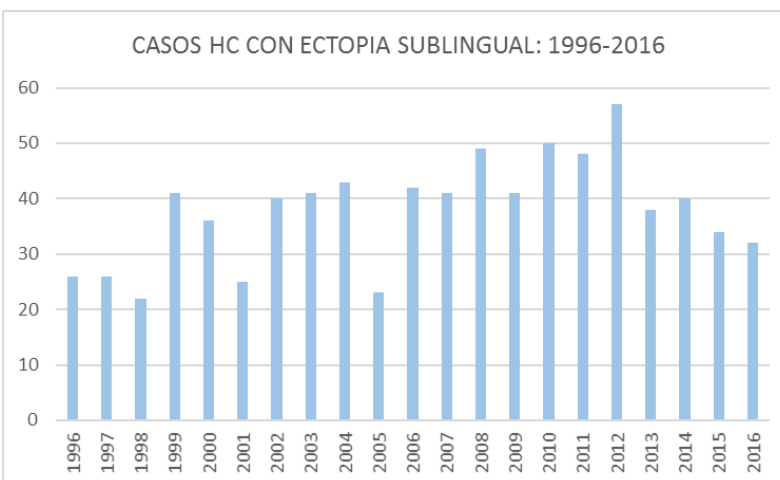


PROCEDIMIENTO ANALÍTICO TSH	RN ANALIZADOS 1996-2016	CASOS TIROIDES IN SITU	INCIDENCIA
FLUOROINMUNOENSAYO A TIEMPO RETARDADO	9.156.780	388	1: 23.600

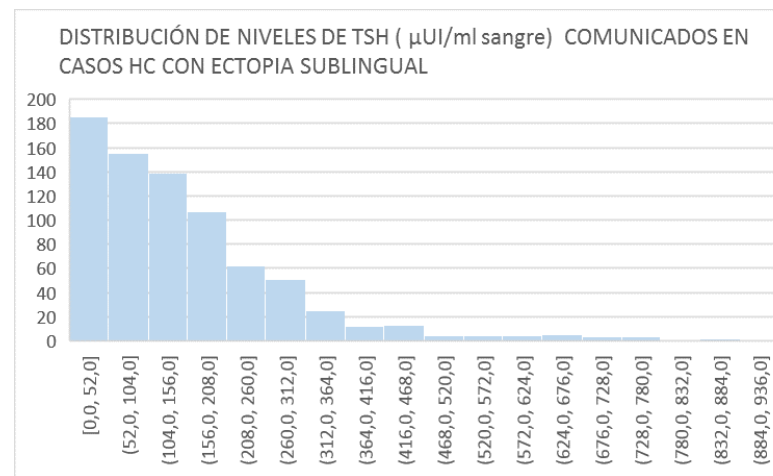
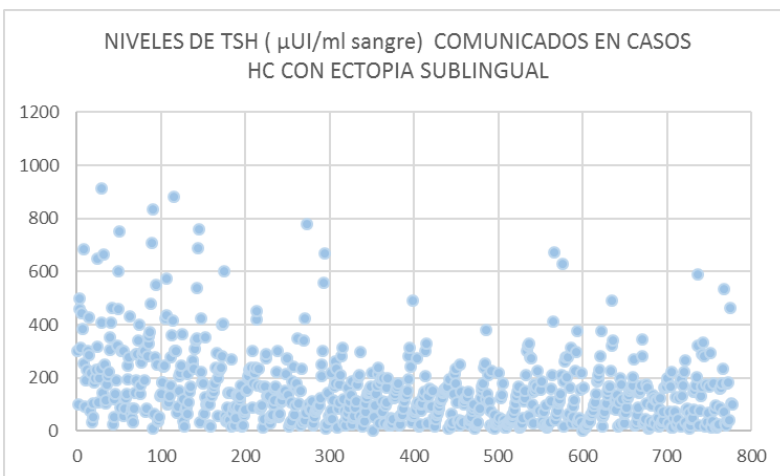


CASOS TIROIDES "IN SITU"	MEDIA	P50	P95	P99	MÍNIMO	MÁXIMO
TSH ($\mu\text{UI}/\text{mL}$ sangre)	85,0	39,0	334	500	6,6	999

CASOS HC ECTOPIA SUBLINGUAL 1996-2016



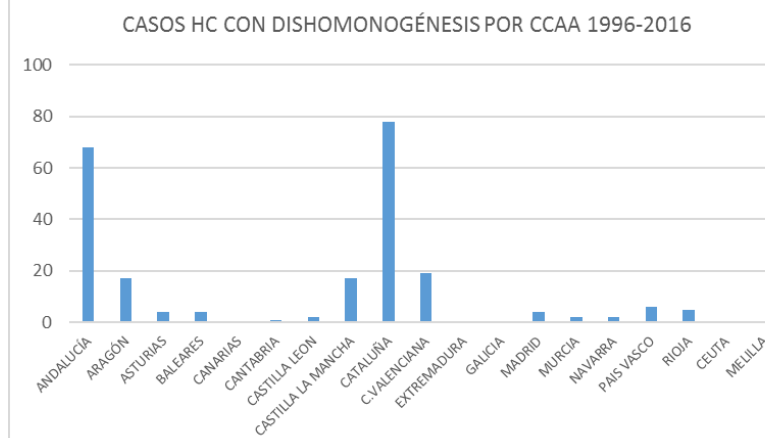
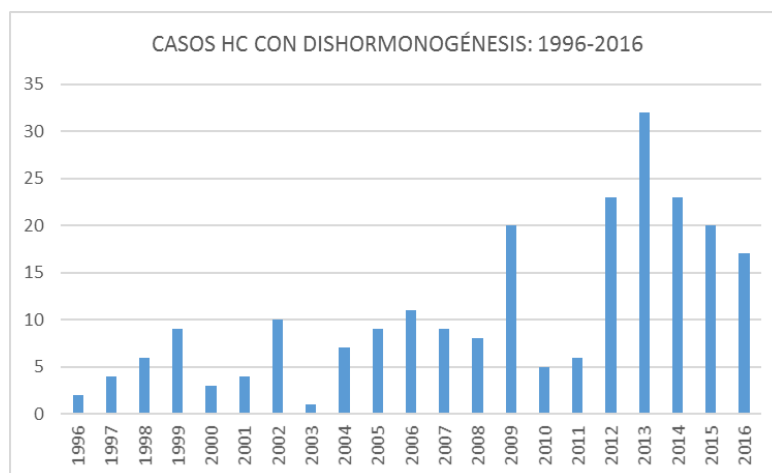
PROCEDIMIENTO ANALÍTICO TSH	RN ANALIZADOS 1996-2016	CASOS HC ECTOPIA SUBLINGUAL	INCIDENCIA
FLUOROINMUNOENSAYO A TIEMPO RETARDADO	9.156.780	795	1: 11.518



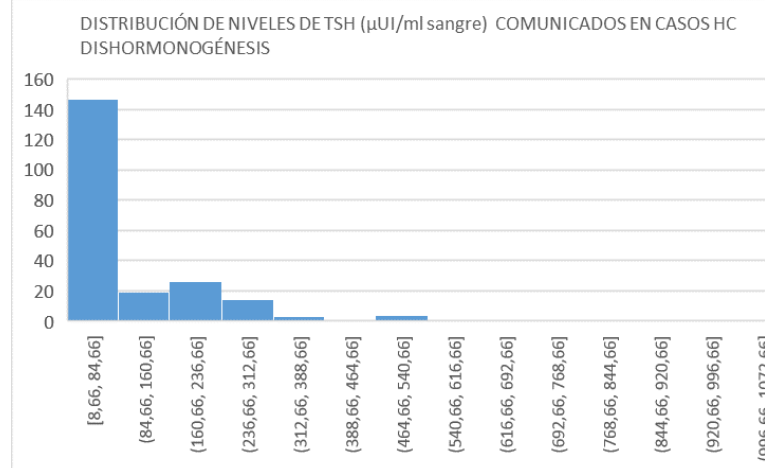
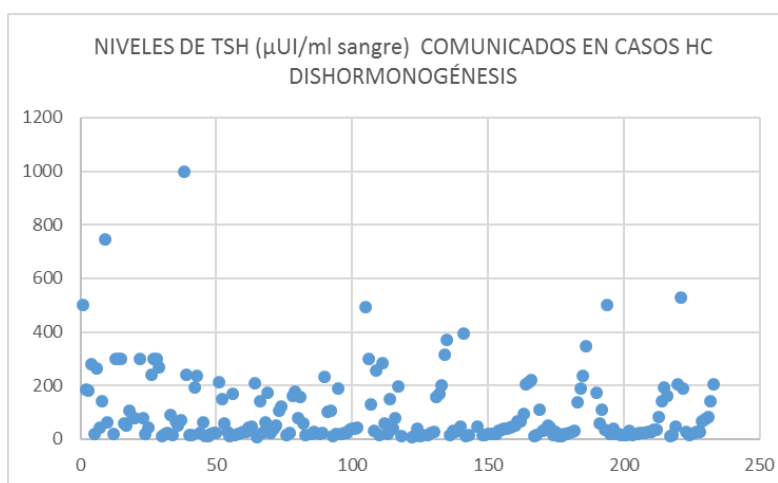
CASOS ECTOPIA SUBLINGUAL	MEDIA	P50	P95	P99	MÍNIMO	MÁXIMO
TSH (μ UI/mL sangre)	154	123	417	685	9,2	913

DISHORMONOGÉNESIS

CASOS DETECTADOS CON DISHORMONOGÉNESIS. 1996-2016

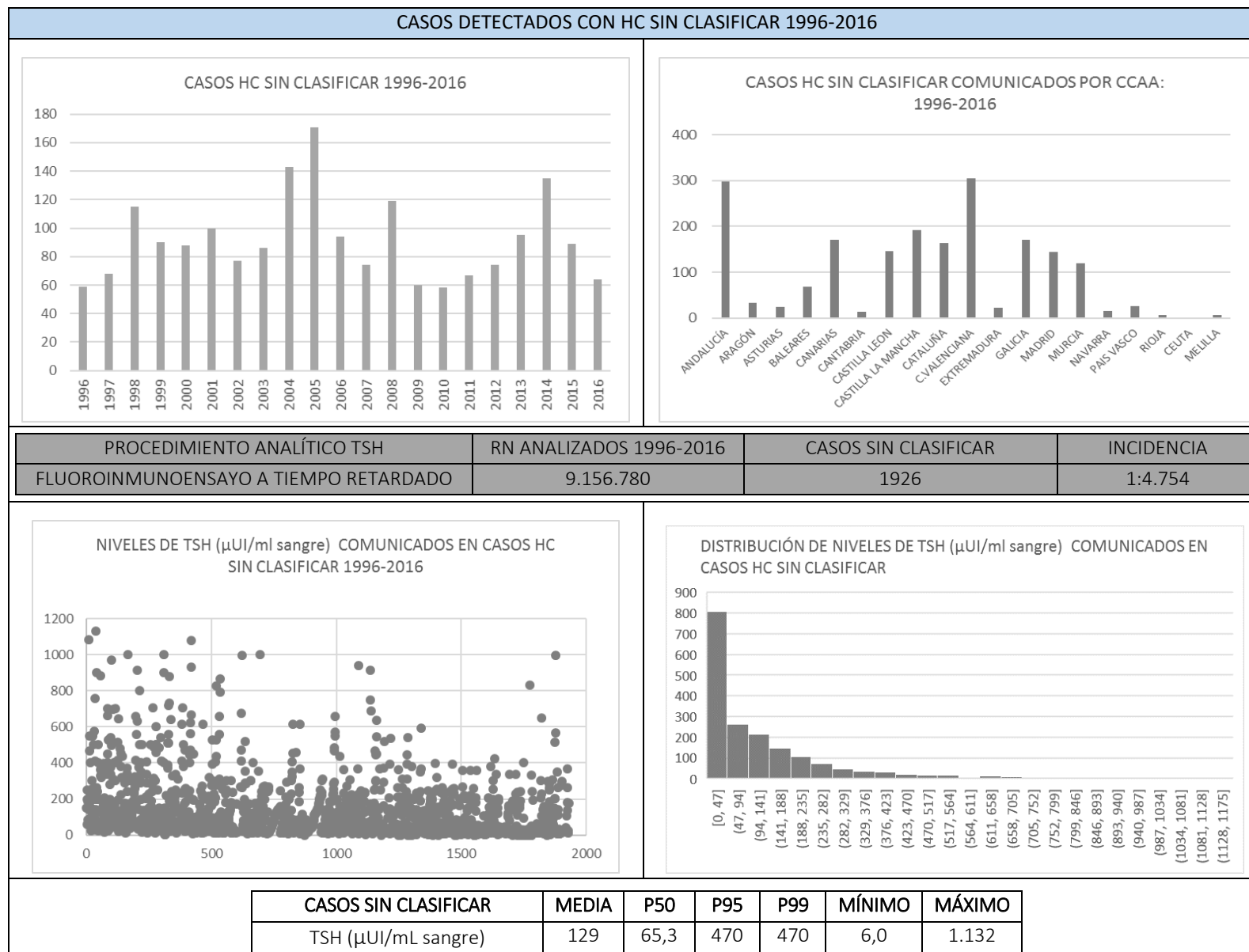


PROCEDIMIENTO ANALÍTICO TSH	RN ANALIZADOS 1996-2016	CASOS DISHORMONOGÉNESIS	INCIDENCIA
FLUOROINMUNOENSAYO A TIEMPO RETARDADO	9.156.780	229	1: 39.986

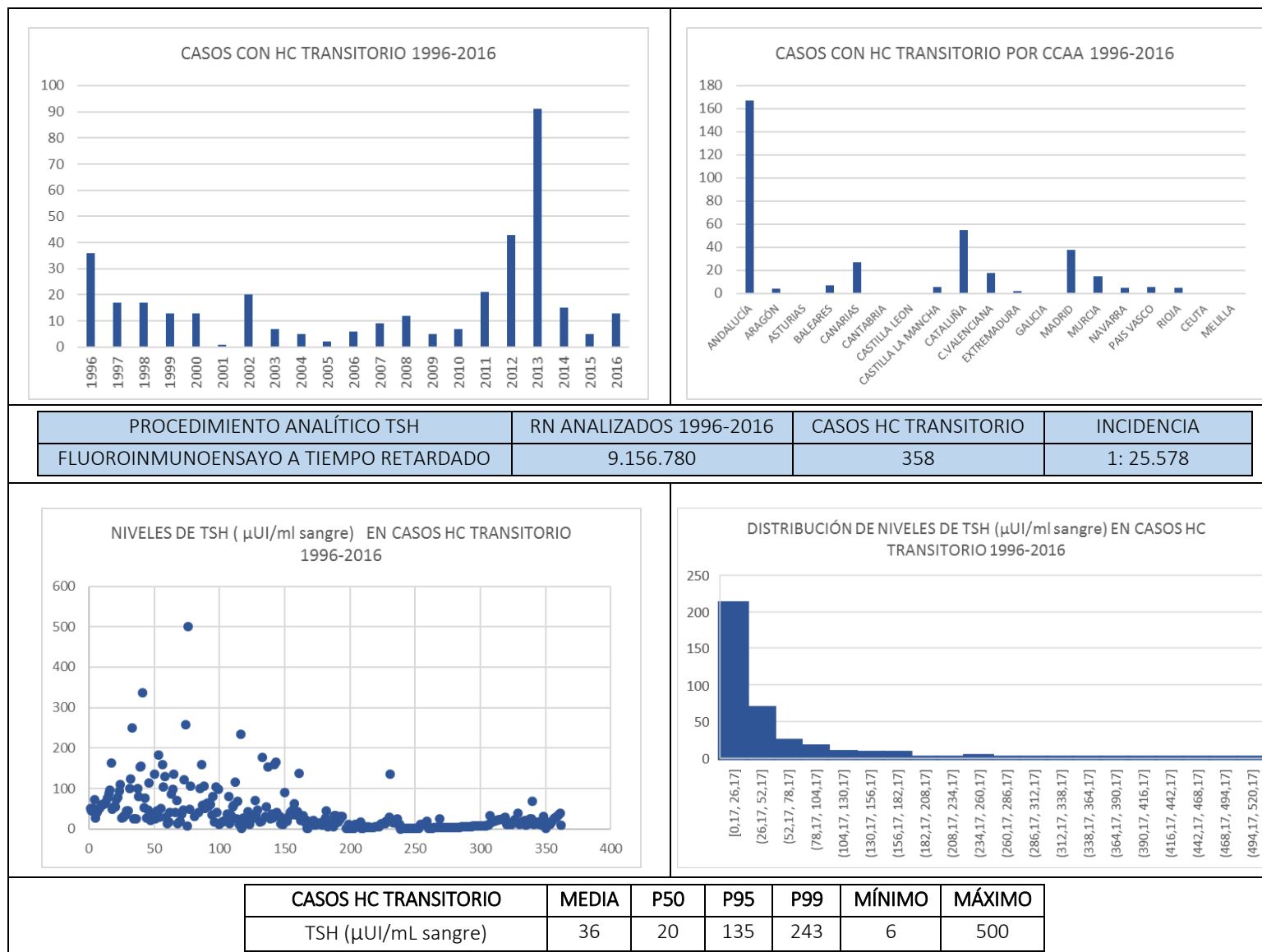


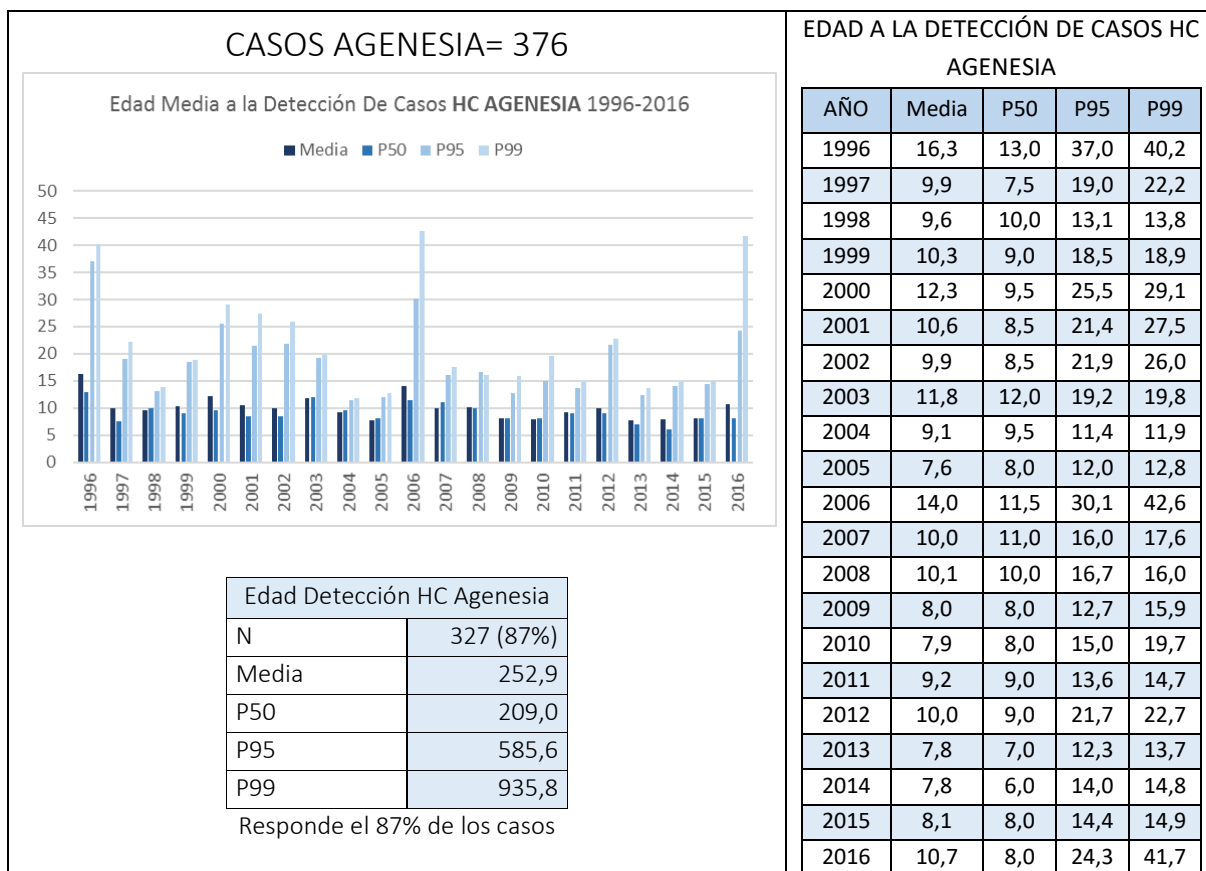
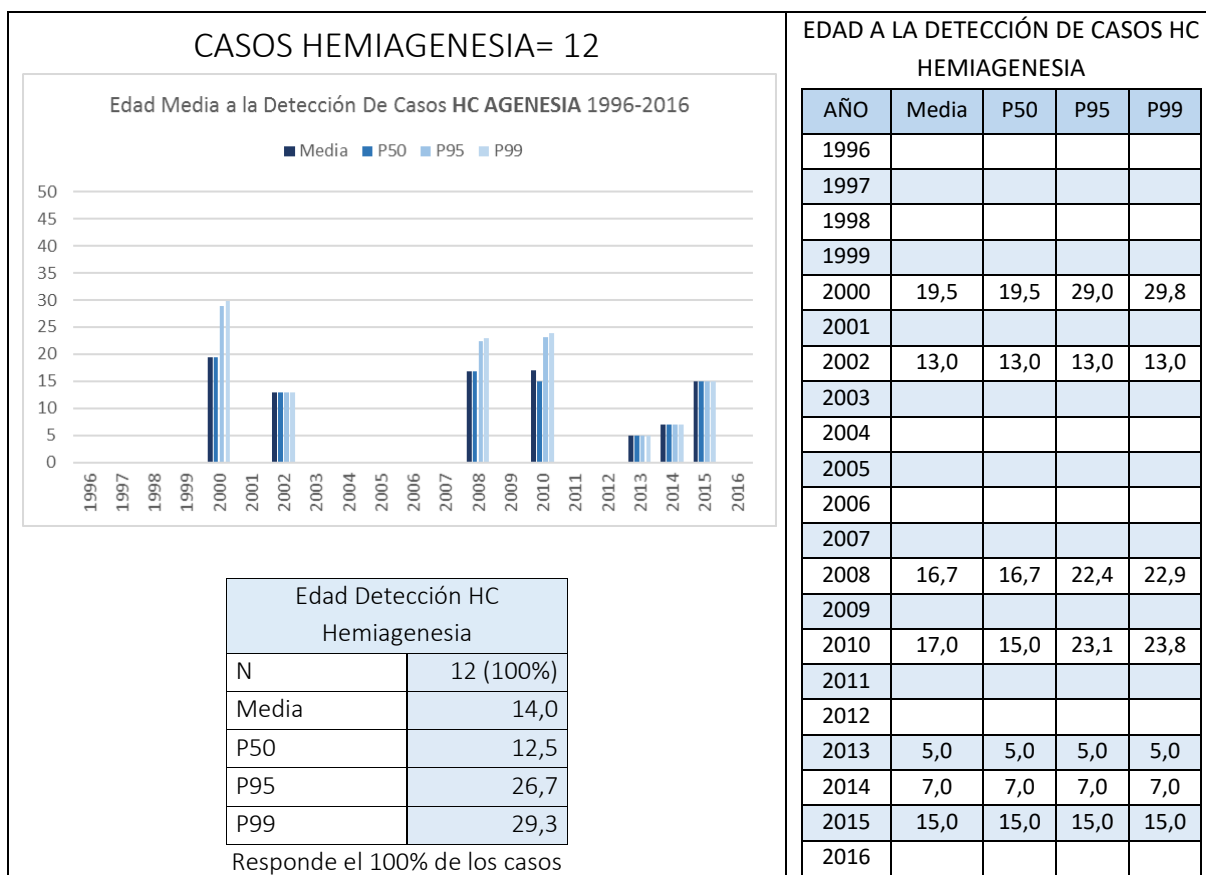
CASOS DISHORMONOGÉNESIS	MEDIA	P50	P95	P99	MÍNIMO	MÁXIMO
TSH (μ UI/mL sangre)	98,2	41,0	417	524	8,7	1000

CASOS SIN CLASIFICAR

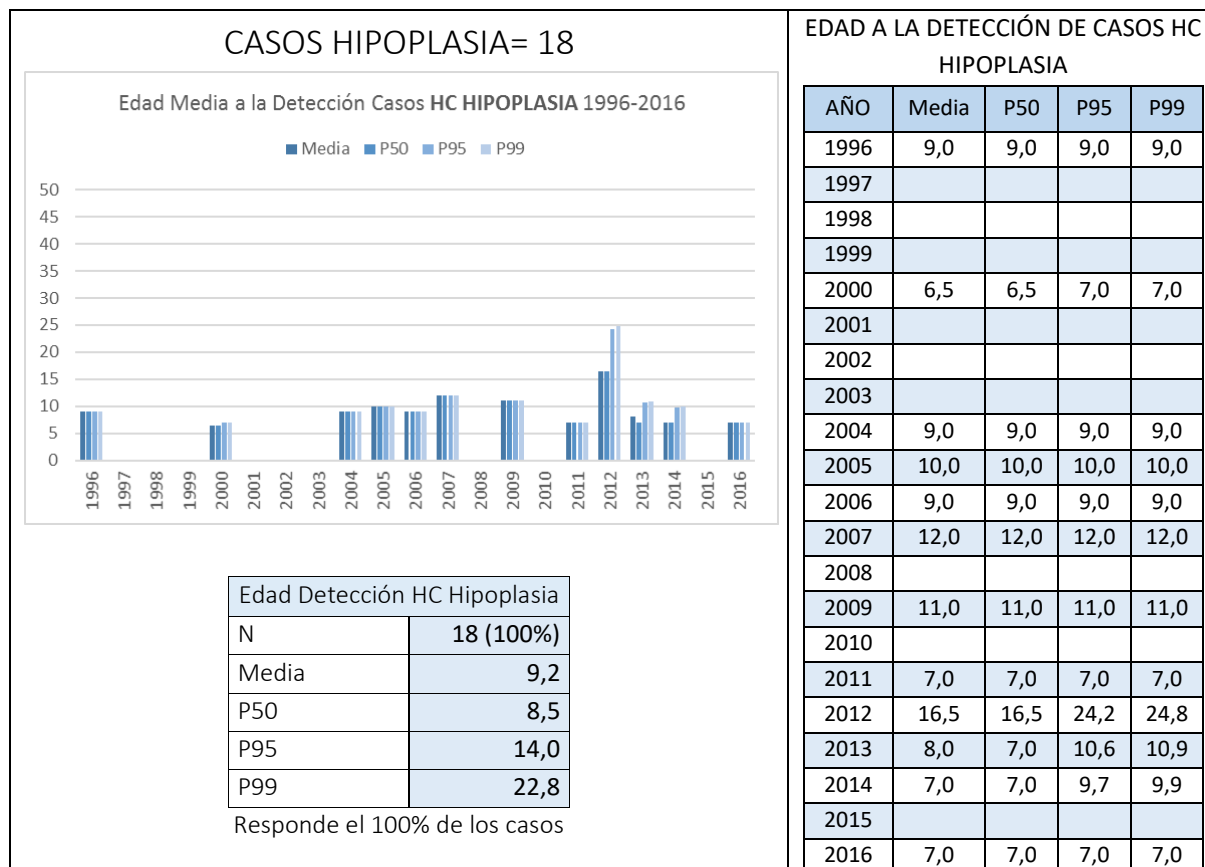


2.7.3. HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO PRIMARIO TRANSITORIO (PERIODO 1996-2016)

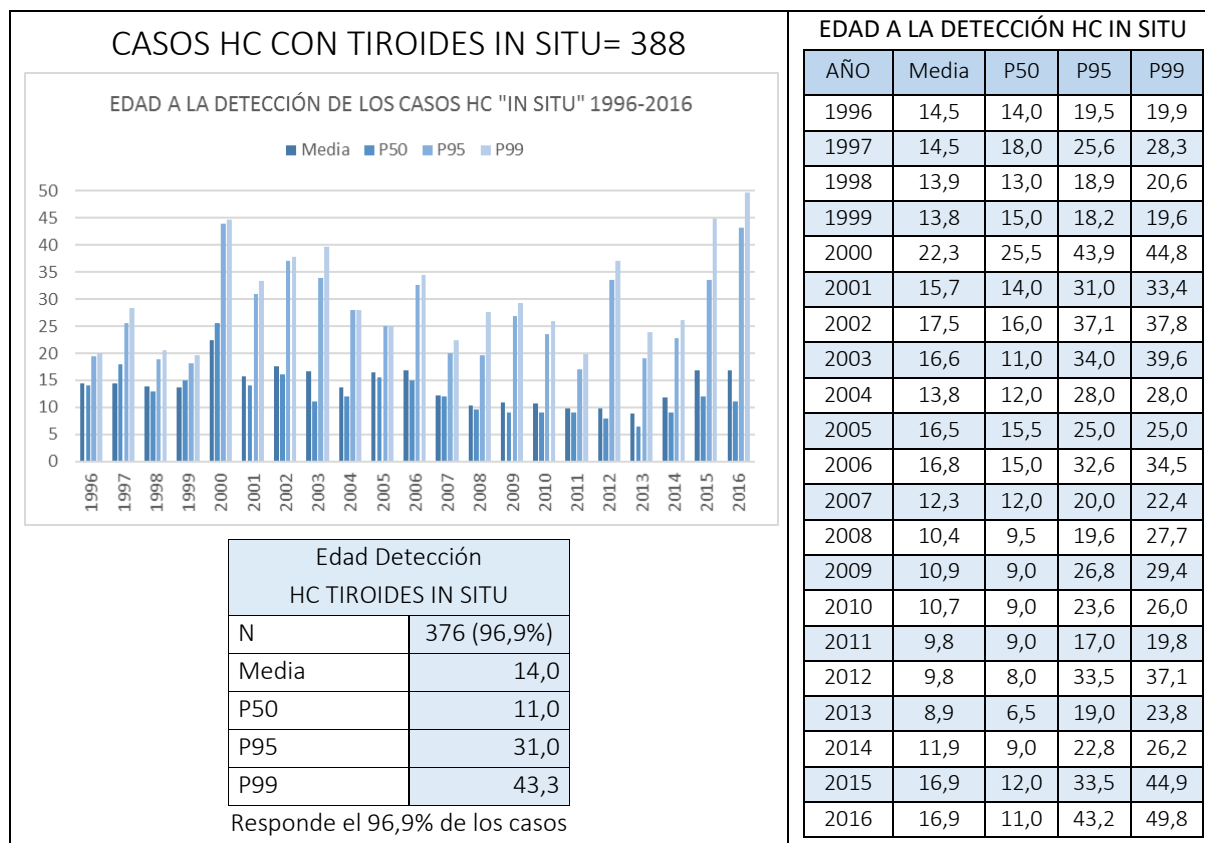


2.8. EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS HIPOTIROIDISMO PRIMARIO PERMANENTE**2.8.1. EDAD A LA DETECCIÓN CASOS HC AGENESIA 1996-2016****2.8.2. EDAD A LA DETECCIÓN CASOS HC HEMIAGENESIA 1996-2016**

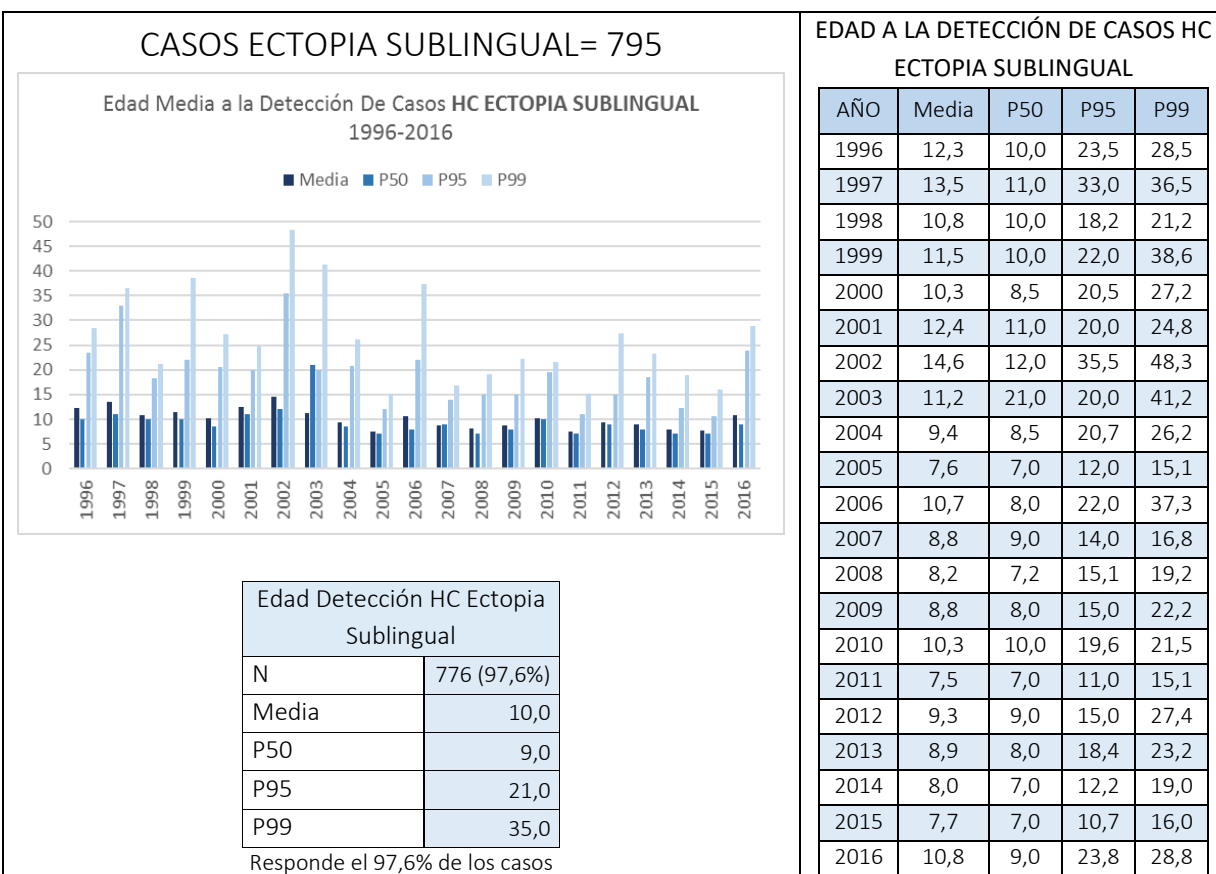
2.8.3. EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS HC HIPOPLASIA 1996-2016



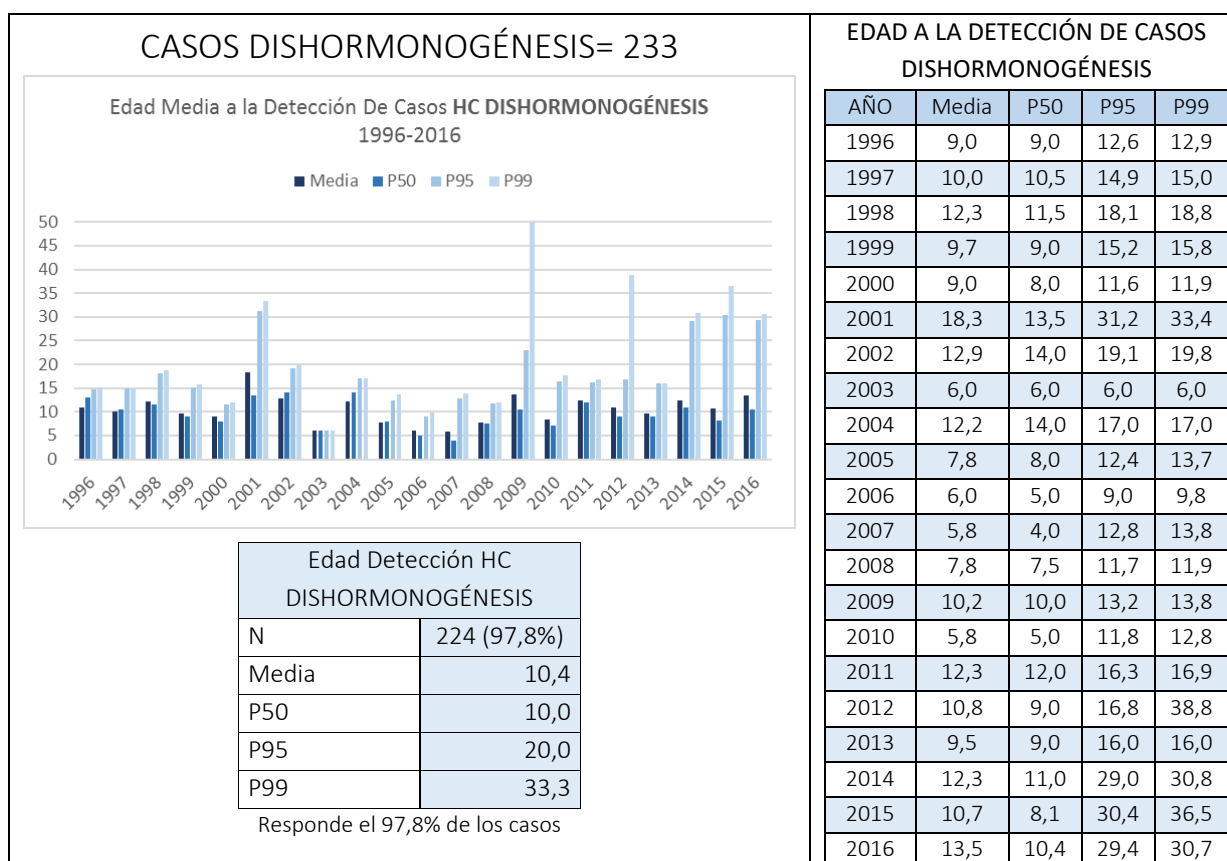
2.8.4. EDAD A LA DETECCIÓN CASOS HC CON TIROIDES IN SITU 1996-2016

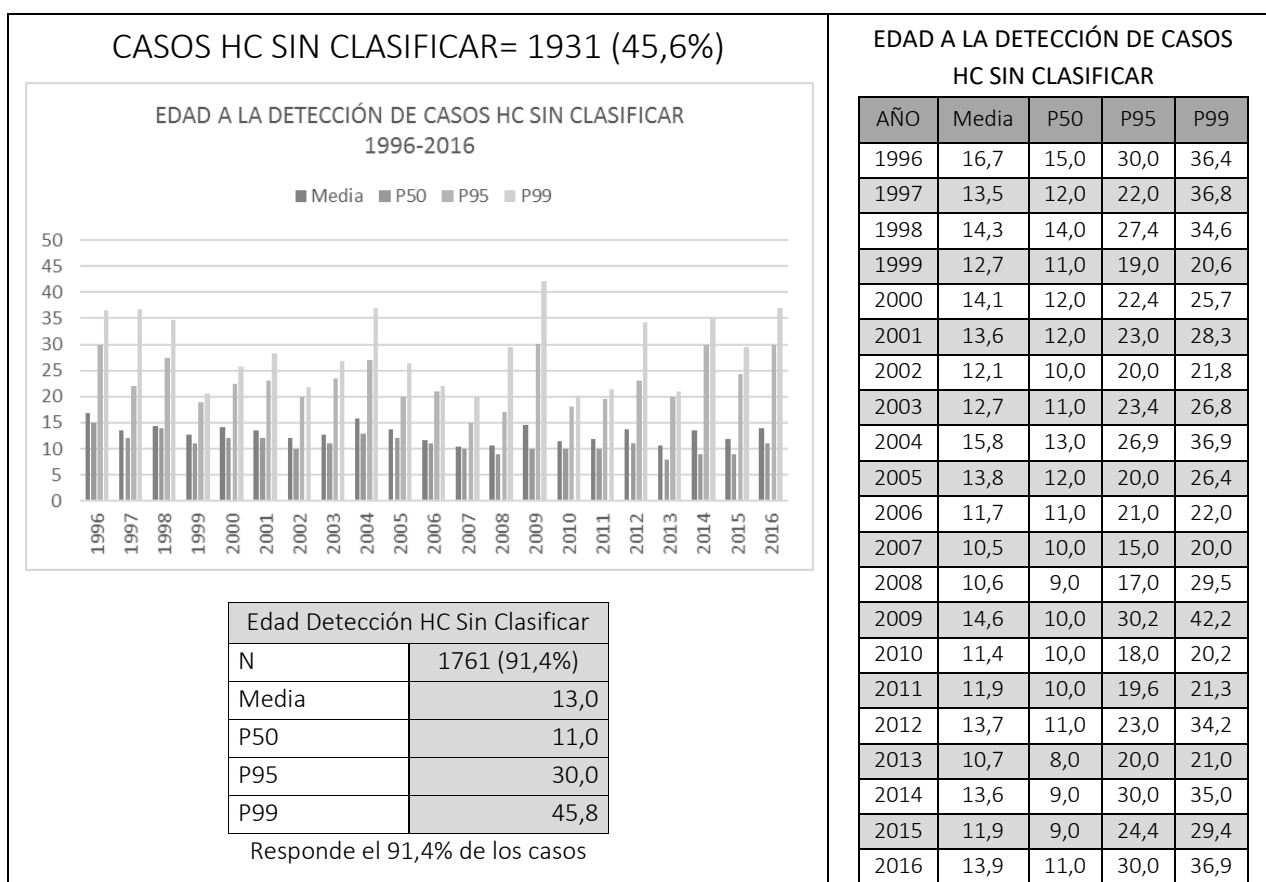
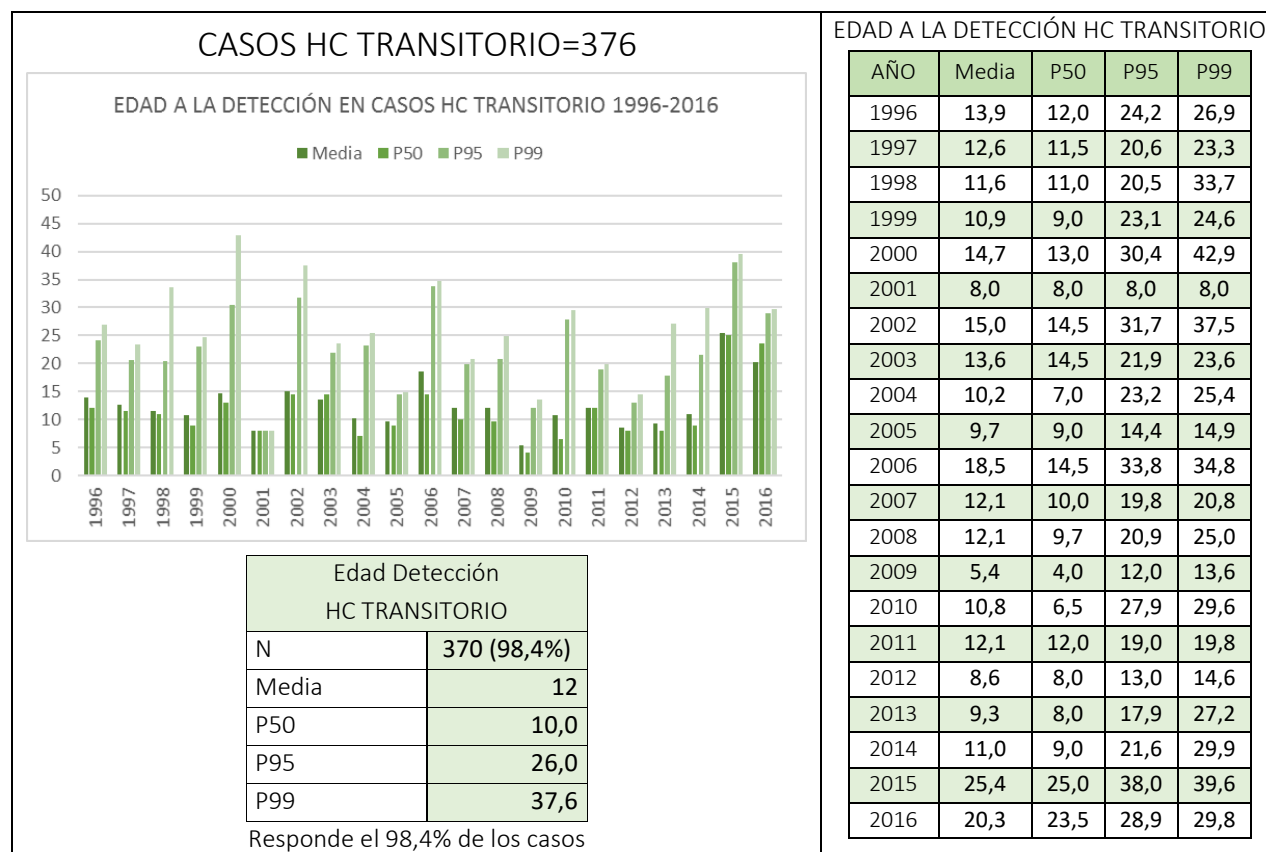


2.8.5. EDAD A LA DETECCIÓN CASOS HC ECTOPIA SUBLINGUAL PERIODO 1996-2016



2.8.6. EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS HC DISHORMONOGÉNESIS 1996-2016



2.8.7. EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS HC SIN CLASIFICAR 1996-2016**2.9. EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS HIPOTIROIDISMO PRIMARIO TRANSITORIO**

2.10. RESUMEN DE CASOS HC DETECTADOS EN ESPAÑA DESDE EL INICIO HASTA 2016

			HC DETECTADOS	
Periodo 1	AÑO	RN ANALIZADOS	Casos	Incidencia
	Inicio-1987	2.377.625	724	1:3.307
	1988	370.440	131	1:2.876
	1989	371.605	130	1:2.921
	1990	380.778	175	1:2.221
	1991	381.768	158	1:2.469
	1992	388.067	168	1:2.358
	Inicio-1992	4.325.431	1.486	1:2.911
Periodo 2	AÑO	RN ANALIZADOS	Casos	Incidencia
	1993	387.655	252	1: 1.678
	1994	367.331	298	1: 1.232
	1995	358.574	245	1: 1.463
	1993-1995	1.113.560	795	1: 1.439
Periodo 3	AÑO	RN ANALIZADOS	Casos	Incidencia
	1996	359.933	150	1:2.399
	1997	373.458	146	1:2.557
	1998	365.682	177	1:2.066
	1999	380.249	181	1:2.101
	2000	399.703	171	1:2.337
	2001	406.916	163	1:2.496
	2002	421.022	194	1:2.170
	2003	443.405	169	1:2.624
	2004	452.125	235	1:1.924
	2005	472.588	232	1:2.037
	2006	484.958	199	1:2.437
	2007	496.449	200	1:2.482
	2008	524.925	241	1:2.178
	2009	497.790	176	1:2.828
	2010	490.584	197	1:2.490
	2011	476.682	218	1:2.187
	2012	456.315	244	1:1.870
	2013	427.081	308	1:1.387
	2014	412.696	266	1:1.551
	2015	408.988	200	1:2.045
	2016	405.240	169	1:2.398
	1996-2016	9.156.789	4236	1:2.161

Durante el periodo 1, solo se recogieron los casos detectados con HC permanente. Ya en el periodo 2 se diferenciaron los casos HC permanente de los HC transitorios y a lo largo del periodo 3 (1996-2016) se solicitó el diagnóstico de los casos detectados tal y como se recoge en las tablas 2.14; 2.15; 2.16 y 2.17.

Del total de los 4236 casos detectados en el 3^{er} periodo, 3761 presentaron HC permanente, 399 fueron HC transitorio. De los 76 casos restantes, 20 fueron hipertirotropinemia transitoria, 14 casos prematuros, 5 éxitus, 9 casos falsos positivos (FP2) y 28 casos con otras patologías asociadas.

Asimismo, se han comunicado 4 casos con HC central.

2.11. CASOS HC PERMANENTE CLASIFICADOS POR DIAGNÓSTICO EN EL PERIODO: 1996-2016

AÑO	RN ANALIZADOS	AGENESIA	HEMIAGENESIA	HIPOPLASIA	TIROIDES IN SITU	ECTOPIA	DISHORMONO - GÉNESIS	SIN CLASIFICAR	TOTAL CASOS	INCIDENCIA
1996	359.933	17	0	1	7	26	3	59	113	1:3.185
1997	373.458	10	0	0	18	26	4	68	126	1:2.964
1998	365.682	7	0	0	8	22	6	115	158	1:2.314
1999	380.249	12	0	0	13	41	10	90	166	1:2.291
2000	399.703	16	2	2	12	36	3	88	159	1:2.514
2001	406.916	21	0	0	11	25	4	100	161	1:2.527
2002	421.022	19	1	0	20	40	12	77	169	1:2.491
2003	443.405	17	0	0	15	41	1	87	161	1:2.754
2004	452.125	14	0	1	17	43	7	143	225	1:2.009
2005	472.588	8	0	1	12	23	9	171	224	1:2.110
2006	484.958	26	0	1	13	42	11	94	187	1:2.593
2007	496.449	21	0	1	22	41	9	74	168	1:2.955
2008	524.925	16	2	0	33	49	9	119	228	1:2.302
2009	497.790	28	0	1	17	41	23	60	170	1:2.928
2010	490.584	29	3	0	37	50	5	61	185	1:2.652
2011	476.682	30	0	2	35	48	7	67	189	1:2.522
2012	456.315	14	0	2	11	57	24	74	182	1:2.507
2013	427.081	18	2	3	17	38	32	95	205	1:2.083
2014	412.696	22	1	2	18	40	24	135	242	1:1.705
2015	408.988	15	1	0	23	34	20	89	182	1:2.247
2016	405.240	16	0	1	29	32	18	65	161	1:2.517
1996-2016	9.156.789	376	12	18	388	795	241	1.931	3761	1:2.435

2.12. CASOS HC PERMANENTE CLASIFICADOS POR DIAGNÓSTICO y CC. AA. EN EL PERIODO: 1996-2016

	RN ANALIZADOS	AGENESIA	HEMIAGENESIA	HIPOPLASIA	IN SITU	ECTOPIA	DISHORMONO- GÉNESIS	SIN CLASIFICAR	TODOS LOS CASOS PERMANENTE	INCIDENCIA
ANDALUCÍA	1.843.051	102	0	2	31	212	70	301	718	1: 2.567
ARAGÓN	237.400	16	0	1	18	40	18	33	126	1: 1.884
ASTURIAS	137.692	4	0	0	1	4	4	24	37	1: 3.721
BALEARES	216.217	9	0	0	4	16	4	69	102	1: 2.120
CANARIAS	392.304	0	1	0	0	0	0	171	172	1: 2.281
CANTABRIA	96.999	17	0	6	0	21	1	13	58	1: 1.672
CASTILLA Y LEÓN	385.206	1	0	0	0	3	2	146	152	1: 2.534
CASTILLA-LA MANCHA	362.938	9	2	0	4	12	17	192	236	1: 1.538
CATALUÑA	1.540.585	94	1	1	97	198	80	163	634	1: 2.430
C. VALENCIANA	966.962	16	1	0	6	14	23	306	366	1: 2.642
EXTREMADURA	198.669	0	0	0	0	0	0	23	23	1: 8.638
GALICIA	423.151	0	0	0	0	1	0	171	172	1: 2.460
MADRID	1.408.945	79	7	4	208	220	7	145	670	1: 2.103
MURCIA	349.183	7	0	0	1	3	2	120	133	1: 2.625
NAVARRA	115.297	3	0	1	2	4	2	15	27	1: 4.270
PAÍS VASCO	409.252	16	0	3	14	46	6	26	111	1: 3.687
LA RIOJA	58.439	3	0	0	2	1	5	7	18	1: 3.247
CEUTA	1.123	0	0	0	0	0	0	0	0	
MELILLA	13.367	0	0	0	0	0	0	6	6	1: 2.228
	9.156.789	376	12	18	388	795	241	1.931	3.761	1: 2.435

2.13. CASOS HC TRANSITORIO DETECTADOS EN ESPAÑA EN EL PERIODO 1996-2016

AÑO	RN ANALIZADOS	TRANSITORIO	TIROIDES AUMENTADO	TOTAL CASOS	INCIDENCIA
1996	359.933	37	0	37	1:9.728
1997	373.458	18	4	22	1:16.975
1998	365.682	18	2	20	1:18.284
1999	380.249	14	1	15	1:25.350
2000	399.703	13	1	14	1:28.550
2001	406.916	1	0	1	1:406.916
2002	421.022	22	1	23	1:18.305
2003	443.405	8	0	8	1:55.426
2004	452.125	5	2	7	1:64.589
2005	472.588	3	1	4	1:118.147
2006	484.958	7	0	7	1:69.280
2007	496.449	9	1	10	1:49.645
2008	524.925	12	1	13	1:40.379
2009	497.790	5	0	5	1:99.558
2010	490.584	9	0	9	1:54.509
2011	476.682	22	2	24	1:19.862
2012	456.315	45	2	47	1:9.709
2013	427.081	91	2	93	1:4.592
2014	412.696	17	0	17	1:24.276
2015	408.988	6	3	9	1:45.443
2016	405.240	14	0	14	1:28.946
1996-2016	9.156.789	376	23	399	1:22.949

2.14. CASOS HC TRANSITORIOS DETECTADOS POR CC. AA. EN EL PERIODO: 1996-2016

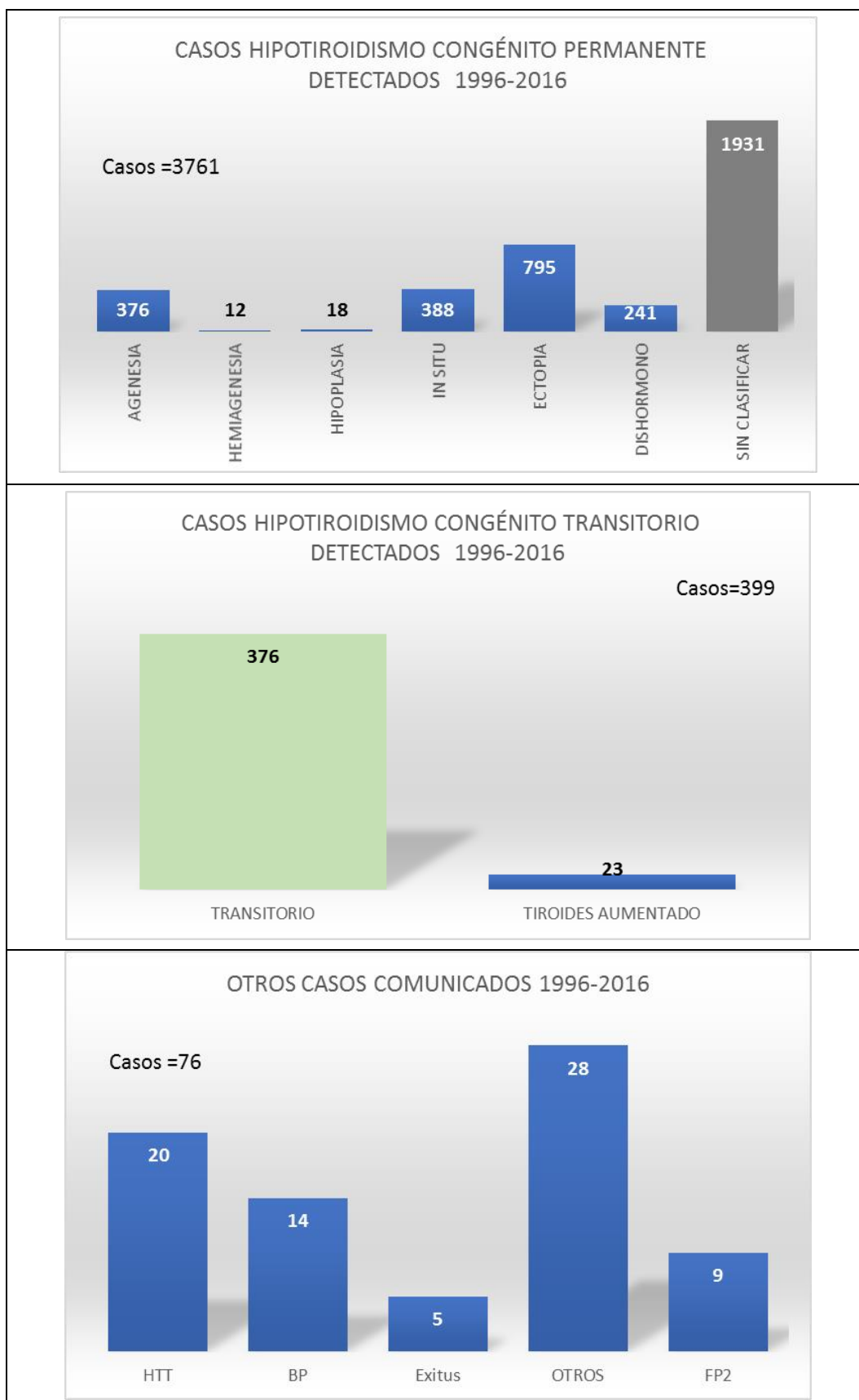
	RN ANALIZADOS	TRANSITORIO	TIROIDES AUMENTADO	HC TRANSITORIO	INCIDENCIA
ANDALUCÍA	1.843.051	172	6	178	1: 10.354
ARAGÓN	237.400	4	0	4	1: 59.350
ASTURIAS	137.692	1	0	1	1:137.692
BALEARES	216.217	7	3	10	1: 21.622
CANARIAS	392.304	27	0	27	1:14.530
CANTABRIA	96.999	0	2	2	1: 48.500
CASTILLA Y LEÓN	385.206	1	0	1	1:385.206
CASTILLA-LA MANCHA	362.938	7	1	8	1: 45.367
CATALUÑA	1.540.585	55	0	55	1: 28.011
C. VALENCIANA	966.962	18	0	18	1: 53.720
EXTREMADURA	198.669	2	0	2	1: 99.335
GALICIA	423.151	1	0	1	1:423.151
MADRID	1.408.945	50	11	61	1: 23.097
MURCIA	349.183	15	0	15	1: 23.279
NAVARRA	115.297	5	0	5	1: 23.059
PAÍS VASCO	409.252	6	0	6	1: 68.209
LA RIOJA	58.439	5	0	5	1: 11.688
CEUTA	1.123	0	0	0	
MELILLA	13.367	0	0	0	
	9.156.789	376	23	399	1:22.949

2.15. RESUMEN DE CASOS HC DETECTADOS EN ESPAÑA DESDE EL INICIO HASTA 2016

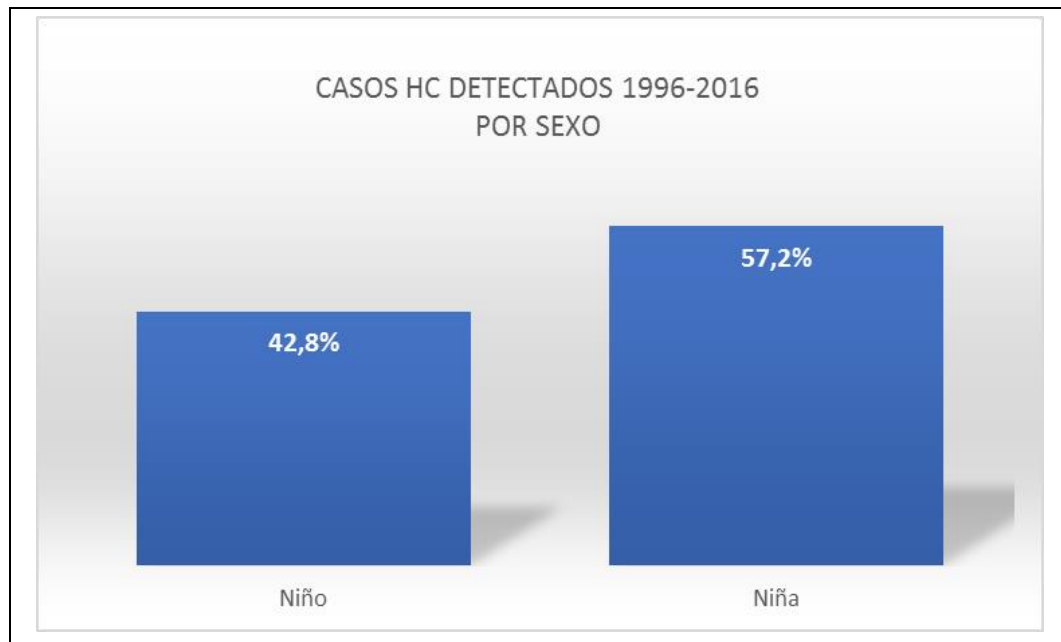
AÑO	RN ANALIZADOS	HC DETECTADOS		HC PERMANENTE		HC TRANSITORIO		OTROS
		Casos	Incidencia	Casos	Incidencia	Casos	Incidencia	
Inicio-1987	2.377.625	724	1: 3.307	724	1: 3.307			
1988	370.440	131	1: 2.876	131	1: 2.876			
1989	371.605	130	1: 2.921	130	1: 2.921			
1990	380.778	175	1: 2.221	175	1: 2.221			
1991	381.768	158	1: 2.469	158	1: 2.469			
1992	388.067	168	1: 2.358	168	1: 2.358			
Inicio-1992	4.325.431	1.486	1: 2.911	1.486	1: 2.911			
AÑO	RN ANALIZADOS	Casos	Incidencia	Casos	Incidencia	Casos	Incidencia	Casos
1993	387.655	252	1: 1.678	151	1: 2567	101	1: 3.838	
1994	367.331	298	1: 1.232	147	1: 2499	151	1: 2.433	
1995	358.574	245	1: 1.463	124	1: 2892	121	1: 2.963	
1993-1995	1.113.560	795	1: 1.439	422	1: 2.638	370	1: 3.009	
AÑO	RN ANALIZADOS	Casos	Incidencia	Casos	Incidencia	Casos	Incidencia	Casos
1996	359.933	150	1: 2.399	113	1: 3.157	37	1:9.998	
1997	373.458	146	1: 2.557	126	1: 2.829	22	1:21.968	
1998	365.682	177	1: 2.066	158	1: 2.329	20	1:21.511	
1999	380.249	181	1: 2.101	166	1: 2.224	15	1:29.250	
2000	399.703	171	1: 2.337	159	1: 2.530	14	1:30.746	
2001	406.916	163	1: 2.496	161	1: 2.575	1	1:406.916	
2002	421.022	194	1: 2.170	169	1: 2.406	23	1:21.051	
2003	443.405	169	1: 2.624	161	1: 2.737	8	1:63.344	
2004	452.125	235	1: 1.924	225	1: 1.957	7	1:113.031	
2005	472.588	232	1: 2.037	224	1: 2.091	4	1:236.294	
2006	484.958	199	1: 2.437	187	1: 2.526	7	1:80.826	
2007	496.449	200	1: 2.482	168	1: 2.805	10	1:55.161	
2008	524.925	241	1: 2.178	228	1: 2.292	13	1:43.744	
2009	497.790	176	1: 2.828	170	1: 2.963	5	1:99.558	
2010	490.584	197	1: 2.490	185	1: 2.596	9	1:70.083	
2011	476.682	218	1: 2.187	189	1: 2.470	24	1:22.699	
2012	456.315	244	1: 1.870	182	1: 2.293	47	1:10.612	
2013	427.081	308	1: 1.387	205	1: 1.977	93	1:4.642	
2014	412.696	266	1: 1.551	242	1: 1.644	17	1:27.513	
2015	408.988	200	1: 2.045	182	1: 2.097	9	1:81.797	
2016	405.240	169	1: 2.398	161	1: 2.581	14	1:33.770	
1996-2016	9.156.789	4.236	1: 2.161	3.761	1: 2.435	399	1:22.949	76

AÑO	RN ANALIZADOS	HC DETECTADOS		HC PERMANENTE		HC TRANSITORIO		OTROS
		Casos	Incidencia	Casos	Incidencia	Casos	Incidencia	
Inicio-1992	4.325.431	1.486	1: 2.911	1.486	1: 2.911			
1993-1995	1.113.560	795	1: 1.439	422	1: 2.638	370	1:3.009	
1996-2016	9.156.789	4.236	1: 2.161	3.761	1: 2.435	399	1: 22.949	76
Inicio-2016	14.595.780	6.517	1: 2.239	5.669	1: 2.583	769	1: 18.980	

2.16. CLASIFICACIÓN DE LOS CASOS DETECTADOS EN ESPAÑA 1996-2016



Además, se detectaron 4 casos hipotiroidismo congénito central

2.17. CASOS HC DETECTADOS EN ESPAÑA POR SEXO 1996-2016

3. HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA (HSC)

Es la tercera enfermedad que se incorporó en 1987 en algunos PCN. Enfermedad NO incluida en la cartera básica del SNS. En el Anexo XI se recoge información ampliada en relación con la HSC.

3.1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

La hiperplasia suprarrenal congénita debida al déficit de 21-alfa hidroxilasa provoca insuficiencia en la producción de cortisol y/o aldosterona, y debido al déficit se produce una excesiva producción de andrógenos.

3.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA

Detectar aquellos recién nacidos afectados de las formas clásicas de hiperplasia suprarrenal congénita con pérdida salina (SW) y simple virilizante (SV), lo antes posible (8-10 días de vida) e iniciar tratamiento lo antes posible (10-12 días de vida) con el objetivo de evitar la pérdida salina y la asignación incorrecta de sexo.

3.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO ANALÍTICO DEL CRIBADO

La 17-hidroxiprogesterona (17OHP) es el marcador de elección. Anterior al defecto enzimático, la enfermedad hace que se presenten niveles elevados o muy elevados lo que permite una detección precoz de la HSC. El procedimiento analítico es un fluoroinmunoanálisis a tiempo retardado (Delfia/AutoDelfia). La concentración de 17OHP obtenida se expresa en nmol/L de sangre impregnada en papel. El número de casos falsos positivos (FP) para esta detección constituye un problema a la hora de incluir esta enfermedad en sus programas si no se establecen puntos de corte adecuados. Es muy importante obtener percentiles (P90, P95, P99, P99,5) de 17OHP por semanas de gestación (SG), peso (en su defecto) y por sexo e incorporar dichos valores en el algoritmo de decisión de la enfermedad. De esta manera se consigue un número de casos FP similar al número de FP originados en la detección de otras enfermedades.

3.4. AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN

En 1987, la Región de Murcia y Extremadura incorporan a su Programa de Cribado Neonatal la detección precoz de hiperplasia suprarrenal congénita. Madrid en 1988 realiza su estudio piloto e incorpora el programa en 1990.

TABLA 3.4- AÑO DE INICIO EN ESPAÑA DEL PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ DE HSC

Laboratorio	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio	Año Finaliza
<i>Cobertura Geográfica</i>		<i>Cobertura Geográfica</i>				
Alicante		Pamplona		Murcia	1987	1997
<i>Alicante</i>		<i>Navarra</i>		Badajoz	1988	
Badajoz	1988	Santander		Bilbao	1990	1992
<i>Extremadura</i>		<i>Cantabria</i>		Madrid	1990	
Barcelona		Santiago		Baleares	1990	1992
<i>Cataluña</i>		<i>Galicia</i>		Talavera	1993	
Palma	1990	Sevilla (H.V.M.)		Zaragoza (HCU)	1993	2011
<i>Baleares</i>		<i>Huelva, Cádiz, Córdoba y Sevilla Provincia</i>		[I- Rioja	1993	
Bilbao	1990	Sevilla (H.V.R.)		Zaragoza (HMS)	2003	
<i>Pais Vasco</i>		<i>Sevilla Capital y Ceuta</i>		Valladolid	2008	
Granada		Talavera	1993			
<i>Jaen, Almería, Granada</i>		<i>Castilla-La Mancha</i>				
La Laguna		Valencia				
<i>Canarias</i>		<i>Valencia y Castellón</i>				
Madrid	1990	Valladolid	2008			
<i>Comunidad de Madrid</i>		<i>Castilla y León</i>				
Málaga	1990	Zaragoza (H.M.S.)	2003			
<i>Málaga</i>		<i>Huesca, Teruel, Zaragoza</i>				
Murcia	1987	Zaragoza (H.C.U.)	1993			
<i>Murcia y Melilla</i>		<i>Zaragoza (1/4)</i>				
Oviedo		Zaragoza	1993			
<i>Asturias</i>		<i>[I- Rioja</i>				

3.5. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA LA DETECCIÓN DE HSC

Los datos se presentan por año y en los 3 periodos descritos con anterioridad: 1. Inicio-1992; 2. 1993-1995 y 3. 1996-2016.

TABLA 3.5.1. RN ANALIZADOS DESDE EL INICIO HASTA 1992									TABLA 3.5.2. RN ANALIZADOS EN EL PERIODO 1993-1995					
CCAA	Laboratorio	1987	1988	1989	1990	1991	1992	1987-1992	CCAA	Laboratorio	1993	1994	1995	1993-1995
ANDALUCÍA	Málaga				5.193	14.430	15.327	34.950	ANDALUCÍA	Málaga				
	Granada									Granada				
	Sevilla HVM									Sevilla HVM				
	Sevilla HVR									Sevilla HVR				
ARAGÓN	Zaragoza HMS								ARAGÓN	Zaragoza HMS				
	Zaragoza HCU									Zaragoza HCU	2.074	4.019	1.898	7.991
ASTURIAS	Oviedo								ASTURIAS	Oviedo				
BALEARES	Palma				2.435	8.262	8.104	18.801	BALEARES	Barcelona	RETIRADA			
CANARIAS	La Laguna								CANARIAS	La Laguna				
CANTABRIA	Santander								CANTABRIA	Santander				
CASTILLA y LEÓN	Valladolid								CASTILLA y LEÓN	Valladolid				
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera								CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	17.357	16.808	16.557	50.722
CATALUÑA	Barcelona								CATALUÑA	Barcelona				
C.VALENCIANA	Alicante								C.VALENCIANA	Alicante				
	Valencia									Valencia				
EXTREMADURA	Badajoz		3.167	12.591	12.116	13.640	12.043	53.557	EXTREMADURA	Badajoz	12.394	11.345	10.580	34.319
GALICIA	Santiago								GALICIA	Santiago				
MADRID	Madrid		28.475		10.978	48.920	50.555	138.928	MADRID	Madrid	48.865	46.853	46.437	142.155
MURCIA	Murcia	14.919	17.581	18.664	15.938	13.929	14.455	95.486	MURCIA	Murcia	13.427	13.396	13.443	40.266
NAVARRA	Pamplona								NAVARRA	Pamplona				
PAIS VASCO	Bilbao				16.628	16.588	16.689	49.905	PAIS VASCO	Bilbao	RETIRADA			
LA RIOJA	Zaragoza HCU								LA RIOJA	Zaragoza HCU	2.049		1.962	4.011
CEUTA	Sevilla HVR								CEUTA	Sevilla HVR				
MELILLA	Murcia								MELILLA	Murcia				
	ESPAÑA	14.919	49.223	31.255	63.288	115.769	117.173	391.627		ESPAÑA	96.166	92.421	90.877	279.464

TABLA 3.5.3. RN ANALIZADOS EN ESPAÑA PARA LA DETECCIÓN DE HSC. PERIODO 1996-2016

CCAA	Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	1996-2016
ANDALUCÍA	Málaga																						
	Granada																						
	Sevilla HVM																						
	Sevilla HVR																						
ARAGÓN	Zaragoza HMS								7.759	8.870	9.096	9.411	9.820	10.551	9.949	9.936	12.767	12.073	11.749	11.613	11.298	10.932	145.824
	Zaragoza HCU	1.871	1.774	1.765	1.931	1.987	2.199	2.159	2.484	2.504	2.516	2.567	3.012	3.297	3.072	2.991							36.129
ASTURIAS	Oviedo																						
BALEARES	Barcelona																						
CANARIAS	La Laguna				10.335																		10.335
CANTABRIA	Santander																						
CASTILLA y LEÓN	Valladolid													21.041	20.182	20.202	19.584	18.854	17.522	17.523	17.146	16.348	168.402
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	16.017	15.895	15.378	15.787	15.807	15.652	15.927	16.775	17.293	17.850	18.893	19.739	20.956	20.098	19.818	19.277	18.071	16.766	15.924	15.680	15.335	362.938
CATALUÑA	Barcelona																						
C.VALENCIANA	Alicante																						
	Valencia																						
EXTREMADURA	Badajoz	10.914	12.420	9.598	9.675	9.750	9.480	10.840	9.553	9.650	9.612	9.806	9.857	10.318	10.269	10.785	10.705	9.388	9.005	NC	8.933	8.696	199.254
GALICIA	Santiago																						
MADRID	Madrid	47.040	49.863	50.375	53.585	58.261	61.548	65.179	69.031	71.663	71.790	74.497	77.338	82.325	78.611	77.269	75.086	73.028	68.124	68.879	68.380	67.073	1.408.945
MURCIA	Murcia	13.505	12.160																				25.665
NAVARRA	Pamplona																						
PAIS VASCO	Bilbao																						
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS	1.921	2.106	2.130	2.189	2.270	2.322	2.532	2.854	2.934	3.062	2.845	3.099	3.515	3.399	3.423	3.196	3.231	2.952	2.935	2.809	2.715	58.439
CEUTA	Sevilla HVR																						
MELILLA	Murcia																						
	TOTAL	91.268	94.218	79.246	93.502	88.075	91.201	96.637	108.456	112.914	113.926	118.019	122.865	152.003	145.580	144.424	140.615	134.645	126.118	116.874	124.246	121.099	2.415.931

La *tabla 3.5.4* resume los RN analizados en los 3 periodos comentados anteriormente.

El número de recién nacidos analizados en España para la detección de HSC desde el inicio hasta el 31 de diciembre de 2016, ha sido de 3.087.022 recién nacidos.

TABLA 3.5.4. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS EN ESPAÑA POR AÑO, ETAPA Y CC. AA.

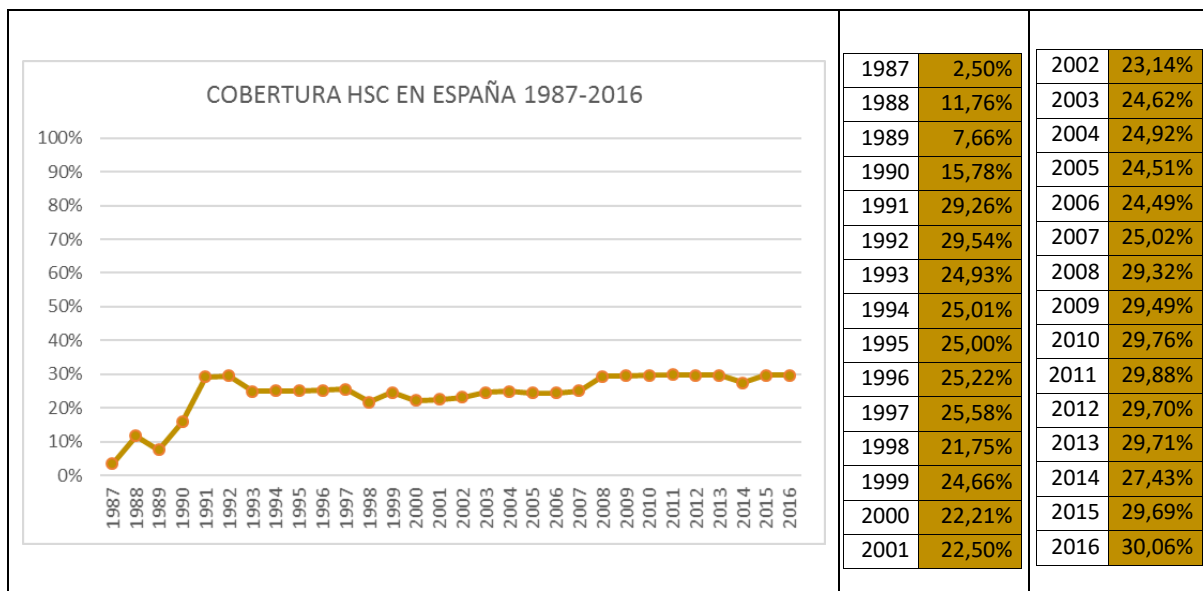
AÑO	RN ANALIZADOS	RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR AÑO	RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA.
Inicio 1992	391.627	RN ANALIZADOS PARA HSC EN ESPAÑA. PERIODO 1987-1992	RN ANALIZADOS EN ESPAÑA PARA HSC POR CCAA 1987-1992
1993 1995	279.464	RN ANALIZADOS EN ESPAÑA PERIODO 1993-1995	RN ANALIZADOS EN ESPAÑA PARA HSC POR CCAA 1993-1995
1996 2016	2.415.931	RN ANALIZADOS EN ESPAÑA PARA HSC 1996-2016	RN ANALIZADOS EN ESPAÑA PARA HSC POR CCA 1996-2016
INICIO 2016	3.087.022	RN ANALIZADOS PARA HSC EN ESPAÑA: 1987-2016	RN ANALIZADOS EN ESPAÑA PARA HSC POR CCAA 1987-2016

3.6. INDICADORES DE CALIDAD

3.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE HSC EN ESPAÑA

La cobertura en los años de inicio fue poco a poco aumentando, pero debido a que la detección de esta enfermedad no está incluida en todos los PCN españoles la cobertura alcanza el 30% de los recién nacidos en España.

FIGURA 3.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE HSC EN ESPAÑA



En el Anexo XI se amplían los datos por año y CC. AA.

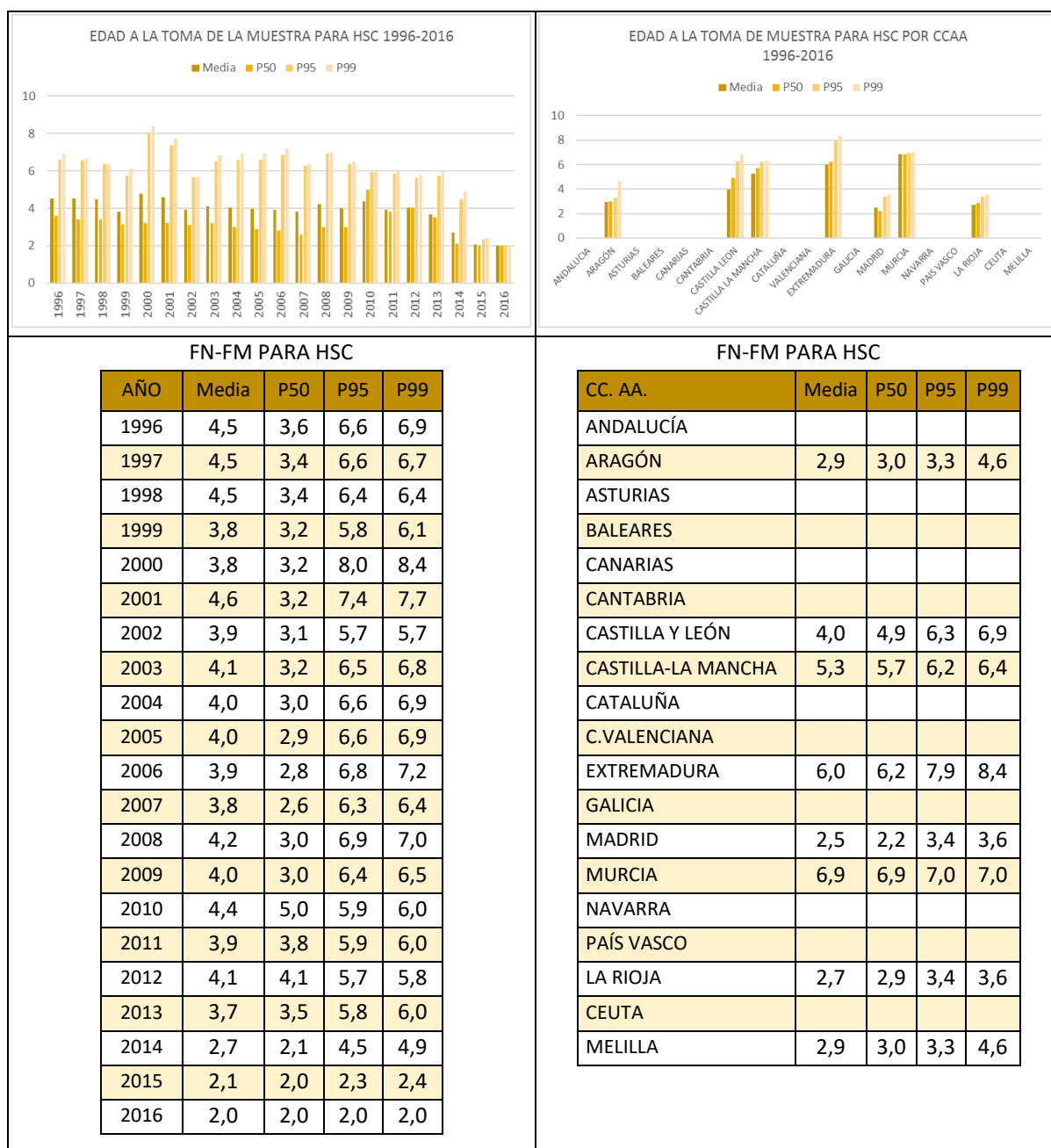
3.6.2. EDAD DEL RECIÉN NACIDO A LA TOMA DE MUESTRA (FN-FM). 1996-2016

Se solicitó la media, mediana, mínimo y máximo, expresado en días de vida, del intervalo de tiempo transcurrido desde la fecha de nacimiento (FN) y la fecha de la toma de muestra (FM). Edad a la toma de la muestra (FN-FM).

De los datos recogidos se obtiene el valor promedio del intervalo y los percentiles P50, P95 y P99 en España por año y por CC. AA. y que se recoge a continuación.

TABLA 3.6.2. EDAD (en días de vida) A LA TOMA DE LA MUESTRA

FN-FM



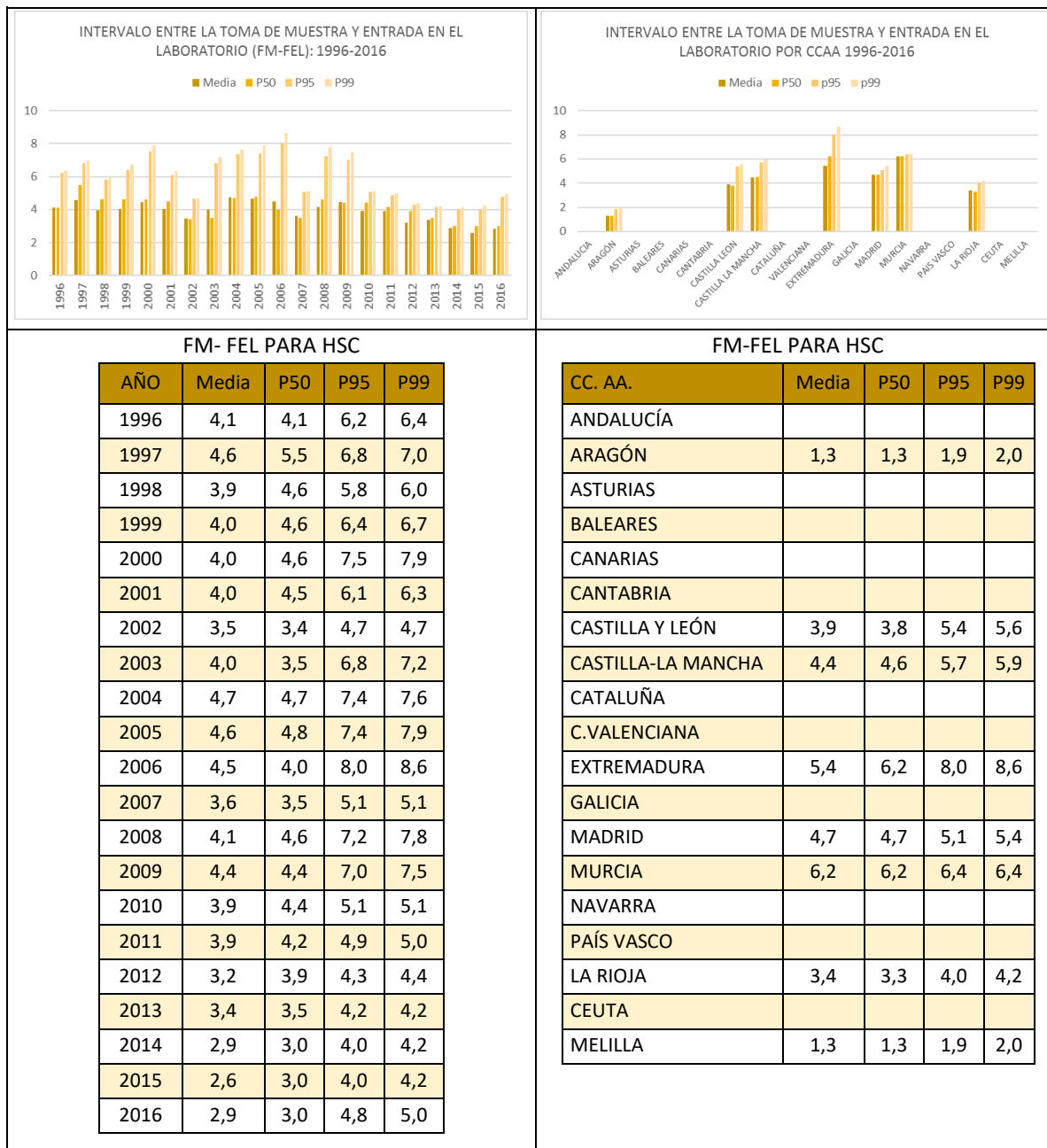
3.6.3. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LA FECHA DE EXTRACCIÓN Y LA ENTRADA EN LABORATORIO (FM-FEL). 1996-2016

En esta etapa, se solicitó la media, mediana, mínimo y máximo, expresado en días de vida, del intervalo de tiempo transcurrido desde la fecha de toma de muestra (FM) y la fecha de entrada en el laboratorio (FEL). Días empleados en el transporte de la muestra (FM-FEL).

De los datos recogidos se obtiene el valor promedio del intervalo y los percentiles P50, P95 y P99 en España por año y por CC. AA. y que se recoge a continuación.

TABLA 3.6.3 INTERVALO (en días de vida) ENTRE LA FECHA DE LA TOMA Y SU LLEGADA AL LABORATORIO

FM-FEL



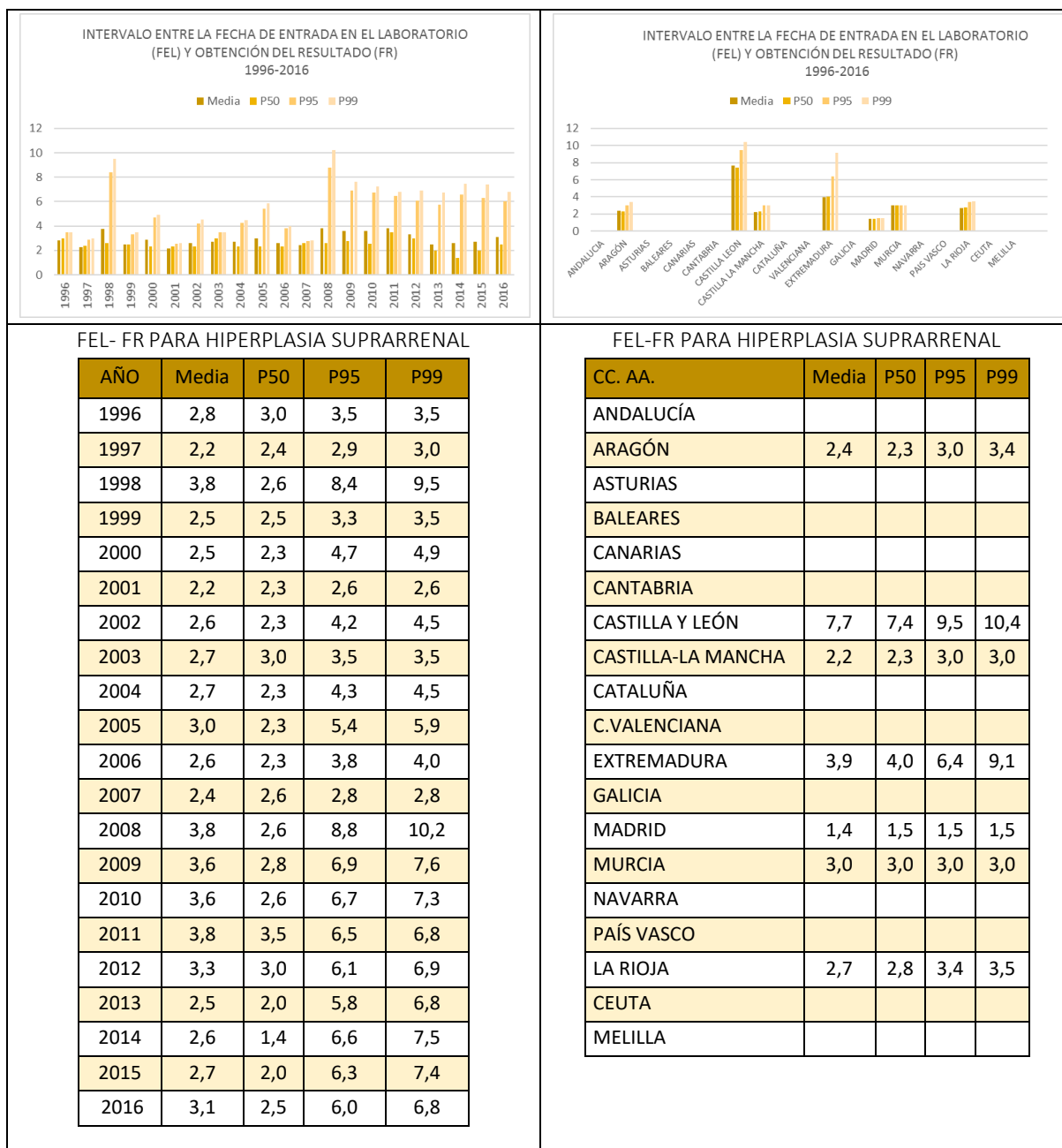
3.6.4. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LA FECHA DE ENTRADA EN LABORATORIO Y FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO (FEL-FR). 1996-2016

En esta etapa, se solicitó la media, mediana, mínimo y máximo, expresado en días de vida, del intervalo de tiempo transcurrido desde la fecha de entrada en el laboratorio (FEL) y la obtención del resultado (FR). Días que tarda el laboratorio en la obtención del resultado (FEL-FR).

De los datos recogidos se obtiene el valor promedio del intervalo y los percentiles P50, P95 y P99 en España por año y por CC. AA. y que se recoge a continuación.

TABLA 3.6.4 TIEMPO TRANSCURRIDO ENTRE LA ENTRADA DE LA MUESTRA Y LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO

FEL-FR

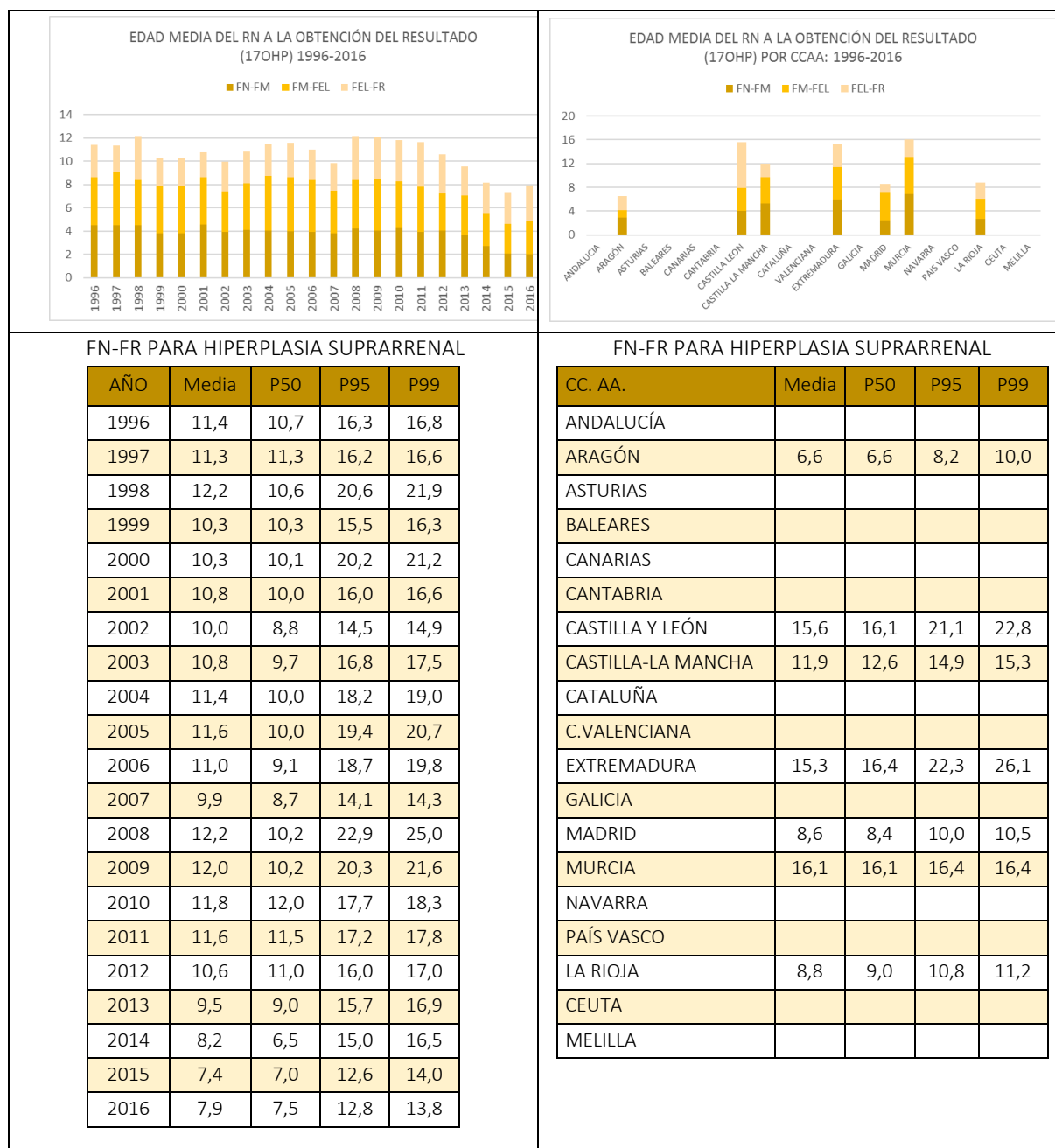


3.6.5. EDAD DEL RECIÉN NACIDO A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO (FN-FR) 1996-2016

La edad del recién nacido a la obtención del resultado se recoge en la *tabla 3.6.5*, expresado como la suma de los intervalos: (FN-FM) + (FM-FEL) + (FEL-FR) = FN-FR.

TABLA 3.6.5. TIEMPO TRANSCURRIDO ENTRE LA ENTRADA DE LA MUESTRA Y LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO

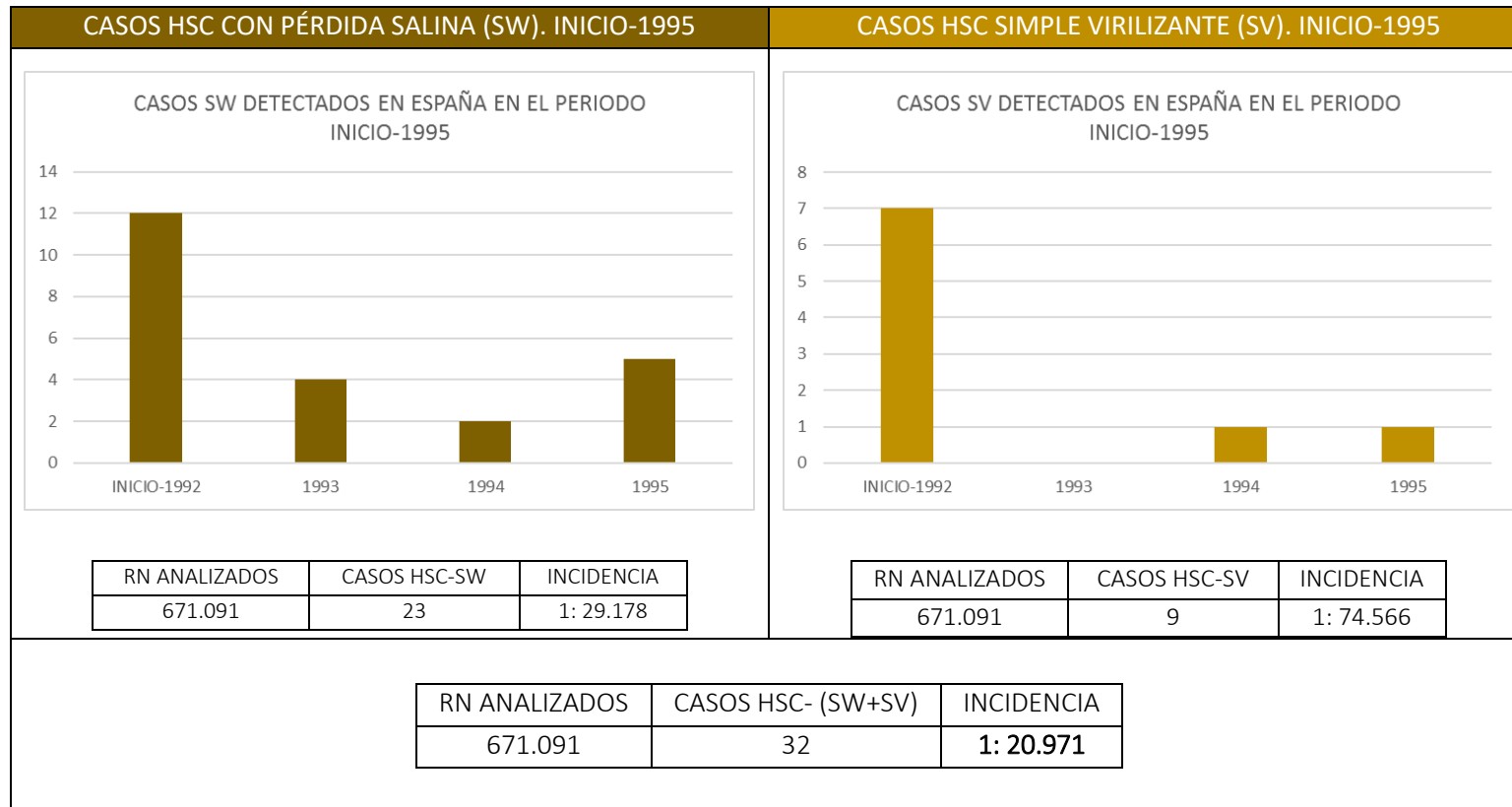
FN-FR



3.7. CASOS DETECTADOS HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

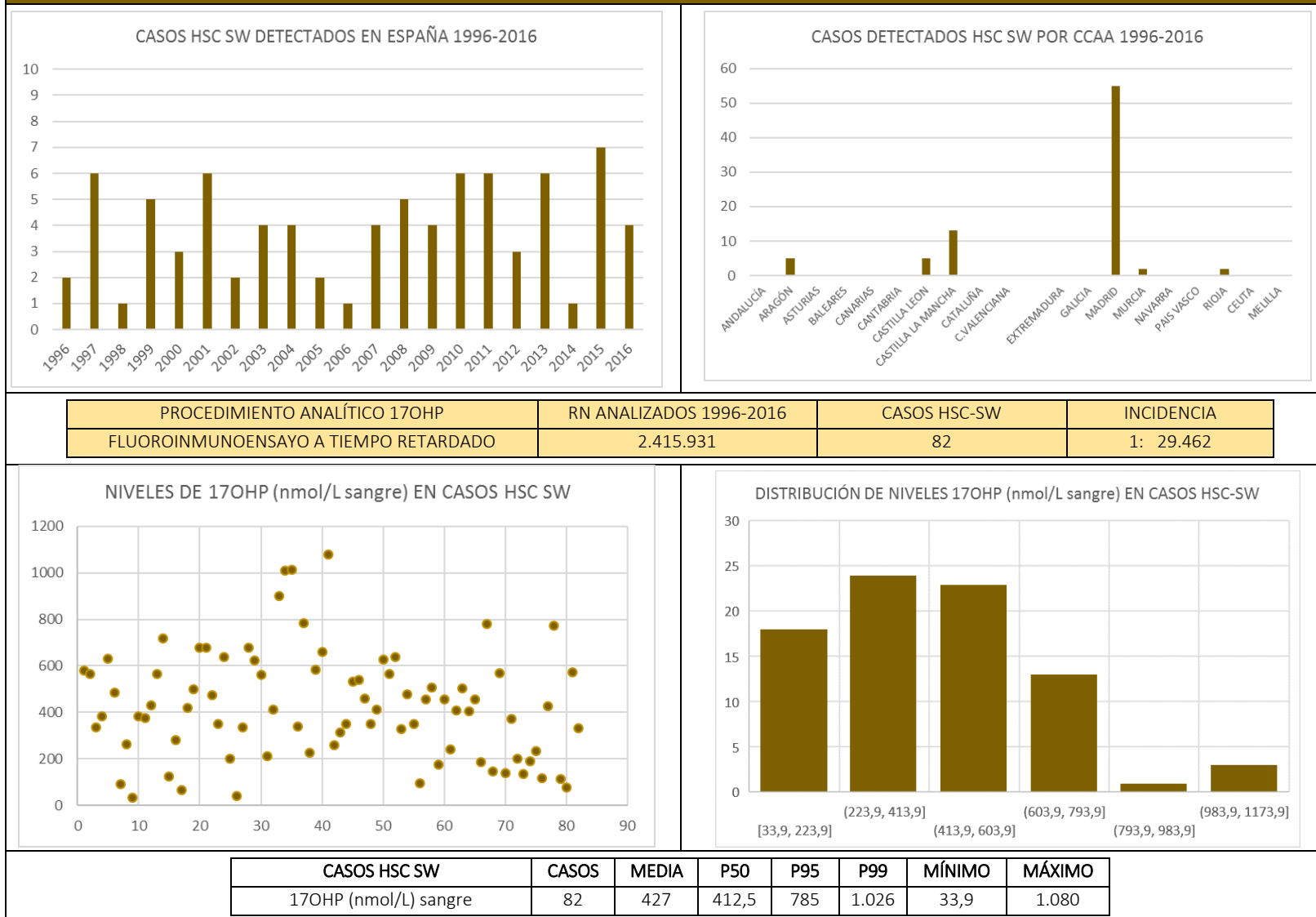
En este apartado se recogen los casos que fueron detectados por aquellos laboratorios que lo realizaban.

3.7.1. CASOS HSC DETECTADOS CON FORMAS CLÁSICAS EN EL PERIODO: INICIO-1995

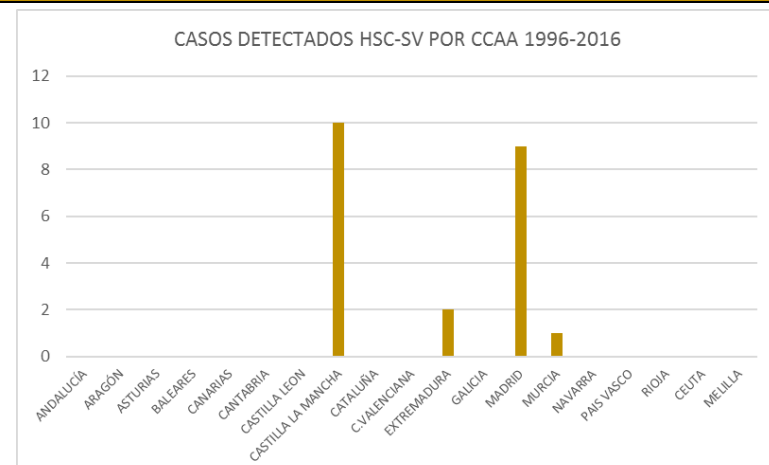
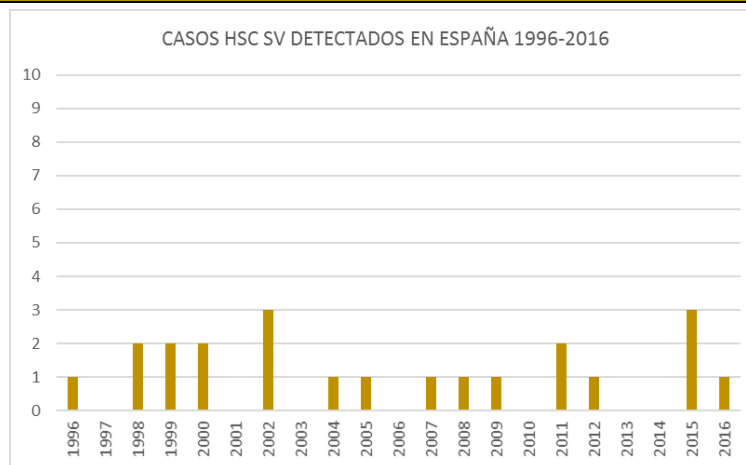


3.7.2. CASOS HSC DETECTADOS CON FORMAS CLÁSICAS EN EL PERIODO 1996-2016

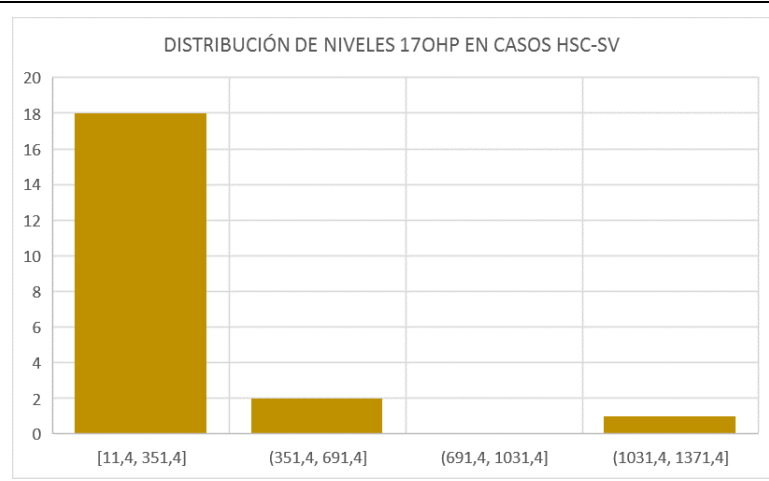
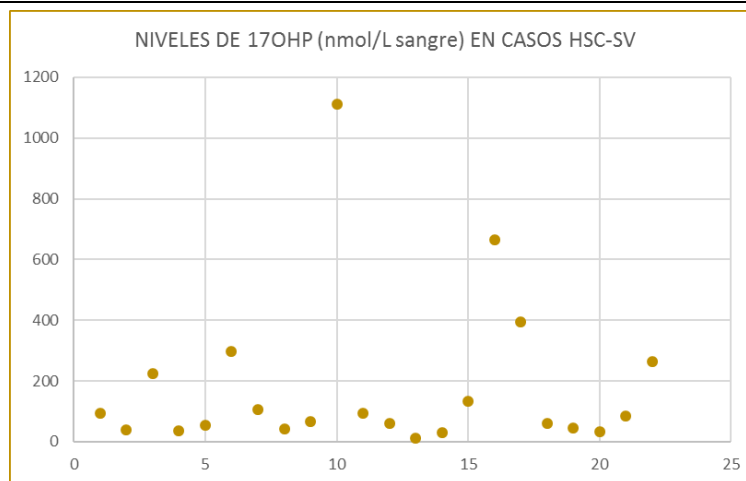
3.7.2.1. CASOS HSC CON PÉRDIDA SALINA (SW)



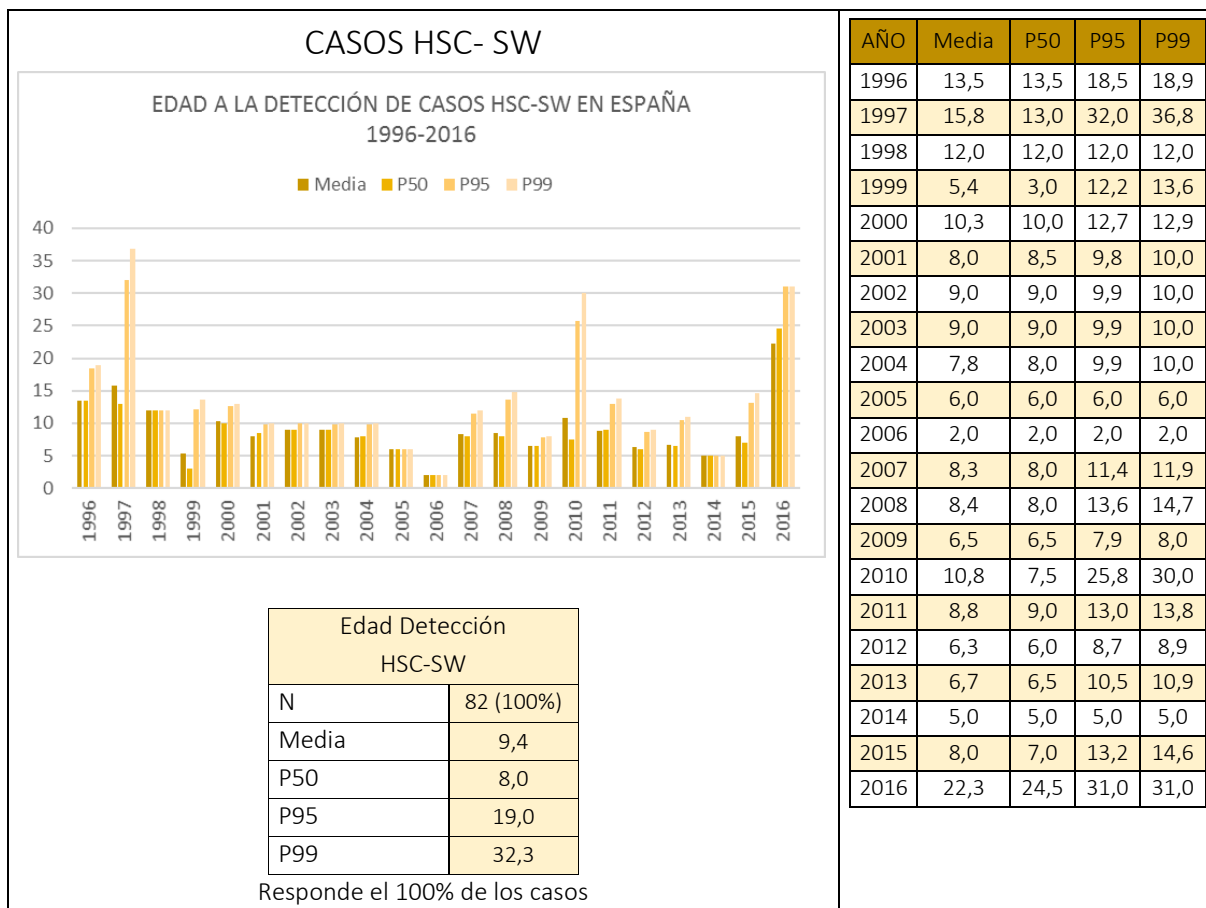
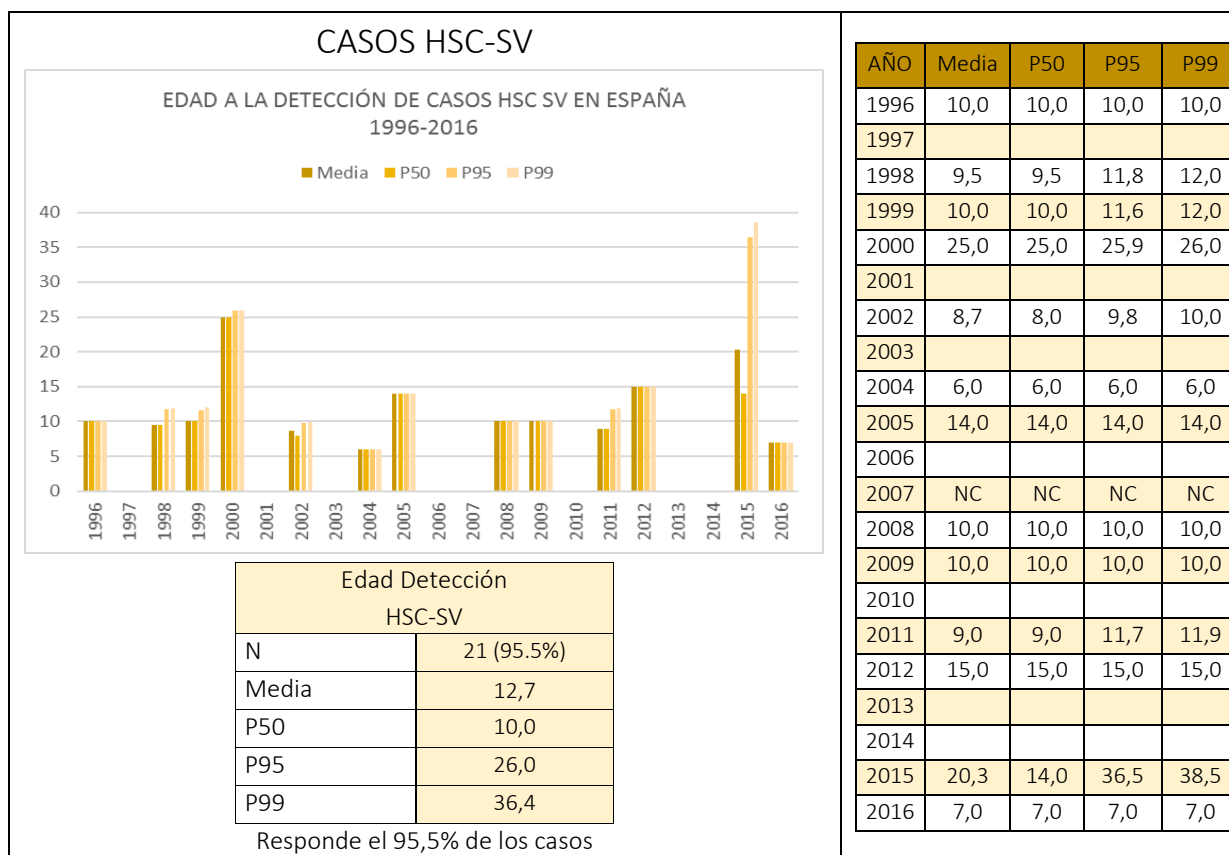
3.7.2.2.CASOS HSC SIMPLE VIRILIZANTE (SV)



PROCEDIMIENTO ANALÍTICO 17OHP	RN ANALIZADOS 1996-2016	CASOS HSC-SV	INCIDENCIA
FLUOROINMUNOENSAYO A TIEMPO RETARDADO	2.415.931	22	1: 109.815



CASOS HSC SW	CASOS	MEDIA	P50	P95	P99	MÍNIMO	MÁXIMO
17OHP (nmol/L) sangre	22	179	74	651	1.016	11,5	1.110

3.7.3. EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS HSC-SW. PERIODO: 1996-2016**3.7.4. EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS HSC-SV. PERIODO: 1996-2016**

3.7.5. RESUMEN DE CASOS CON FORMAS CLÁSICAS (SW+ SV) DE HSC. PERIODO INICIO-2016

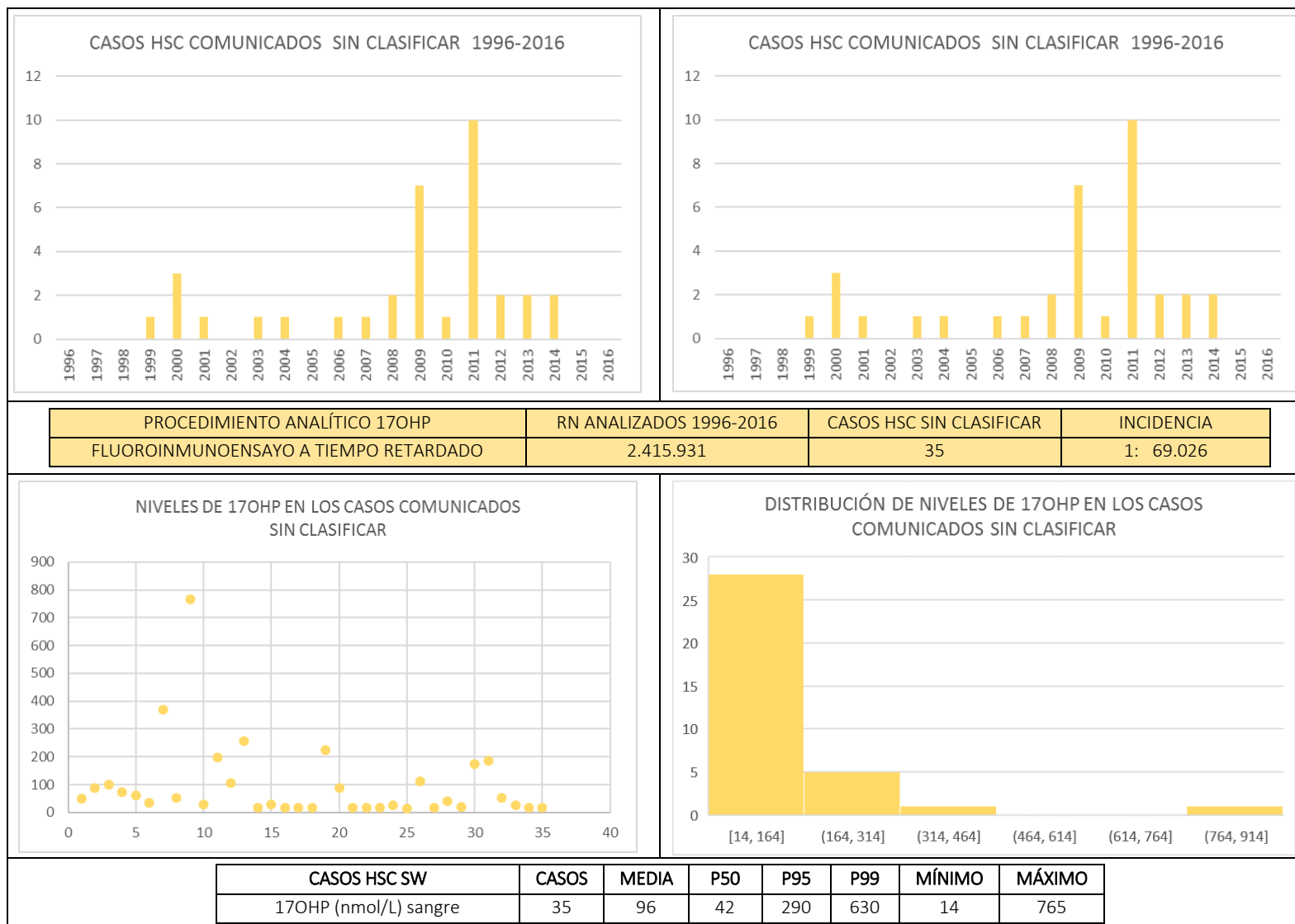
	HSC-PIERDE SAL (SW)			HSC-SIMPLE VIRILIZANTE (SV)		
AÑO	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA
1987	14.919			14.919		
1988	49.223			49.223		
1989	31.255			31.255		
1990	63.288			63.288		
1991	115.769			115.769		
1992	117.173			117.173		
INICIO-1992	391.627	12	1: 32.636	391.627	7	1: 55.947
AÑO	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA
1993	94.092	4		94.092	0	
1994	92.421	2		92.421	1	
1995	92.839	5		92.839	1	
1993-1995	279.464	11	1: 25.406	279.464	2	1: 139.732
AÑO	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA
1996	91.268	2		91.268	1	
1997	94.218	6		94.218		
1998	79.246	1		79.246	2	
1999	93.502	5		93.502	2	
2000	88.075	3		88.075	2	
2001	91.201	6		91.201		
2002	96.637	2		96.637	3	
2003	108.456	4		108.456		
2004	112.914	4		112.914	1	
2005	113.926	2		113.926	1	
2006	118.019	1		118.019		
2007	122.865	4		122.865	1	
2008	152.003	5		152.003	1	
2009	145.580	4		145.580	1	
2010	144.424	6		144.424		
2011	140.615	6		140.615	2	
2012	134.645	3		134.645	1	
2013	126.118	6		126.118		
2014	116.874	1		116.874		
2015	124.246	7		124.246	3	
2016	121.099	4		121.099	1	
1996-2016	2.415.931	82	1: 29.462	2.415.931	22	1: 246.179

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA (HSC)

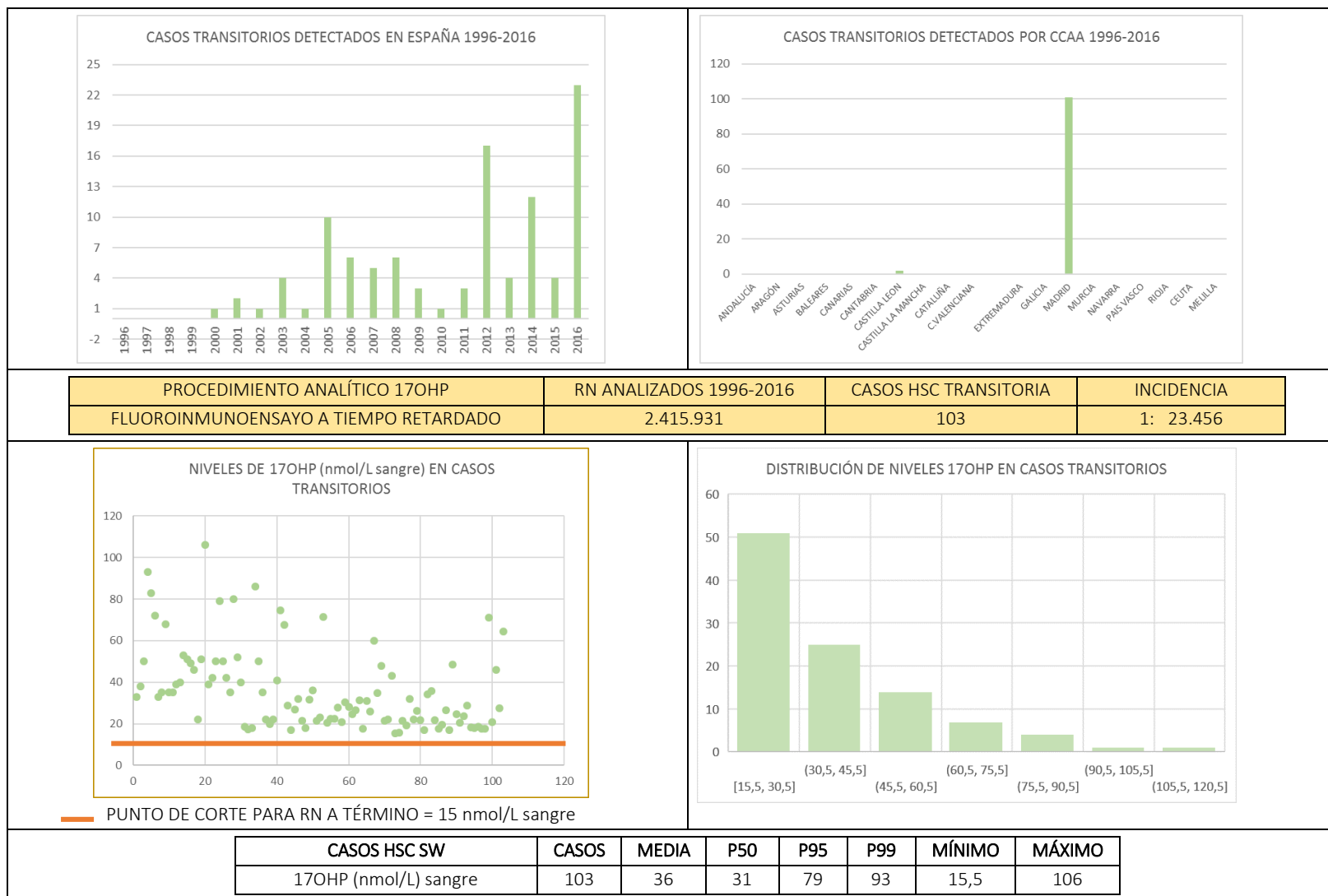
	HSC-PIERDE SAL (SW)			HSC-SIMPLE VIRILIZANTE (SV)		
AÑO	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA
INICIO-1992	391.627	12	1: 32.636	391.627	7	1: 55.947
1993-1995	279.464	11	1: 25.406	279.464	2	1:139.732
1996-2016	2.415.931	82	1: 29.462	2.415.931	22	1:109.815
INICIO-2016	3.087.022	105	1: 29.400	3.087.022	31	1: 99.581

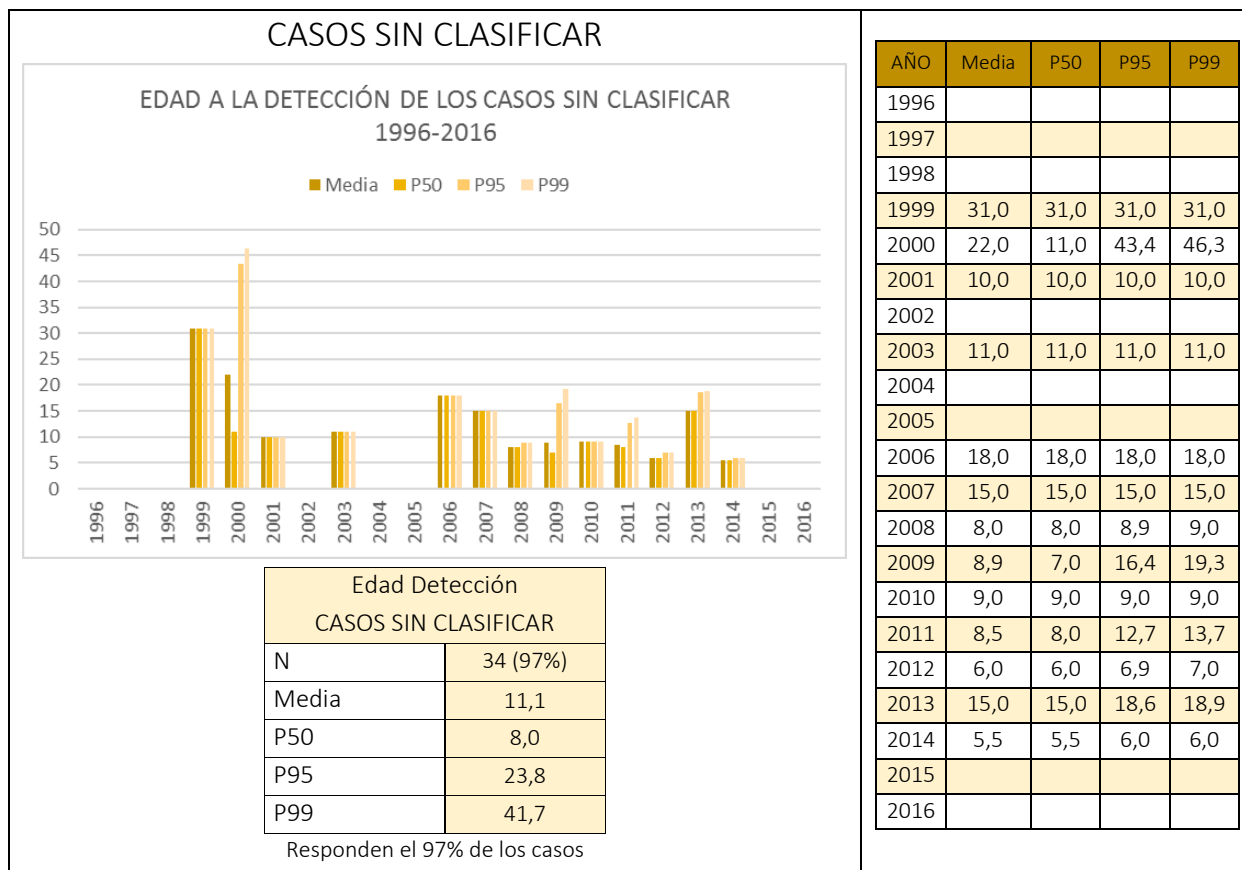
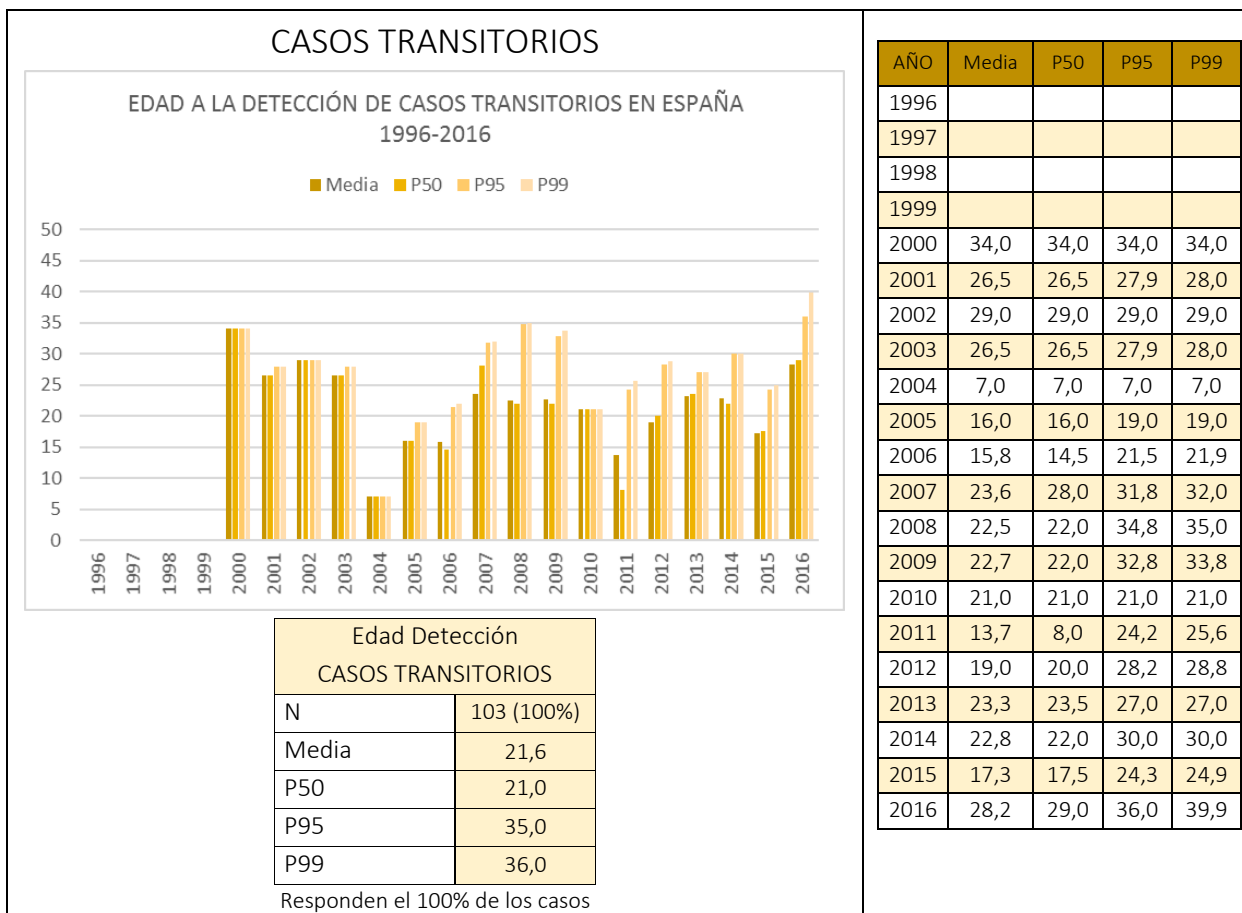
FORMAS CLÁSICAS	
CASOS (SW + SV)	136
INCIDENCIA (SW + SV)	1: 22.699
%SW	77,2%
%SV	22,7%

3.7.6. CASOS DETECTADOS SIN CLASIFICAR EN EL PERIODO 1996-2016



3.7.7. CASOS DETECTADOS CON FORMAS TRANSITORIAS EN EL PERIODO 1996-2016



3.7.8. EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS SIN CLASIFICAR. PERIODO 1996-2016**3.7.9. EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS TRANSITORIOS. PERIODO 1996-2016**

3.7.10. RESUMEN CASOS DETECTADOS

HSC	RESUMEN DE TODOS LOS CASOS DETECTADOS HSC						
AÑO	RN ANALIZADOS	CASOS	SW	SV	Sin clasificar	Transitorios	Otros
1987	14.919						
1988	49.223						
1989	31.255						
1990	63.288						
1991	115.769						
1992	117.173						
INICIO-1992	391.627	21	12	7	2	-	-
AÑO	RN ANALIZADOS	CASOS	SW	SV	Sin clasificar	Transitorios	Otros
1993	94.092	8	4	0	2	1	1
1994	92.421	5	2	1	2	-	-
1995	92.839	9	5	1	-	3	-
1993-1995	279.464	22	11	2	4	4	1
AÑO	RN ANALIZADOS	CASOS	SW	SV	Sin clasificar	Transitorios	Otros
1996	91.268	3	2	1			
1997	94.218	7	6				1 ¹
1998	79.246	3	1	2			
1999	93.502	9	5	2	1		1 ¹
2000	88.075	9	3	2	3	1	
2001	91.201	9	6		1	2	
2002	96.637	6	2	3		1	
2003	108.456	9	4		1	4	
2004	112.914	7	4	1	1	1	
2005	113.926	16	2	1		10	3 ²
2006	118.019	8	1		1	6	
2007	122.865	15	4	1	1	5	4 ³
2008	152.003	14	5	1	2	6	
2009	145.580	15	4	1	7	3	
2010	144.424	10	6		1	1	
2011	140.615	21	6	2	10	3	
2012	134.645	21	3	1	2	17	
2013	126.118	12	6		2	4	
2014	116.874	15	1		2	12	
2015	124.246	14	7	3		4	
2016	121.099	28	4	1		23	
1996-2016	2.415.931	251	82	22	35	103	9

HSC	RESUMEN DE TODOS LOS CASOS DETECTADOS PARA HSC						
AÑO	RN ANALIZADOS	CASOS	SW	SV	Sin clasificar	Transitorios	Otros
INICIO-1992	391.627	21	12	7	2	-	-
1993-1995	279.464	22	11	2	4	4	1
1996-2016	2.415.931	251	82	22	35	103	9
INICIO-2016	3.087.022	294	105	31	41	107	10



4. FIBROSIS QUÍSTICA (FQ)

La detección de FQ se inició en 1999. En la actualidad esta enfermedad está incluida en la cartera común de servicios del SNS. En el Anexo XII se recoge información ampliada en relación con la FQ.

4.1. DESCRIPCIÓN

Enfermedad multisistémica producida por la alteración funcional de la proteína CFTR que actúa en el canal del ion cloro. La modificación de la proteína provoca la alteración del canal iónico de membrana. Autosómica recesiva. Afecta a la función pulmonar y pancreática con una elevada morbilidad y mortalidad. Las infecciones de repetición y el estado de malnutrición aumentan la morbilidad en estos pacientes.

4.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA

Detectar aquellos recién nacidos con FQ e iniciar el tratamiento lo antes posible para evitar infecciones respiratorias, mejorar el estado nutricional y el pronóstico de la enfermedad.

4.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO ANALÍTICO

El marcador de elección es el tripsinógeno o tripsina inmunoreactiva (TIR) en sangre seca impregnada en papel. La medición de la TIR se realiza mediante fluoroinmunoensayo a tiempo retardado. Los niveles de TIR se expresan en ng/dL de sangre.

La implantación del cribado de FQ se ha llevado a cabo mediante varias estrategias, que en el momento de incluir esta enfermedad en los PCN quedan definidas por cada CC. AA.

La detección se lleva a cabo por medición de la TIR como marcador bioquímico. Si el resultado obtenido es superior a los valores de referencia marcados por el laboratorio (punto de corte y percentil), se realizará una de las estrategias indicadas a continuación:

1. Medición de Tripsina inmunoreactiva (Tripsinógeno) y estudio molecular del gen *CFTR* de la FQ.
2. Medición de Tripsina inmunoreactiva (Tripsinógeno) y test del sudor.
3. Medición de Tripsina inmunoreactiva (Tripsinógeno); solicitar 2 muestra en 3ª semana de vida.

4.4. AÑO DE INICIO

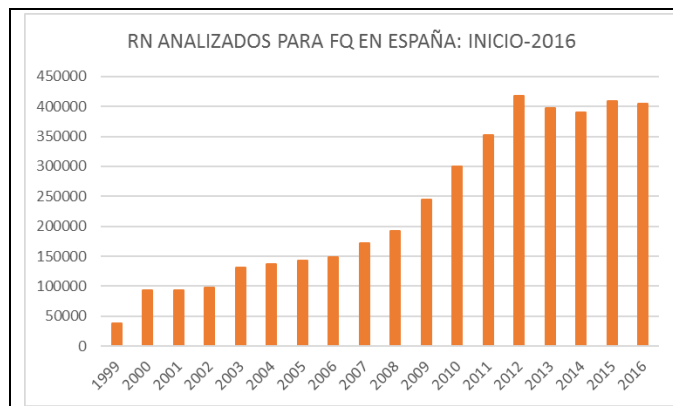
En 1999, la Comunidad de Castilla y León incorpora a su programa de cribado neonatal la detección precoz de la fibrosis quística. Ese mismo año Cataluña inicia el estudio piloto para la detección de fibrosis quística que posteriormente quedó incorporado a su cartera de servicios. El año de incorporación del cribado de FQ en cada CC. AA. se recoge en la *tabla 4.4.1*

TABLA 4.4.1. AÑO DE INICIO EN ESPAÑA DEL PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ DE LA FIBROSIS QUÍSTICA

CCAA	Laboratorio	Año Inicio	CCAA	Laboratorio	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio
	<i>Cobertura Geográfica</i>			<i>Cobertura Geográfica</i>			
ANDALUCÍA	Málaga	2011	C. VALENCIANA	Alicante	2012	Valladolid	1999
	Málaga			Alicante		Barcelona	1999
	Sevilla (HVR)	2011		Valencia	2012	Santiago	2003
	Sevilla Capital y Ceuta			Valencia y Castellón		Badajoz	2003
ARAGÓN	Zaragoza (HMS)	2008	EXTREMADURA	Badajoz	ene-03	La Rioja (Zaragoza)	2006
	Huesca, Teruel, Zaragoza			Extremadura		Zaragoza (H.C.U.)	2006
	Zaragoza (HCU)	2006	GALICIA	Santiago	2003	Murcia	2007
	Zaragoza (1/4)			Galicia		Zaragoza (H.M.S.)	2008
ASTURIAS	Oviedo	2016	MADRID	Madrid	jul-09	Madrid	2009
	Asturias			Comunidad de Madrid		La Laguna	2009
BALEARES	Barcelona	abr-99	MURCIA (Región)	Murcia	2007	Bilbao	2010
	Baleares			Murcia y Melilla		Málaga	2011
CANARIAS	La Laguna	2009	NAVARRA (CF)	Pamplona	2016	Sevilla (H.V.R.)	2011
	Canarias			Navarra		Valencia	2012
CANTABRIA	Santander	2012	PAIS VASCO	Bilbao	feb-10	Santander	2012
	Cantabria			Pais Vasco		Alicante	2012
CASTILLA y LEÓN	Valladolid	ene-99	RIOJA (LA)	Zaragoza (H.C.U.)	2006	Talavera	2015
	Castilla ã León			[I- Rioja		Pamplona	2016
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	2015	CEUTA	Sevilla (HVR)	2011	Oviedo	2016
	CastillaLa Mancha						
CATALUÑA	Barcelona	abr-99	MELILLA	Murcia	2007		
	Cataluña						

4.5. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA LA DETECCIÓN DE FIBROSIS QUÍSTICA (FQ). INICIO (1999)-2016

CCAA	Laboratorio	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
ANDALUCÍA	Málaga													22.465	40.450	37.830	38.281	37.720	36.956
	Sevilla HVR													34.285	47.999	45.444	45.859	44.293	42.405
ARAGÓN	Zaragoza HMS										7.382	9.949	9.936	12.767	12.073	11.749	11.613	11.298	10.932
	Zaragoza HCU								2.058	3.012	3.297	3.072	2.991	CERRADO					
ASTURIAS	Oviedo																		6.436
BALEARES	Barcelona/Palma	1.270	9.423	9.458	10.426	10.258	10.378	9.677	11.547	11.852	12.665	11.922	11.868	11.204	10.964	10.480	10.615	10.531	10.514
CANARIAS	La Laguna											19.169	18.448	17.832	17.892	15.941	16.496	16.921	16.178
CANTABRIA	Santander														4.931	4.680	4.470	4.306	4.217
CASTILLA y LEÓN	Valladolid	17.128	17.698	17.377	17.844	18.395	18.715	19.049	19.445	19.887	21.041	20.182	20.202	19.584	18.854	17.522	17.523	17.146	16.348
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera																	15.680	15.335
CATALUÑA	Barcelona	19.027	65.449	65.280	69.031	73.934	77.135	83.440	82.438	85.837	90.178	85.933	84.956	82.344	78.034	72.794	71.887	71.136	69.361
C.VALENCIANA	Alicante														14.582	16.001	6.874	CERRADO	
	Valencia														26.064	28.362	38.014	43.495	42.193
EXTREMADURA	Badajoz			1.501		9.553	9.650	9.612	9.806	9.857	10.318	10.269	10.785	10.705	9.388	9.005	NC	8.933	8.696
GALICIA	Santiago					19.550	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025
MADRID	Madrid											38.194	77.269	75.876	73.028	68.124	68.879	68.380	67.073
MURCIA	Murcia									15.522	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075
NAVARRA	Pamplona																		
PAIS VASCO	Bilbao												18.101	21.638	21.044	19.489	19.749	19.210	18.563
LA RIOJA	Zaragoza HCU								2.279	3.099	3.515	3.399	3.423	3.196	3.231	2.952	2.935	2.809	2.715
CEUTA	Sevilla HVR																		1.128
MELILLA	Murcia									934	1.336	1.325	1.383	1.379	1.340	1.410	1.562	1.456	1.005
TOTAL		37.425	92.570	93.616	97.301	131.690	136.298	142.760	148.843	171.646	192.325	244.422	299.223	352.253	417.539	397.442	390.610	408.954	405.155



1999-2016
RN ANALIZADOS PARA FQ
4.160.072



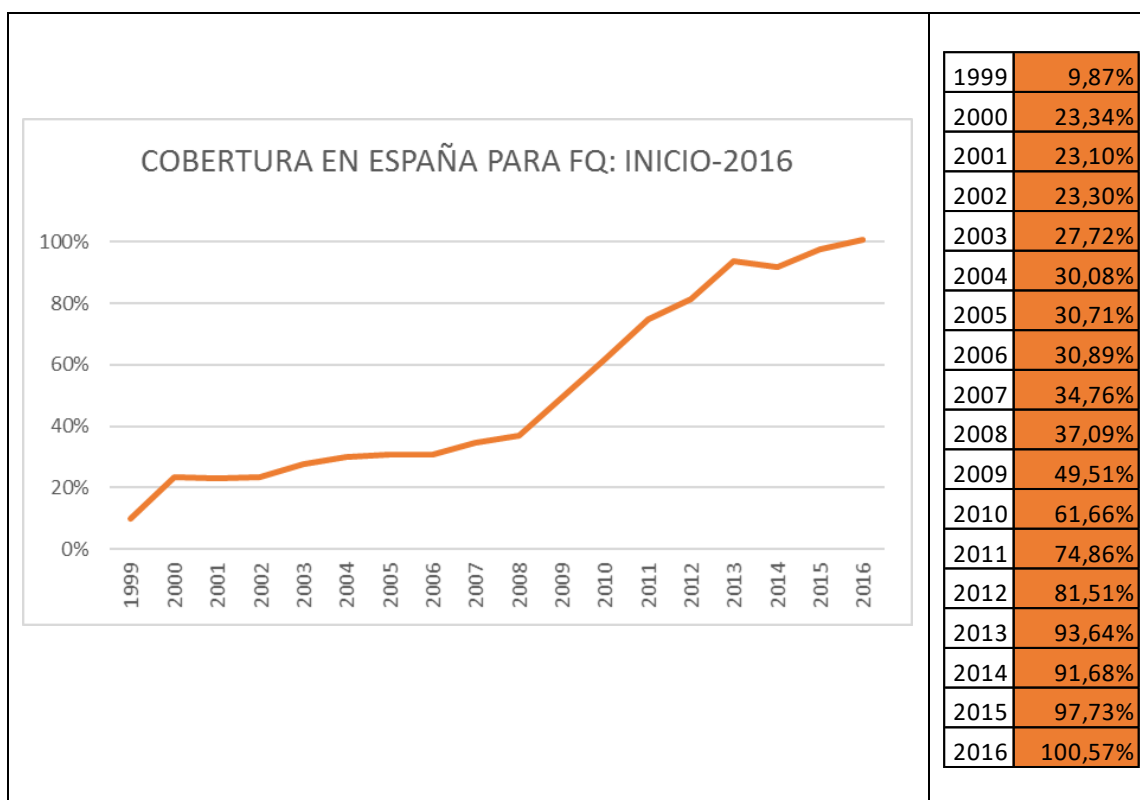
4.6. INDICADORES DE CALIDAD

4.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE FQ EN ESPAÑA

Desde el año de inicio de la detección de FQ en España, la cobertura fue aumentado poco a poco ya que hasta 2008 solo se realizaba en 7 laboratorios y alcanzaba una cobertura del 37,1% de los recién nacidos en España.

A partir de 2008 se comienza a incluir en los distintos programas la detección de FQ aumentando la cobertura en 2013 hasta el 93,64%. Con la publicación de la Orden SSI/2065/2014, la FQ se incluye en la cartera común de servicios del SNS, alcanzando en 2016 una cobertura del 100% de los recién nacidos en España.

FIGURA 4.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE FQ EN ESPAÑA



El porcentaje de la cobertura de la enfermedad se obtiene utilizando como denominador el número de RN publicado por el Instituto Nacional de Estadística. El porcentaje anual de cobertura superior al 100% se debe a movimientos de población migrante no censada.

En el Anexo XII se amplían los datos por año y CC. AA.

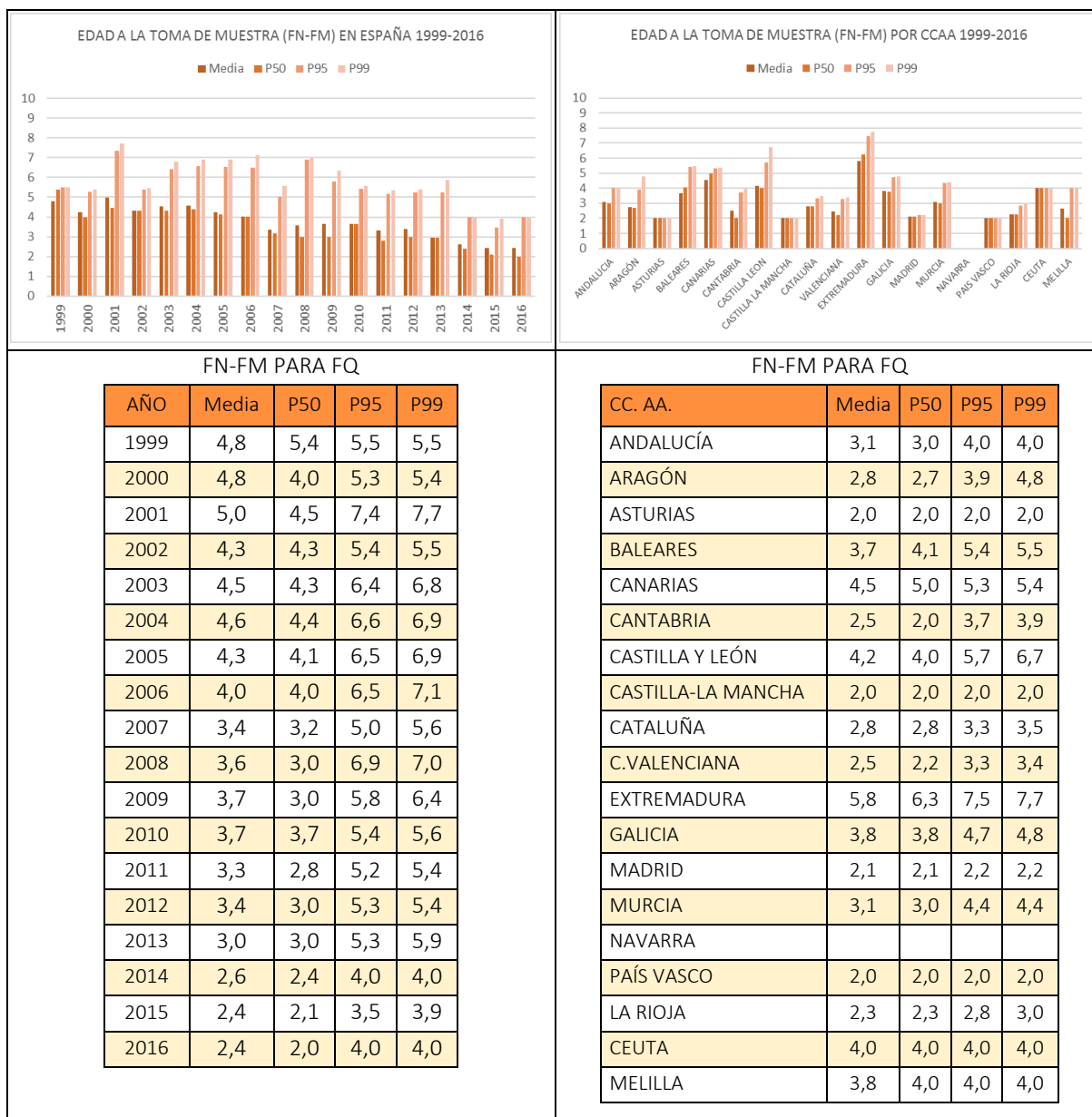
4.6.2. EDAD DEL RECIÉN NACIDO A LA TOMA DE MUESTRA (FN-FM). 1999-2016

Se solicitó la media, mediana, mínimo y máximo, expresado en días de vida, del intervalo de tiempo transcurrido desde la fecha de nacimiento (FN) y la fecha de la toma de muestra (FM). Edad a la toma de la muestra (FN-FM).

De los datos recogidos se obtiene el valor promedio del intervalo y los percentiles P50, P95 y P99 en España por año y por CC. AA. y que se recoge a continuación.

TABLA 4.6.2. EDAD EXPRESADA EN DÍAS DEL RN EN EL MOMENTO DE LA EXTRACCIÓN DE MUESTRA

FN-FM



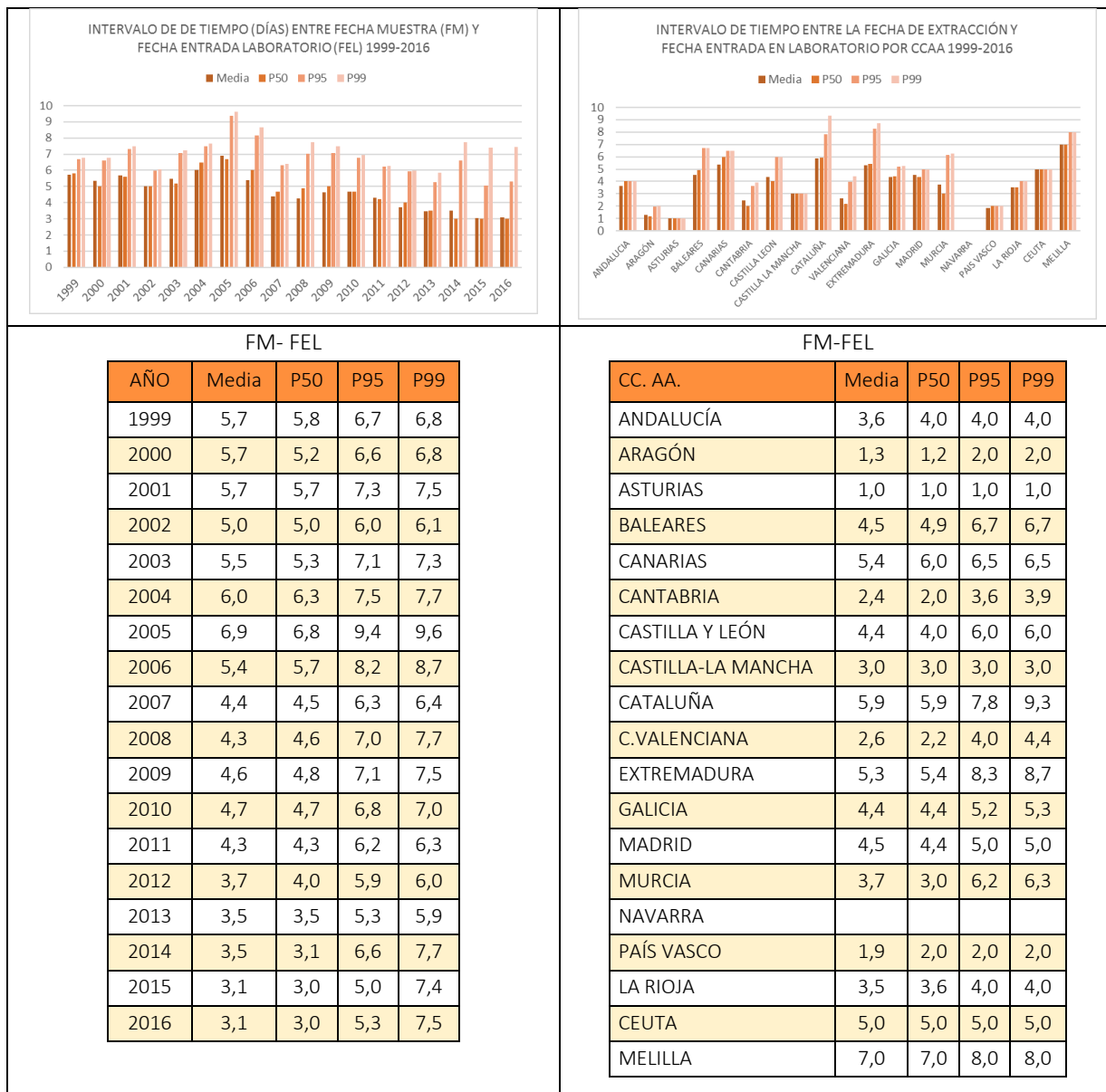
4.6.3. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LA FECHA DE EXTRACCIÓN Y LA ENTRADA EN LABORATORIO (FM-FEL). 1999-2016

En esta etapa, se solicitó la media, mediana, mínimo y máximo, expresado en días de vida, del intervalo de tiempo transcurrido desde la fecha de toma de muestra (FM) y la fecha de entrada en el laboratorio (FEL). Días empleados en el transporte de la muestra (FM-FEL).

De los datos recogidos se obtiene el valor promedio del intervalo y los percentiles P50, P95 y P99 en España por año y por CC.AA. y que se recoge a continuación.

TABLA 4.6.3. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LA FECHA DE EXTRACCIÓN Y LA ENTRADA EN LABORATORIO

FM-FEL



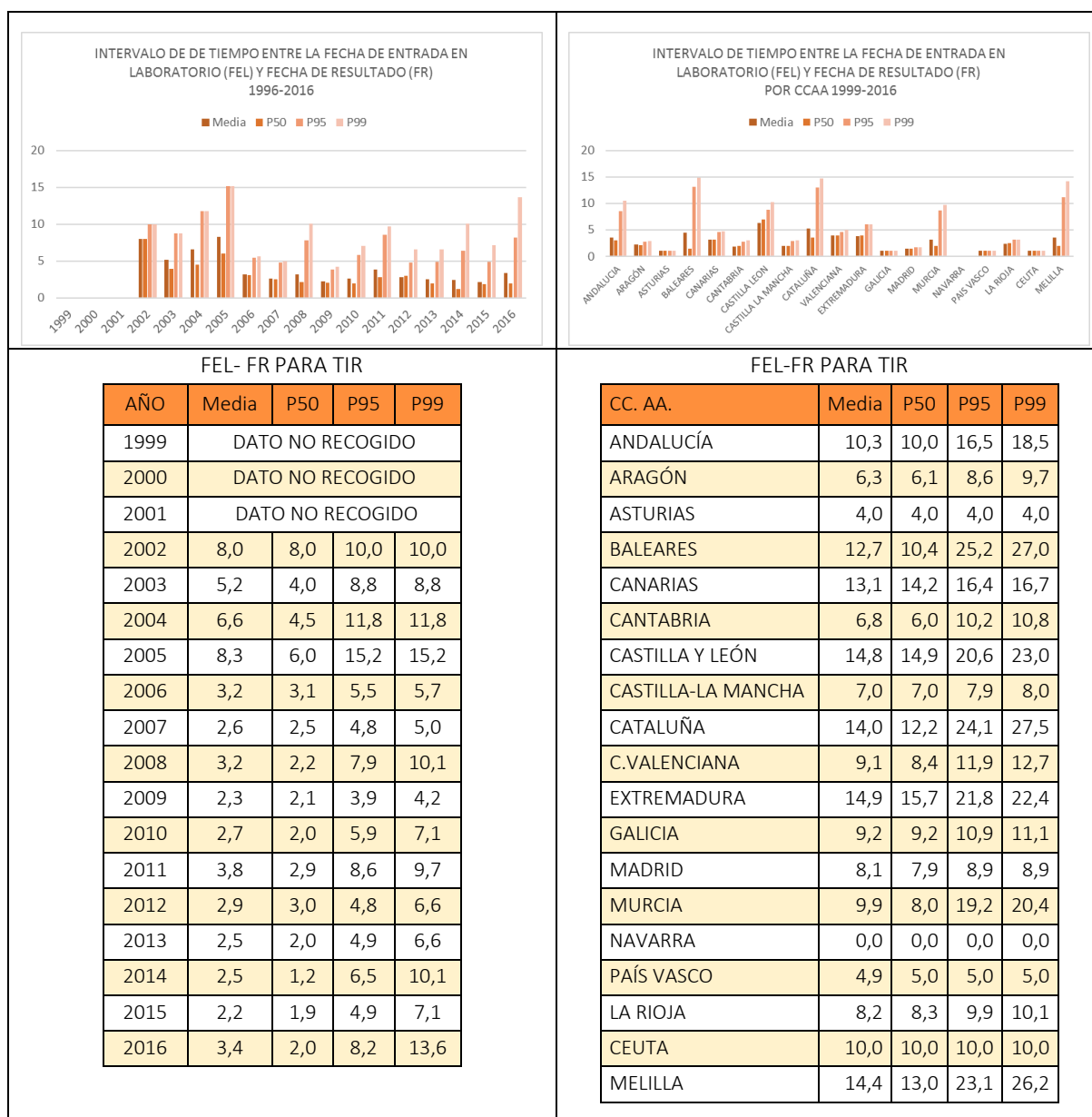
4.6.4. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LA FECHA DE ENTRADA EN LABORATORIO Y FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO (FEL-FR). 1999-2016

A partir del año 2002, se incluyó también, para FQ, el intervalo de tiempo que los laboratorios tardan en obtener el resultado y se solicitaba la media, mediana, mínimo y máximo, expresado en días de vida, de los intervalos obtenidos desde la fecha de entrada en el laboratorio (FEL) y la obtención del resultado (FR). Días que tarda el laboratorio en la obtención del resultado (FEL-FR).

De los datos recogidos se obtiene el valor promedio del intervalo y los percentiles P50, P95 y P99 en España por año y por CC.AA. y que se recoge a continuación.

TABLA 4.6.4. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LLEGADA AL LABORATORIO Y OBTENCIÓN DEL RESULTADO (TIR)

FEL-FR

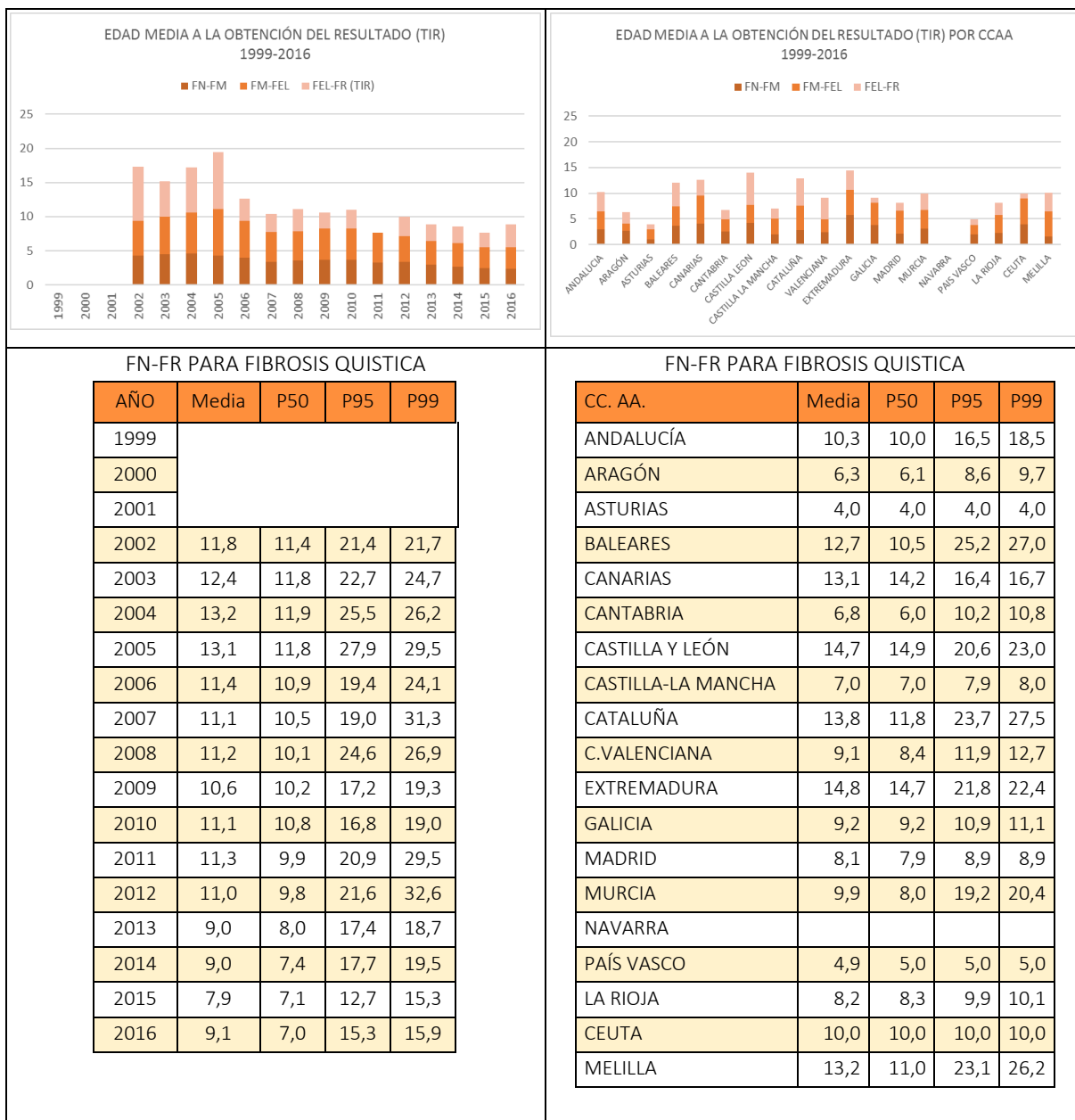


4.6.5. EDAD DEL RECIÉN NACIDO A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO (FN-FR) 1996-2016

La edad del recién nacido a la obtención del resultado se recoge en la tabla 4.6.5, expresado como la suma de los intervalos: (FN-FM) +(FM-FEL) +(FEL-FR) = FN-FR.

TABLA 4.6.5. EDAD DEL RECIÉN NACIDO A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO

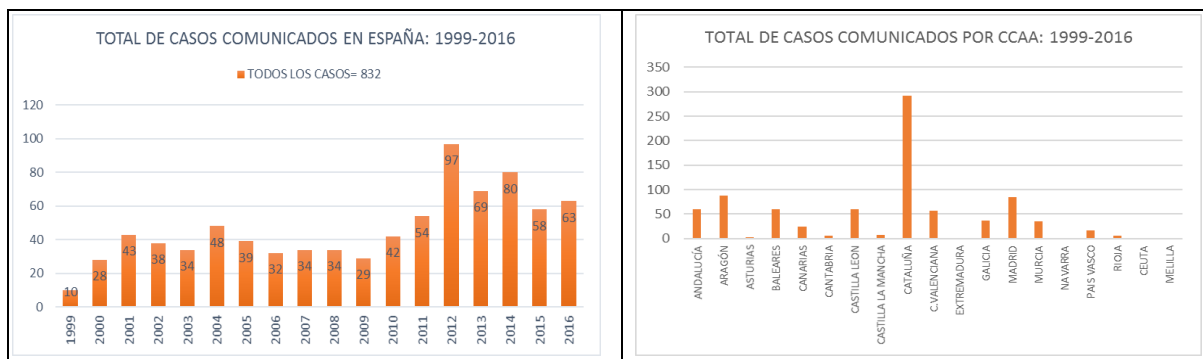
FN-FR



4.7. TODOS LOS CASOS DETECTADOS POR LAS CC. AA. EN RELACIÓN CON LA FQ, EN EL PERIODO 1999-2016

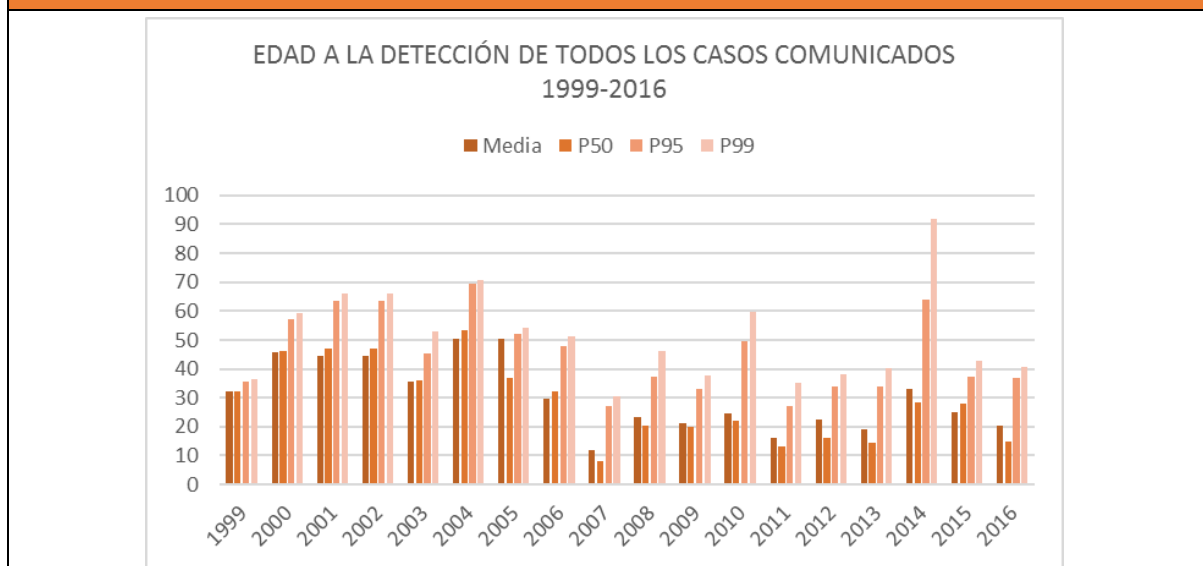
En este punto se recogen el total de casos que las CC. AA. comunicaron en su día en relación con la FQ. Las *tablas 4.8.A y 4.8.B* recogen el total de casos por año y por CC. AA. así como la edad a la detección. El total de casos detectados fue de 832.

TABLA 4.7.1- TODOS LOS CASOS DETECTADOS DURANTE EL PERIODO 1999-2016 y POR CC. AA.



PROCEDIMIENTO ANALÍTICO TIR	ANALIZADOS 1999-2016	TODOS LOS CASOS	INCIDENCIA
FLUOROINMUNOENSAYO A TIEMPO RETARDADO	4.160.072	832	1: 5.000

TABLA 4.7.2. EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS DETECTADOS



AÑO	Media	P50	P95	P99
1999	32,0	32,0	35,5	36,3
2000	45,6	46,0	57,3	59,3
2001	44,6	47,0	63,6	66,0
2002	44,6	47,0	63,6	66,0
2003	35,6	36,0	45,2	52,8
2004	50,3	53,5	69,5	70,8
2005	50,3	37,0	52,0	54,2
2006	29,8	32,0	47,8	51,3
2007	11,8	8,0	27,3	30,6

AÑO	Media	P50	P95	P99
2008	23,4	20,3	37,1	46,3
2009	21,1	20,0	33,2	37,6
2010	24,8	22,0	49,4	59,6
2011	16,3	13,0	27,0	35,0
2012	22,4	16,0	33,9	38,2
2013	19,0	14,5	34,0	40,1
2014	32,8	28,5	64,0	91,9
2015	25,2	28,0	37,2	42,6
2016	20,3	15,0	37,0	40,8

Para el cálculo de la incidencia de FQ, es necesario clasificar los 832 casos detectados de acuerdo con los criterios que se recogen a continuación en la *tabla 4.7.1* para la definición de caso FQ.

4.7.1. CRITERIOS APLICADOS PARA LA DEFINICIÓN DE CASO

Ante la gran diversidad existente en las respuestas recogidas, con el objetivo de obtener la incidencia de la enfermedad, se han definido los siguientes criterios que se han seguido de manera estricta. Así se computa como caso FQ cuando el test del sudor es positivo, teniendo en cuenta la presencia/ausencia de mutaciones.

TABLA 4.7.1. CRITERIOS APLICADOS PARA LA CLASIFICACIÓN DE LOS CASOS DETECTADOS

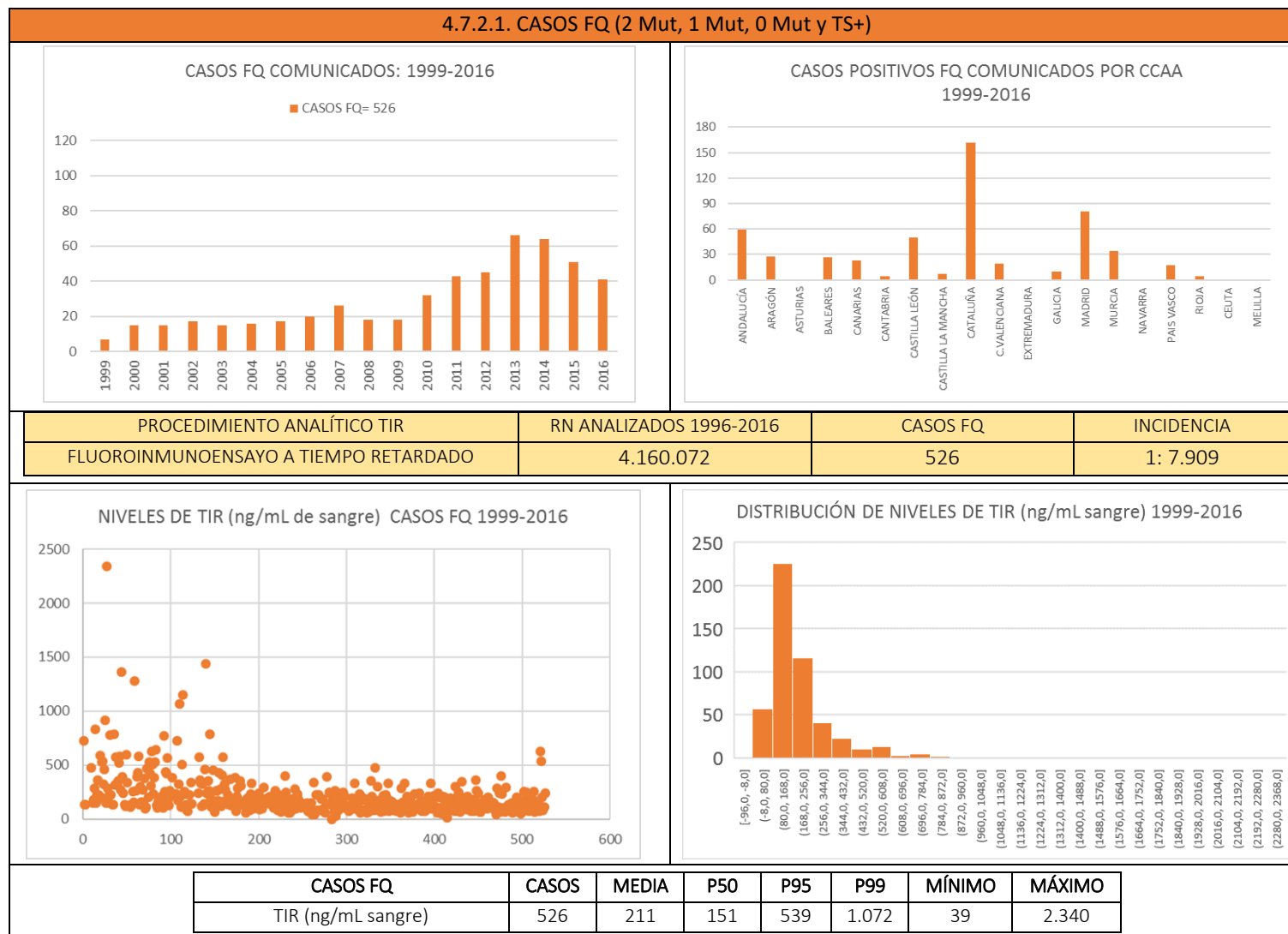
CLASIFICACIÓN	ESTUDIO DE MUTACIONES DEL gen <i>CFTR</i>	TEST DEL SUDOR (TS)
CASO FQ	2 mutaciones detectadas	Positivo
	1 mutación detectada	Positivo
	0 mutaciones detectadas	Positivo
PORTADOR gen <i>CFTR</i>	1 mutación detectada	Negativo
CASO FQ "LIKE"	2 mutaciones	Negativo
CASOS "SIN CLASIFICAR" Solo se comunica el caso	Sin resultado de estudio de mutaciones	Sin resultado del TS

Se consideran casos "sin clasificar" aquellos casos informados solamente con la concentración de TIR para los que no se comunica el estudio de mutaciones ni el resultado del test de sudor.

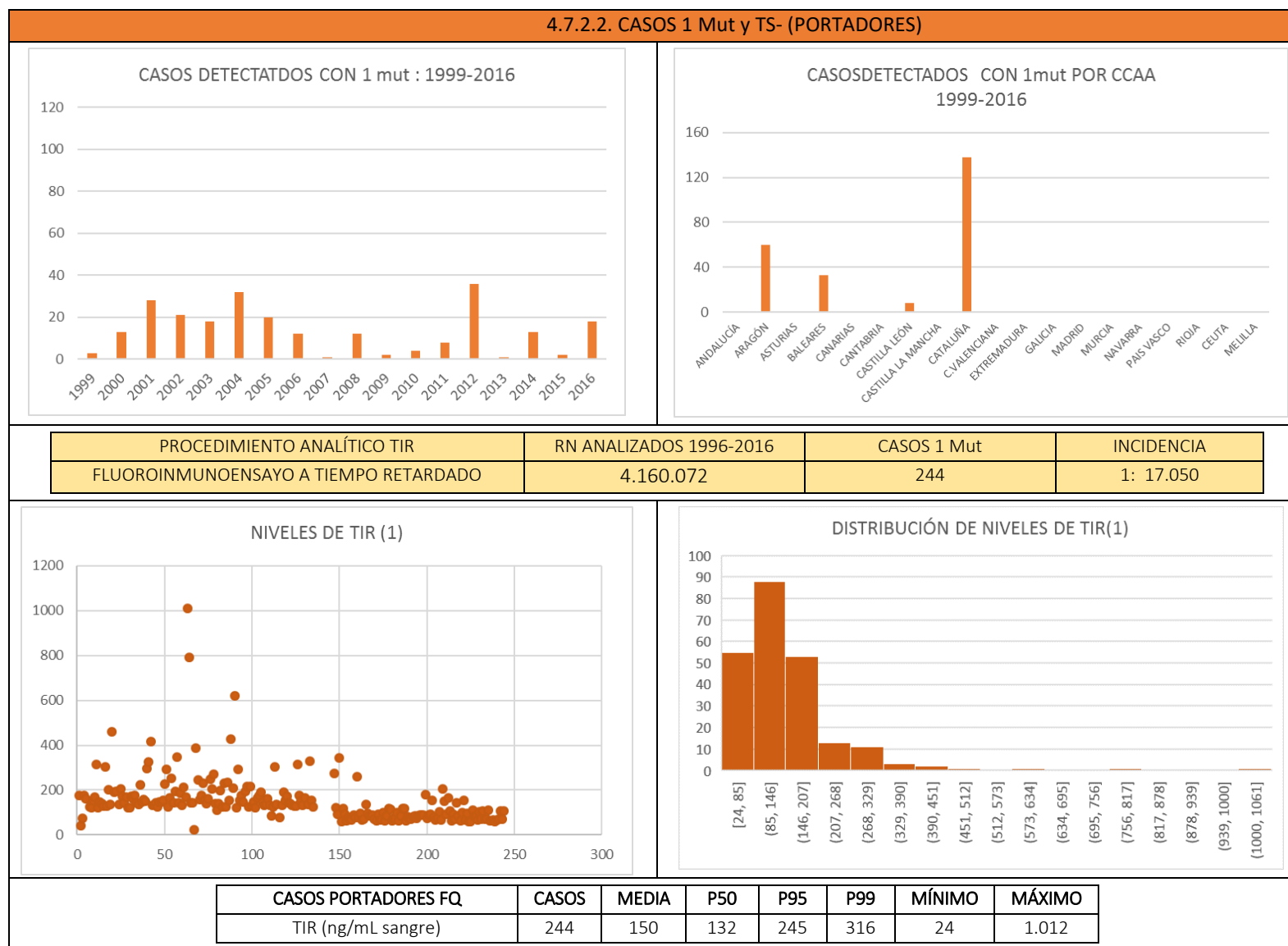
En el Anexo XII se recoge las mutaciones encontradas para los casos FQ, Portadores del gen *CFTR* y casos FQ "like".

4.7.2. CASOS DETECTADOS POR LAS CC. AA. 1999-2016

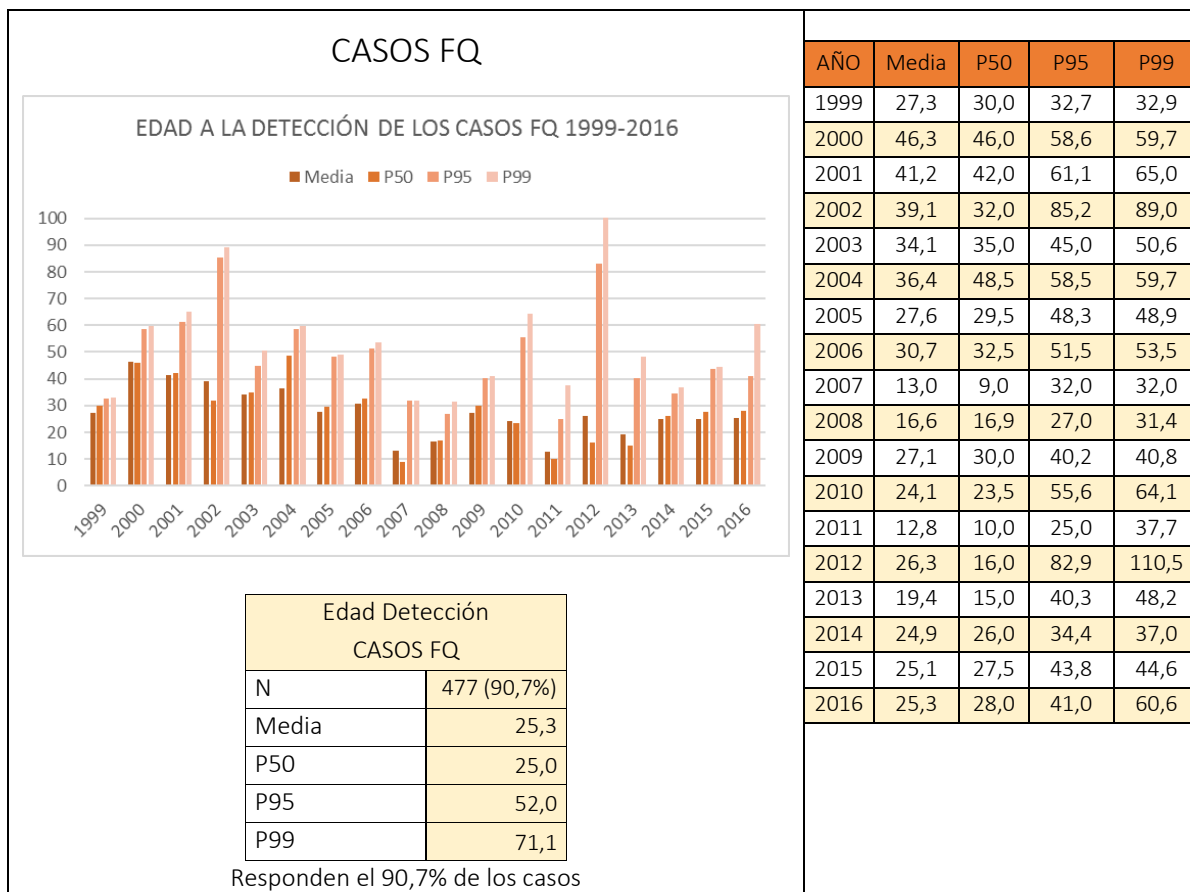
4.7.2.1. CASOS FQ DETECTADOS



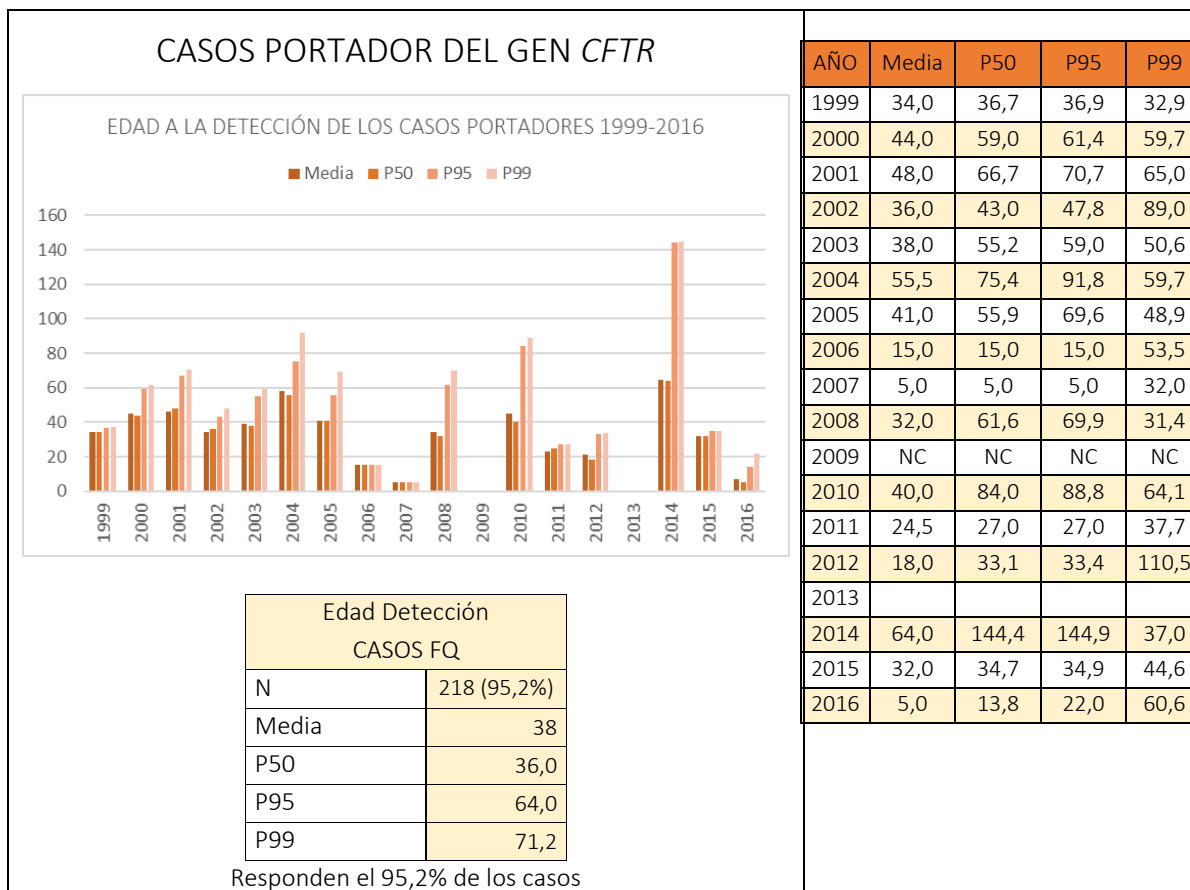
4.7.2.2. CASOS DETECTADOS COMO PORTADORES DEL GEN CFTR. 1999-2016



4.7.3. EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS FQ. PERIODO 1999-2016



4.7.4. EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS PORTADORES FQ. PERIODO 1999-2016



4.8. RESUMEN DE CASOS FQ Y DE CASOS PORTADORES DEL GEN CFTR

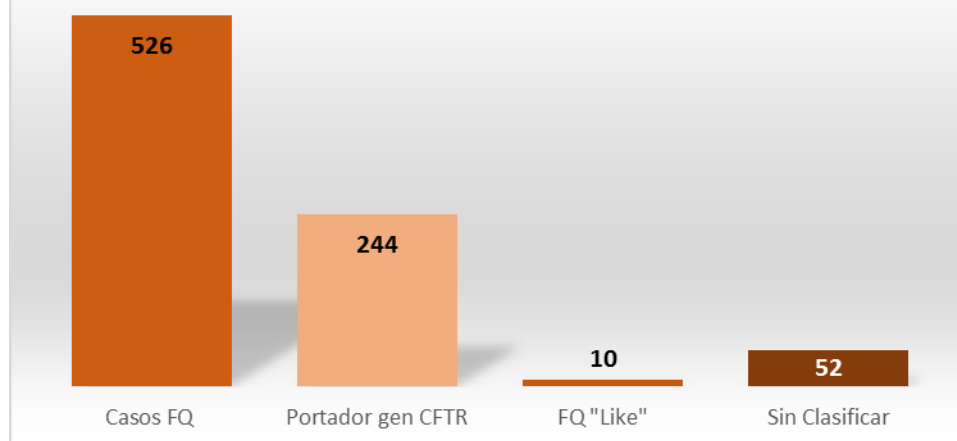
	FQ (2 Mut, 1 Mut, 0 Mut y TS+)			(1 Mut y TS-)		
AÑO	RN ANALIZADOS	CASOS FQ	INCIDENCIA	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA
1999	37.425	7	1: 5.346	37.425	3	1:12.475
2000	92.570	15	1: 6.171	92.570	13	1: 7.121
2001	93.616	15	1: 6.241	93.616	28	1: 3.343
2002	97.301	17	1: 5.724	97.301	21	1: 4.633
2003	131.690	15	1: 8.779	131.690	18	1: 7.316
2004	136.598	16	1: 8.537	136.598	32	1: 4.269
2005	142.760	17	1: 8.398	142.760	20	1: 7.138
2006	148.843	20	1: 7.442	148.843	12	1: 12.404
2007	171.646	26	1: 6.602	171.646	1	1:171.646
2008	192.325	18	1: 10.685	192.325	12	1: 16.027
2009	244.422	18	1: 13.579	244.422	2	1:122.211
2010	299.223	32	1: 9.351	299.223	4	1:74.806
2011	352.253	43	1: 8.192	352.253	8	1:44.031
2012	417.539	45	1: 9.279	417.539	36	1:11.598
2013	397.442	66	1: 6.022	397.442	1	1:397.442
2014	390.610	64	1: 6.103	390.610	13	1: 30.047
2015	408.954	51	1: 8.019	408.954	2	1:204.477
2016	405.155	41	1: 9.882	405.155	18	1: 22.509
1999-2016	4.160.072	526	1: 7909	4.160.072	244	1:17.049

	2 Mut y TS (-)			0 Mut y TS (-)		
AÑO	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA
1999	37.425	0		37.425	0	
2000	92.570	0		92.570	0	
2001	93.616	0		93.616	0	
2002	97.301	0		97.301	0	
2003	131.690	0		131.690	1	
2004	136.598	0		136.598	0	
2005	142.760	0		142.760	2	
2006	148.843	0		148.843	0	
2007	171.646	0		171.646	7	
2008	192.325	0		192.325	4	
2009	244.422	0		244.422	11	
2010	299.223	0		299.223	5	
2011	352.253	2		352.253	1	
2012	417.539	0		417.539	16	
2013	397.442	2		397.442	0	
2014	390.610	2		390.610	1	
2015	408.954	3		408.954	2	
2016	405.155	1		405.155	2	
1999-2016	4.160.072	10	1: 416.007	4.160.072	52	NO APLICA

4.9. RESUMEN CASOS DETECTADOS E INCIDENCIA FQ

			CASOS FQ				
AÑO	RN Analizados	Casos DETECTADOS	Casos 2, 1, 0 mut y TS (+)	Incidencia FQ	Casos 1 mut y TS (-/?)	Casos 2 mut y TS (-)	Casos 0 mut y TS (-/?)
1999	37.425	10	7	1: 5.346	3		0
2000	92.570	28	15	1: 6.174	13		0
2001	93.616	43	15	1: 6.241	28		0
2002	97.301	38	17	1: 5.723	21		0
2003	131.690	34	15	1: 8.779	18		1
2004	136.298	48	16	1: 8.518	32		0
2005	142.760	39	17	1: 8.397	20		2
2006	148.843	32	20	1: 7.442	12		0
2007	171.646	34	26	1: 6.601	1		7
2008	192.325	34	18	1:10.684	12		4
2009	244.422	29	18	1:13.579	2		11
2010	299.223	42	32	1: 9.350	4		5
2011	352.253	54	43	1: 8.173	8	2	1
2012	417.539	97	45	1: 9.278	36	0	16
2013	397.422	69	66	1: 6.021	1	2	0
2014	390.610	80	64	1: 6.103	13	2	1
2015	408.954	58	51	1: 8.018	2	3	2
2016	405.155	63	41	1: 9.881	18	1	2
TOTAL	4.160.072	832	526	1: 7.907	244	10	52

CASOS COMUNICADOS EN ESPAÑA 1999-2016



5. ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES (ANEMIA FALCIFORME)

La detección de la anemia falciforme (AF) se inicia en 2002. Esta enfermedad está incluida en la cartera común del SNS. En el Anexo XIII se recoge información ampliada en relación con la AF

5.1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

Enfermedad de los glóbulos rojos que presentan forma de hoz (falciformes), producido por el cambio de un aminoácido (Glu→Val) en la proteína hemoglobina (Hb), lo que hace que los glóbulos rojos se deformen y sean más rígidos. En consecuencia, se destruyen antes de lo normal, causando anemia, y obstruyen la circulación en los pequeños vasos sanguíneos, provocando dolor y otros muchos problemas que pueden llegar a ser muy graves.

5.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA

Detectar aquellos recién nacidos afectados de la enfermedad de células falciforme con fenotipo: FS, FC, FSC, FAS, FAC e iniciar el tratamiento profiláctico de forma inmediata para evitar la morbilidad y las discapacidades asociadas a la enfermedad.

5.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO ANALÍTICO

El marcador de elección es la presencia de variantes de Hb (HbS, HbC). La detección se lleva a cabo mediante cromatografía líquida de alta resolución (HPLC), o bien mediante electroforesis capilar.

5.4. AÑO DE INICIO DEL CRIBADO DE AF

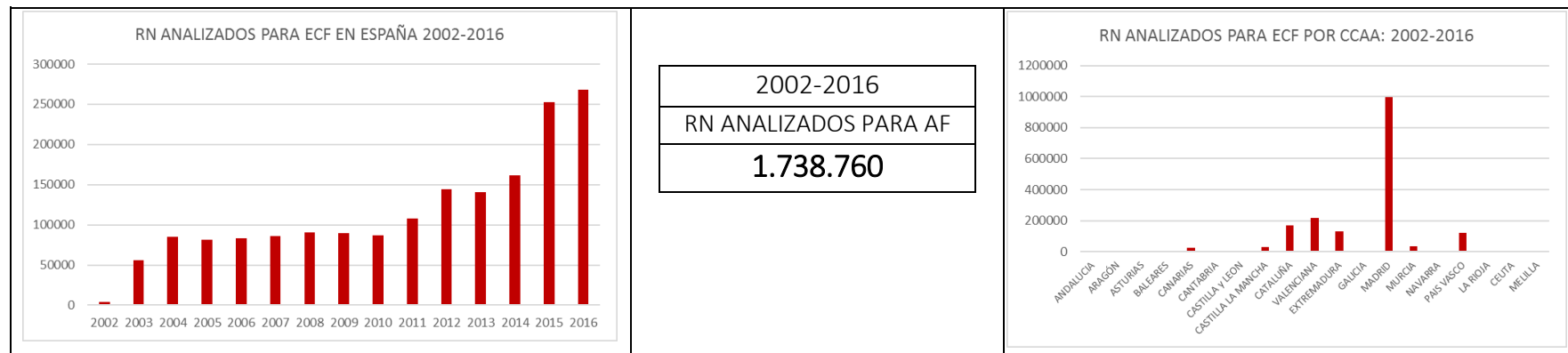
En 2002, Extremadura inicia el primer programa en España para la detección precoz de la enfermedad de células falciformes (ECF).

TABLA 5.4. AÑO DE INICIO EN ESPAÑA DEL PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ DE LA ANEMIA FALCIFORME

CCAA	Laboratorio	Año Inicio	CCAA	Laboratorio	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio	Finalizó
	Cobertura Geográfica			Cobertura Geográfica				
ANDALUCÍA	Málaga		C. VALENCIANA	Alicante	2012	Badajoz	2002	
	Málaga			Alicante		Madrid	2003	
	Sevilla (HVR)			Valencia	2012	Santiago	2004	2005
	Sevilla Capital y Ceuta			Valencia y Castellón		Bilbao	2011	
ARAGÓN	Zaragoza (HMS)	2016	EXTREMADURA	Badajoz	2002	Valencia	2012	
	Aragón			Extremadura		Alicante	2012	
ASTURIAS	Oviedo		GALICIA	Santiago	2004	Barcelona	2014	
	Asturias			Galicia		Murcia	2015	
BALEARES	Palma Mallorca	2016	MADRID	Madrid	2003	La Laguna	2015	
	Baleares			Comunidad de Madrid		Talavera	2015	
CANARIAS	La Laguna	2015	MURCIA (Región)	Murcia	2015	La Rioja (HMS)	2016	
	Canarias			Murcia y Melilla		Zaragoza (HMS)	2016	
CANTABRIA	Santander	2016	NAVARRA (CF)	Pamplona		Santander	2016	
	Cantabria			Navarra		Valladolid		
CASTILLA y LEÓN	Valladolid		PAIS VASCO	Bilbao	2011	Málaga		
	Castilla y León			Pais Vasco		Sevilla (HVR)		
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	2015	RIOJA (LA)	Zaragoza (HMS)	2016	Pamplona		
	Castilla-La Mancha			La Rioja		Oviedo		
CATALUÑA	Barcelona	2014	CEUTA	Sevilla (HVR)				
	Cataluña							
			MELILLA	Murcia				

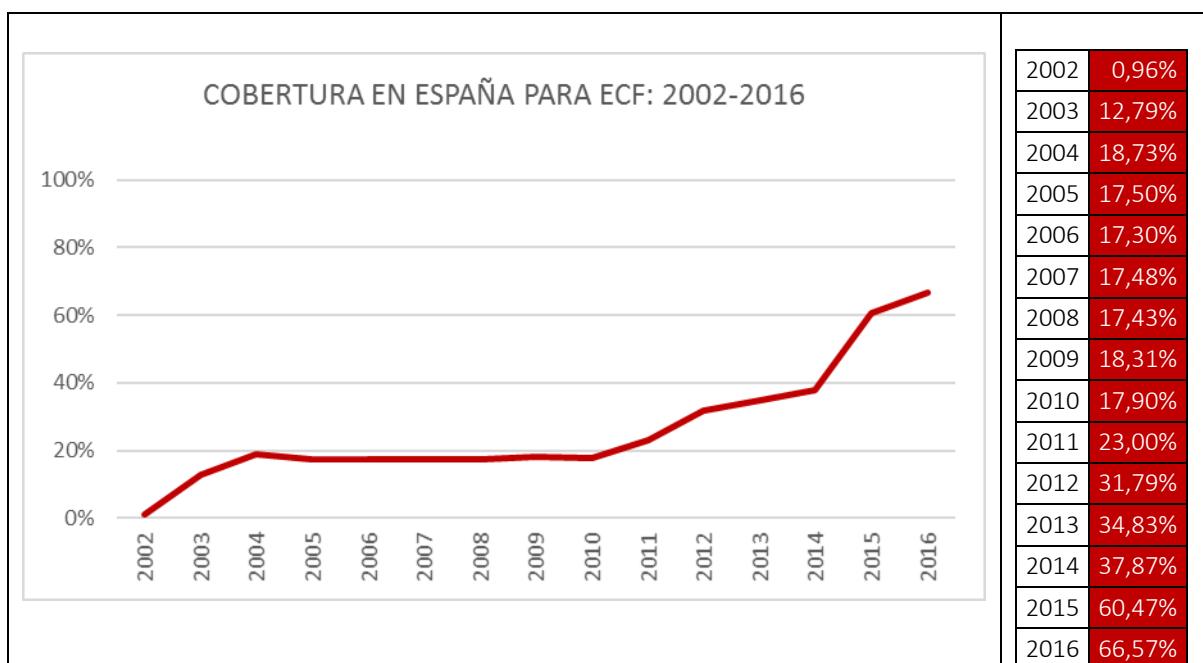
5.5. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA LA AF

CCAA	Laboratorio	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
ANDALUCIA	Málaga															
	Sevilla HVR															
ARAGÓN	Zaragoza MS															1.895
ASTURIAS	Asturias															
BALEARES	Baleares															7.719
CANARIAS	Canarias														8.466	16.178
CANTABRIA	Cantabria															3.627
CASTILLA y LEÓN	Castilla y León															
CASTILLA-LA MANCHA	Castilla-La Mancha														15.680	15.335
CATALUÑA	Cataluña													27.928	71.136	69.361
C.VALENCIANA	Alicante											14.613	16.001	6.803	CERRADO	
	Valencia											26.064	28.362	38.014	43.495	42.193
EXTREMADURA	Extremadura	4.000	9.553	9.650	9.612	9.806	9.857	10.318	10.269	10.785	10.705	9.388	9.005	NC	8.933	8.696
GALICIA	Galicia			4.647	637											
MADRID	Madrid		46.785	70.604	71.114	73.547	76.008	80.067	79.535	76.068	75.876	73.028	68.124	68.879	68.380	67.073
MURCIA	Murcia														16.257	16.075
NAVARRA	Navarra															
PAIS VASCO	Pais Vasco										21.638	21.044	19.489	19.749	19.210	18.563
LA RIOJA	La Rioja															455
CEUTA	Sevilla HVR															
MELILLA	Murcia														1.456	1.005
		4.000	56.338	84.901	81.363	83.353	85.865	90.385	89.804	86.853	108.219	144.137	140.981	161.373	253.013	268.175



5.6. INDICADORES DE CALIDAD

5.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE ECF EN ESPAÑA



Aunque esta enfermedad está incluida en la cartera común del SNS en 2016 todavía existían CC. AA. que no lo habían incorporado a su PCN. De ahí que la cobertura solo alcanzara al 66,57% de los recién nacidos en España.

En el Anexo XIII se amplían los datos por año y CC. AA.

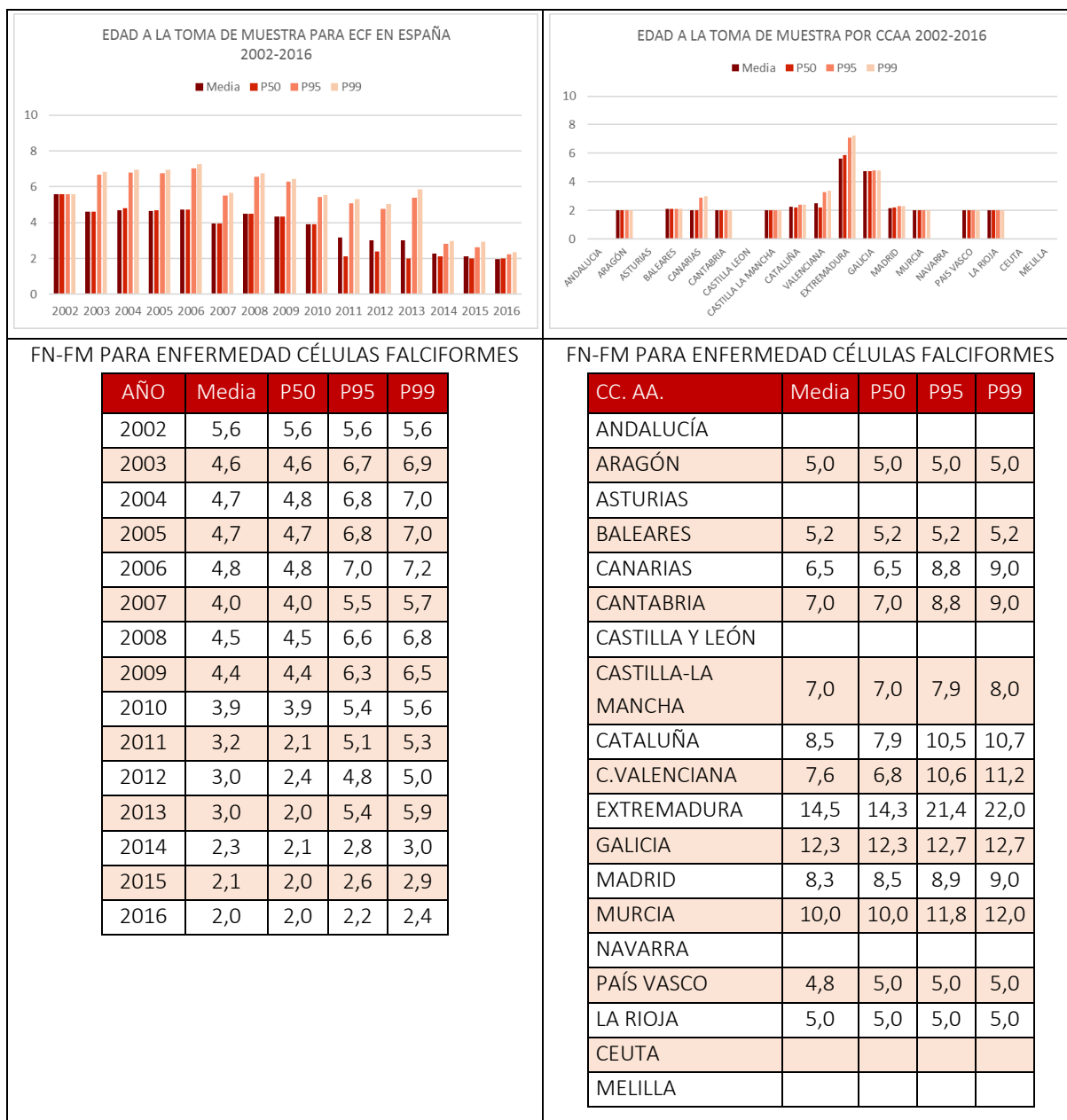
5.6.2. EDAD DEL RECIÉN NACIDO A LA TOMA DE MUESTRA (FN-FM). 2002-2016

Se solicitó la media, mediana, mínimo y máximo, expresado en días de vida, del intervalo de tiempo transcurrido desde la fecha de nacimiento (FN) y la fecha de la toma de muestra (FM). Edad a la toma de la muestra (FN-FM).

De los datos recogidos se obtiene el valor promedio del intervalo y los percentiles P50, P95 y P99 en España por año y por CC. AA. y que se recoge a continuación.

TABLA 5.6.2. EDAD EXPRESADA EN DÍAS DEL RN EN EL MOMENTO DE LA EXTRACCIÓN DE MUESTRA

FN-FM



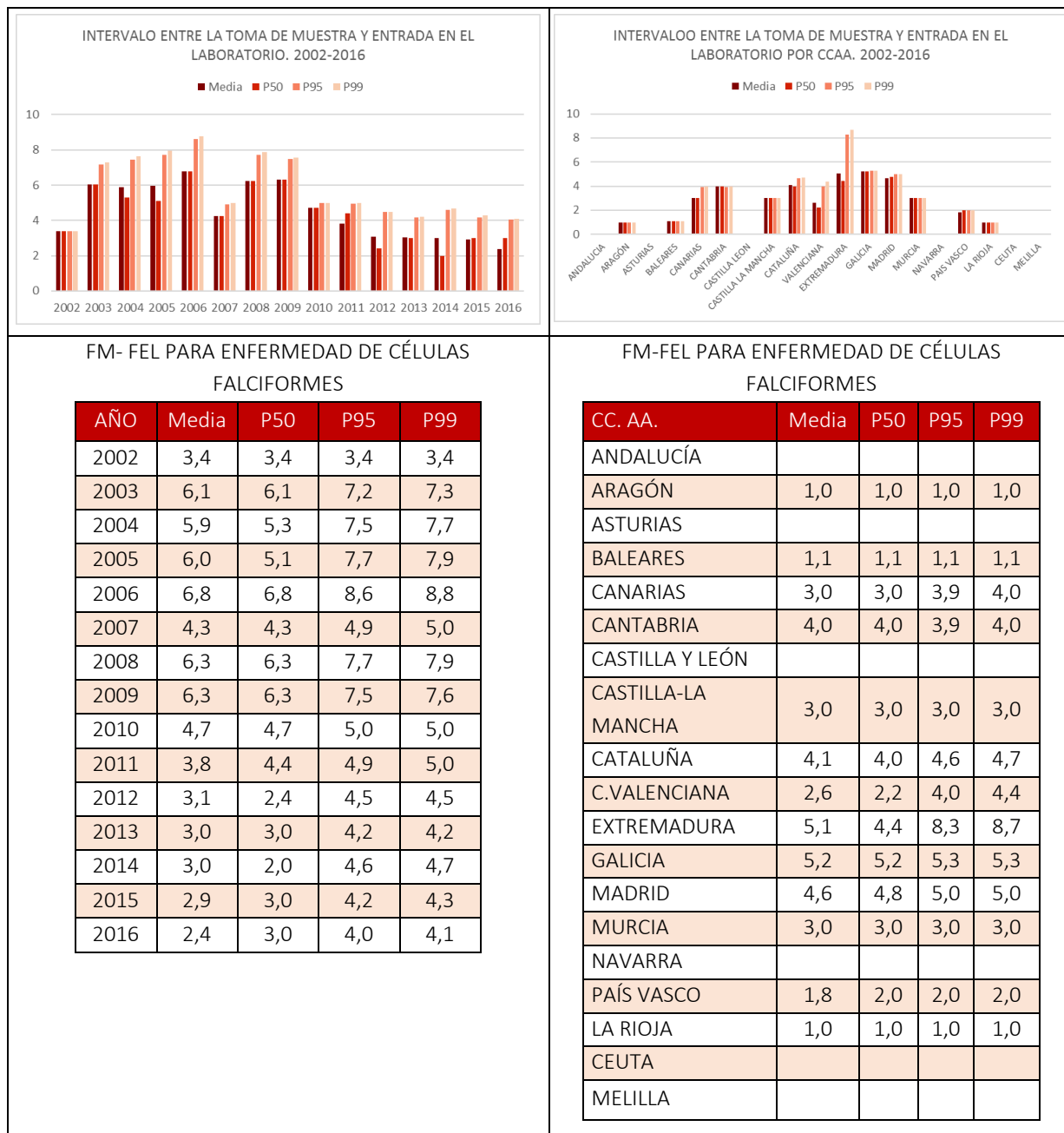
5.6.3. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LA FECHA DE EXTRACCIÓN Y LA ENTRADA EN LABORATORIO (FM-FEL). 2002-2016

En esta etapa, se solicitó la media, mediana, mínimo y máximo, expresado en días de vida, del intervalo de tiempo transcurrido desde la fecha de toma de muestra (FM) y la fecha de entrada en el laboratorio (FEL). Días empleados en el transporte de la muestra (FM-FEL).

De los datos recogidos se obtiene el valor promedio del intervalo y los percentiles P50, P95 y P99 en España por año y por CC. AA. y que se recoge a continuación.

TABLA 5.6.3. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LA FECHA DE EXTRACCIÓN Y LA ENTRADA EN LABORATORIO

FM-FEL



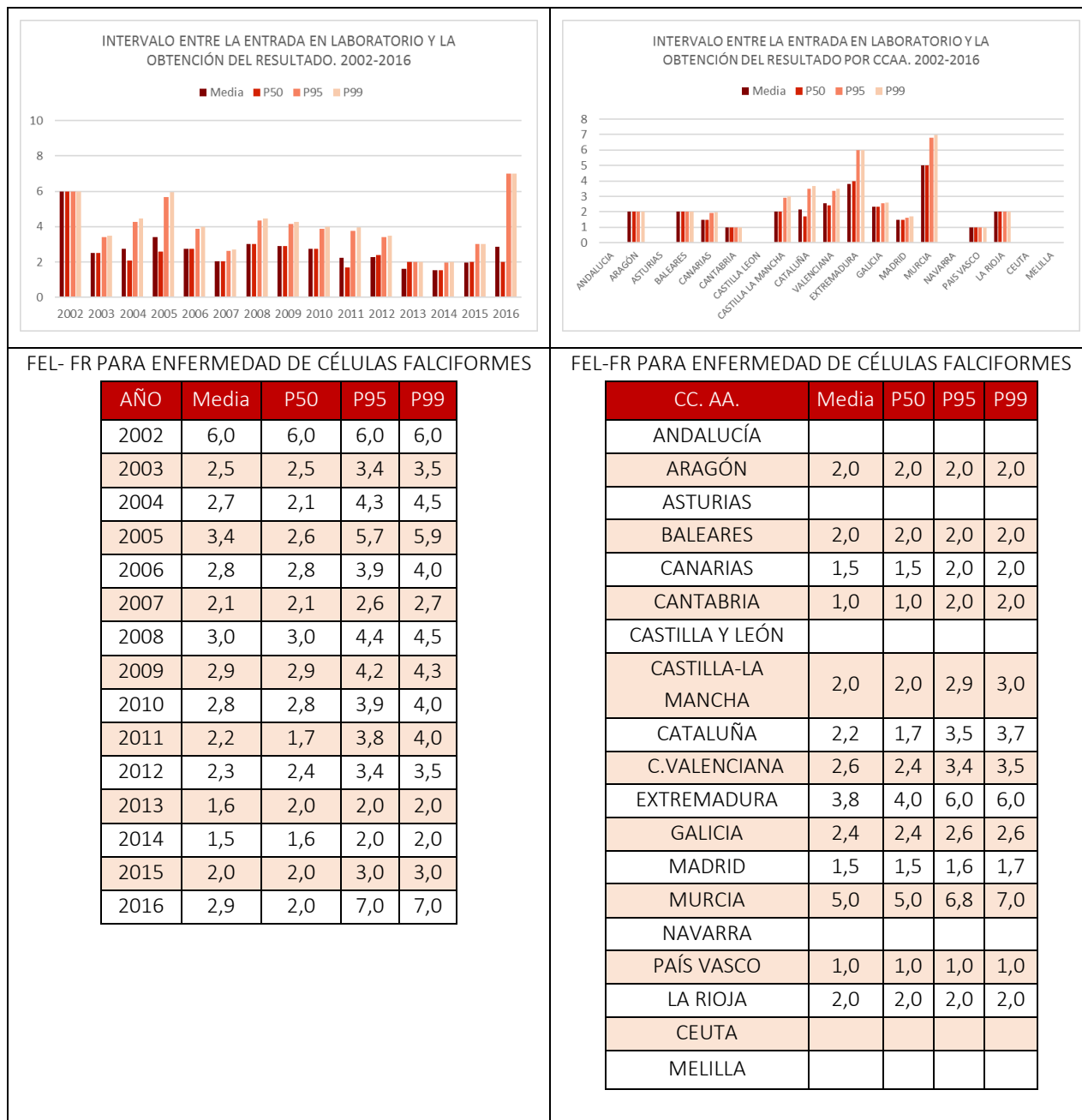
5.6.4. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LA FECHA DE ENTRADA EN LABORATORIO Y FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO (FEL-FR). 2002-2016

En esta etapa, se solicitó la media, mediana, mínimo y máximo, expresado en días de vida, del intervalo de tiempo transcurrido desde la fecha de entrada en el laboratorio (FEL) y la obtención del resultado (FR). Días que tarda el laboratorio en la obtención del resultado (FEL-FR).

De los datos recogidos se obtiene el valor promedio del intervalo y los percentiles P50, P95 y P99 en España por año y por CC. AA. y que se recoge a continuación.

TABLA 5.6.4. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LLEGADA AL LABORATORIO Y OBTENCIÓN DEL RESULTADO (Hb)

FEL-FR

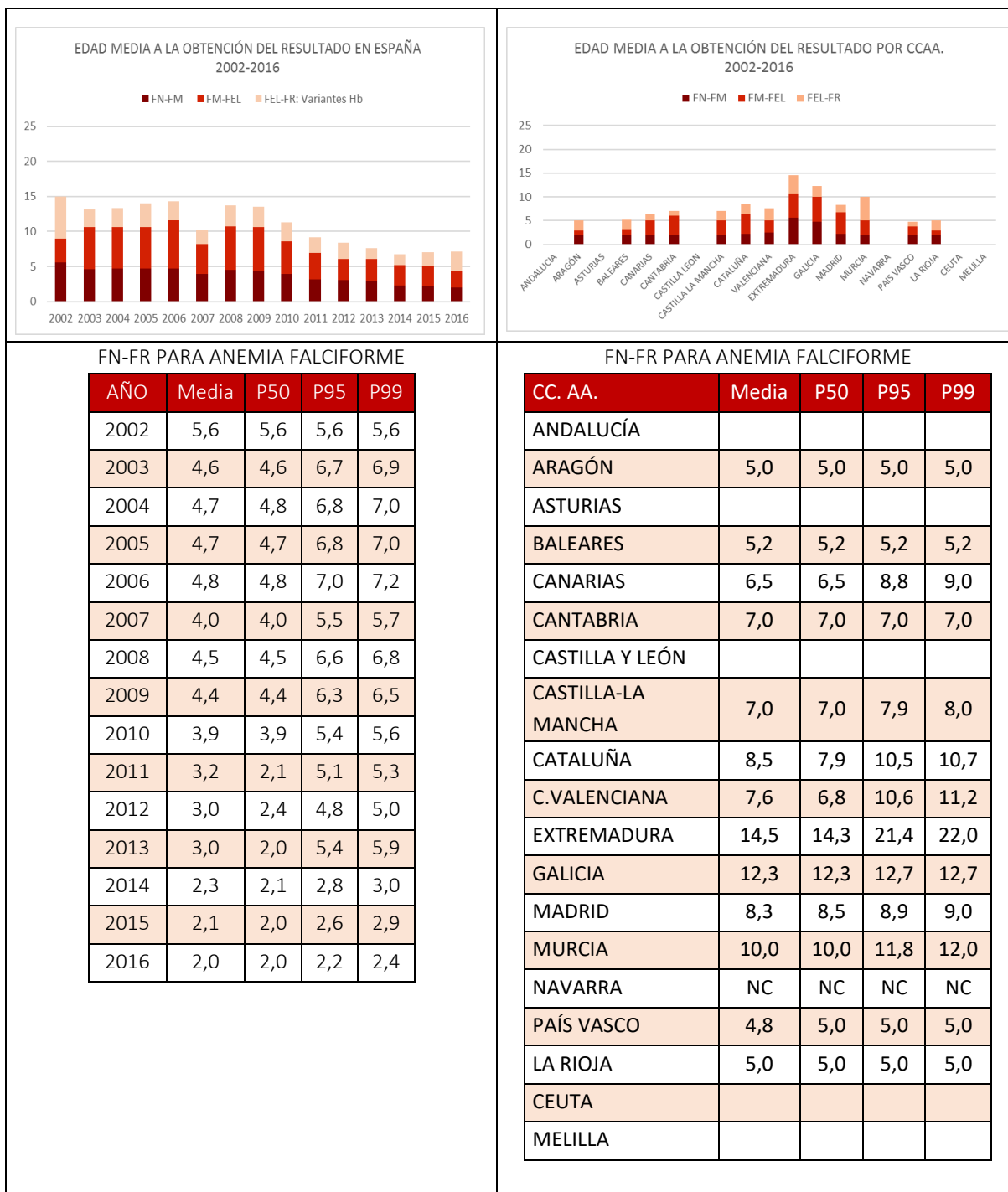


5.6.5. EDAD DEL RECIÉN NACIDO A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO (FN-FR) 2002-2016

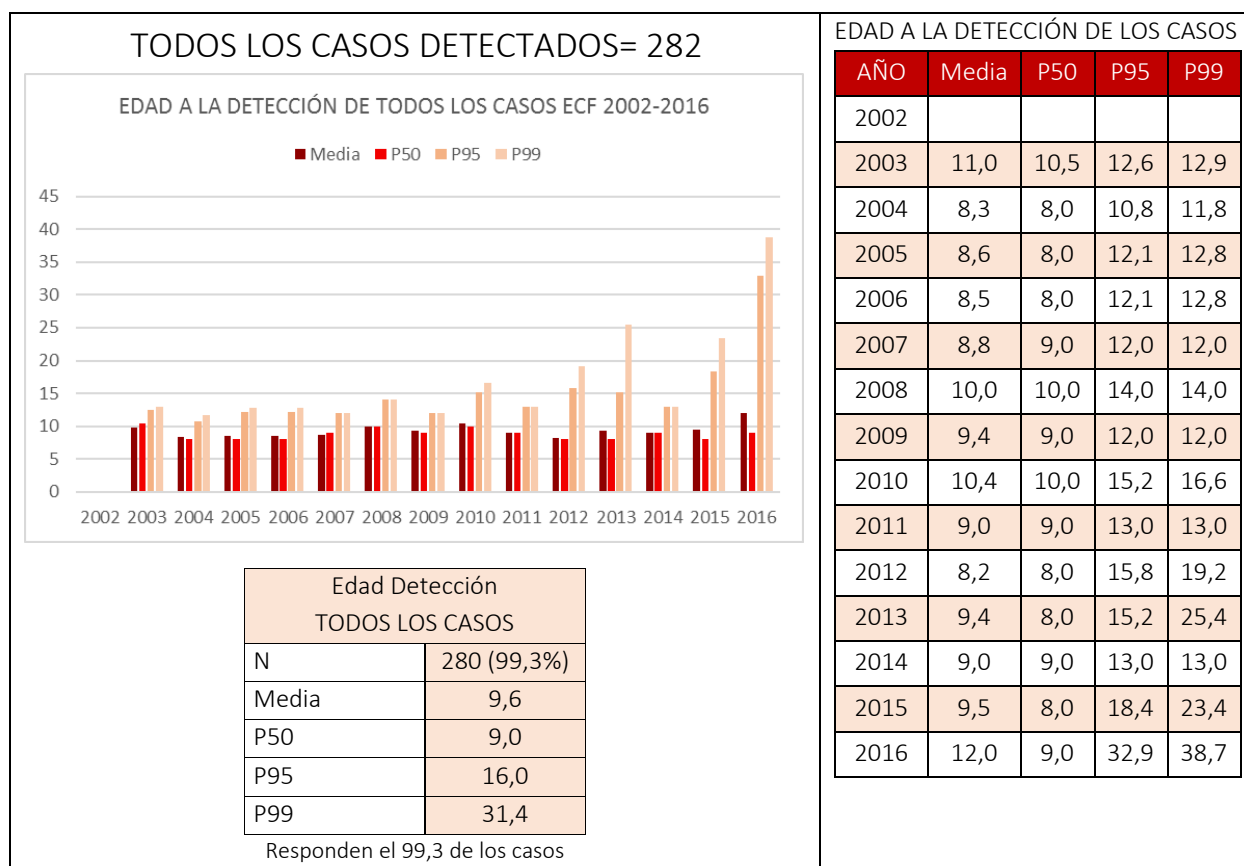
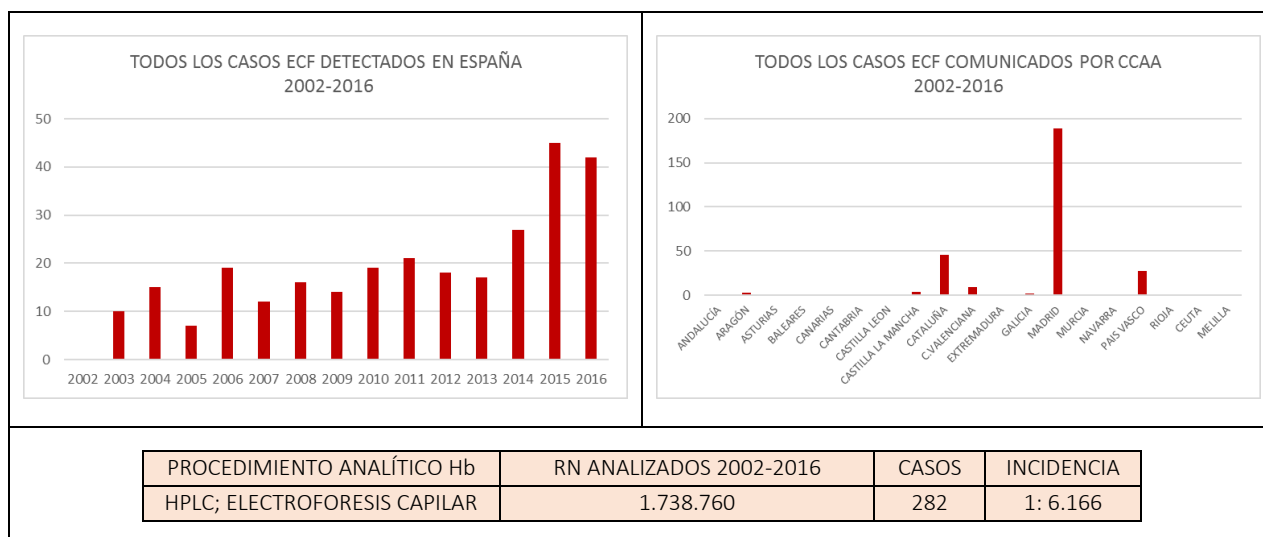
La suma de los 3 intervalos (FN-FM) + (FM-FEL) + (FEL-FR) = FN-FR se recoge a continuación.

TABLA 5.6.5. EDAD DEL RECIÉN NACIDO A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO

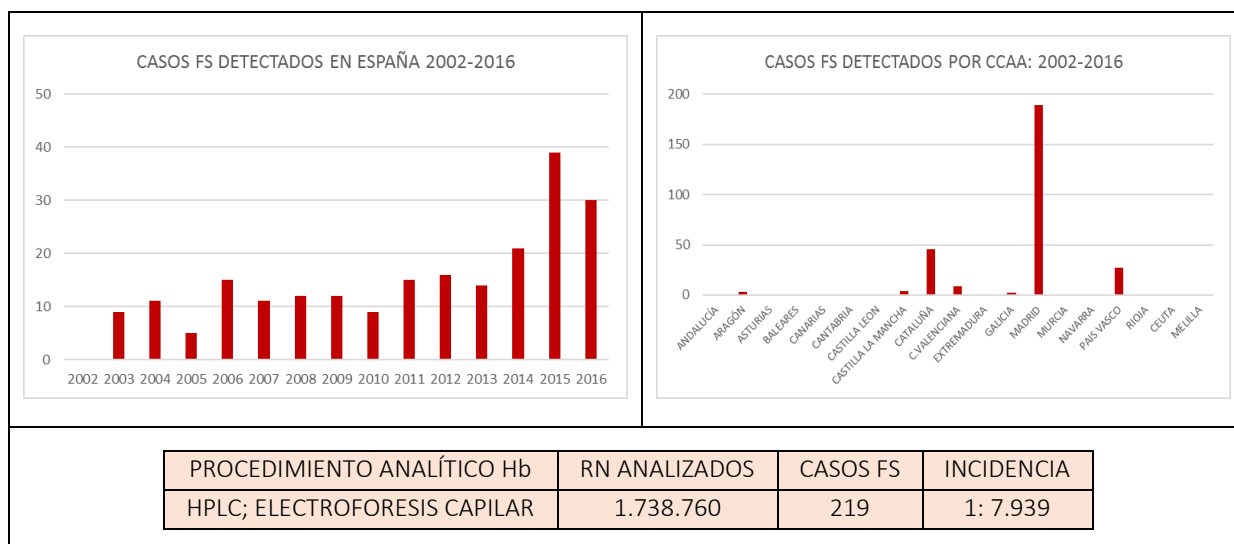
FN-FR



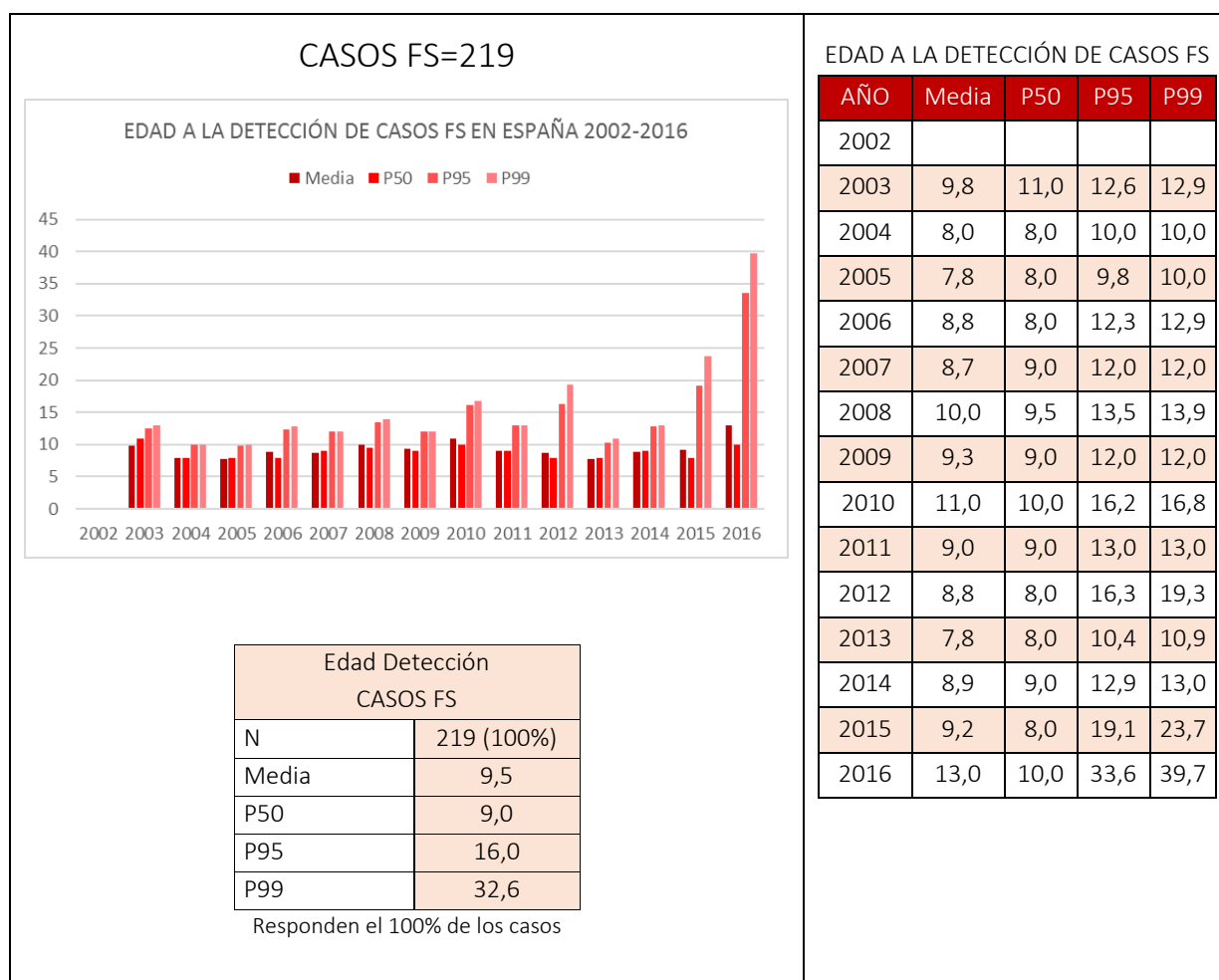
5.6.6. CASOS DETECTADOS POR LAS CC. AA. 2002-2016



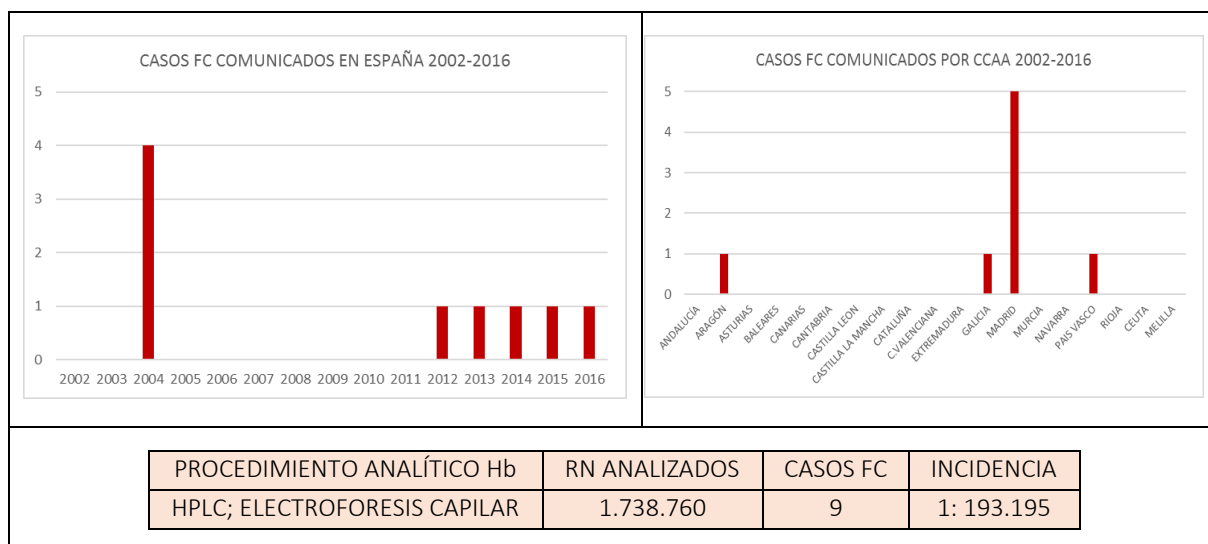
5.6.7. CASOS FS DETECTADOS 2002-2016



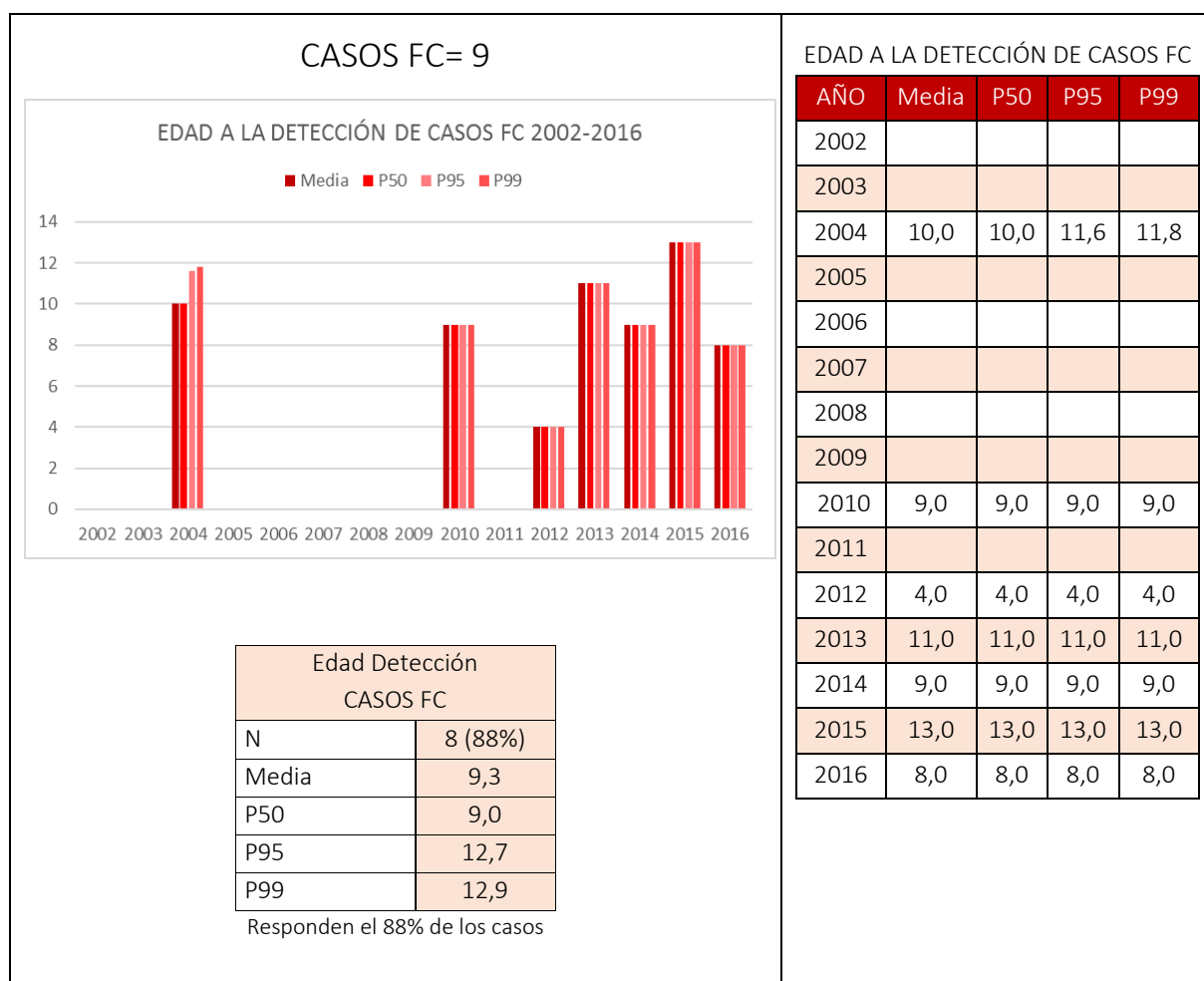
5.6.8. EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS FS



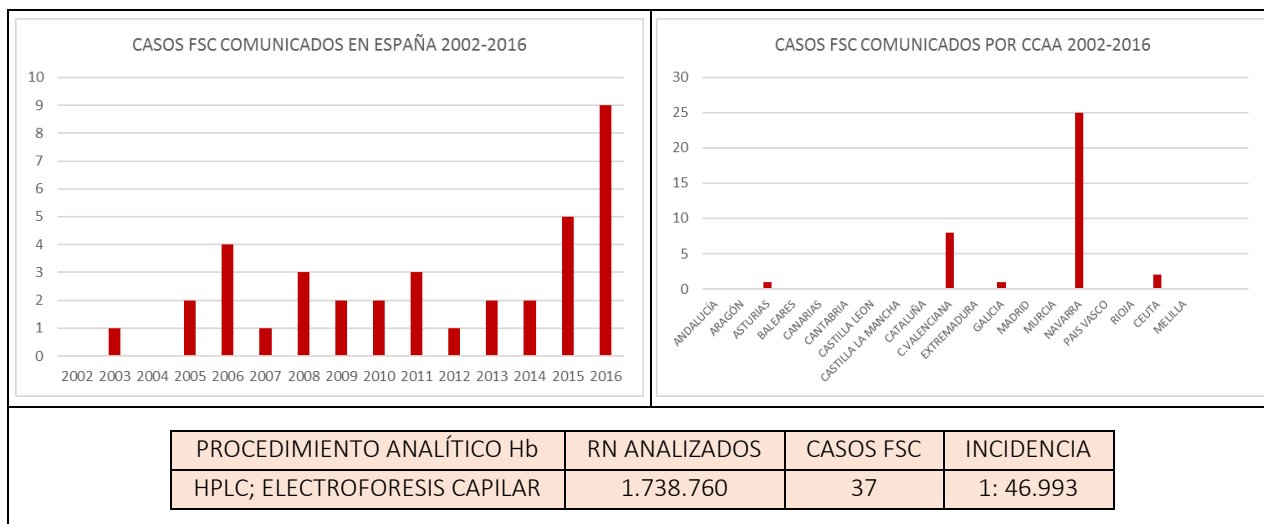
5.6.9. CASOS FC DETECTADOS 2002-2016



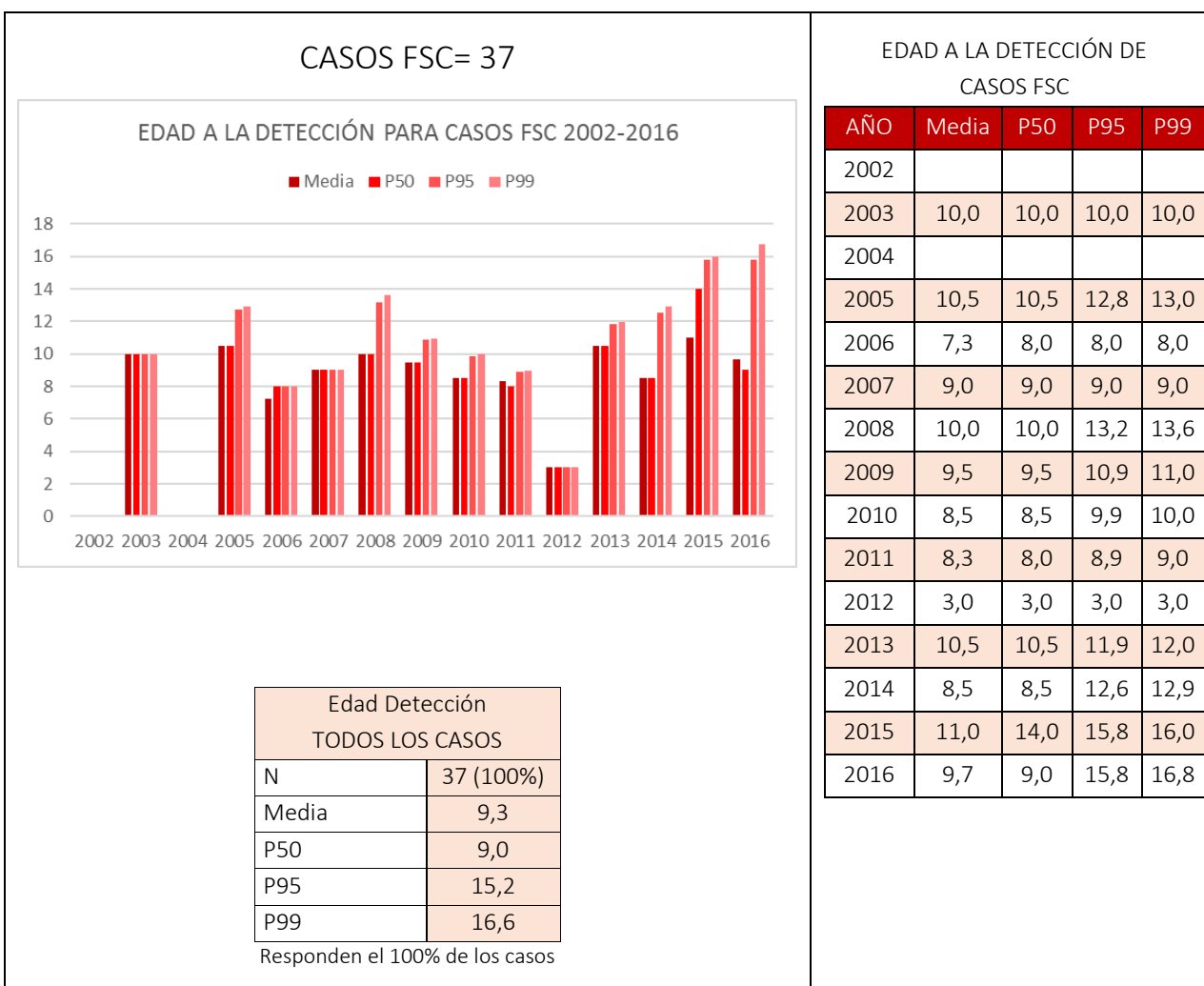
5.6.10. EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS FC



5.6.11. CASOS FSC DETECTADOS 2002-2016



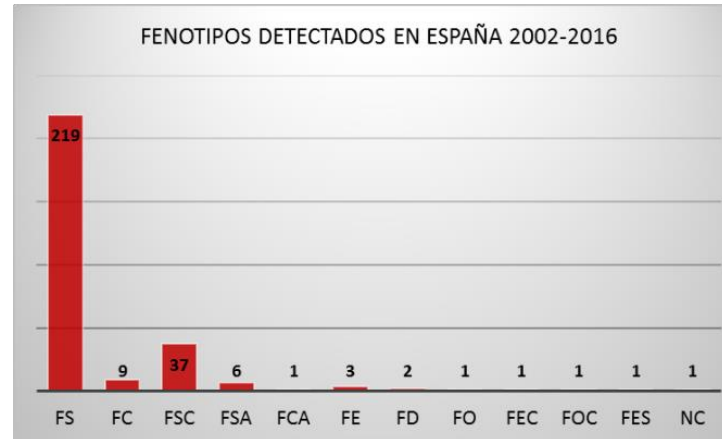
5.6.12. EDAD A LA DETECCIÓN CASOS FSC 2002-2016



5.7. RESUMEN DE CASOS CON FENOTIPO DE AF DETECTADOS EN ESPAÑA: 2002-2016

AÑO	RN ANALIZADOS	FENOTIPO ANEMIA FALCIFORME			FSa	FCa	FE	FD	FO	FES	FEC	FOC	NC	TOTAL
		FS	FC	FSC										
2002	4.000													0
2003	56.338	9		1										10
2004	84.901	11	3				1							15
2005	81.363	5		2										7
2006	83.353	15		4										19
2007	85.865	11		1										12
2008	90.385	12		3							1			16
2009	89.804	12		2										14
2010	86.853	9	1	2	4		1	1		1				19
2011	108.219	15		3	1		1		1					21
2012	144.137	16	1	1										18
2013	140.981	14	1	2										17
2014	161.373	21	1	2	1			1				1		27
2015	253.013	39	1	5										45
2016	268.175	30	1	9		1							1	42
TOTAL	1.738.760	219	9	37	6	1	3	2	1	1	1	1	1	282
	Incidencia	1:7.939	1:193.195	1:46.993										

CASOS FS+FC+FSC	265
Incidencia	1: 6.561



6. ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM (MS/MS)

6.1. DESCRIPCIÓN

La espectrometría de masas en tándem se utiliza para la medición de aminoácidos y acilcarnitinas, capaz de separar y cuantificar iones por su relación masa/carga (m/z).

6.2. OBJETIVO

Detectar aquellos recién nacidos afectados de trastornos en el metabolismo de aminoácidos, ácidos grasos y ácidos orgánicos.

6.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO ANALÍTICO

Los marcadores que se utilizan son aminoácidos (AA) y acilcarnitinas (AC), dependiendo de la enfermedad que se trate. Asimismo, se utiliza la relación entre AA, entre AC y la relación entre ellos (AA/AC). El procedimiento analítico es mediante MS/MS con o sin derivatización.

6.4. AÑO DE INICIO

TABLA 6.4. AÑO DE INCORPORACIÓN DE LA TECNOLOGÍA MS/MS EN LOS LABORATORIOS EN ESPAÑA

CCAA	Laboratorio	Año Inicio	CCAA	Laboratorio	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio
	<i>Cobertura Geográfica</i>			<i>Cobertura Geográfica</i>			
ANDALUCÍA	Málaga	2010	C. VALENCIANA	Valencia	2014	Santiago	2001
	Málaga			C. Valenciana		Bilbao	2007
	Sevilla (HVR)	2008	EXTREMADURA	Badajoz	2008	Murcia	2007
	Sevilla Capital y Ceuta			Extremadura		Badajoz	2008
ARAGÓN	Zaragoza (HMS)	2010	GALICIA	Santiago	2001	Talavera	2008
	Aragón			Galicia		Sevilla (HVR)	2008
ASTURIAS	Oviedo	2016	MADRID	Madrid	2011	La Rioja (HMS)	2010
	Asturias			Comunidad de Madrid		Zaragoza (HMS)	2010
BALEARES	Palma Mallorca	2016	MURCIA (Región)	Murcia	2007	Málaga	2010
	Baleares			Murcia y Melilla		Madrid	2011
CANARIAS	La Laguna	2015	NAVARRA (CF)	Pamplona	2016	Barcelona	2013
	Canarias			Navarra		Valencia	2014
CANTABRIA	Santander	2016	PAIS VASCO	Bilbao	2007	La Laguna	2015
	Cantabria			País Vasco		Santander	2016
CASTILLA y LEÓN	Valladolid	2017	RIOJA (LA)	Zaragoza (HMS)	2010	Pamplona	2016
	Castilla ã León			[I- Rioja		Oviedo	2016
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	2008	CEUTA	Sevilla (HVR)		Valladolid	2017
	Castilla-La Mancha						
CATALUÑA	Barcelona	2013	MELILLA	Murcia			
	Cataluña						

La incorporación de la espectrometría de masas en tándem (MS/MS) en los laboratorios de cribado neonatal permitió ampliar la detección precoz de enfermedades cuyo cribado hasta ese momento era de difícil ejecución o imposible de realizar. Sin embargo, dicha ampliación no supuso una búsqueda global de marcadores alterados, entre todos los posibles. Las CC.AA. que incorporaron esta tecnología establecieron una cartera de servicios que cada comunidad ofertaría a partir de la incorporación del MS/MS.

Por ello en este apartado 5 se presentan los indicadores de calidad preanalítica relativos a los intervalos de tiempo que son comunes.

Cada CC. AA. ofrece a su población diana la detección de las enfermedades incluidas en la cartera común de servicios del SNS y además algunas ofertan una cartera complementaria que incluye diferentes enfermedades.

Por otra parte, dado que un determinado marcador bioquímico puede indicar sospecha de varias enfermedades, en ocasiones y como hallazgo casual se pueden detectar y comunicar casos de alguna enfermedad que a priori no esté incluida en la cartera de servicios de estas CC. AA.

La heterogeneidad de las carteras complementarias hace que las coberturas de las enfermedades ofertadas sean diferentes y por ello a partir de aquí se presentan los datos recogidos agrupados por enfermedad.

6.5. INTERVALOS DE TIEMPO

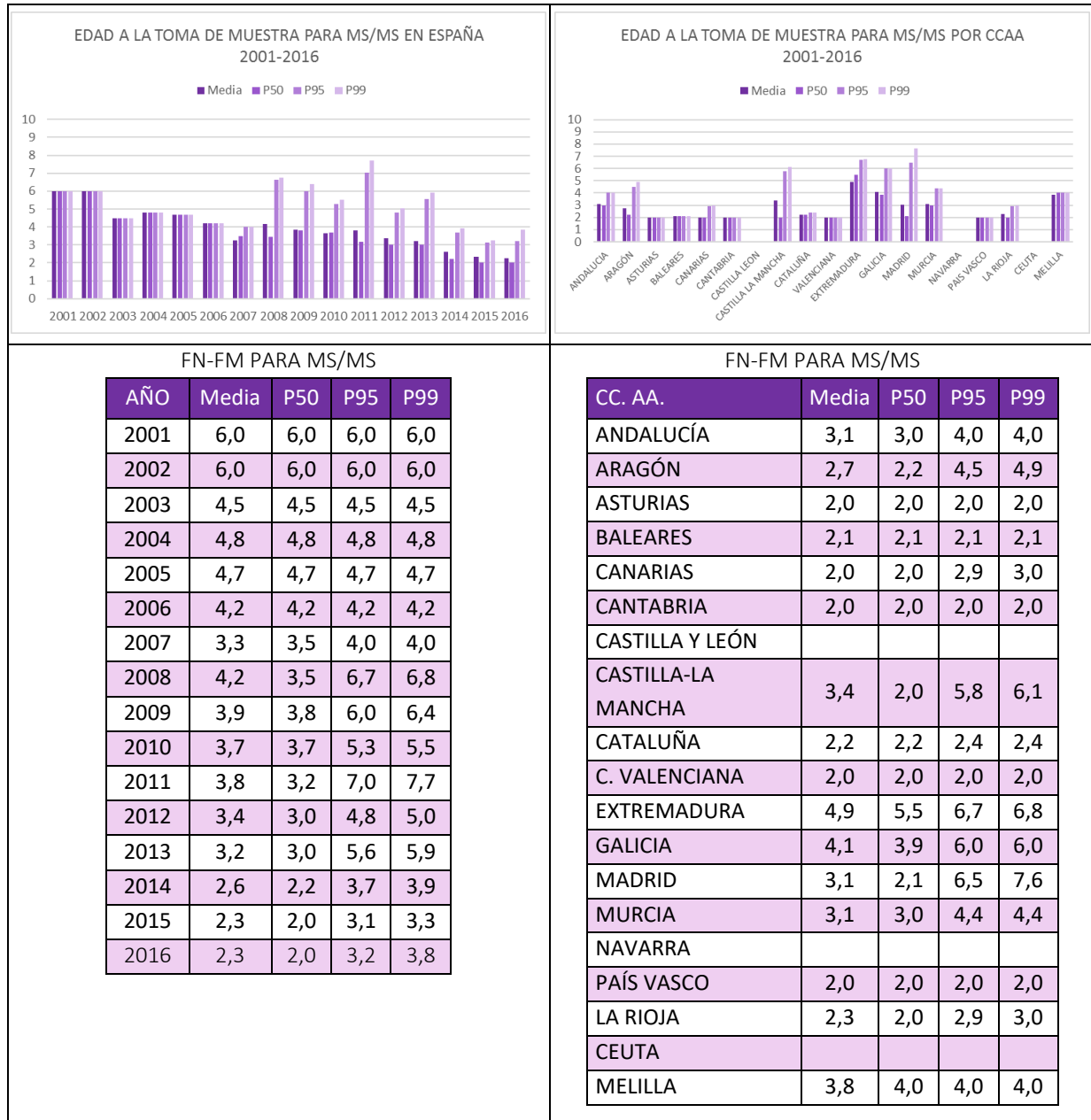
La incorporación de la tecnología de MS/MS permitió el cambio de estrategia de toma de muestra, de forma que aquellas CC.AA. que realizaban doble muestreo, pasaron a realizar extracción única a las 48-72 horas de vida del RN. Esta muestra es la que se utiliza para la detección de las enfermedades incluidas en los PCN cuya detección se lleva a cabo mediante MS/MS. Por ello los distintos intervalos de tiempos entre la FN y la FR que se han venido presentando por enfermedad, se recogen en este punto de forma agregada.

6.5.1. EDAD DEL RECIÉN NACIDO A LA TOMA DE MUESTRA (FN-FM). 2001-2016

Se solicitó la media, mediana, mínimo y máximo, expresado en días de vida, del intervalo de tiempo transcurrido desde la fecha de nacimiento (FN) y la fecha de la toma de muestra (FM). Edad a la toma de la muestra (FN-FM). De los datos recogidos se obtiene el valor promedio del intervalo y los percentiles P50, P95 y P99 en España por año y por CC. AA. y que se recoge a continuación.

TABLA 6.5.1- EDAD EXPRESADA EN DÍAS DEL RN EN EL MOMENTO DE LA EXTRACCIÓN DE MUESTRA

FN-FM



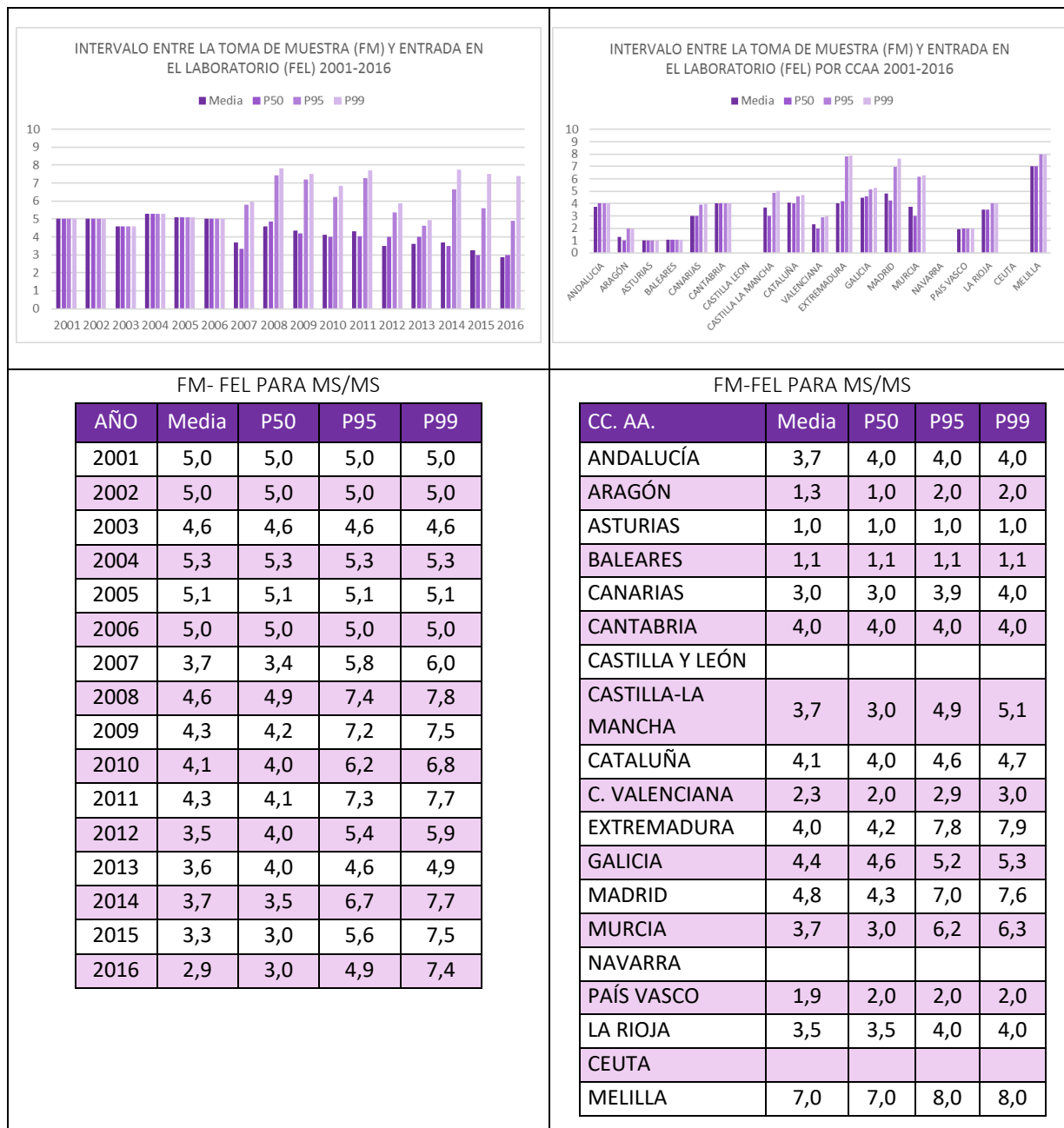
6.5.2. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LA FECHA DE EXTRACCIÓN Y LA ENTRADA EN LABORATORIO (FM-FEL). 2001-2016

En esta etapa, se solicitó la media, mediana, mínimo y máximo, expresado en días de vida, del intervalo de tiempo transcurrido desde la fecha de toma de muestra (FM) y la fecha de entrada en el laboratorio (FEL). Días empleados en el transporte de la muestra (FM-FEL).

De los datos recogidos se obtiene el valor promedio del intervalo y los percentiles P50, P95 y P99 en España por año y por CC. AA. y que se recoge a continuación.

TABLA 6.5.2. INTERVALO ENTRE LA TOMA DE MUESTRA (FM) Y LA ENTRADA EN EL LABORATORIO (FEL)

FM-FEL



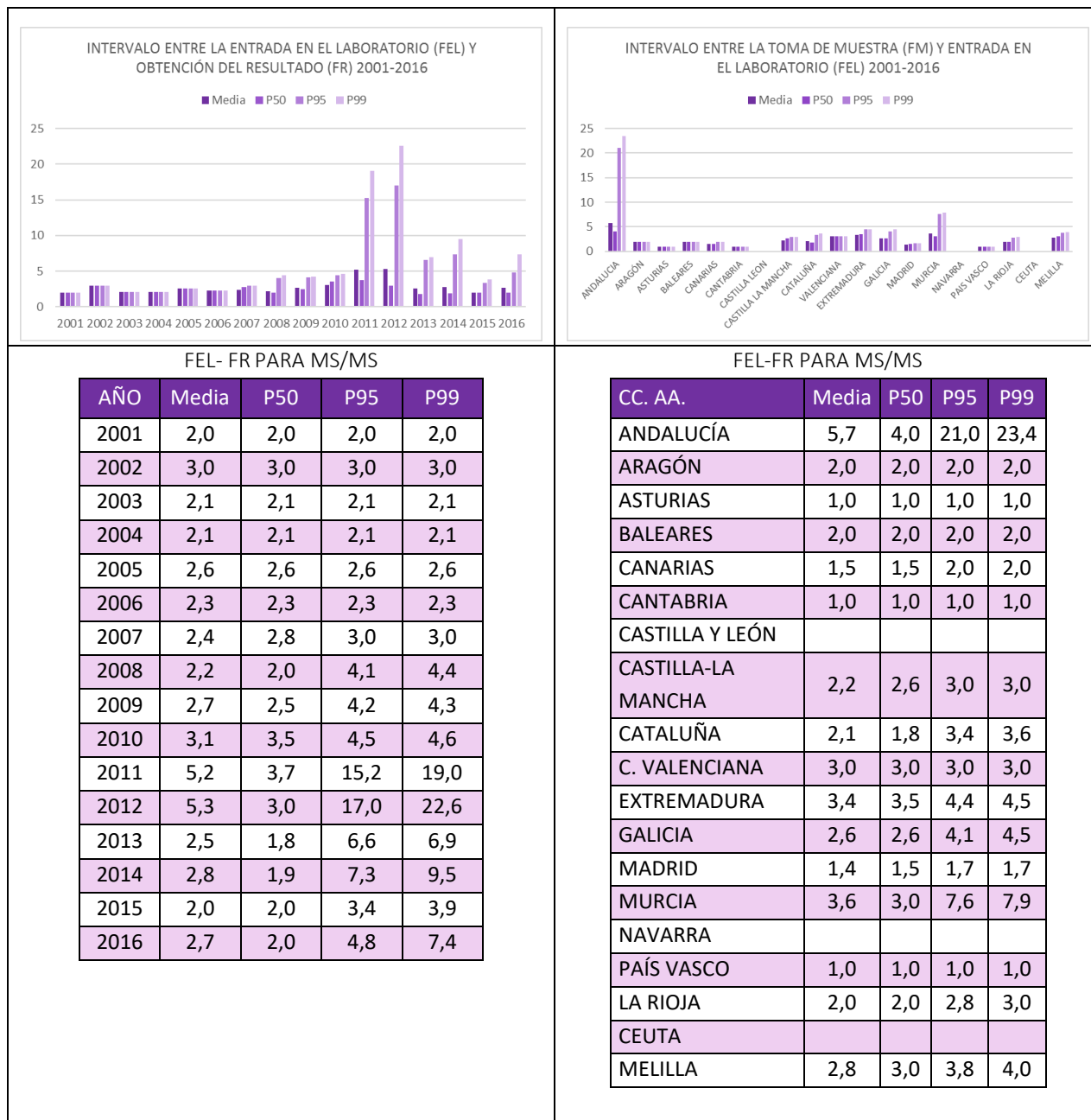
6.5.3. INTERVALO DE TIEMPO ENTRE LA FECHA DE ENTRADA EN LABORATORIO Y FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO (FEL-FR). 1999-2016

En esta etapa, se solicitó la media, mediana, mínimo y máximo, expresado en días de vida, del intervalo de tiempo transcurrido desde la fecha de entrada en el laboratorio (FEL) y la obtención del resultado (FR). Días que tarda el laboratorio en la obtención del resultado (FEL-FR).

De los datos recogidos se obtiene el valor promedio del intervalo y los percentiles P50, P95 y P99 en España por año y por CC. AA. y que se recoge a continuación.

TABLA 6.5.3. INTERVALO ENTRE LA ENTRADA EN EL LABORATORIO (FEL) Y OBTENCIÓN DEL RESULTADO (FR)

FEL-FR

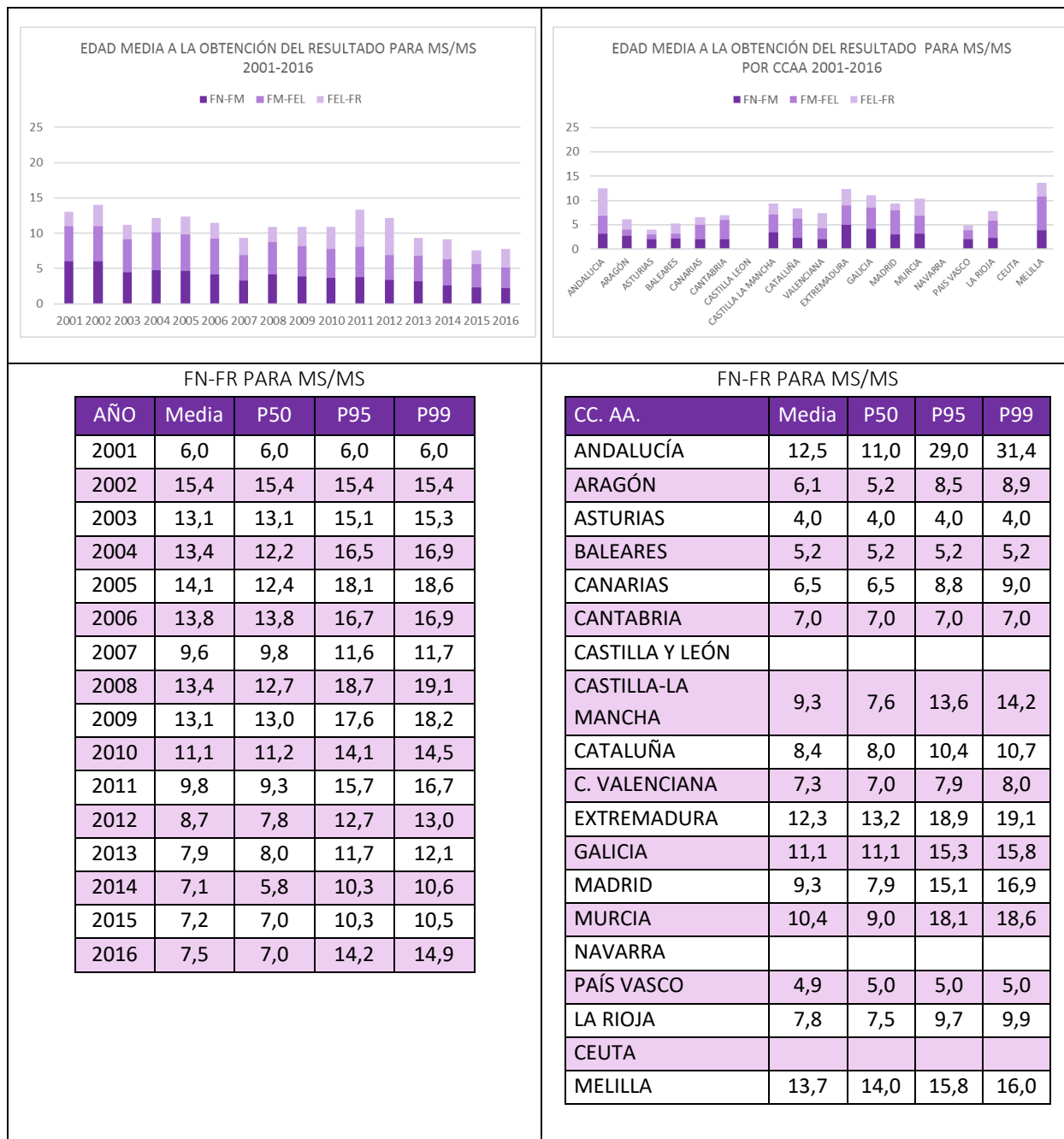


6.5.4. EDAD DEL RECIÉN NACIDO A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO (FN-FR) 1996-2016

La edad del recién nacido a la obtención del resultado se recoge en la *tabla 5.6.4* expresado como La suma de los intervalos: (FN-FM) + (FM-FEL) + (FEL-FR) = FN-FR

TABLA 6.5.4. EDAD DEL RECIÉN NACIDO A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO

FN-FR



7. OTRAS AMINOACIDOPATÍAS (AAs)

Estas enfermedades no están incluidas en la cartera común de servicios del SNS. En el Anexo XIV se recoge información ampliada en relación con las AAs.

7.1. DESCRIPCIÓN

Las técnicas cromatográficas, utilizadas en su día, permitieron la detección precoz, no solo de fenilcetonuria sino de otras aminoacidopatías como son la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD) y algunas tirosinemias (TYR), todo ello sobre la misma muestra de sangre en papel.

La introducción de la espectrometría de masas en tándem (MS/MS) en los laboratorios de cribado neonatal, permitió el cambio de metodología no solo para la detección de la fenilcetonuria, sino también para la detección de MSUD, TYR-I, HCY clásica y otras aminoacidopatías menos frecuentes. La MS/MS desbancó a las técnicas cromatográficas aplicables al cribado neonatal.

En este apartado se presenta los datos de las aminoacidopatías comunicadas por los laboratorios de cribado de las CC. AA. en el periodo 1996-2016, diferenciando a lo largo de los años la tecnología utilizada.

7.2. ENFERMEDAD DE LA ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE (MSUD)

Defecto en la descarboxilación oxidativa de los aminoácidos de cadena ramificada (Leu, Ileu y Val). Los marcadores utilizados son los aminoácidos ramificados leucina (Leu), isoleucina (Ile) y valina (Val). Como marcador de segundo nivel se utiliza la allo-isoleucina. Su presencia es patognomónica de la enfermedad. La medición de los marcadores se lleva a cabo mediante MS/MS o en su defecto utilizando un analizador de aminoácidos.

7.3. HOMOCISTINURIA CLÁSICA (CBS)

Deficiencia de cistationina-β sintasa. El marcador utilizado es la metionina (Met) cuantificada mediante MS/MS. La deficiencia de CBS produce un aumento de los niveles de metionina.

Un aumento de metionina también podría indicar una hipermetioninemia (HMet).

La deficiencia de metionina adenosil transferasa produce una disminución de los niveles de metionina y es marcador de MAT I/III.

7.4. TIROSINEMIA TIPO I

Deficiencia de fumarilacetoacetato hidrolasa. El marcador utilizado es la succinilacetona (SA) y tirosina (Tyr). Para la medición de SA se utiliza la MS/MS con derivatización previa.

Un aumento de tirosina (Tyr) se presenta en situaciones de tirosinemia persistente secundario a otras patologías. Asimismo se puede presentar un aumento de Tyr en situaciones de tirosinemia benigna transitoria del recién nacido.

7.5. AÑO DE INICIO

La detección precoz de otras aminoacidopatías (AAs) se inició en aquellos laboratorios que disponían de técnicas de cromatografía en capa fina (TLC) para la detección de la fenilketonuria. La posibilidad de visualizar simultáneamente otros aminoácidos, aún con una sensibilidad y especificidad menor que la fluorimetría utilizada para la detección de PKU, permitió la detección de enfermedades como MSUD, HCY, TYR-I.

La introducción de la espectrometría de masas en tándem (MS/MS) permitió la detección de otras aminoacidopatías simultáneamente y desbancó tanto a la fluorimetría para detección de PKU como a la TLC. La tabla siguiente recoge el año de comienzo de la detección de AAs mediante TLC y el año de incorporación de la MS/MS

Laboratorio	Año Inicio TLC	Año Inicio MS/MS	Laboratorio	Año Inicio TLC	Año Inicio MS/MS
<i>Cobertura Geográfica</i>			<i>Cobertura Geográfica</i>		
Alicante <i>Alicante</i>	1986	CERRADO	Pamplona <i>Navarra</i>		2016
Badajoz <i>Extremadura</i>	1984	2008	Santander <i>Cantabria</i>	1981	2016
Barcelona <i>Cataluña</i>		2013	Santiago <i>Galicia</i>	1978	2001
Barcelona <i>Baleares</i>		2016	Sevilla (H.V.M) <i>Huelva, Cádiz, Córdoba y Sevilla</i>	1975	CERRADO
Bilbao <i>País Vasco</i>		2007	Sevilla (H.V.R.) <i>Sevilla Capital y Ceuta</i>	1979	2008
Granada <i>Jaén, Almería, Granada</i>	1968	CERRADO	Talavera <i>Castilla-La Mancha</i>	1989	2008
La Laguna <i>Canarias</i>		2015	Valencia <i>Valencia y Castellón</i>	1977	2014
Madrid <i>Comunidad de Madrid</i>	1973-1985	2011	Valladolid <i>Castilla y León</i>		2017
Málaga <i>Málaga</i>		2010	Zaragoza (H.M.S.) <i>Huesca, Teruel, Zaragoza</i>		2010
Murcia <i>Murcia y Melilla</i>	1976	2007	Zaragoza (H.C.U.) <i>Zaragoza (1/4)</i>		CERRADO
Oviedo <i>Asturias</i>		2016	Zaragoza <i>La Rioja</i>		2010

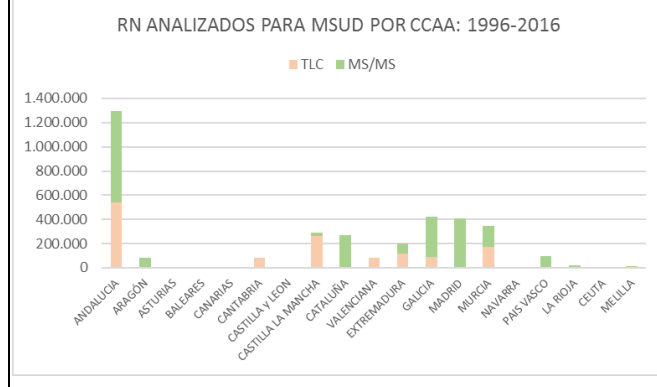
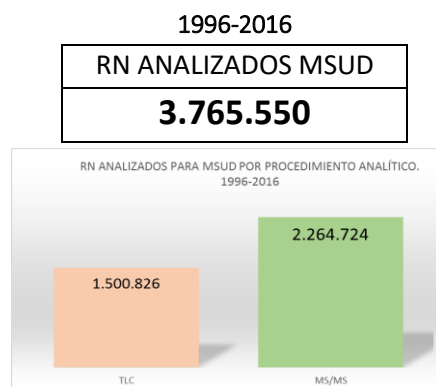
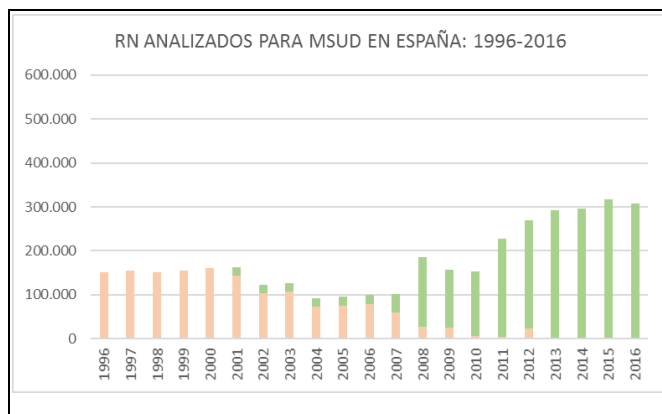
 CROMATOGRAFÍA
  INCORPORACIÓN MS/MS

En los puntos siguientes se recogen, por enfermedad, los datos que los laboratorios comunicaron en relación a la detección de otras aminoacidopatías como MSUD, HCY, TYR-I, etc.

7.6. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA OTRAS AMINOACIDOPATÍAS

7.6.1. RN ANALIZADOS PARA LA DETECCIÓN DE MSUD

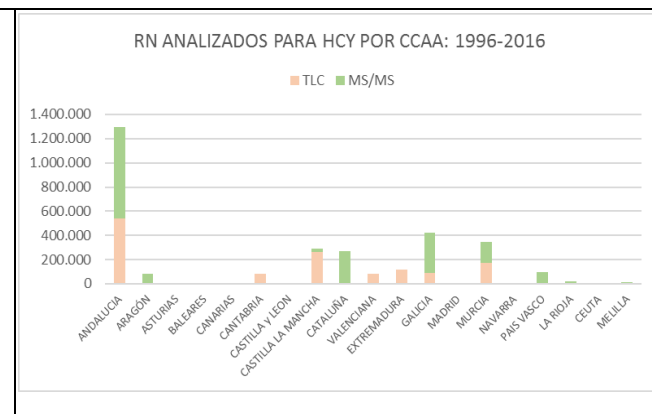
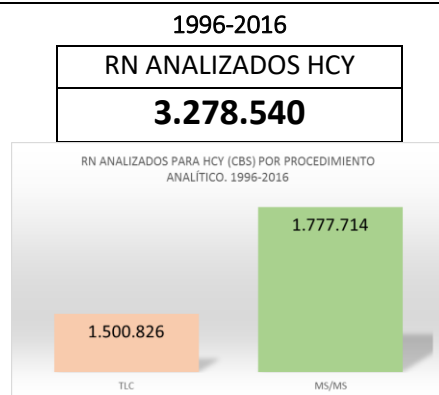
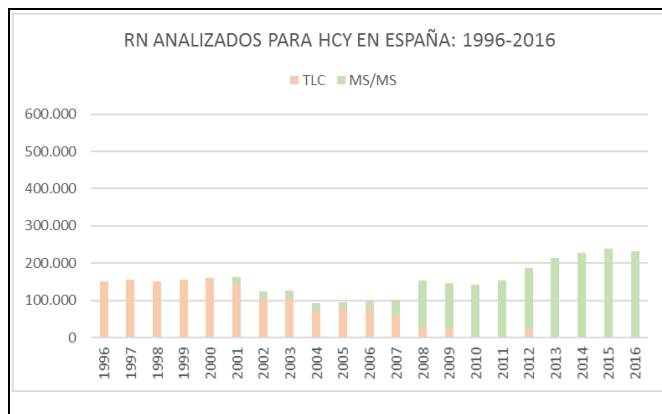
CCAA	Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	
ANDALUCÍA	Málaga	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	22.936	41.908	40.476	37.830	38.304	37.749	37.004	
	Granada	21.104	21.166	20.752	21.277	21.300	21.643	21.505	22.698	22.616	24.114	25.182	25.375	CERRADO									
	Sevilla HVM	33.170	33.088	33.075	33.408	34.230	34.155	35.100	35.816	*	*	*	*	*	CERRADO								
	Sevilla HVR	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	83.788	79.698	60.439	50.832	48.132	45.444	45.859	44.293	42.405	
ARAGÓN	Zaragoza MS	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	9.936	12.767	12.073	11.749	11.613	11.298	10.932	
	Zaragoza HC	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	CERRADO						
ASTURIAS	Asturias	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
BALEARES	Palma	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
CANARIAS	Canarias	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
CANTABRIA	Cantabria	3.865	3.867	3.796	3.931	4.205	4.143	4.390	4.607	4.777	5.013	5.020	5.179	5.625	5.391	5.348	5.238	4.931	*	*	*	*	
CASTILLA y LEÓN	Castilla y Le- n	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	
CASTILLA-La MANCHA	Castilla-La Mancha	16.017	15.895	15.378	15.787	15.807	15.652	15.927	16.775	17.293	17.850	18.893	19.739	20.956	20.098			18.071			15.680	15.335	
CATALUÑA	Cataluña	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	60.756	71.887	71.136	69.361	
C.VALENCIANA	Alicante	13.467	13.280	13.656	13.939	14.943	15.206	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	CERRADO		
	Valencia	21.613	24.402	23.228	25.022	26.020	27.417	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
EXTREMADURA	Extremadura	10.648	11.003	9.598	9.675	9.750	9.480	10.840	9.553	9.650	9.612	9.806	9.857	10.318	10.269	10.785	10.705	9.388	9.005	NC	8.933	8.696	
GALICIA	Galicia	18.376	18.353	18.238	18.489	19.067	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025	
MADRID	Madrid	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	63.427	73.028	68.124	68.879	68.380	67.073
MURCIA	Murcia	13.505	13.957	13.786	14.038	15.189	16.013	16.590	17.745	17.928	18.473	17.992	18.479	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075	
NAVARRA	Navarra	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	
PAIS VASCO	Pais Vasco	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	*	*	*	*	*	21.044	19.489	19.749	19.210	18.563	
LA RIOJA	La Rioja	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	3.423	3.196	3.231	2.952	2.935	2.809	2.715	
CEUTA	Sevilla HVR																						
MELILLA	Murcia											1.184	1.066	1.336	1.325	1.383	1.379	1.445	1.410	1.562	1.456	1.005	
		151.765	155.011	151.507	155.566	160.511	143.709	104.352	107.194	72.264	75.062	78.077	60.150	26.581	25.489	5.348	5.238	23.002	0	0	0	0	
							19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	41.191	138.035	132.300	148.763	223.192	246.482	292.418	296.641	316.584	308.189	
		• No contesta		•• No incluye			* Enfermedad No Incluida en el PCN de la CA.																



CROMATOGRAFÍA TLC INCORPORACIÓN MS/MS

7.6.2. RN ANALIZADOS PARA LA DETECCIÓN DE HCY

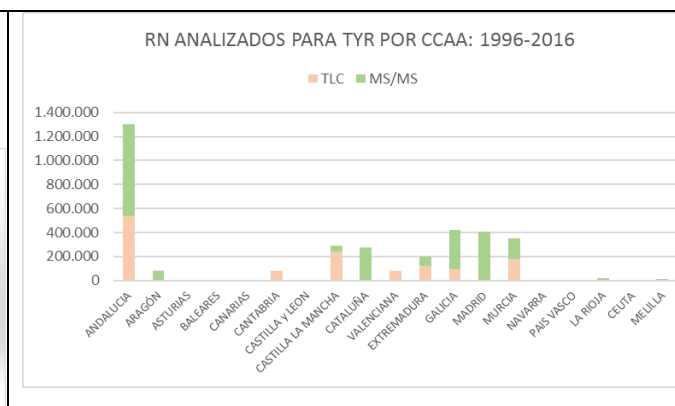
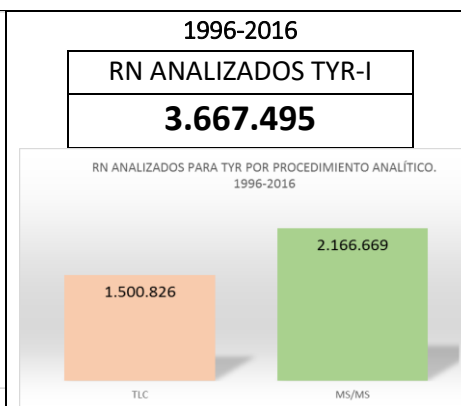
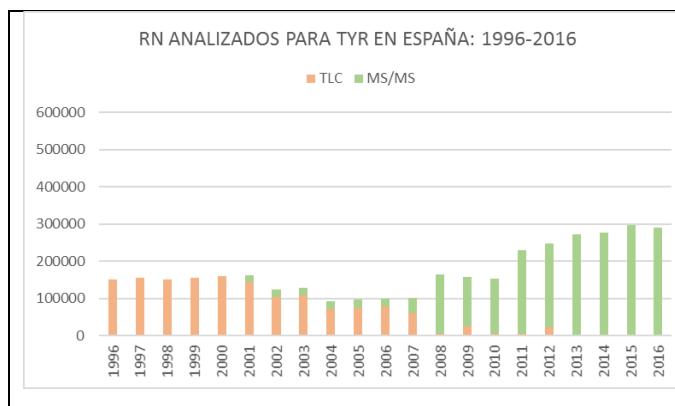
CCAA	Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	
ANDALUCÍA	Málaga	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	22.936	41.908	40.476	37.830	38.304	37.749	37.004	
	Granada	21.104	21.166	20.752	21.277	21.300	21.643	21.505	22.698	22.616	24.114	25.182	25.375	CERRADO									
	Sevilla HVM	33.170	33.088	33.075	33.408	34.230	34.155	35.100	35.816	*	*	*	*	*	CERRADO								
	Sevilla HVR	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	83.788	79.698	60.439	50.832	48.132	45.444	45.859	44.293	42.405	
ARAGÓN	Zaragoza MS	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	9.936	12.767	12.073	11.749	11.613	11.298	10.932	
	Zaragoza HC	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	CERRADO						
ASTURIAS	Asturias	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
BALEARES	Palma	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
CANARIAS	Canarias	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
CANTABRIA	Cantabria	3.865	3.867	3.796	3.931	4.205	4.143	4.390	4.607	4.777	5.013	5.020	5.179	5.625	5.391	5.348	5.238	4.931	*	*	*	*	
CASTILLA y LEÓN	Castilla y Le- n	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	
CASTILLA-La MANCHA	Castilla-La Mancha	16.017	15.895	15.378	15.787	15.807	15.652	15.927	16.775	17.293	17.850	18.893	19.739	20.956	20.098			18.071			15.680	15.335	
CATALUÑA	Cataluña	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	60.756	71.887	71.136	69.361	
C.VALENCIANA	Alicante	13.467	13.280	13.656	13.939	14.943	15.206	*	*	*	*	*	*	*	*								
	Valencia	21.613	24.402	23.228	25.022	26.020	27.417	*	*	*	*	*	*	*	*					*	*	*	
EXTREMADURA	Extremadura	10.648	11.003	9.598	9.675	9.750	9.480	10.840	9.553	9.650	9.612	9.806	9.857	*	*	*	*	*	*	*	*	*	
GALICIA	Galicia	18.376	18.353	18.238	18.489	19.067	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025	
MADRID	Madrid	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	*	*	*	*	*	*	
MURCIA	Murcia	13.505	13.957	13.786	14.038	15.189	16.013	16.590	17.745	17.928	18.473	17.992	18.479	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075	
NAVARRA	Navarra	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	
PAIS VASCO	Pais Vasco	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	*	*	*	*	*	21.044	19.489	19.749	19.210	18.563	
LA RIOJA	La Rioja	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	3.423	3.196	3.231	2.952	2.935	2.809	2.715	
CEUTA	Sevilla HVR																						
MELILLA	Murcia											1.184	1.066	1.336	1.325	1.383	1.379	1.445	1.410	1.562	1.456	1.005	
		151.765	155.011	151.507	155.566	160.511	143.709	104.352	107.194	72.264	75.062	78.077	60.150	26.581	25.489	5.348	5.238	23.002	0	0	0	0	
							19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	41.191	127.717	122.031	137.978	149.060	164.066	215.289	227.762	239.271	232.420	
		• No contesta			•• No incluye			* Enfermedad No Incluida en el PCN de la CA.															



CROMATOGRAFÍA TLC INCORPORACIÓN MS/MS

7.6.3. RN ANALIZADOS PARA LA DETECCIÓN DE TYR-I

CCAA	Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
ANDALUCÍA	Málaga	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	22.936	41.908	40.476	37.830	38.304	37.749	37.004
	Granada	21.104	21.166	20.752	21.277	21.300	21.643	21.505	22.698	22.616	24.114	25.182	25.375	CERRADO								
	Sevilla HVM	33.170	33.088	33.075	33.408	34.230	34.155	35.100	35.816	*	*	*	*	*	CERRADO							
	Sevilla HVR	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	83.788	79.698	60.439	50.832	48.132	45.444	45.859	44.293	42.405
ARAGÓN	Zaragoza MS	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	9.936	12.767	12.073	11.749	11.613	11.298	10.932
	Zaragoza HC	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	CERRADO					
ASTURIAS	Asturias	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
BALEARES	Palma	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
CANARIAS	Canarias	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
CANTABRIA	Cantabria	3.865	3.867	3.796	3.931	4.205	4.143	4.390	4.607	4.777	5.013	5.020	5.179	5.625	5.391	5.348	5.238	4.931	*	*	*	*
CASTILLA y LEÓN	Castilla y Le- n	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**
CASTILLA-LA MANCHA	Castilla-La Mancha	16.017	15.895	15.378	15.787	15.807	15.652	15.927	16.775	17.293	17.850	18.893	19.739	20.956	20.098			18.071			15.680	15.335
CATALUÑA	Cataluña	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	60.756	71.887	71.136	69.361
C.VALENCIANA	Alicante	13.467	13.280	13.656	13.939	14.943	15.206	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	CERRADO	
	Valencia	21.613	24.402	23.228	25.022	26.020	27.417	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
EXTREMADURA	Extremadura	10.648	11.003	9.598	9.675	9.750	9.480	10.840	9.553	9.650	9.612	9.806	9.857	10.318	10.269	10.785	10.705	9.388	9.005	NC	8.933	8.696
GALICIA	Galicia	18.376	18.353	18.238	18.489	19.067	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025
MADRID	Madrid	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	63.427	73.028	68.124	68.879	68.380	67.073
MURCIA	Murcia	13.505	13.957	13.786	14.038	15.189	16.013	16.590	17.745	17.928	18.473	17.992	18.479	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075
NAVARRA	Navarra	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**
PAIS VASCO	País Vasco	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	**	*	*	*	*	*	*	*	*	*
LA RIOJA	La Rioja	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	3.423	3.196	3.231	2.952	2.935	2.809	2.715
CEUTA	Sevilla HVR																					
MELILLA	Murcia											1.184	1.066	1.336	1.325	1.383	1.379	1.445	1.410	1.562	1.456	1.005
		151.765	155.011	151.507	155.566	160.511	143.709	104.352	107.194	72.264	75.062	78.077	60.150	26.581	25.489	5.348	5.238	23.002	0	0	0	0
							19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	41.191	138.035	132.300	148.763	223.192	225.438	272.929	276.892	297.374	289.626
		• No contesta			•• No incluye			* Enfermedad No Incluida en el PCN de la CA.														

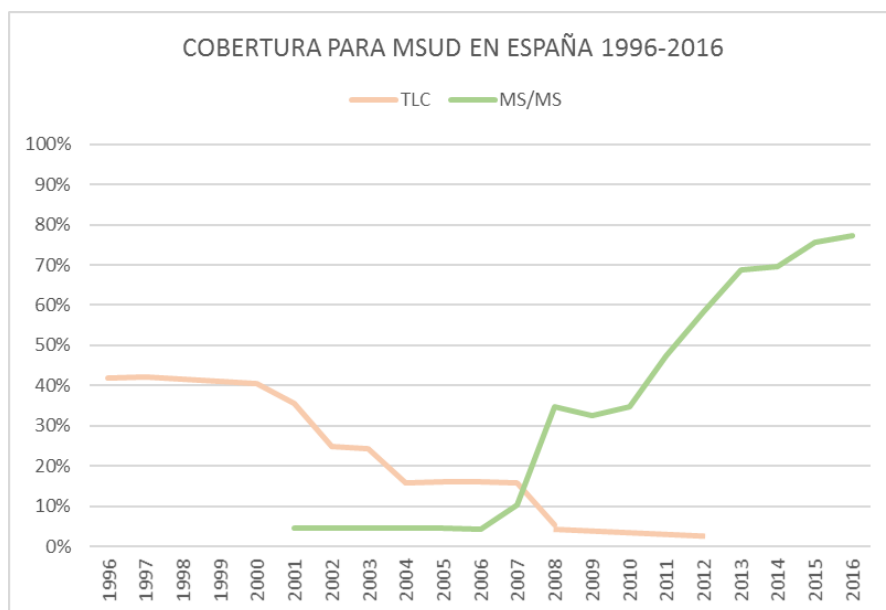


CROMATOGRAFÍA TLC INCORPORACIÓN MS/MS

7.7. INDICADORES DE CALIDAD

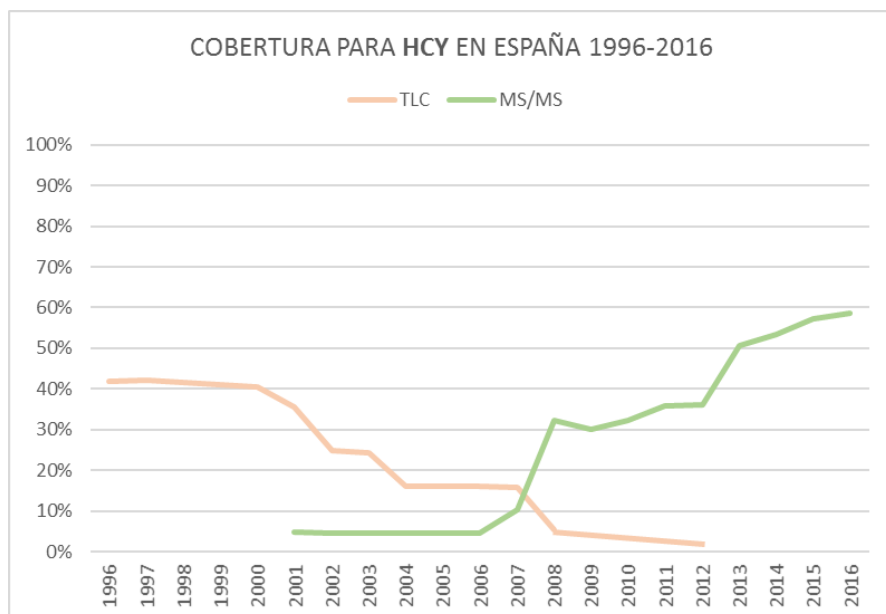
7.7.1. COBERTURA DE LOS PROGRAMAS DE CRIBADO DE MSUD, HCY y TYR EN ESPAÑA

MSUD

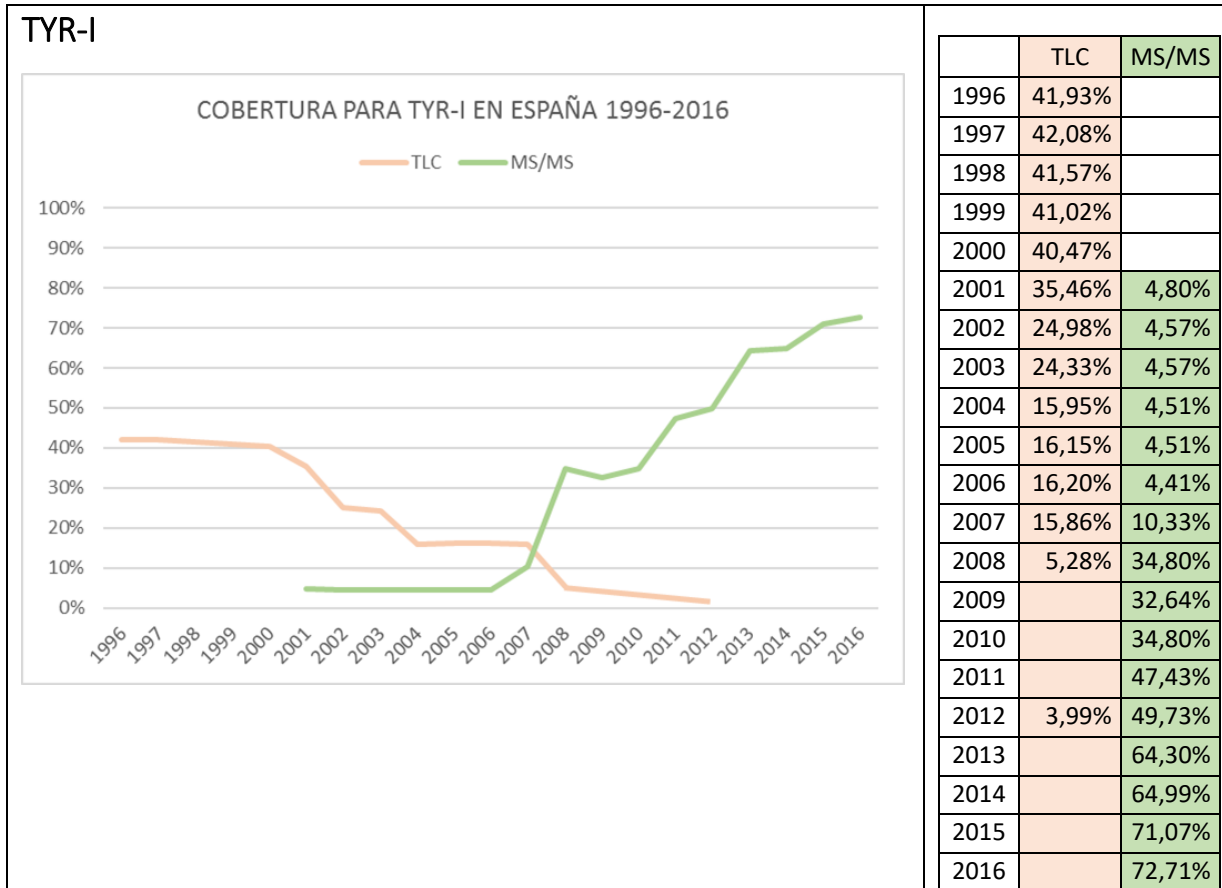


	TLC	MS/MS
1996	41,93%	
1997	42,08%	
1998	41,57%	
1999	41,02%	
2000	40,47%	
2001	35,46%	4,70%
2002	24,98%	4,57%
2003	24,33%	4,57%
2004	15,95%	4,51%
2005	16,15%	4,51%
2006	16,20%	4,41%
2007	15,86%	10,33%
2008	5,28%	34,80%
2009		32,64%
2010		34,80%
2011		47,43%
2012	3,99%	54,37%
2013		68,90%
2014		69,62%
2015		75,66%
2016		77,25%

HCY



	TLC	MS/MS
1996	41,93%	
1997	42,08%	
1998	41,57%	
1999	41,02%	
2000	40,47%	
2001	35,46%	4,80%
2002	24,98%	4,57%
2003	24,33%	4,57%
2004	15,95%	4,51%
2005	16,15%	4,51%
2006	16,20%	4,41%
2007	15,86%	10,33%
2008	5,28%	32,20%
2009		30,11%
2010		32,21%
2011		31,68%
2012	3,99%	36,19%
2013		50,72%
2014		53,46%
2015		57,18%
2016		58,71%



En 1996 la cobertura con técnicas cromatográficas alcanzó un máximo de 42%. En 2001 Galicia incorpora a su programa la tecnología MS/MS. Ambas tecnologías coexistieron en el tiempo hasta que los laboratorios que continuaron con cromatografía introdujeron la tecnología MS/MS.

En el Anexo XIV se amplían los datos por año y CC. AA.

7.7.2. INTERVALOS DE TIEMPOS

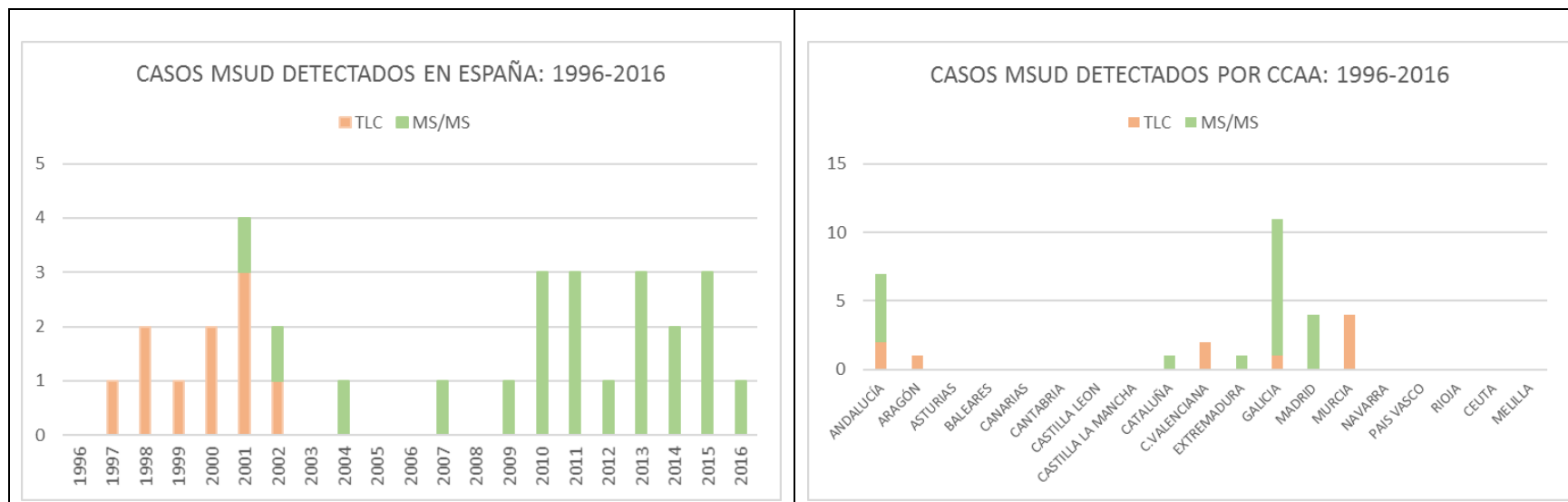
Para la detección de otras aminoacidopatías se utilizó y se utiliza la misma muestra de sangre en papel sobre la que se realizaba y se realiza la detección de PKU, por lo que los intervalos de tiempo entre FN-FM, FM-FEL y FEL-FR son los mismos que se presentaron en el apartado dedicado a la fenilcetonuria, antes de incorporar MS/MS.

Cuando la tecnología MS/MS se introduce en los laboratorios, el intervalo de tiempo en obtener el resultado (FEL-FR) cambia y se recoge en el apartado 6 dedicado a la espectrometría de masas en tándem (MS/MS).

7.8. CASOS DE OTRAS AMINOACIDOPATÍAS DETECTADOS POR LAS CC. AA.

En este apartado se recogen los casos de AAs detectados en el periodo 1996-2016 por las CC. AA. cuya cartera de servicios complementaria incluía otras AAs.

7.8.1. CASOS DETECTADOS CON ENFERMEDAD DE LA ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE (MSUD)



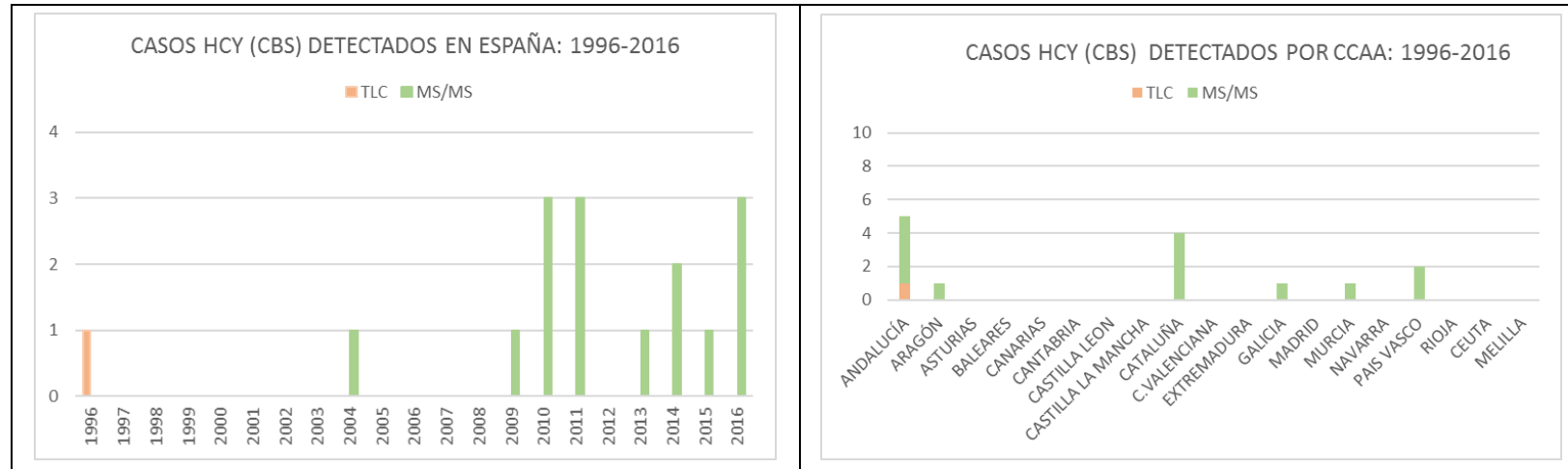
CROMATOGRAFÍA TLC INCORPORACIÓN MS/MS

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	MSUD	INCIDENCIA
TÉCNICAS CROMATOGRÁFICAS (TLC)	1.500.826	10	1: 150.826
ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM (MS/MS)	2.264.724	21	1: 107.844
TOTAL	3.765.550	31	1: 121.469

Edad Detección	TLC	Edad Detección	MS/MS
N	10	N	21
Media	14,5	Media	19,9
P50	13,0	P50	10,0
P95	26,2	P95	39,0
P99	27,6	P99	151,8

7.8.2. CASOS DETECTADOS CON HOMOCISTINURIA CLÁSICA (HCY)

Se presentan los casos detectados con homocistinuria clásica en el periodo 1996-2016 y por CA, analizados con distintos procedimientos analíticos. La incidencia se calcula por procedimiento analítico. En este caso, cuando se utiliza técnicas cromatográficas, la incidencia es muy baja debido a la baja sensibilidad y especificidad de la técnica. Por ello la incidencia de la enfermedad se calcula cuando el procedimiento es MS/MS.



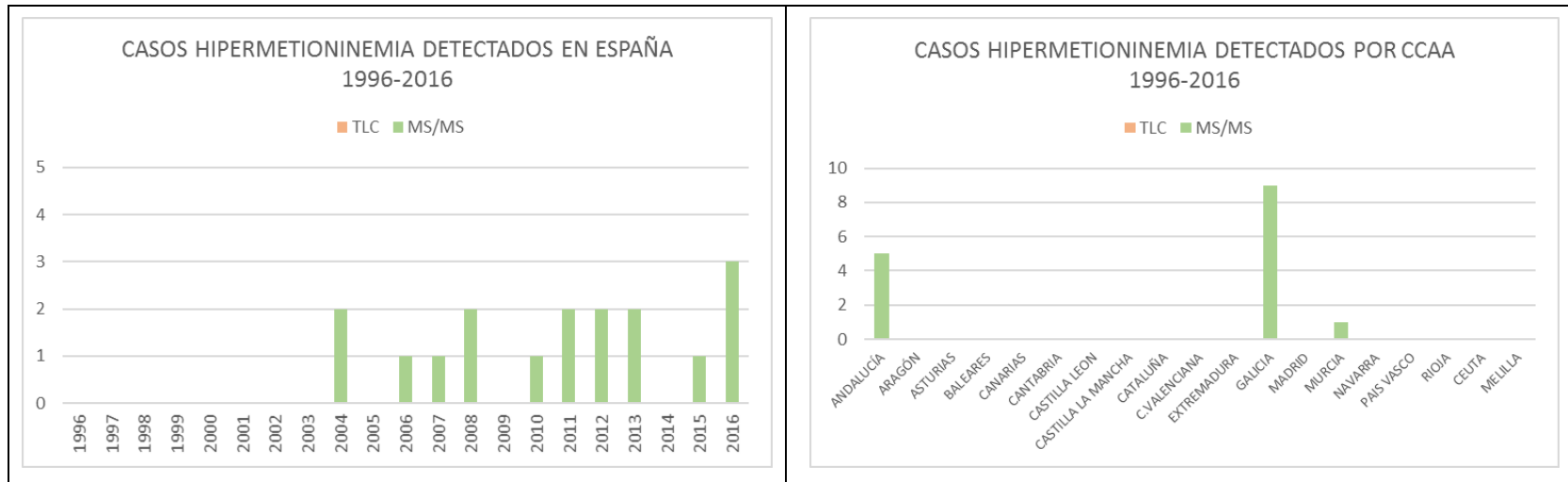
CROMATOGRAFÍA TLC INCORPORACIÓN MS/MS

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	HCY (CBS)	INCIDENCIA
TÉCNICAS CROMATOGRÁFICAS (TLC)	1.500.826	1	
ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM (MS/MS)	1.777.714	13	1: 136.747
TOTAL	3.278.540	14	-

Edad Detección CBS	TLC	Edad Detección CBS	MS/MS
N	1	N	13
Media	NC	Media	12,8
P50	NC	P50	10,0
P95	NC	P95	27,8
P99	NC	P99	36,0
No Responde el 100% de los casos		Responde el 86,6% de los casos	

La Comunidad de Madrid comunicó, como un hallazgo incidental, 2 casos (2011 y 2013) con HCY-CBS que no se incluyen para cálculo de incidencia ya que la detección de HCY no está incluida en su cartera complementaria de servicios.

7.8.3. CASOS DETECTADOS CON HIPERMETIONINEMIA (HMet)



CROMATOGRAFÍA TLC	INCORPORACIÓN MS/MS
-------------------	---------------------

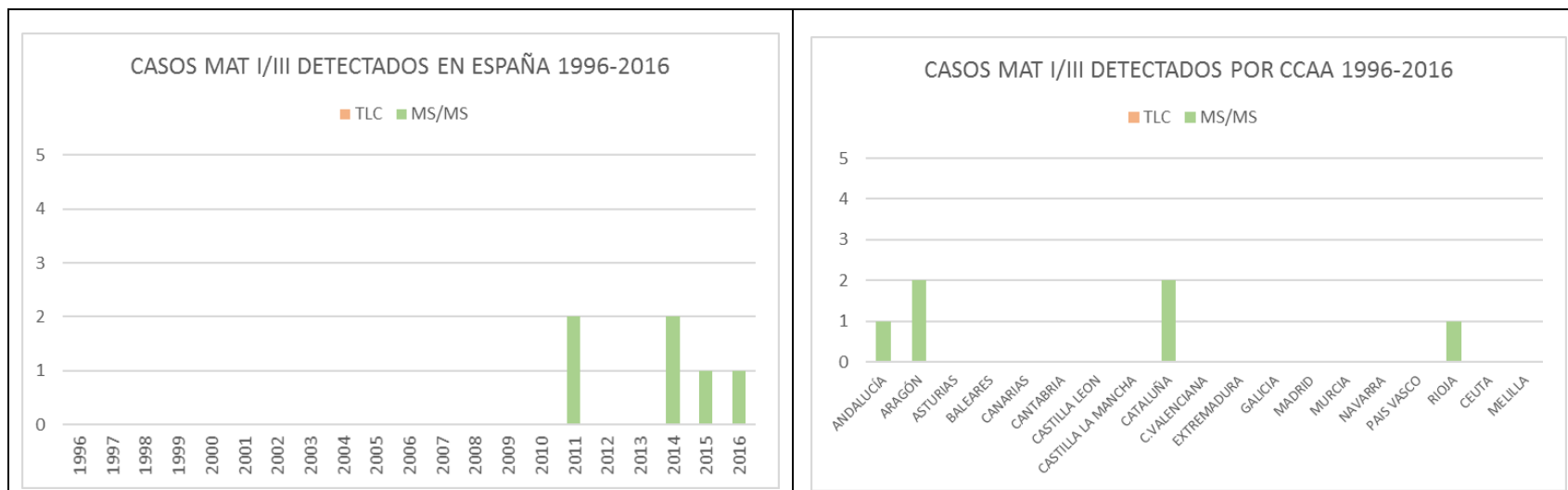
PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	HMet	INCIDENCIA
TÉCNICAS CROMATOGRÁFICAS (TLC)	1.500.826	0	
ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM (MS/MS)	1.777.714	15	1: 118.514
TOTAL	3.278.540	15	-----

Edad Detección Hmet	TLC	Edad Detección HMet	MS/MS
N	0	N	17
Media		Media	8,0
P50		P50	16,0
P95		P95	60,6
P99		P99	72,1

+ 1 caso de hipermetioninemia transitoria

La Comunidad de Madrid comunicó, como un hallazgo incidental, 2 casos (2012 y 2016) con HMet que no se incluyen para cálculo de incidencia ya que la detección de HCY no está incluida en su cartera complementaria.

7.8.4. CASOS MAT I/III DETECTADOS



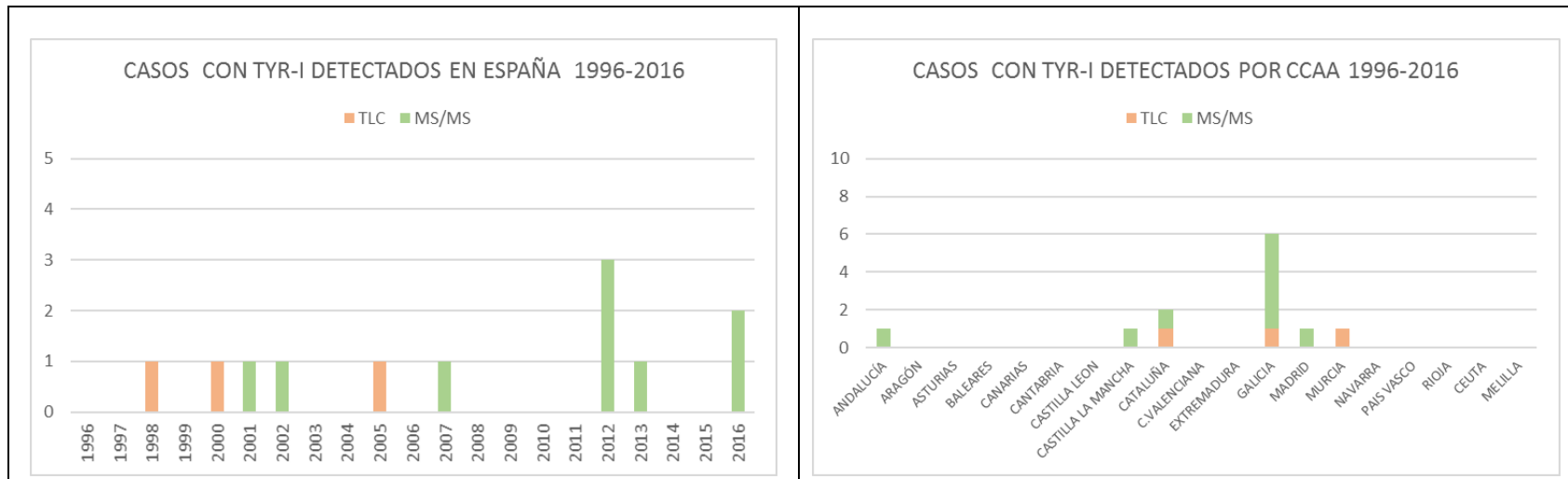
CROMATOGRAFÍA TLC	INCORPORACIÓN MS/MS
-------------------	---------------------

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	MAT I/III	INCIDENCIA
TÉCNICAS CROMATOGRÁFICAS (TLC)	1.500.826	0	
ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM (MS/MS)	1.777.714	6	1: 296.285
TOTAL	3.278.540	6	-----

Edad Detección MAT I/III	TLC	Edad Detección MAT I/III	MS/MS
N	0	N	8
P50		P50	11,5
P95		P95	33,3
P99		P99	40,3

La Comunidad de Madrid comunicó, como un hallazgo incidental, 2 casos (2012 y 2015) con MAT I/III que no se incluyen para cálculo de incidencia ya que la detección de HCY no está incluida en su cartera complementaria.

7.8.5. CASOS DETECTADOS CON TYR-I



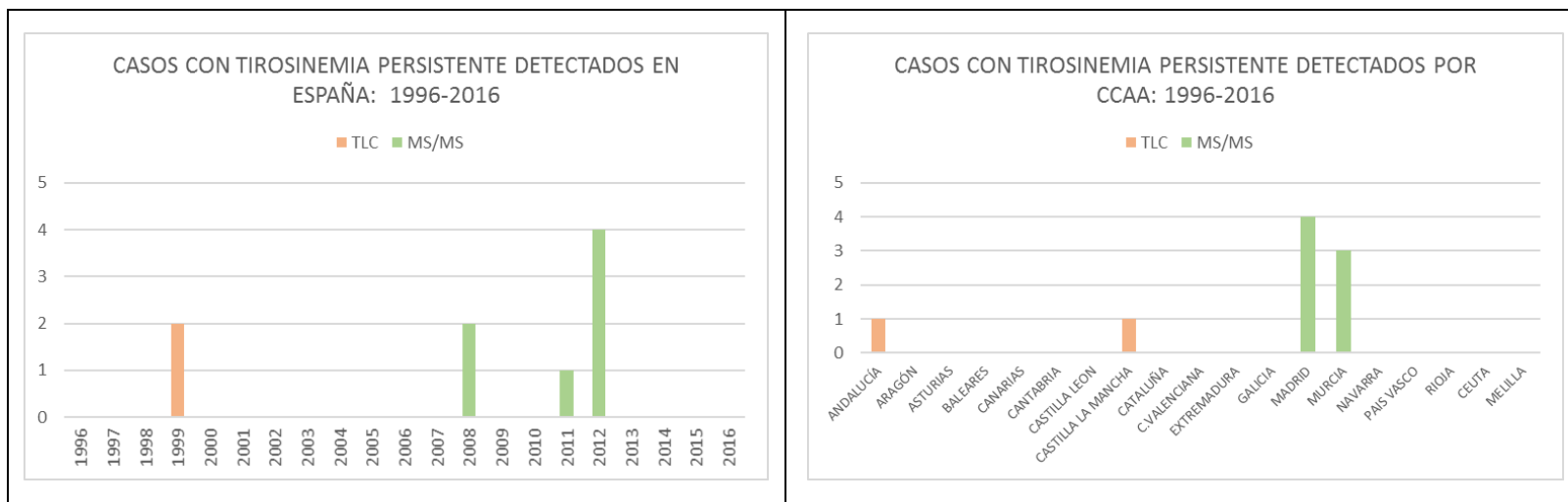
CROMATOGRAFÍA TLC INCORPORACIÓN MS/MS

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	TYR-I	INCIDENCIA
TÉCNICAS CROMATOGRÁFICAS (TLC)	1.500.826	3	1: 500.275
ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM (MS/MS)	2.166.669	9	1: 240.741
TOTAL	3.667.495	12	-

Edad Detección TYR-I		Edad Detección TYR-I	
N	3	N	9
P50	15,0	P50	11,0
P95	32,1	P95	27,0
P99	33,6	P99	33,4

Para el cálculo de la incidencia de TYR-I se debería considerar solos los casos detectados por MS/MS ya que el marcador primario es la SA que por técnicas cromatográficas no es posible su medición.

7.8.6. CASOS DETECTADOS CON TIROSINEMIA PERSISTENTE (TP)

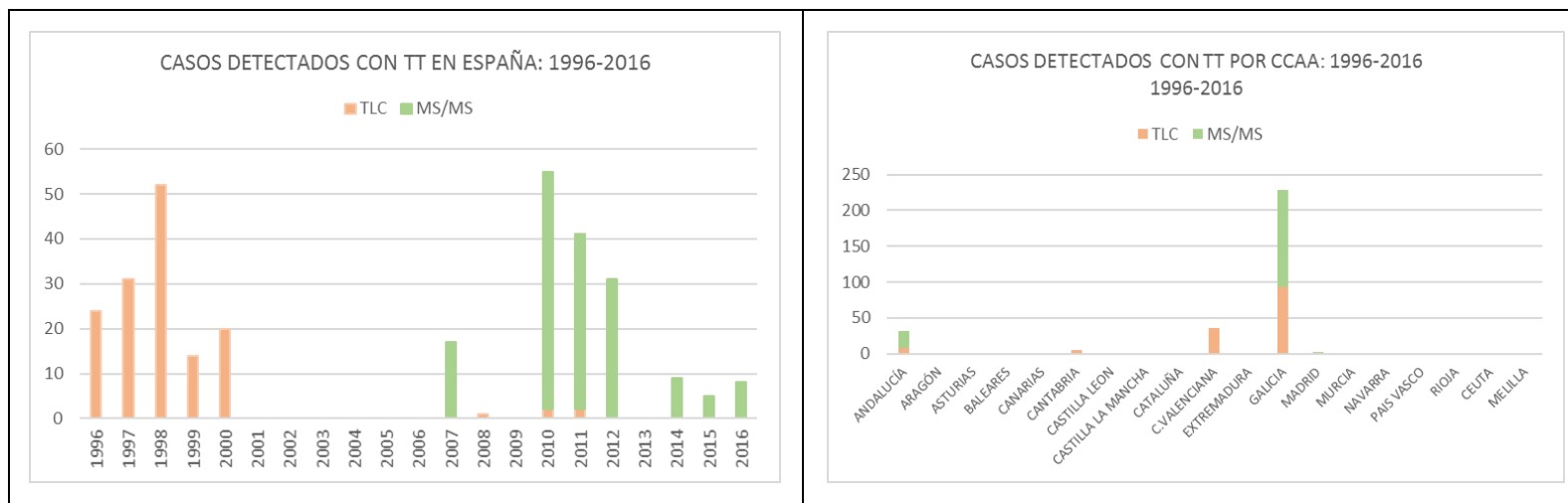


	CROMATOGRAFÍA TLC		INCORPORACIÓN MS/MS
--	-------------------	--	---------------------

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	TP	INCIDENCIA
TÉCNICAS CROMATOGRÁFICAS (TLC)	1.500.826	2	1: 750.413
ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM (MS/MS)	2.166.669	7	1: 309.524
TOTAL	3.667.495	9	1: 407.499

Edad Detección TP		Edad Detección TP	
N	2	N	7
Media	8,0	Media	17,6
P50	8,0	P50	18,0
P95	10,7	P95	24,2
P99	10,9	P99	25,6

7.8.7. CASOS DETECTADOS CON TIROSINEMIA TRANSITORIA (TT)



	CROMATOGRAFÍA TLC		INCORPORACIÓN MS/MS
--	-------------------	--	---------------------

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	TT	INCIDENCIA
TÉCNICAS CROMATOGRÁFICAS (TLC)	1.500.826	146	1: 10.280
ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM (MS/MS)	2.166.669	162	1: 13.374
TOTAL	3.667.495	308	1: 11.907

Edad Detección TT		Edad Detección TT	
N	146	N	162
P50	11,1	P50	10,8
P95	17,5	P95	18,4
P99	20,0	P99	21,1

7.9. RESUMEN E INCIDENCIAS DE LOS CASOS DETECTADOS CON AMINOACIDOPATÍAS

	RN ANALIZADOS		MSUD	
	TLC	MS/MS	CASOS	CASOS
1996	151.765		0	
1997	155.011		1	
1998	151.507		2	
1999	155.566		1	
2000	160.511		2	
2001	143.709	19.037	3	1
2002	104.352	19.070	1	1
2003	107.194	20.150	0	0
2004	72.264	20.420	0	1
2005	75.062	20.982	0	0
2006	78.077	21.270	0	0
2007	60.150	41.191	0	1
2008	26.581	138.035	0	0
2009	25.489	132.300	0	1
2010	5.348	148.763	0	3
2011	5.238	223.192	0	3
2012	23.002	246.482	0	1
2013		292.418		3
2014		296.641		2
2015		316.584		3
2016		308.189		1
TOTAL	1.500.826	2.264.724	10	21
INCIDENCIA			1:150.826	1:107.844

	RN ANALIZADOS		HCY (CBS)	
	TLC	MS/MS	CASOS	CASOS
1996	151.765		1	
1997	155.011		0	
1998	151.507		0	
1999	155.566		0	
2000	160.511		0	
2001	143.709	19.037	0	
2002	104.352	19.070	0	
2003	107.194	20.150	0	
2004	72.264	20.420	0	1
2005	75.062	20.982	0	0
2006	78.077	21.270	0	0
2007	60.150	41.191	0	0
2008	26.581	127.717	0	0
2009	25.489	122.031	0	1
2010	5.348	137.978	0	3
2011	5.238	149.060	0	2
2012	23.002	164.066	0	0
2013		215.289		0
2014		227.762		2
2015		239.271		1
2016		232.420		3
TOTAL	1.500.826	1.777.714	1	13
INCIDENCIA				1:136.747

TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS AMINOÁCIDOS:
OTRAS AMINOACIDOPATÍAS

	RN ANALIZADOS		Hiper Metioninemia	
	TLC	MS/MS	CASOS	CASOS
1996	151.765		0	
1997	155.011		0	
1998	151.507		0	
1999	155.566		0	
2000	160.511		0	
2001	143.709	19.037	0	
2002	104.352	19.070	0	
2003	107.194	20.150	0	
2004	72.264	20.420	0	2
2005	75.062	20.982	0	0
2006	78.077	21.270	0	1
2007	60.150	41.191	0	1
2008	26.581	127.717	0	2
2009	25.489	122.031	0	0
2010	5.348	137.978	0	1
2011	5.238	149.060	0	2
2012	23.002	164.066	0	2
2013		215.289		1
2014		227.762		0
2015		239.271		1
2016		232.420		2
TOTAL	1.500.826	1.777.714	0	15
INCIDENCIA				1:118.514

	RN ANALIZADOS		MAT I/III	
	TLC	MS/MS	CASOS	CASOS
1996	151.765		0	
1997	155.011		0	
1998	151.507		0	
1999	155.566		0	
2000	160.511		0	
2001	143.709	19.037	0	
2002	104.352	19.070	0	
2003	107.194	20.150	0	
2004	72.264	20.420	0	
2005	75.062	20.982	0	
2006	78.077	21.270	0	
2007	60.150	41.191	0	
2008	26.581	127.717	0	
2009	25.489	122.031	0	
2010	5.348	137.978	0	
2011	5.238	149.060	0	2
2012	23.002	164.066	0	0
2013		215.289		0
2014		227.762		2
2015		239.271		1
2016		232.420		1
TOTAL	1.500.826	1.777.714		6
INCIDENCIA				1:296.286

TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS AMINOÁCIDOS:
OTRAS AMINOACIDOPATÍAS

	RN ANALIZADOS		TYR-I	
	TLC	MS/MS	CASOS	CASOS
1996	151.765		0	
1997	155.011		0	
1998	151.507		1	
1999	155.566		0	
2000	160.511		1	
2001	143.709	19.037	0	1
2002	104.352	19.070	0	1
2003	107.194	20.150	0	0
2004	72.264	20.420	0	0
2005	75.062	20.982	1	0
2006	78.077	21.270	0	0
2007	60.150	41.191	0	1
2008	26.581	138.035	0	0
2009	25.489	132.300	0	0
2010	5.348	148.763	0	0
2011	5.238	223.192	0	0
2012	23.002	225.438	0	3
2013		272.929		1
2014		276.892		0
2015		297.374		0
2016		289.626		2
TOTAL	1.500.826	2.166.669	3	9
INCIDENCIA			1:500.275	1:240.741

	RN ANALIZADOS		TP	
	TLC	MS/MS	CASOS	CASOS
1996	151.765		0	
1997	155.011		0	
1998	151.507		0	
1999	155.566		2	
2000	160.511		0	
2001	143.709	19.037	0	0
2002	104.352	19.070	0	0
2003	107.194	20.150	0	0
2004	72.264	20.420	0	0
2005	75.062	20.982	0	0
2006	78.077	21.270	0	0
2007	60.150	41.191	0	0
2008	26.581	138.035	0	2
2009	25.489	132.300	0	0
2010	5.348	148.763	0	0
2011	5.238	223.192	0	1
2012	23.002	225.438	0	4
2013		272.929		0
2014		276.892		0
2015		297.374		0
2016		289.626		0
TOTAL	1.500.826	2.166.669	2	7
INCIDENCIA			1:750.413	1:309.524

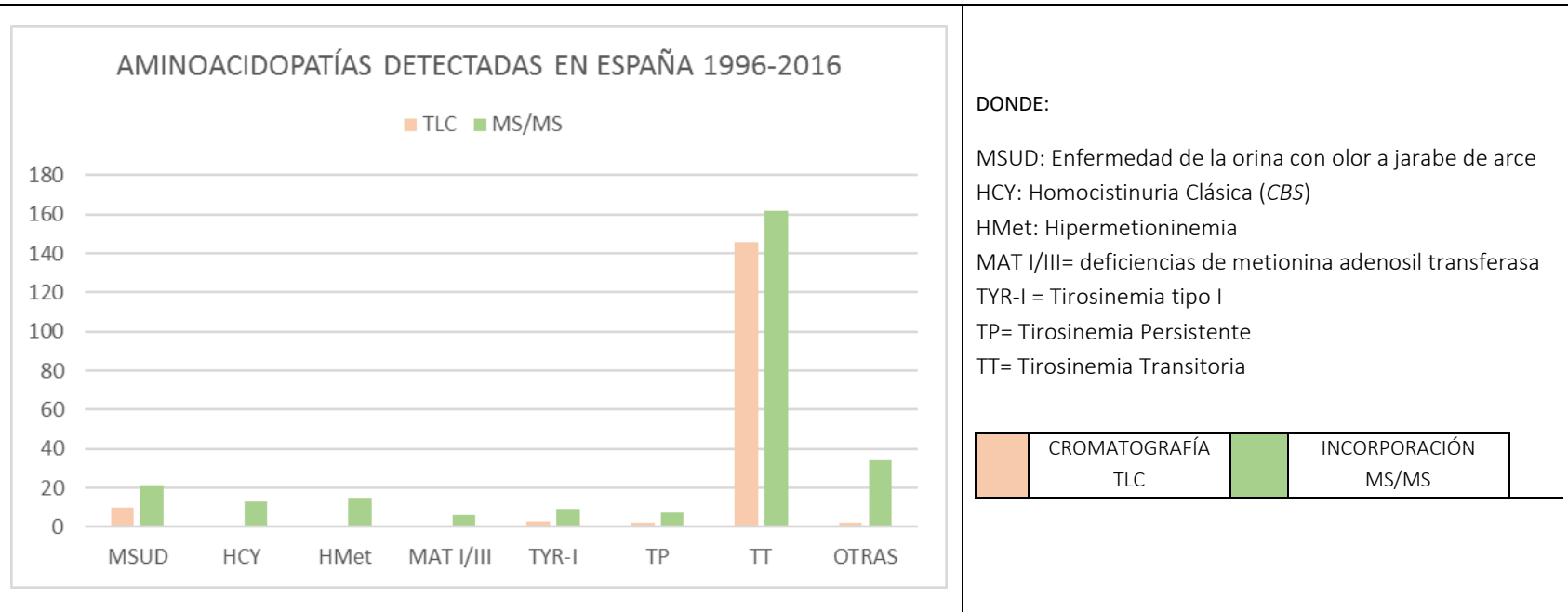
TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS AMINOÁCIDOS:
OTRAS AMINOACIDOPATÍAS

	RN ANALIZADOS		TT	
	TLC	MS/MS	CASOS	CASOS
1996	151.765		24	
1997	155.011		31	
1998	151.507		52	
1999	155.566		14	
2000	160.511		20	
2001	143.709	19.037	0	
2002	104.352	19.070	0	
2003	107.194	20.150	0	
2004	72.264	20.420	0	
2005	75.062	20.982	0	
2006	78.077	21.270	0	
2007	60.150	41.191	0	17
2008	26.581	138.035	1	0
2009	25.489	132.300	0	0
2010	5.348	148.763	2	53
2011	5.238	223.192	2	39
2012	23.002	225.438	0	31
2013		272.929		0
2014		276.892		9
2015		297.374		5
2016		289.626		8
TOTAL	1.500.826	2.166.669	146	162
INCIDENCIA			1:10.280	1:13.374

OTRAS Apatías	TLC	MS/MS
AC. ARGININSUCCINICA		4
ALKAPTONURIA		3
ARGININEMIA		2
ASAD		2
ASLD		1
CITRULINEMIA		11
HIDROXIPROLINEMIA		2
HIPERGLICINEMIA	2	
HIPERPROLINEMIA		4
OTC		3
TIROSINEMIA TIPO I/III		1
TIROSINEMIA TIPO III		1

CROMATOGRAFÍA		INCORPORACIÓN
TLC		MS/MS

RESUMEN DE LAS AMINOACIDOPATÍAS DETECTADAS



8. AMINOACIDURIAS

Estas enfermedades no están incluidas en la cartera común de servicios del SNS. En el Anexo XV se recoge información ampliada en relación con las aminoacidurias.

Tres CC. AA. recogen una muestra de orina en papel para el estudio de aminoacidurias además de la muestra de sangre de papel. Se presentan en este apartado los datos recogidos para la detección de aminoacidurias comunicados por los laboratorios durante el periodo 1996-2016.

8.1. AÑO DE INICIO

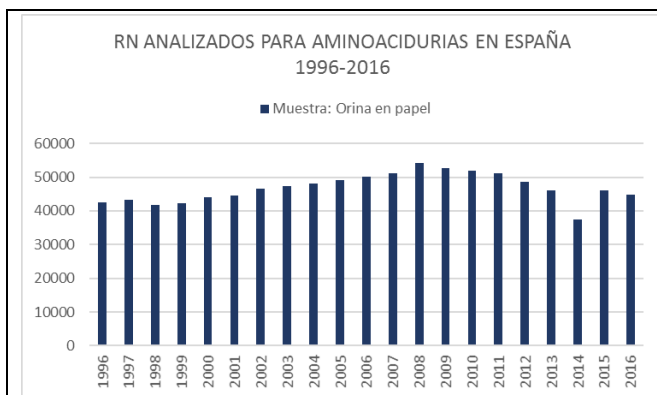
Los laboratorios que toman la muestra de orina comenzaron al inicio de sus programas y la fecha se recoge en la *tabla 8.1*

TABLA 8.1. AÑO DE INICIO EN ESPAÑA DEL PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ DE AMINOACIDURIAS

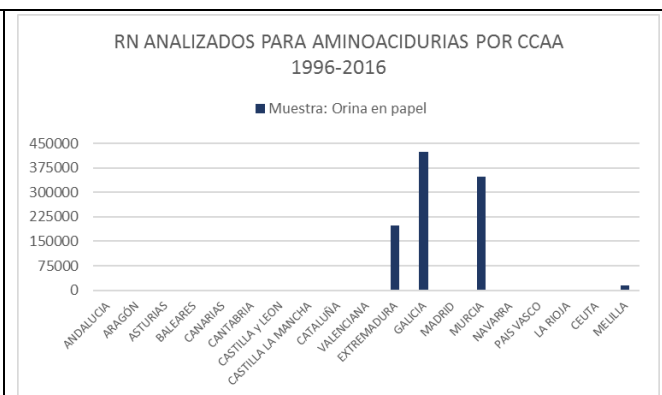
Laboratorio	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio
<i>Cobertura Geográfica</i>		<i>Cobertura Geográfica</i>	
Alicante	1984	Pamplona	
<i>Alicante</i>		<i>Navarra</i>	
Badajoz		Santander	
<i>Extremadura</i>		<i>Cantabria</i>	
Barcelona		Santiago	1978
<i>Cataluña</i>		<i>Galicia</i>	
Barcelona		Sevilla (H.V.M)	
<i>Baleares</i>		<i>Huelva, Cádiz, Córdoba y Sevilla Provincia</i>	
Bilbao		Sevilla (H.V.R.)	
<i>País Vasco</i>		<i>Sevilla Capital y Ceuta</i>	
Granada		Talavera	
<i>Jaén, Almería, Granada</i>		<i>Castilla-La Mancha</i>	
La Laguna		Valencia	
<i>Canarias</i>		<i>Valencia y Castellón</i>	
Madrid		Valladolid	
<i>Comunidad de Madrid</i>	1973-1986	<i>Castilla y León</i>	
Málaga		Zaragoza (H.M.S.)	
<i>Málaga</i>		<i>Huesca, Teruel, Zaragoza</i>	
Murcia		Zaragoza (H.C.U.)	
<i>Murcia y Melilla</i>	1976	<i>Zaragoza (1/4)</i>	
Oviedo		Zaragoza	
<i>Asturias</i>		<i>[I- Rioja]</i>	

8.2. RN ANALIZADOS PARA AMINOACIDURIAS SOBRE MUESTRA DE ORINA IMPREGNADA EN PAPEL

CCAA	Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
ANDALUCÍA	Málaga																					
	Granada																					
	Sevilla HVM																					
	Sevilla HVR																					
ARAGÓN	Zaragoza MS																					
	Zaragoza HC																					
ASTURIAS	Asturias																					
BALEARES	Barcelona/Palma																					
CANARIAS	Canarias																					
CANTABRIA	Cantabria																					
CASTILLA y LEÓN	Castilla y Le- n																					
CASTILLA LA MANCHA	Castilla-La Mancha																					
CATALUÑA	Cataluña																					
C.VALENCIANA	Alicante																					
	Valencia																					
EXTREMADURA	Extremadura	10.648	11.003	9.598	9.675	9.750	9.480	10.840	9.553	9.650	9.612	9.806	9.857	10.318	10.269	10.785	10.705	9.388	9.005	NC	8.933	8.696
GALICIA	Galicia	18.376	18.353	18.238	18.489	19.067	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025
MADRID	Madrid																					
MURCIA	Murcia	13.505	13.957	13.786	14.038	15.189	16.013	16.590	17.745	17.928	18.473	17.992	18.479	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075
NAVARRA	Navarra																					
PAIS VASCO	Pais Vasco																					
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS																					
CEUTA	Sevilla HVR																					
MELILLA	Murcia											1.184	1.066	1.336	1.325	1.383	1.379	1.445	1.410	1.562	1.456	1.005
		42.529	43.313	41.622	42.202	44.006	44.530	46.500	47.448	47.998	49.067	50.252	51.048	54.247	52.602	52.029	51.062	48.498	46.074	37.415	46.029	44.801

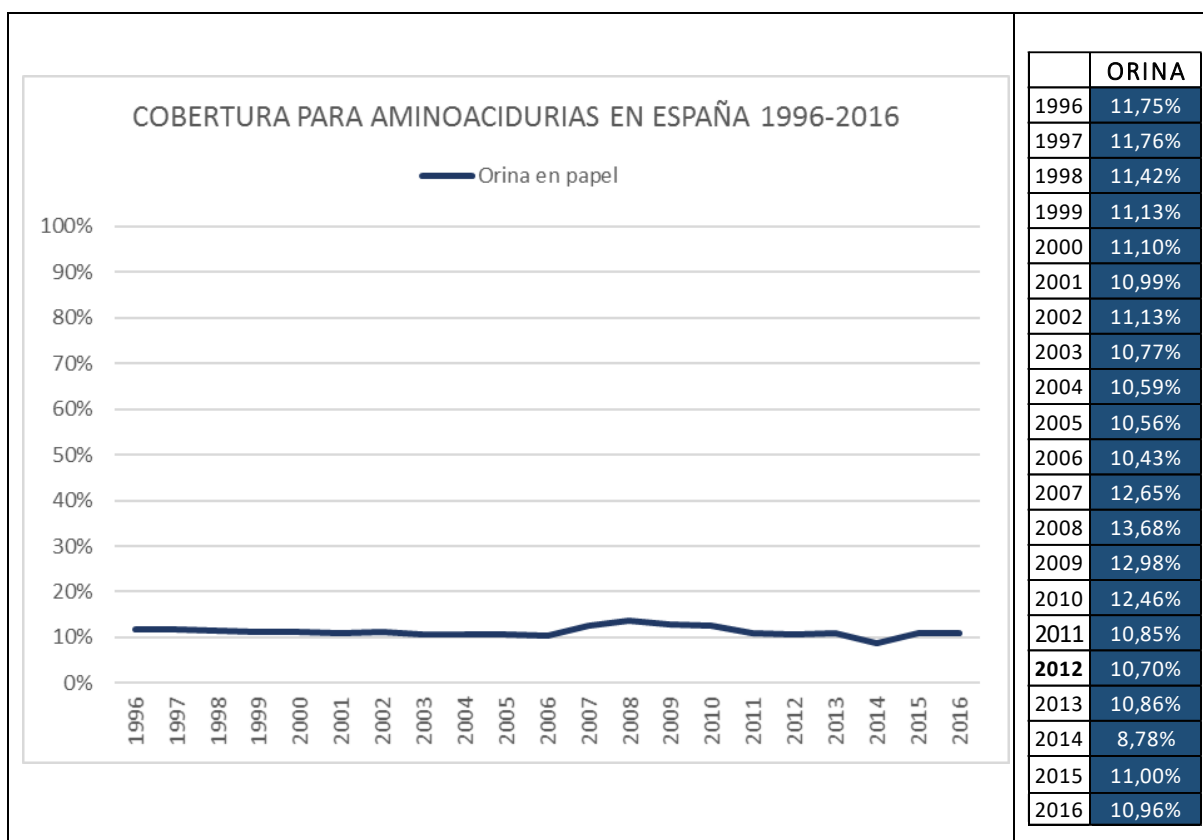


1996-2016
RN ANALIZADOS
983.272



8.3. INDICADORES DE CALIDAD

8.3.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE AMINOACIDURIAS EN ESPAÑA



En el Anexo XV se amplían los datos por año y CC. AA.

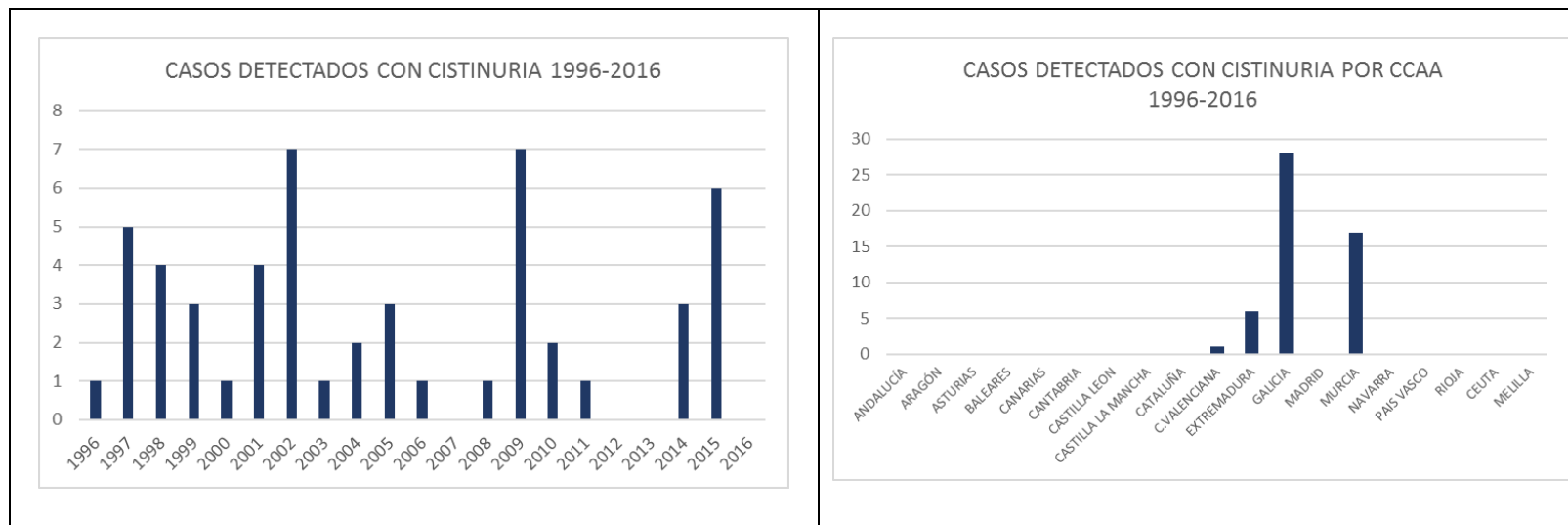
8.3.2. INTERVALOS DE TIEMPOS

Los datos correspondientes a los intervalos de tiempo FN-FM; FM-FEL; FEL-FR y FN-FR no se recogieron en ningún momento y no se dispone de ellos.

8.4. CASOS DETECTADOS CON ALGUNA AMINOACIDURIA EN ESPAÑA 1996-2016

Se presentan los casos detectados por los laboratorios de cribado de las CC. AA. que recogen muestra de orina. Se han comunicado casos con cistinuria y casos con cistinuria-lisínuria que se presentan a continuación.

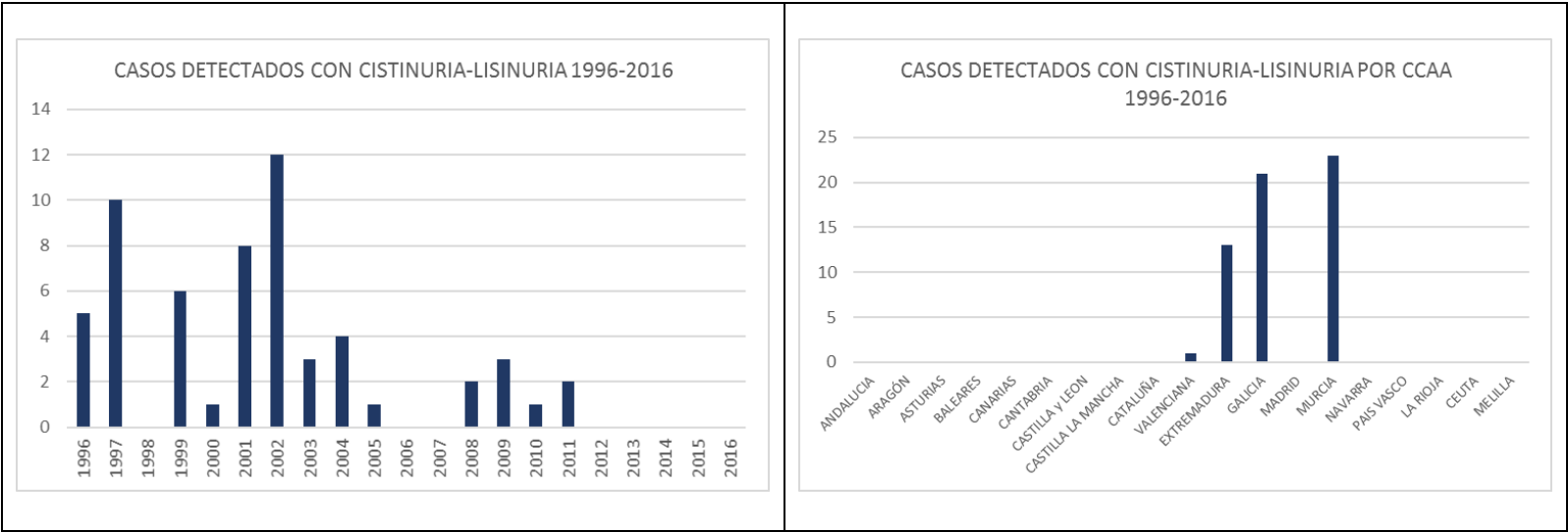
8.4.1. CASOS DETECTADOS CON CISTINURIA



RN ANALIZADOS	CISTINURIA	INCIDENCIA
983.272	52	1: 18.909

Edad Detección Cistinuria	
N	52
P50	14,9
P95	19,5
P99	20,2

8.4.2. CASOS DETECTADOS CON CISTINURIA-LISINURIA



RN ANALIZADOS	CISTINURIA-LISINURIA	INCIDENCIA
983.272	58	1: 16.953

Edad Detección CISTINURIA LISINURIA	
N	58
P50	18,2
P95	28,3
P99	24,9

TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE ÁCIDOS GRASOS (AG)

En este apartado se recogen los datos correspondientes a la detección de trastornos del metabolismo de la β -oxidación mitocondrial de ácidos grasos (MCADD, LCHADD, VLCADD, SCADD, CTD/CUD). En el Anexo XVI se recoge información ampliada en relación con los trastornos del metabolismo de AG.

9. MCADD

Enfermedad Incluida en la cartera común de servicios del SNS.

9.1. DESCRIPCIÓN

Deficiencia de la enzima acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media (MCADD), lo que impide el metabolismo de ácidos grasos de cadena media, produciendo en consecuencia el aumento de octanoilcarnitina (C8), decanoilcarnitina (C10) y aumento de la ratio C8/C10.

9.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA

Detectar a los recién nacidos afectados lo antes posible (8-10 días de vida del recién nacido), e iniciar tratamiento antes de los 15 días de vida. La detección y el tratamiento precoz evita la morbilidad y las posibles discapacidades asociadas a la enfermedad.

9.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO

Los marcadores utilizados son la C8, C10 y la relación C8/C10. El procedimiento analítico es la espectrometría de masas en tándem, con o sin derivatización previa.

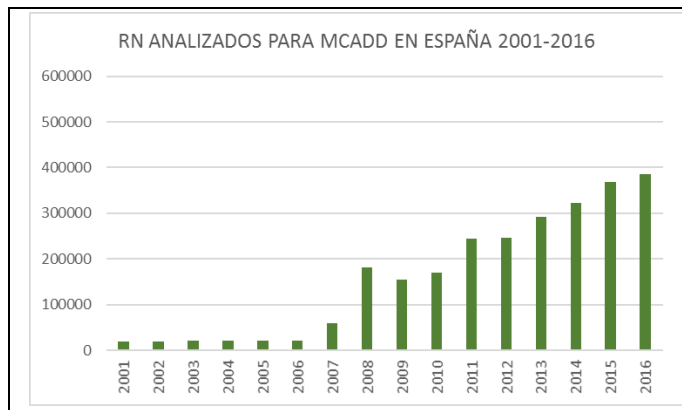
9.4. AÑO DE INICIO DE INICIO

TABLA 9.4. AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN DE MCADD EN ESPAÑA

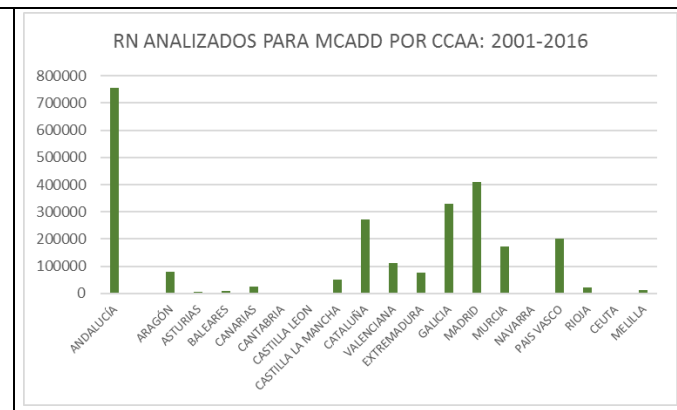
CCAA	Laboratorio	Año Inicio	CCAA	Laboratorio	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio
	Cobertura Geográfica			Cobertura Geográfica			
ANDALUCÍA	Málaga	2010	C. VALENCIANA	Valencia	2014	Santiago	2001
	Málaga			C. Valenciana		Bilbao	2007
	Sevilla (HVR)	2008	EXTREMADURA	Badajoz	2008	Murcia	2007
	Sevilla Capital y Ceuta			Extremadura		Badajoz	2008
ARAGÓN	Zaragoza (HMS)	2010	GALICIA	Santiago	2001	Talavera	2008
	Aragón			Galicia		Sevilla (HVR)	2008
ASTURIAS	Oviedo	2016	MADRID	Madrid	2011	La Rioja (HMS)	2010
	Asturias			Comunidad de Madrid		Zaragoza (HMS)	2010
BALEARES	Palma Mallorca	2016	MURCIA (Región)	Murcia	2007	Málaga	2010
	Baleares			Murcia y Melilla		Madrid	2011
CANARIAS	La Laguna	2015	NAVARRA (CF)	Pamplona	2016	Barcelona	2013
	Canarias			Navarra		Valencia	2014
CANTABRIA	Santander	2016	PAIS VASCO	Bilbao	2007	La Laguna	2015
	Cantabria			Pais Vasco		Santander	2016
CASTILLA y LEÓN	Valladolid	2017	RIOJA (LA)	Zaragoza (HMS)	2010	Pamplona	2016
	Castilla ã León			[I- Rioja		Oviedo	2016
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	2008	CEUTA	Sevilla (HVR)		Valladolid	2017
	Castilla-La Mancha						
CATALUÑA	Barcelona	2013	MELILLA	Murcia			
	Cataluña						

9.5. RN ANALIZADOS PARA MCADD EN ESPAÑA

CCAA	Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
ANDALUCÍA	Málaga										22.936	41.908	40.476	37.830	38.304	37.749	37.004
	Sevilla HVR								83.788	79.698	60.439	50.832	48.132	45.444	45.859	44.293	42.405
ARAGÓN	Zaragoza HMS										9.936	12.767	12.073	11.749	11.613	11.298	10.932
ASTURIAS	Oviedo																6.436
BALEARES	Baleares																7.718
CANARIAS	La Laguna															8.446	16.178
CANTABRIA	Santander																3.627
CASTILLA y LEÓN	Valladolid																
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera								20.956							15.680	15.335
CATALUÑA	Barcelona													60.756	71.887	71.136	69.361
C.VALENCIANA	Valencia														25.543	43.495	42.193
EXTREMADURA	Badajoz								10.318	10.269	10.785	10.705	9.388	9.005	NC	8.933	8.696
GALICIA	Santiago	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025
MADRID	Madrid											63.427	73.028	68.124	68.879	68.380	67.073
MURCIA	Murcia							18.479	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075
NAVARRA	Pamplona																
PAIS VASCO	Bilbao							17.657	21.975	21.623	21.722	21.638	21.044	19.489	19.749	19.210	18.563
LA RIOJA	Zaragoza HMS										3.423	3.196	3.231	2.952	2.935	2.809	2.715
CEUTA	Sevilla HVR																1.123
MELILLA	Murcia							1.066	1.336	1.325	1.383	1.379	1.445	1.410	1.562	1.456	1.005
	TOTAL	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	58.848	180.966	153.923	170.485	244.830	246.482	292.418	322.184	368.525	385.464



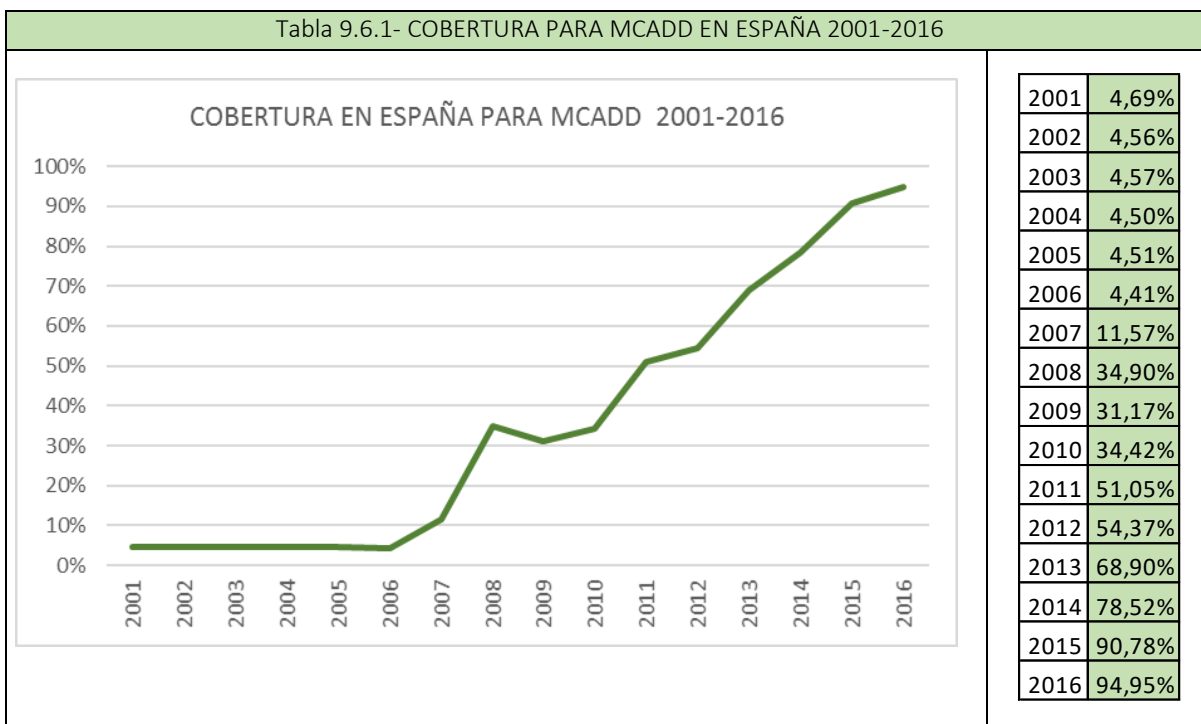
2001-2016
RN ANALIZADOS
2.545.054



9.6. INDICADORES DE CALIDAD

9.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE MCADD EN ESPAÑA

Tabla 9.6.1- COBERTURA PARA MCADD EN ESPAÑA 2001-2016



Como se recoge en la *tabla 9.6.1*, durante el periodo 2001-2006 la detección de MCADD mediante MS/MS solo se realizaba en Galicia, lo que cubría al 4,5% de los recién nacidos. A partir de 2007 se fueron incorporando distintas CC. AA. hasta conseguir en 2016 una cobertura del 94,95% de los recién nacidos en España.

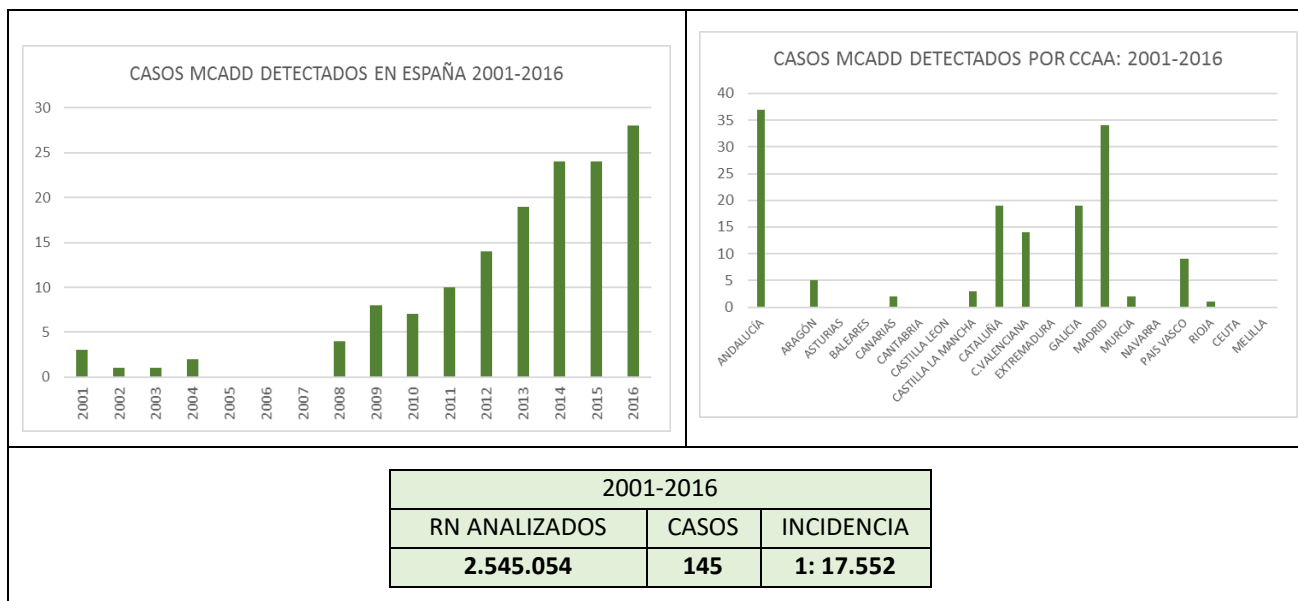
9.6.2. INTERVALOS DE TIEMPO

Los intervalos de tiempo desde el nacimiento hasta la obtención del resultado se recogen en las *tablas: 6.5.1; 6.5.2; 6.5.3 y 6.5.4* del apartado 6 de espectrometría de masas, donde:

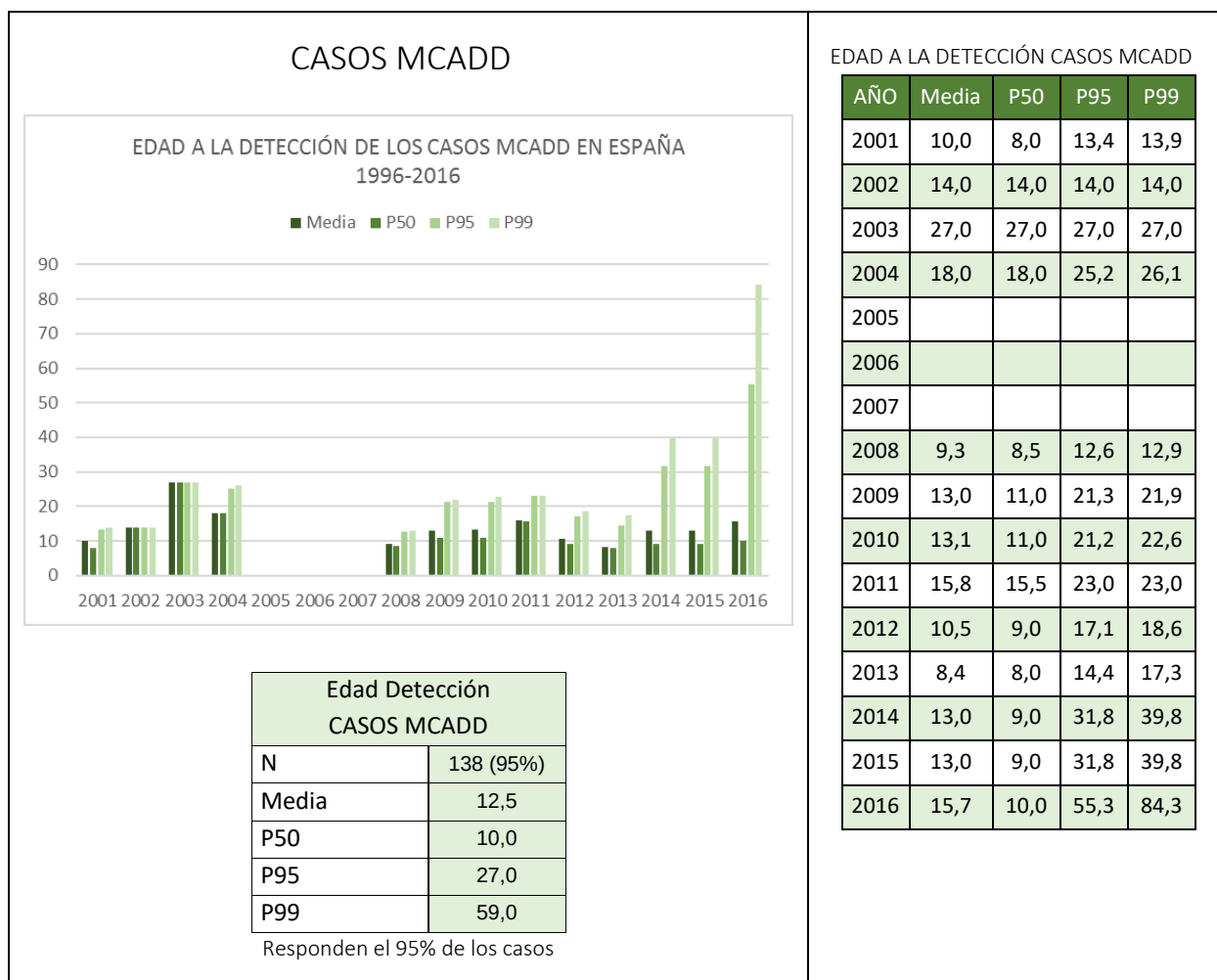
INTERVALOS DE TIEMPO	TABLA
FN-FM	6.5.1
FM-FEL	6.5.2
FEL-FR	6.5.3
FN-FR	6.5.4

FN= FECHA DE NACIMIENTO; FM= FECHA DE LA TOMA DE MUESTRA; FEL= FECHA DE ENTRADA EN EL LABORATORIO; FR= FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO

9.7. CASOS DETECTADOS CON MCADD



9.8. EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS MCADD



10. LCHADD

Enfermedad Incluida en la cartera común de servicios del SNS.

10.1. DESCRIPCIÓN

Deficiencia de la enzima 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga (LCHADD). El déficit produce aumento de 3-OH palmitoilcarnitina (C16OH) y de 3-OH palmitoleilcarnitina (C16:1-OH) y de ácidos grasos de cadena muy larga.

10.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA

Detectar a los recién nacidos afectados de la deficiencia lo antes posible (8-10 días de vida del recién nacido) e iniciar tratamiento antes de los 15 días de vida. La detección y el tratamiento precoz evita la morbilidad y las discapacidades asociadas con la enfermedad.

10.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO

Los marcadores utilizados son: C16OH, C16:1-OH, C18:1-OH; C18-OH y el cociente C16OH/C16.

El procedimiento analítico es la espectrometría de masas en tándem de triple cuadrupolo, con o sin derivatización previa.

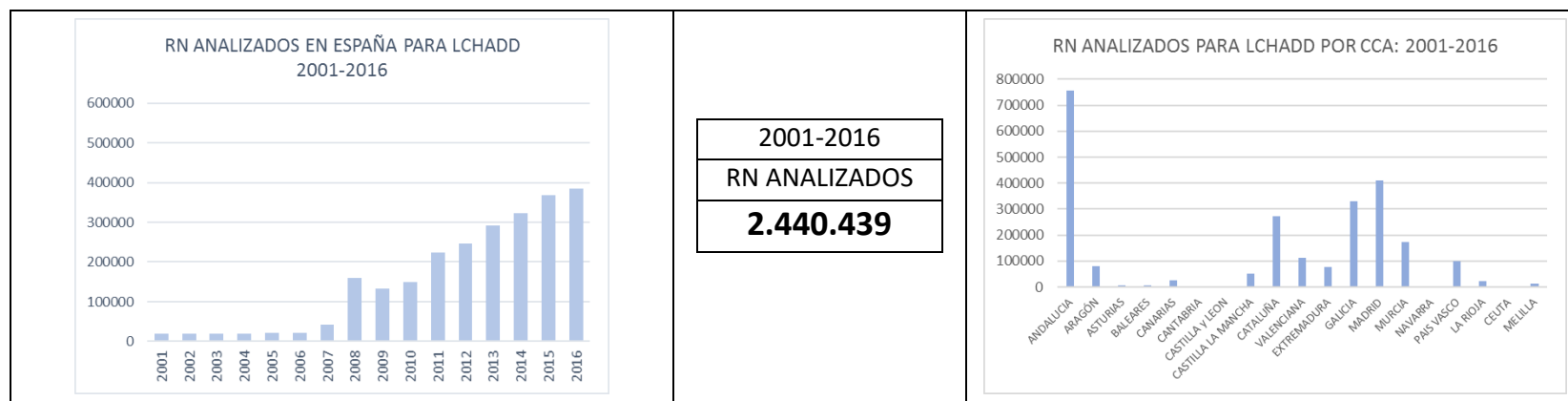
10.4. AÑO DE INICIO

TABLA 10.4. AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN DE LCHADD EN ESPAÑA

CCAA	Laboratorio <i>Cobertura Geográfica</i>	Año Inicio	CCAA	Laboratorio <i>Cobertura Geográfica</i>	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio
ANDALUCÍA	Málaga	2010	C. VALENCIANA	Valencia	2014	Santiago	2001
	Málaga			C.Valenciana		Murcia	2007
	Sevilla (HVR)	2008	EXTREMADURA	Badajoz	2008	Badajoz	2008
	Sevilla Capital y Ceuta			Extremadura		Talavera	2008
ARAGÓN	Zaragoza (HMS)	2010	GALICIA	Santiago	2001	Sevilla (HVR)	2008
	Aragón			Galicia		La Rioja (HMS)	2010
ASTURIAS	Oviedo	2016	MADRID	Madrid	2011	Zaragoza (HMS)	2010
	Asturias			Comunidad de Madrid		Málaga	2010
BALEARES	Palma Mallorca	2016	MURCIA (Región)	Murcia	2007	Madrid	2011
	Baleares			Murcia y Melilla		Bilbao	2012
CANARIAS	La Laguna	2015	NAVARRA (CF)	Pamplona	2016	Barcelona	2013
	Canarias			Navarra		Valencia	2014
CANTABRIA	Santander	2016	PAIS VASCO	Bilbao	2012	La Laguna	2015
	Cantabria			Pais Vasco		Santander	2016
CASTILLA y LEÓN	Valladolid	2017	RIOJA (LA)	Zaragoza (HMS)	2010	Pamplona	2016
	Castilla ñ León			I- Rioja		Oviedo	2016
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	2008	CEUTA	Sevilla (HVR)		Valladolid	2017
	CastillaLa Mancha						
CATALUÑA	Barcelona	2013	MELILLA	Murcia			
	Cataluña						

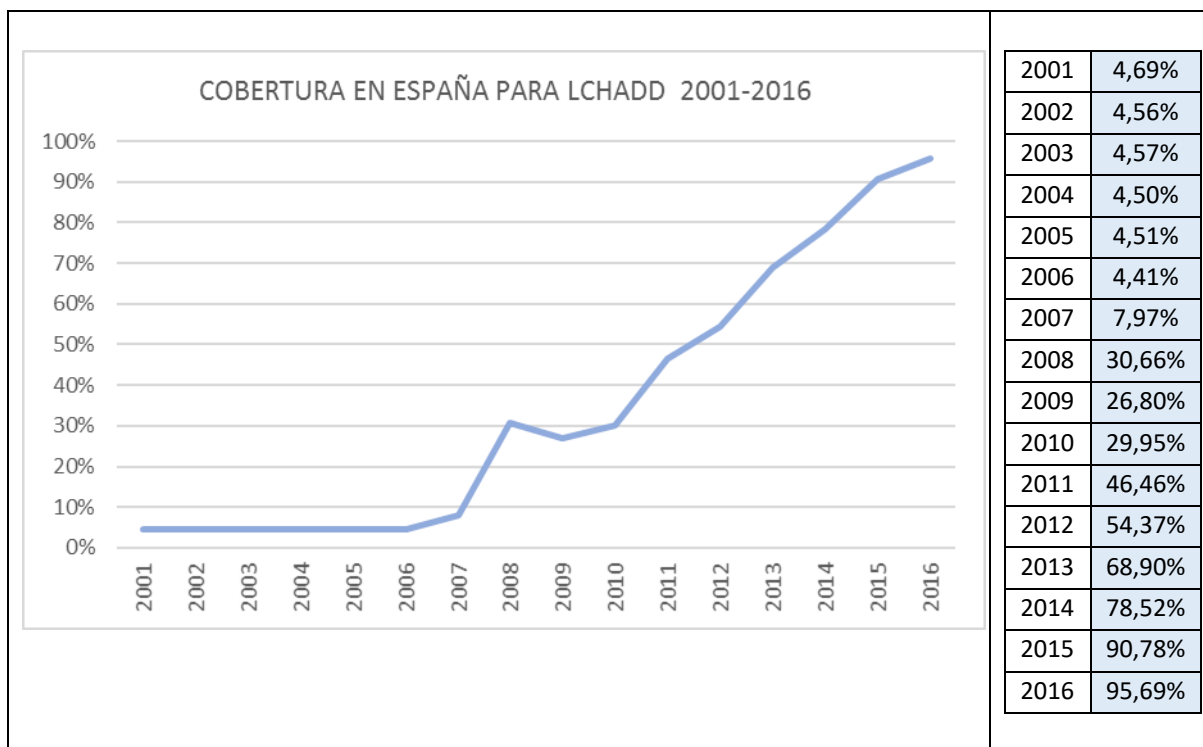
10.5. RN ANALIZADOS EN ESPAÑA PARA LCHADD

CCAA	Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
ANDALUCÍA	Málaga										22.936	41.908	40.476	37.830	38.304	37.749	37.004
	Sevilla HVR								83.788	79.698	60.439	50.832	48.132	45.444	45.859	44.293	42.405
ARAGÓN	Zaragoza HMS										9.936	12.767	12.073	11.749	11.613	11.298	10.932
ASTURIAS	Oviedo																6.436
BALEARES	Palma																7.718
CANARIAS	La Laguna															8.446	16.178
CANTABRIA	Santander																3.627
CASTILLA y LEÓN	Valladolid																
CASTILLA LA MANCHA	Talavera								20.956							15.680	15.335
CATALUÑA	Barcelona													60.756	71.887	71.136	69.361
C.VALENCIANA	Valencia														25.543	43.495	42.193
EXTREMADURA	Badajoz								10.318	10.269	10.785	10.705	9.388	9.005	NC	8.933	8.696
GALICIA	Santiago	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025
MADRID	Madrid											63.427	73.028	68.124	68.879	68.380	67.073
MURCIA	Murcia							18.479	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075
NAVARRA	Pamplona																
PAIS VASCO	Bilbao							*****	*****	*****	*****	*****		21.044	19.489	19.749	18.563
LA RIOJA	Zaragoza HMS										3.423	3.196	3.231	2.952	2.935	2.809	2.715
CEUTA	Sevilla HVR																1.123
MELILLA	Murcia							1.066	1.336	1.325	1.383	1.379	1.445	1.410	1.562	1.456	1.005
TOTAL		19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	41.191	158.991	132.300	148.763	223.192	246.482	292.418	322.184	368.525	385.464



10.6. INDICADORES DE CALIDAD

10.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE LCHADD EN ESPAÑA



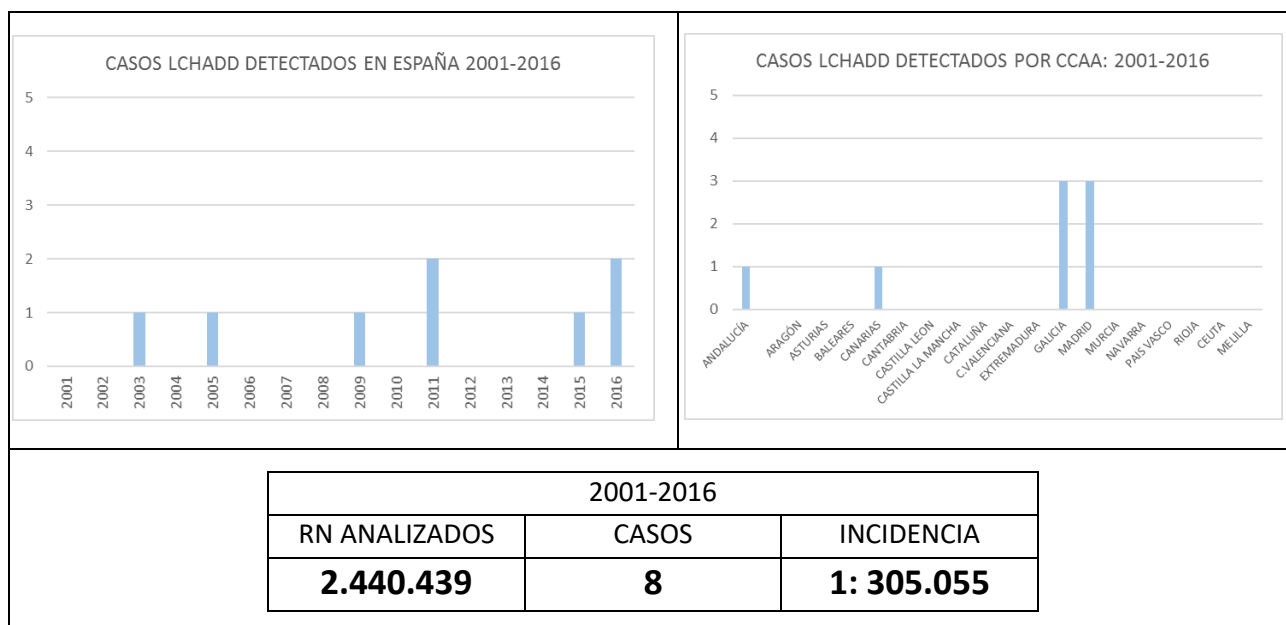
10.6.2. INTERVALOS DE TIEMPO

Los intervalos de tiempo desde el nacimiento hasta la obtención del resultado se recogen en las tablas: 6.5.1; 6.5.2; 6.5.3 y 6.5.4 del capítulo 6 de espectrometría de masas, donde:

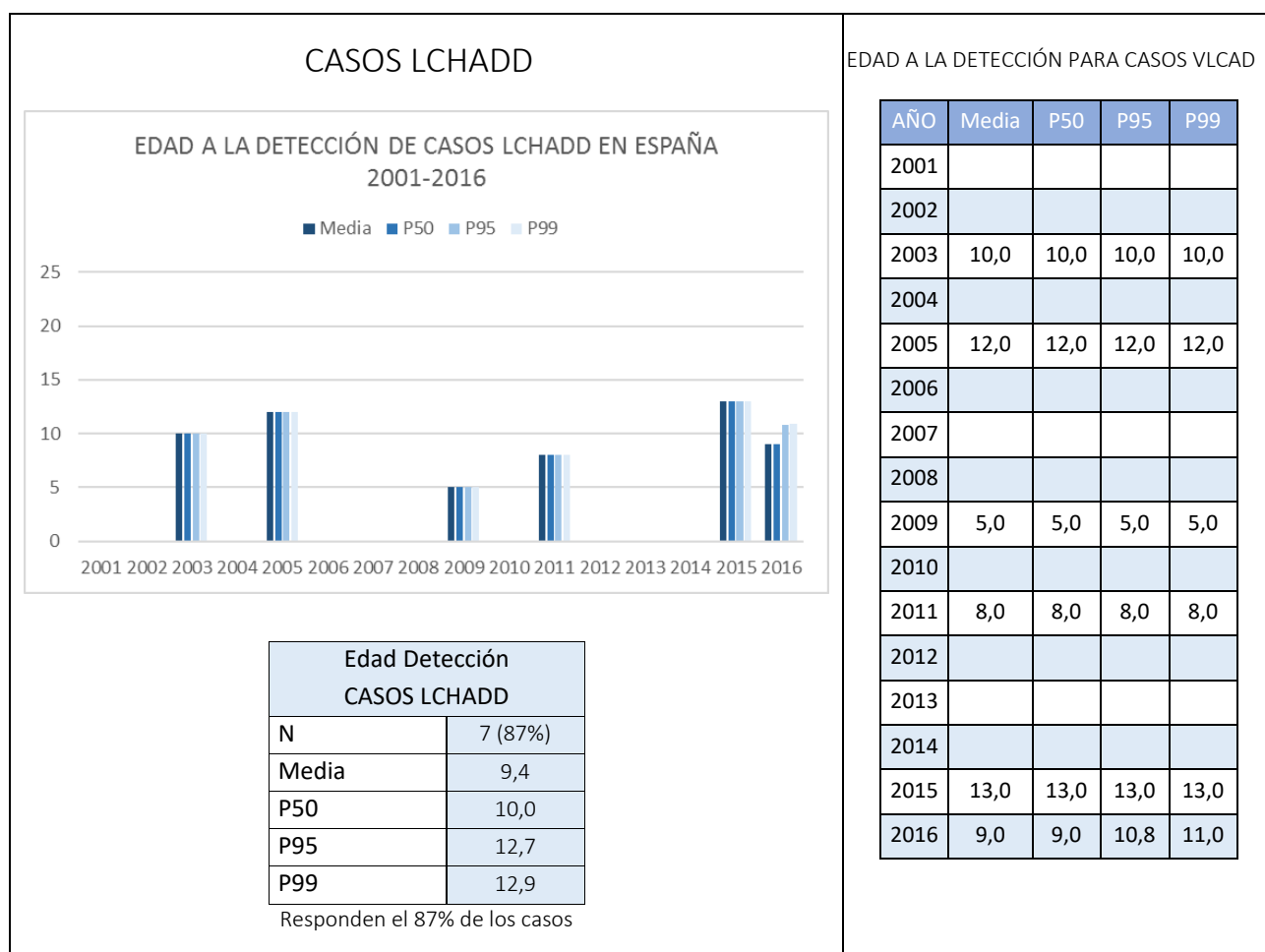
INTERVALOS DE TIEMPO	TABLA
FN-FM	6.5.1
FM-FEL	6.5.2
FEL-FR	6.5.3
FN-FR	6.5.4

FN= FECHA DE NACIMIENTO; FM= FECHA DE LA TOMA DE MUESTRA; FEL= FECHA DE ENTRADA EN EL LABORATORIO; FR= FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO

10.7. CASOS DETECTADOS LCHADD



10.8. EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS LCHADD



11. VLCADD

Enfermedad NO Incluida en la cartera común de servicios del SNS.

11.1. DESCRIPCIÓN

Deficiencia de la enzima acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena muy larga (VLCADD). El déficit produce aumento de miristoleilcarnitina (C14:1), miristodienoilcarnitina (C14:2), miristoilcarnitina (C14) y el cociente C14:1/C16.

11.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA

Detectar a los recién nacidos afectados de la deficiencia lo antes posible (8-10 días de vida del recién nacido) e iniciar tratamiento antes de los 15 días de vida. La detección y el tratamiento precoz evita la morbilidad y las posibles discapacidades asociadas a la enfermedad.

11.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO

Los marcadores utilizados son: C14:1, C14:2, C14 y el cociente C14:1/C16

El procedimiento analítico es la espectrometría de masas en tándem, con o sin derivatización previa.

11.4. AÑO DE INICIO VLCADD

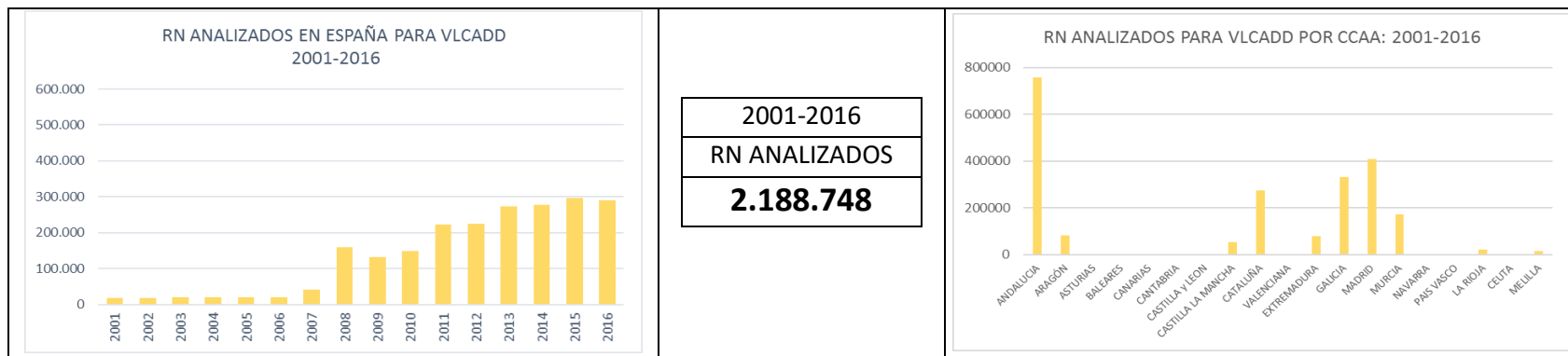
TABLA 11.4. AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN DE VLCADD EN ESPAÑA

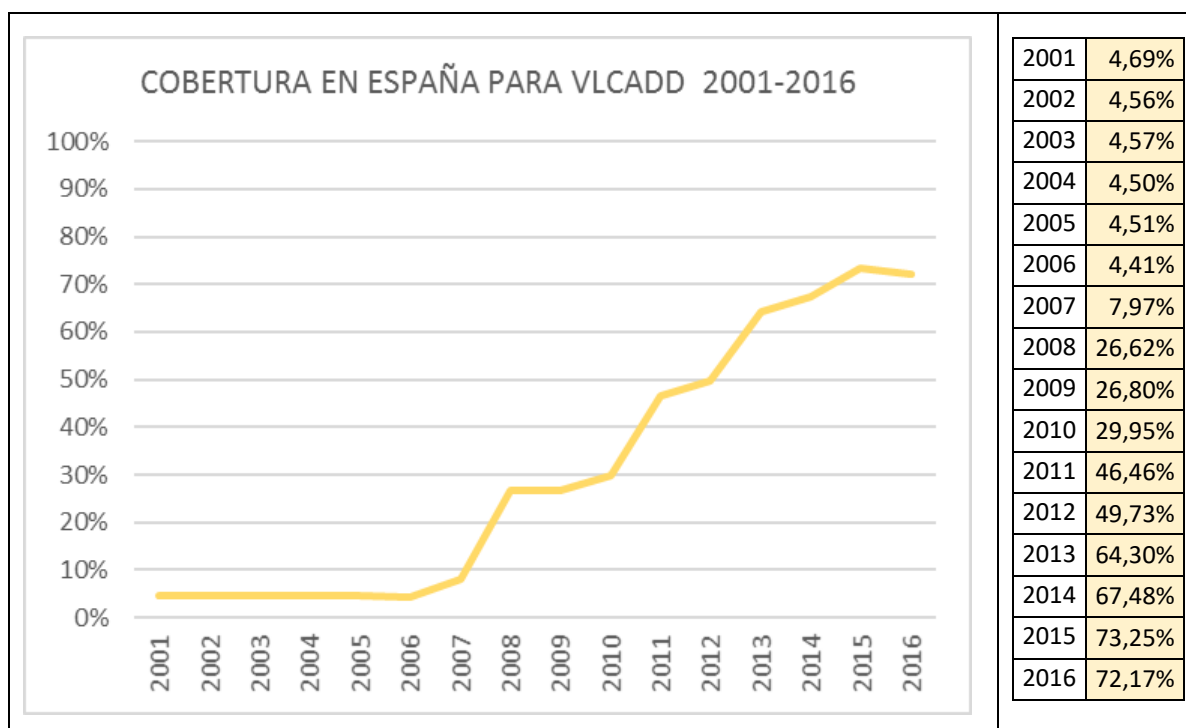
CCAA	Laboratorio	Año Inicio	CCAA	Laboratorio	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio
	Cobertura Geográfica			Cobertura Geográfica			
ANDALUCÍA	Málaga	2010	C. VALENCIANA	Valencia		Santiago	2001
	Málaga			C.Valenciana		Murcia	2007
	Sevilla (HVR)	2008	EXTREMADURA	Badajoz	2008	Sevilla (HVR)	2008
	Sevilla Capital y Ceuta			Extremadura		Badajoz	2008
ARAGÓN	Zaragoza (HMS)	2010	GALICIA	Santiago	2001	La Rioja (HMS)	2010
	Aragón			Galicia		Zaragoza (HMS)	2010
ASTURIAS	Oviedo		MADRID	Madrid	2011	Málaga	2010
	Asturias			Comunidad de Madrid		Madrid	2011
BALEARES	Palma Mallorca		MURCIA (Región)	Murcia	2007	Barcelona	2013
	Baleares			Murcia y Melilla		Talavera	2015
CANARIAS	La Laguna		NAVARRA (CF)	Pamplona		Bilbao	
	Canarias			Navarra		La Laguna	
CANTABRIA	Santander		PAIS VASCO	Bilbao		Oviedo	
	Cantabria			Pais Vasco		Pamplona	
CASTILLA y LEÓN	Valladolid		RIOJA (LA)	Zaragoza (HMS)	2010	Santander	
	Castilla ã León			[I- Rioja		Valencia	
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	2015	CEUTA	Sevilla (HVR)		Valladolid	
	Castilla-La Mancha						
CATALUÑA	Barcelona	2013	MELILLA	Murcia	2007		
	Cataluña						

11.5. RN ANALIZADOS EN ESPAÑA PARA VLCADD

CCAA	Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
ANDALUCÍA	Málaga										22.936	41.908	40.476	37.830	38.304	37.749	37.004
	Sevilla HVR								83.788	79.698	60.439	50.832	48.132	45.444	45.859	44.293	42.405
ARAGÓN	Zaragoza HMS										9.936	12.767	12.073	11.749	11.613	11.298	10.932
ASTURIAS	Oviedo																*
BALEARES	Palma																*
CANARIAS	La Laguna															*	*
CANTABRIA	Santander																*
CASTILLA y LEÓN	Valladolid																
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera								20.956							15.680	15.335
CATALUÑA	Barcelona													60.756	71.887	71.136	69.361
C.VALENCIANA	Valencia														*	*	*
EXTREMADURA	Badajoz								10.318	10.269	10.785	10.705	9.388	9.005	NC	8.933	8.696
GALICIA	Santiago	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025
MADRID	Madrid											63.427	73.028	68.124	68.879	68.380	67.073
MURCIA	Murcia							18.479	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075
NAVARRA	Pamplona																
PAIS VASCO	Bilbao																
LA RIOJA	Zaragoza HMS										3.423	3.196	3.231	2.952	2.935	2.809	2.715
CEUTA	Sevilla HVR																1.123
MELILLA	Murcia							1.066	1.336	1.325	1.383	1.379	1.445	1.410	1.562	1.456	1.005
TOTAL		19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	41.191	158.991	132.300	148.763	223.192	225.438	272.929	276.892	297.374	290.749

* Enfermedad No incluida en el PCN de la CCAA



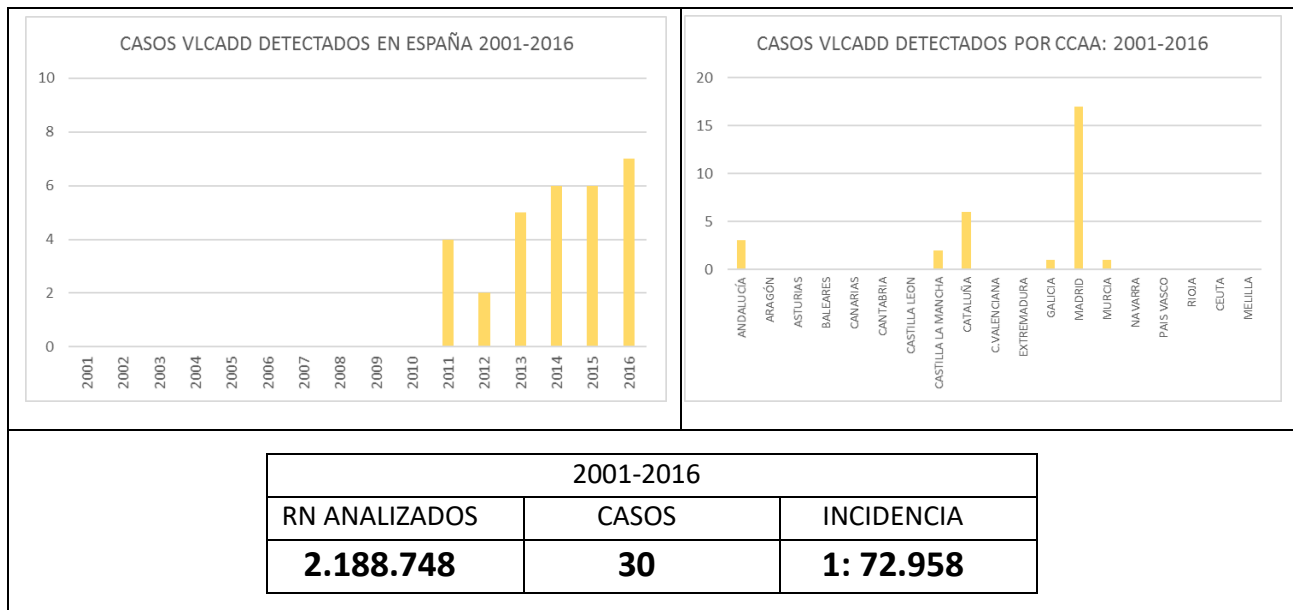
11.6. INDICADORES DE CALIDAD**11.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE VLCADD EN ESPAÑA****11.6.2. INTERVALOS DE TIEMPO**

Los intervalos de tiempo desde el nacimiento hasta la obtención del resultado se recogen en las *tablas*: 6.5.1; 6.5.2; 6.5.3 y 6.5.4 del capítulo 6 de espectrometría de masas, donde:

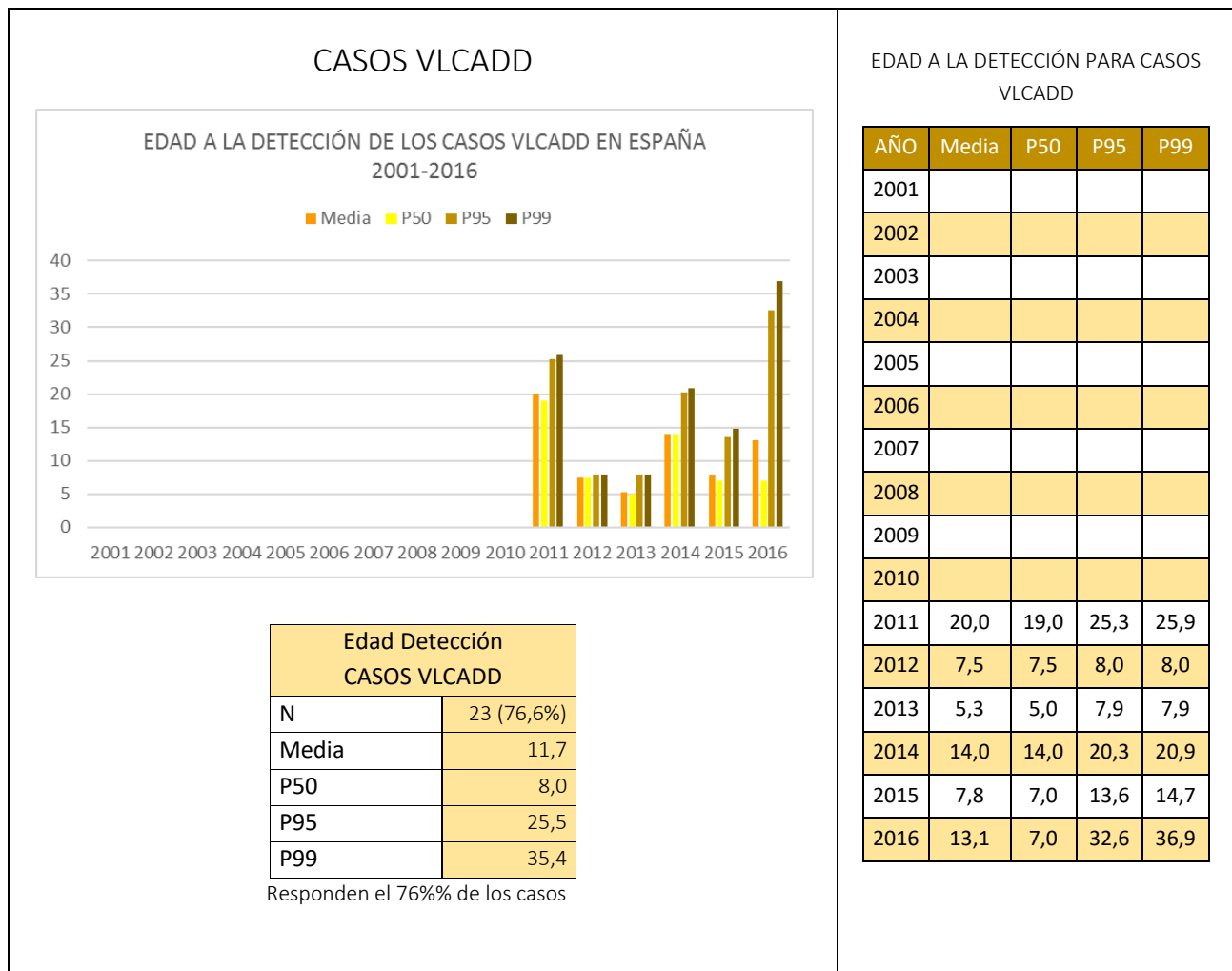
INTERVALOS DE TIEMPO	TABLA
FN-FM	6.5.1
FM-FEL	6.5.2
FEL-FR	6.5.3
FN-FR	6.5.4

FN= FECHA DE NACIMIENTO; FM= FECHA DE LA TOMA DE MUESTRA; FEL= FECHA DE ENTRADA EN EL LABORATORIO; FR= FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO

11.7. CASOS DETECTADOS VLCADD



11.8. EDAD A LA DETECCIÓN CASOS VLCADD



12. SCADD

Enfermedad no está Incluida en la cartera común de servicios del SNS.

12.1. DESCRIPCIÓN

Deficiencia de la enzima acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena corta (SCAD). El déficit provoca un aumento de Butirilcarnitina (C4).

12.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA

Detectar a los recién nacidos afectados de la deficiencia lo antes posible (8-10 días de vida del recién nacido) e iniciar tratamiento antes de los 15 días de vida. La detección y el tratamiento precoz evita la morbilidad y las posibles discapacidades asociadas a la enfermedad.

12.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO

Los marcadores utilizados son: C4 y los cocientes C4/C2, C4/C3 y C4/C8.

El procedimiento analítico es la espectrometría de masas en tándem de triple cuadrupolo, con o sin derivatización previa.

12.4. AÑO DE INICIO

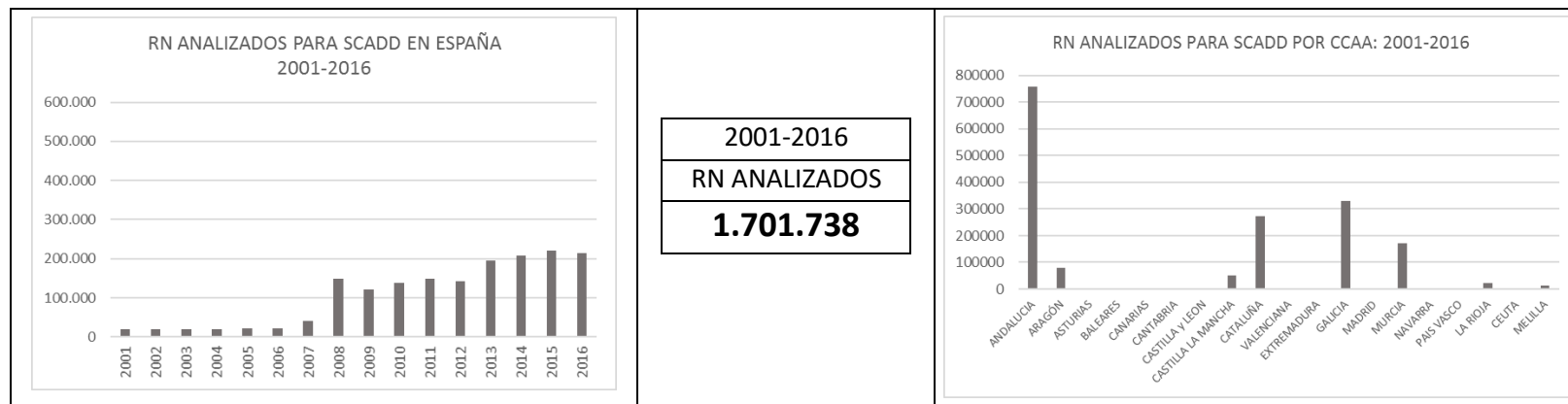
TABLA 12.4. AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN DE SCADD EN ESPAÑA

CCAA	Laboratorio	Año Inicio	CCAA	Laboratorio	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio
	Cobertura Geográfica			Cobertura Geográfica			
ANDALUCÍA	Málaga	2010	C. VALENCIANA	Valencia		Santiago	2001
	Málaga			C. Valenciana		Murcia	2007
	Sevilla (HVR)	2008	EXTREMADURA	Badajoz		Sevilla (HVR)	2008
	Sevilla Capital y Ceuta			Extremadura		La Rioja (HMS)	2010
ARAGÓN	Zaragoza (HMS)	2010	GALICIA	Santiago	2001	Málaga	2010
	Aragón			Galicia		Zaragoza (HMS)	2010
ASTURIAS	Oviedo		MADRID	Madrid		Barcelona	2013
	Asturias			Comunidad de Madrid		Talavera	2015
BALEARES	Palma Mallorca		MURCIA (Región)	Murcia	2007	Badajoz	
	Baleares			Murcia y Melilla		Bilbao	
CANARIAS	La Laguna		NAVARRA (CF)	Pamplona		La Laguna	
	Canarias			Navarra		Madrid	
CANTABRIA	Santander		PAIS VASCO	Bilbao		Oviedo	
	Cantabria			País Vasco		Pamplona	
CASTILLA y LEÓN	Valladolid		RIOJA (LA)	Zaragoza (HMS)	2010	Santander	
	Castilla y León			La Rioja		Valencia	
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	2015	CEUTA	Sevilla (HVR)		Valladolid	
	Castilla-La Mancha						
CATALUÑA	Barcelona	2013	MELILLA	Murcia	2007		
	Cataluña						

12.5. RN ANALIZADOS EN ESPAÑA PARA SCADD

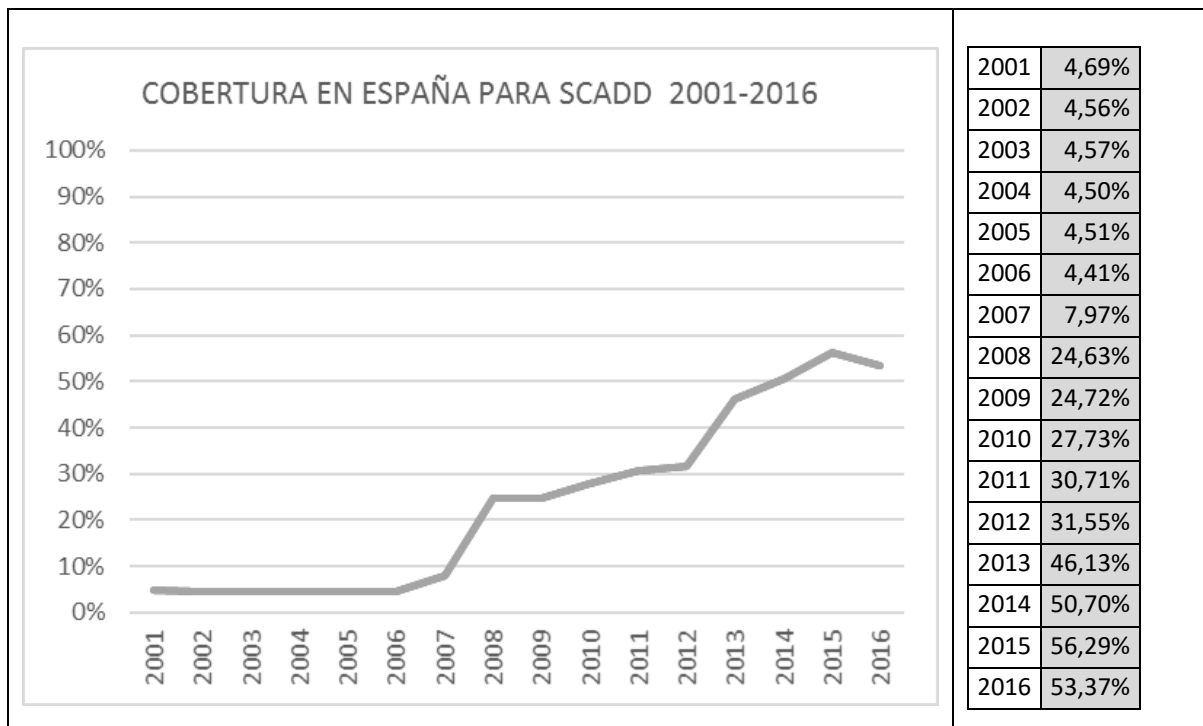
CCAA	Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
ANDALUCÍA	Málaga										22.936	41.908	40.476	37.830	38.304	37.749	37.004
	Sevilla HVR								83.788	79.698	60.439	50.832	48.132	45.444	45.859	44.293	42.405
ARAGÓN	Zaragoza HMS										9.936	12.767	12.073	11.749	11.613	11.298	10.932
ASTURIAS	Oviedo																*
BALEARES	Palma																*
CANARIAS	La Laguna															*	*
CANTABRIA	Santander																*
CASTILLA y LEÓN	Valladolid																
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera								20.956							15.680	15.335
CATALUÑA	Barcelona													60.756	71.887	71.136	69.361
C.VALENCIANA	Valencia														*	*	*
EXTREMADURA	Badajoz								*	*	*	*	*	*	*	*	*
GALICIA	Santiago	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025
MADRID	Madrid											*	*	*	*	*	*
MURCIA	Murcia							18.479	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075
NAVARRA	Pamplona																
PAIS VASCO	Bilbao							*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
LA RIOJA	Zaragoza HMS										3.423	3.196	3.231	2.952	2.935	2.809	2.715
CEUTA	Sevilla HVR																1.123
MELILLA	Murcia							1.066	1.336	1.325	1.383	1.379	1.445	1.410	1.562	1.456	1.005
	TOTAL	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	41.191	148.673	122.031	137.978	149.060	143.022	195.800	208.013	220.061	214.980

* Enfermedad No incluida en el PCN de la CCAA



12.6. INDICADORES DE CALIDAD**12.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE SCADD EN ESPAÑA**

La cobertura para SCADD es menor que para MCADD y LCHADD ya que dentro de las CC. AA. con cartera complementaria, 2 CC. AA. (País Vasco y Madrid) no tienen incluida esta enfermedad en sus carteras de servicios.

**12.6.2. INTERVALOS DE TIEMPO**

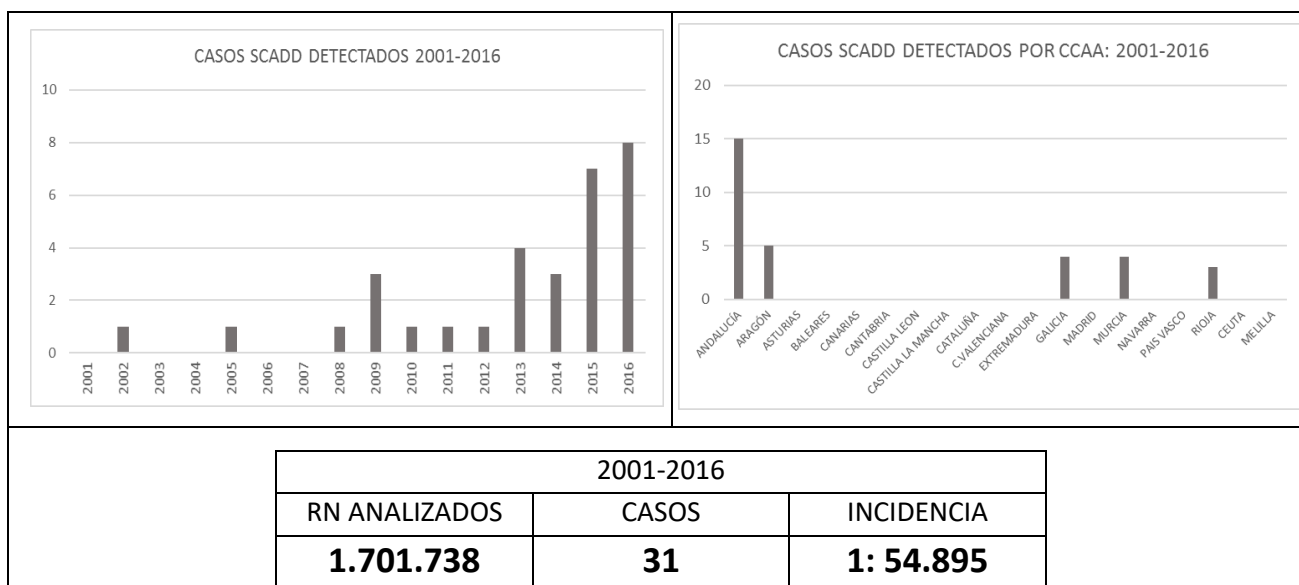
Los intervalos de tiempo desde el nacimiento hasta la obtención del resultado se recogen en las *tablas: 6.5.1; 6.5.2; 6.5.3 y 6.5.4* del capítulo 6 de espectrometría de masas, donde:

INTERVALOS DE TIEMPO	TABLA
FN-FM	6.5.1
FM-FEL	6.5.2
FEL-FR	6.5.3
FN-FR	6.5.4

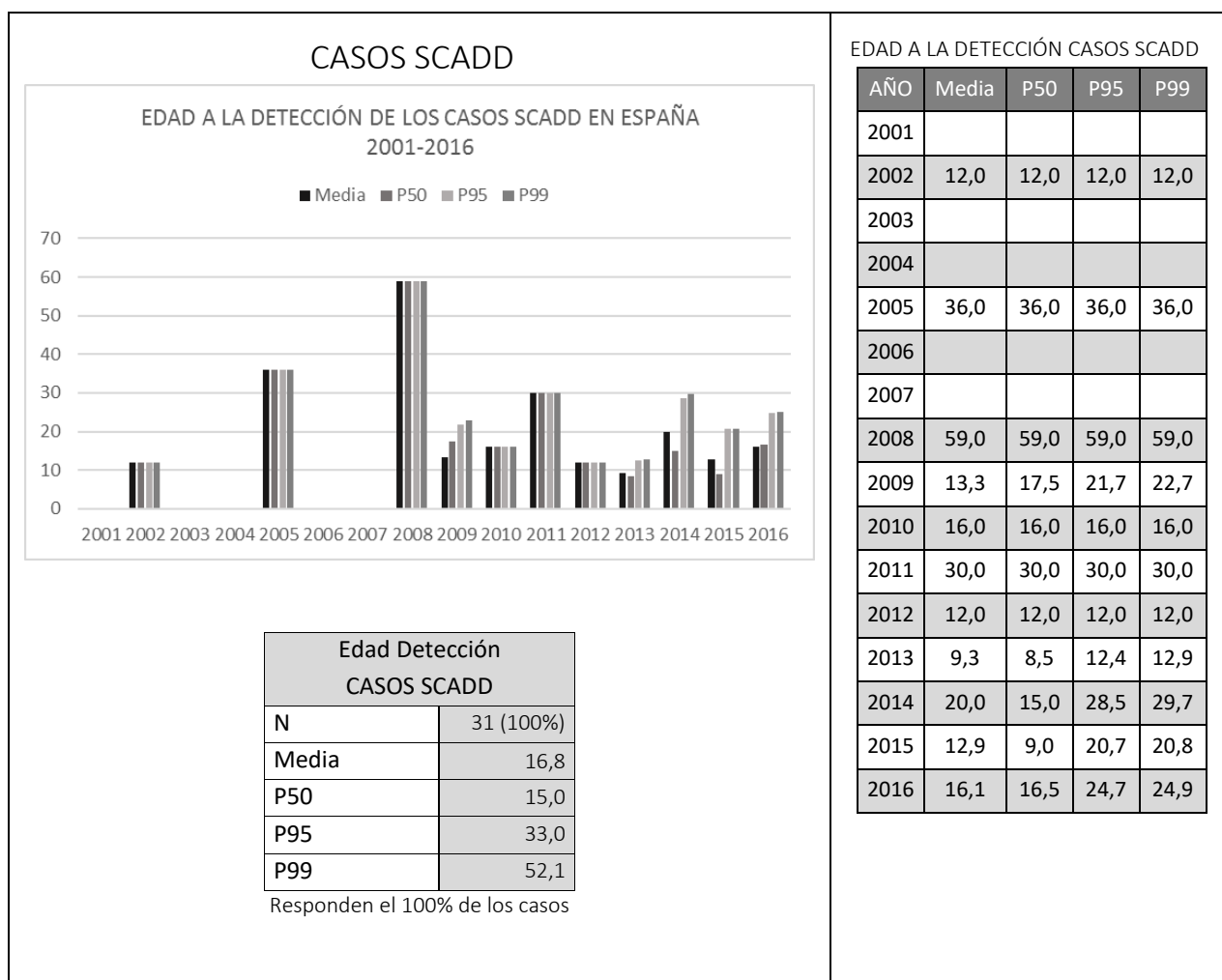
FN= FECHA DE NACIMIENTO; FM= FECHA DE LA TOMA DE MUESTRA; FEL= FECHA DE ENTRADA EN EL LABORATORIO;

FR= FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO

12.7. CASOS DETECTADOS CON SCADD



12.8. EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS SCADD



13. CTD/CUD

Enfermedad no Incluida en la cartera común de servicios del SNS.

13.1. DESCRIPCIÓN

Deficiencia primaria de carnitina o deficiencia del transportador de carnitina, lo que provoca una disminución de los niveles de carnitina (C0).

13.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA

Detectar a los recién nacidos afectados de la deficiencia lo antes posible (8-10 días de vida del recién nacido) e iniciar tratamiento antes de los 15 días de vida. La detección y el tratamiento precoz evita la morbilidad y las posibles discapacidades asociadas a la enfermedad.

13.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO

Los marcadores utilizados son: La disminución de C0, C2, C3 y la disminución de los cocientes: Acs/Cit, C3/Met. El procedimiento analítico es la espectrometría de masas en tándem de triple cuadrupolo, con o sin derivatización previa.

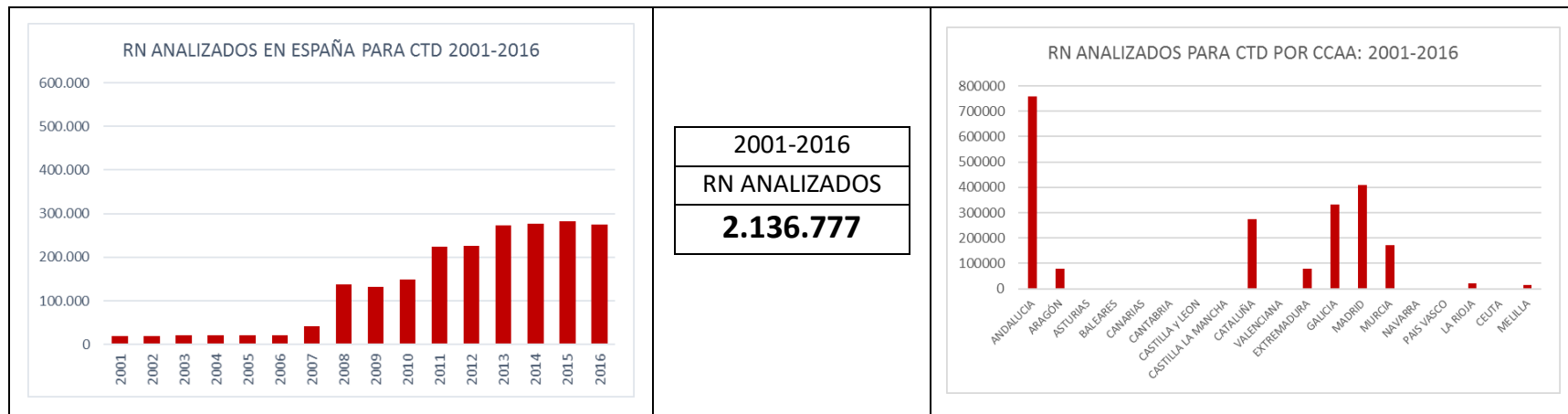
13.4. AÑO DE INICIO

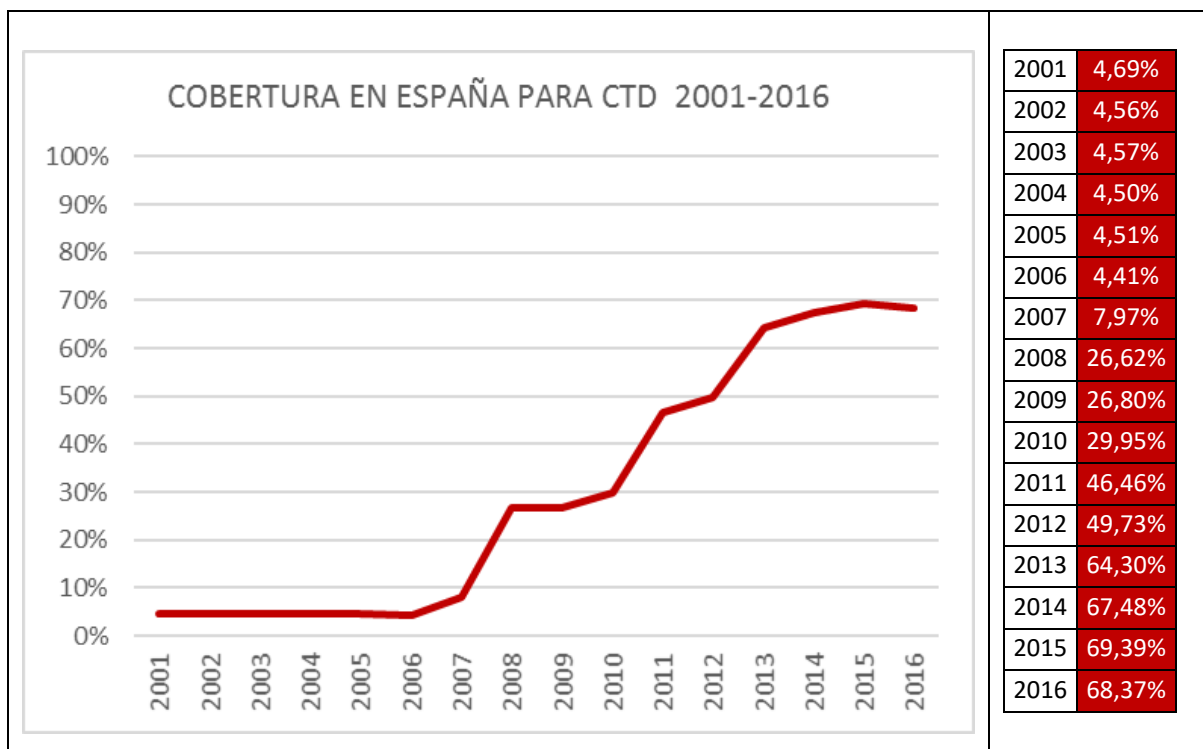
TABLA 13.4. AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN DE CTD EN ESPAÑA

CCAA	Laboratorio <i>Cobertura Geográfica</i>	Año Inicio	CCAA	Laboratorio <i>Cobertura Geográfica</i>	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio
ANDALUCÍA	Málaga	2010	C. VALENCIANA	Valencia		Santiago	2001
	Málaga			C.Valenciana		Murcia	2007
	Sevilla (HVR)	2008	EXTREMADURA	Badajoz	2008	Badajoz	2008
	Sevilla Capital y Ceuta			Extremadura		Sevilla (HVR)	2008
ARAGÓN	Zaragoza (HMS)	2010	GALICIA	Santiago	2001	La Rioja (HMS)	2010
	Aragón			Galicia		Málaga	2010
ASTURIAS	Oviedo		MADRID	Madrid	2011	Zaragoza (HMS)	2010
	Asturias			Comunidad de Madrid		Madrid	2011
BALEARES	Palma Mallorca		MURCIA (Región)	Murcia	2007	Barcelona	2013
	Baleares			Murcia y Melilla		Bilbao	
CANARIAS	La Laguna		NAVARRA (CF)	Pamplona		La Laguna	
	Canarias			Navarra		Oviedo	
CANTABRIA	Santander		PAIS VASCO	Bilbao		Pamplona	
	Cantabria			Pais Vasco		Santander	
CASTILLA y LEÓN	Valladolid		RIOJA (LA)	Zaragoza (HMS)	2010	Talavera	
	Castilla ð León			La Rioja		Valencia	
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera		CEUTA	Sevilla (HVR)		Valladolid	
	Castilla-La Mancha						
CATALUÑA	Barcelona	2013	MELILLA	Murcia	2007		
	Cataluña						

13.5. RECIÉN NACIDOS EN ESPAÑA ANALIZADOS PARA CTD/CUD

CCAA	Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
ANDALUCÍA	Málaga										22.936	41.908	40.476	37.830	38.304	37.749	37.004
	Sevilla HVR								83.788	79.698	60.439	50.832	48.132	45.444	45.859	44.293	42.405
ARAGÓN	Zaragoza HMS										9.936	12.767	12.073	11.749	11.613	11.298	10.932
ASTURIAS	Oviedo																*
BALEARES	Palma																*
CANARIAS	La Laguna															*	*
CANTABRIA	Santander																*
CASTILLA y LEÓN	Valladolid																
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera								*							*	*
CATALUÑA	Barcelona													60.756	71.887	71.136	69.361
C.VALENCIANA	Valencia														*	*	*
EXTREMADURA	Badajoz								10.318	10.269	10.785	10.705	9.388	9.005	NC	8.933	8.696
GALICIA	Santiago	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025
MADRID	Madrid											63.427	73.028	68.124	68.879	68.380	67.073
MURCIA	Murcia							18.479	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075
NAVARRA	Pamplona																NC
PAIS VASCO	Bilbao							*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
LA RIOJA	Zaragoza HMS										3.423	3.196	3.231	2.952	2.935	2.809	2.715
CEUTA	Sevilla HVR																1.123
MELILLA	Murcia							1.066	1.336	1.325	1.383	1.379	1.445	1.410	1.562	1.456	1.005
	TOTAL	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	41.191	138.035	132.300	148.763	223.192	225.438	272.929	276.892	281.694	275.414



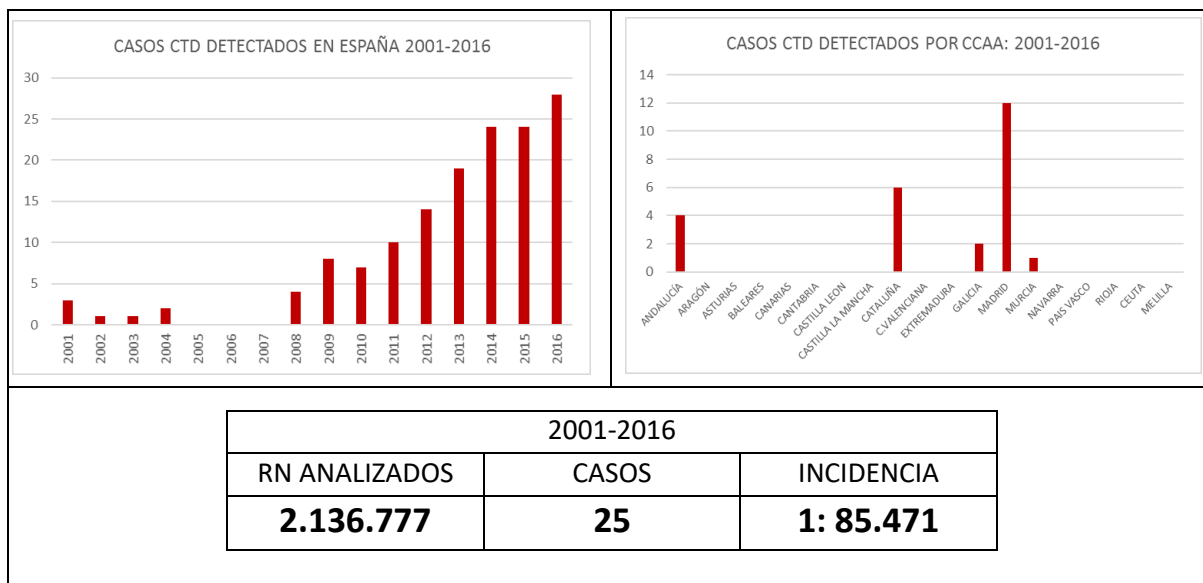
13.6. INDICADORES DE CALIDAD**13.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE CTD EN ESPAÑA****13.6.2. INTERVALOS DE TIEMPO**

Los intervalos de tiempo desde el nacimiento hasta la obtención del resultado se recogen en las tablas: 6.5.1; 6.5.2; 6.5.3 y 6.5.4 del capítulo 6 de espectrometría de masas, donde:

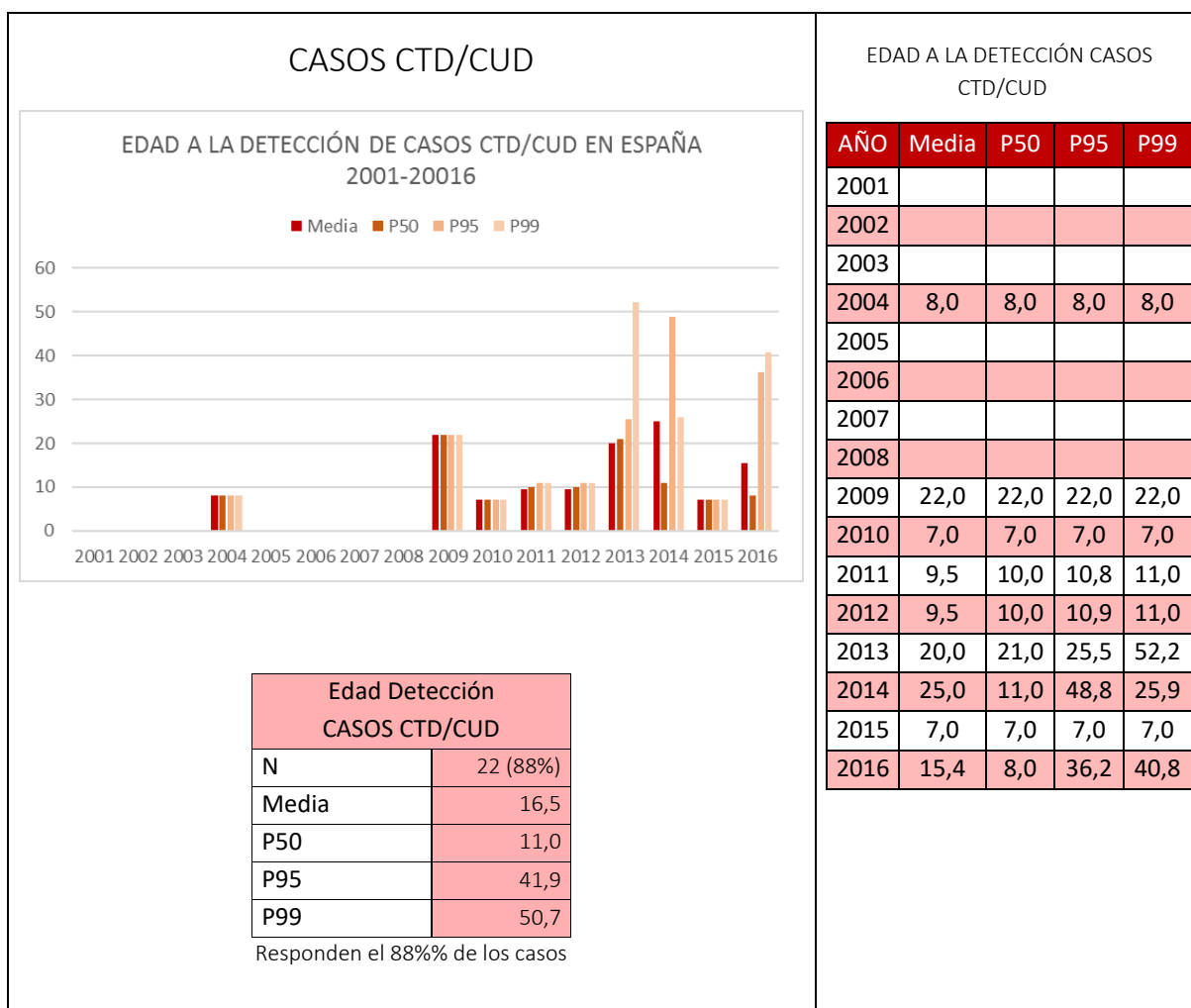
INTERVALOS DE TIEMPO	TABLA
FN-FM	6.5.1
FM-FEL	6.5.2
FEL-FR	6.5.3
FN-FR	6.5.4

FN= FECHA DE NACIMIENTO; FM= FECHA DE LA TOMA DE MUESTRA; FEL= FECHA DE ENTRADA EN EL LABORATORIO; FR= FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO

13.7. CASOS DETECTADOS CON CTD/CUD



13.8. EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS CTD/CUD

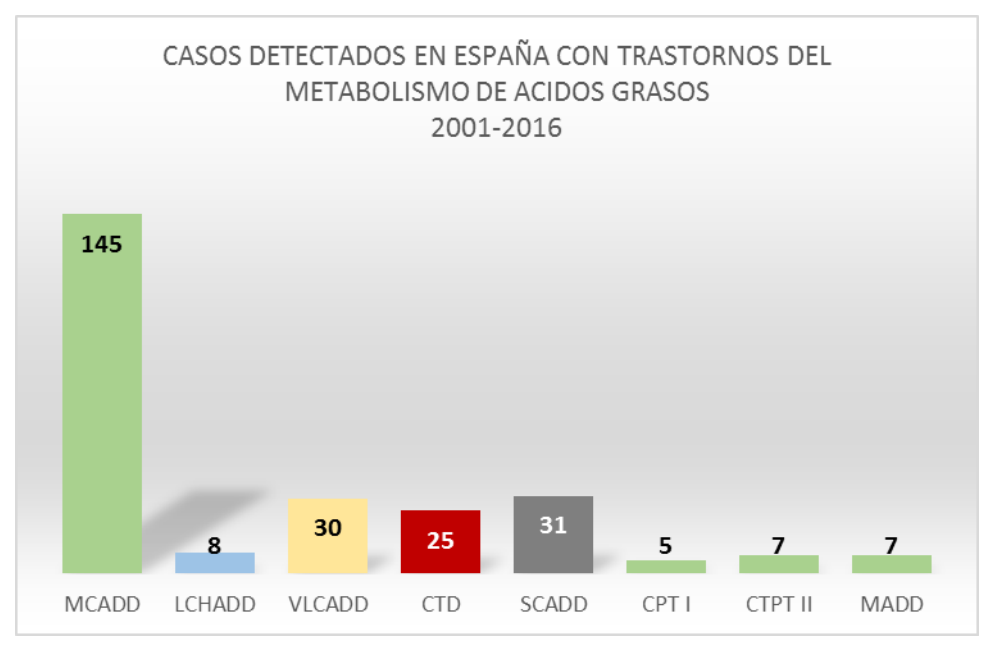


13.9. RESUMEN DE LOS CASOS DETECTADOS CON TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE ÁCIDOS GRASOS

INCLUIDAS EN LA CARTERA COMÚN DE SERVICIOS DEL SNS					NO INCLUIDAS EN LA CARTERA COMÚN DE SERVICIOS DEL SNS				
AÑO	MCADD		LCHADD		AÑO	VLCADD		CTD	
	RN Analizados	CASOS	RN Analizados	CASOS		RN Analizados	CASOS	RN Analizados	CASOS
2001	19.037	3	19.037	0	2001	19.037	0	19.037	0
2002	19.070	1	19.070	0	2002	19.070	0	19.070	0
2003	20.150	1	20.150	1	2003	20.150	0	20.150	0
2004	20.420	2	20.420	0	2004	20.420	0	20.420	1
2005	20.982	0	20.982	1	2005	20.982	0	20.982	0
2006	21.270	0	21.270	0	2006	21.270	0	21.270	0
2007	58.848	0	41.191	0	2007	41.191	0	41.191	0
2008	180.966	4	158.991	0	2008	158.991	0	138.035	0
2009	153.923	8	132.300	1	2009	132.300	0	132.300	1
2010	170.485	7	148.763	0	2010	148.763	0	148.763	1
2011	244.830	10	223.192	2	2011	223.192	4	223.192	3
2012	246.482	14	246.482	0	2012	225.438	2	225.438	5
2013	292.418	19	292.418	0	2013	272.929	5	272.929	4
2014	322.184	24	322.184	0	2014	276.892	6	276.892	4
2015	368.525	24	368.525	1	2015	297.374	6	281.694	1
2016	385.464	28	385.464	2	2016	290.749	7	275.414	5
TOTAL	2.545.054	145	2.440.439	8	TOTAL	2.188.748	30	2.136.777	25
	Incidencia	1: 17.552	Incidencia	1: 305.055		Incidencia	1: 72.958	Incidencia	1: 85.471

ENFERMEDADES NO INCLUIDAS EN LA CARTERA COMÚN DE SERVICIOS DEL SNS								
AÑO	SCADD		CPT I		CPT II		MADD	
	RN Analizados	CASOS	RN Analizados	CASOS	RN Analizados	CASOS	RN Analizados	CASOS
2001	19.037	0	19.037	0	19.037	0	19.037	0
2002	19.070	1	19.070	0	19.070	0	19.070	0
2003	20.150	0	20.150	0	20.150	0	20.150	0
2004	20.420	0	20.420	0	20.420	0	20.420	0
2005	20.982	1	20.982	0	20.982	0	20.982	0
2006	21.270	0	21.270	0	21.270	0	21.270	0
2007	41.191	0	41.191	0	41.191	0	41.191	0
2008	148.673	1	148.673	0	148.673	0	148.673	0
2009	122.031	3	122.031	0	122.031	0	122.031	1
2010	137.978	1	137.978	0	137.978	1	137.978	0
2011	149.060	1	149.060	0	149.060	0	149.060	0
2012	143.022	1	143.022	1	143.022	1	143.022	1
2013	195.800	4	195.800	1	195.800	3	195.800	0
2014	208.013	3	208.013	1	208.013	0	208.013	1
2015	220.061	7	220.061	2	220.061	1	220.061	0
2016	214.980	8	214.980	0	214.980	1	214.980	4
TOTAL	1.701.738	31	1.701.738	5	1.701.738	7	1.701.738	7
	Incidencia	1: 54.895	Incidencia	1: 340.348	Incidencia	1: 243.105	Incidencia	1: 243.105

FIGURA 13.9. RESUMEN DE CASOS DETECTADOS



TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE ÁCIDOS ORGÁNICOS (AO)

En este apartado se recogen los datos correspondientes a la detección de trastornos del metabolismo de ácidos orgánicos: GA-I, IVA, MMA y PA. En el Anexo XVII se recoge información ampliada en relación con los trastornos del metabolismo de AO.

14. GA-I

Enfermedad Incluida en la cartera común de servicios del SNS.

14.1. DESCRIPCIÓN

Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa. El déficit produce un aumento de glutarilcarnitina (C5DC).

14.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA

Detectar a los recién nacidos afectados de la deficiencia lo antes posible (8-10 días de vida del recién nacido), e iniciar tratamiento antes de los 15 días de vida. La detección y el tratamiento precoz evita la morbilidad y las posibles discapacidades asociadas a la enfermedad.

14.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO

Los marcadores utilizados son: C5DC y los cocientes C5DC/C8, C5 DC/C16 Y C5DC/C5OH.

El procedimiento analítico es la espectrometría de masas en tándem de triple cuadrupolo, con o sin derivatización previa.

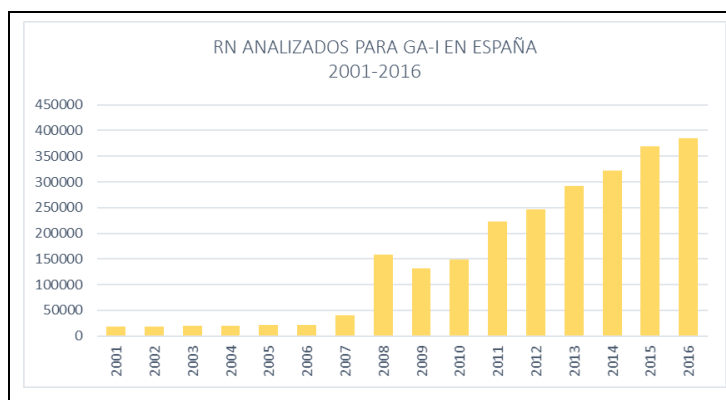
14.4. AÑO DE INICIO

TABLA 14.4. AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN DE GA-I EN ESPAÑA

CCAA	Laboratorio Cobertura Geográfica	Año Inicio	CCAA	Laboratorio Cobertura Geográfica	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio
ANDALUCÍA	Málaga	2010	C. VALENCIANA	Valencia	2014	Santiago	2001
	Málaga			C.Valenciana		Murcia	2007
	Sevilla (HVR)	2008	EXTREMADURA	Badajoz	2008	Badajoz	2008
	Sevilla Capital y Ceuta			Extremadura		Talavera	2008
ARAGÓN	Zaragoza (HMS)	2010	GALICIA	Santiago	2001	Sevilla (HVR)	2008
	Aragón			Galicia		La Rioja (HMS)	2010
ASTURIAS	Oviedo	2016	MADRID	Madrid	2011	Zaragoza (HMS)	2010
	Asturias			Comunidad de Madrid		Málaga	2010
BALEARES	Palma Mallorca	2016	MURCIA (Región)	Murcia	2007	Madrid	2011
	Baleares			Murcia y Melilla		Bilbao	2012
CANARIAS	La Laguna	2015	NAVARRA (CF)	Pamplona	2016	Barcelona	2013
	Canarias			Navarra		Valencia	2014
CANTABRIA	Santander	2016	PAIS VASCO	Bilbao	2012	La Laguna	2015
	Cantabria			País Vasco		Santander	2016
CASTILLA y LEÓN	Valladolid	2017	RIOJA (LA)	Zaragoza (HMS)	2010	Pamplona	2016
	Castilla y León			La Rioja		Oviedo	2016
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	2008	CEUTA	Sevilla (HVR)		Valladolid	2017
	Castilla-La Mancha						
CATALUÑA	Barcelona	2013	MELILLA	Murcia			
	Cataluña						

14.5. RN ANALIZADOS EN ESPAÑA PARA LA DETECCIÓN DE ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO I (GA-I)

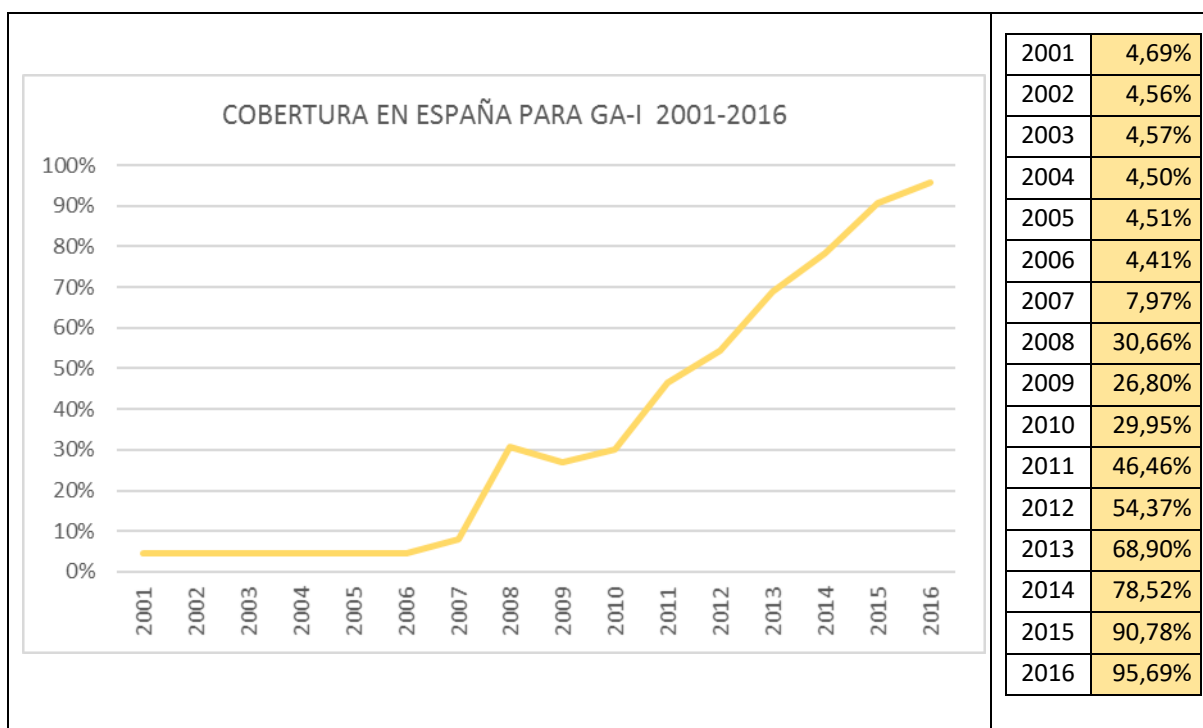
CCAA	Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
ANDALUCÍA	Málaga										22.936	41.908	40.476	37.830	38.304	37.749	37.004
	Sevilla HVR								83.788	79.698	60.439	50.832	48.132	45.444	45.859	44.293	42.405
ARAGÓN	Zaragoza HMS										9.936	12.767	12.073	11.749	11.613	11.298	10.932
ASTURIAS	Oviedo																6.436
BALEARES	Palma																7.718
CANARIAS	La Laguna															8.446	16.178
CANTABRIA	Santander																3.627
CASTILLA y LEON	Valladolid																
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera								20.956							15.680	15.335
CATALUÑA	Barcelona													60.756	71.887	71.136	69.361
C.VALENCIANA	Valencia														25.543	43.495	42.193
EXTREMADURA	Badajoz								10.318	10.269	10.785	10.705	9.388	9.005	NC	8.933	8.696
GALICIA	Santiago	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025
MADRID	Madrid											63.427	73.028	68.124	68.879	68.380	67.073
MURCIA	Murcia							18.479	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075
NAVARRA	Pamplona																
PAIS VASCO	Bilbao							*****	*****	*****	*****	*****	21.044	19.489	19.749	19.210	18.563
LA RIOJA	Zaragoza HMS										3.423	3.196	3.231	2.952	2.935	2.809	2.715
CEUTA	Sevilla HVR																1.123
MELILLA	Murcia							1.066	1.336	1.325	1.383	1.379	1.445	1.410	1.562	1.456	1.005
	TOTAL	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	41.191	158.991	132.300	148.763	223.192	246.482	292.418	322.184	368.525	385.464



2001-2016
RN ANALIZADOS
2.440.439



INCORPORACIÓN MS/MS

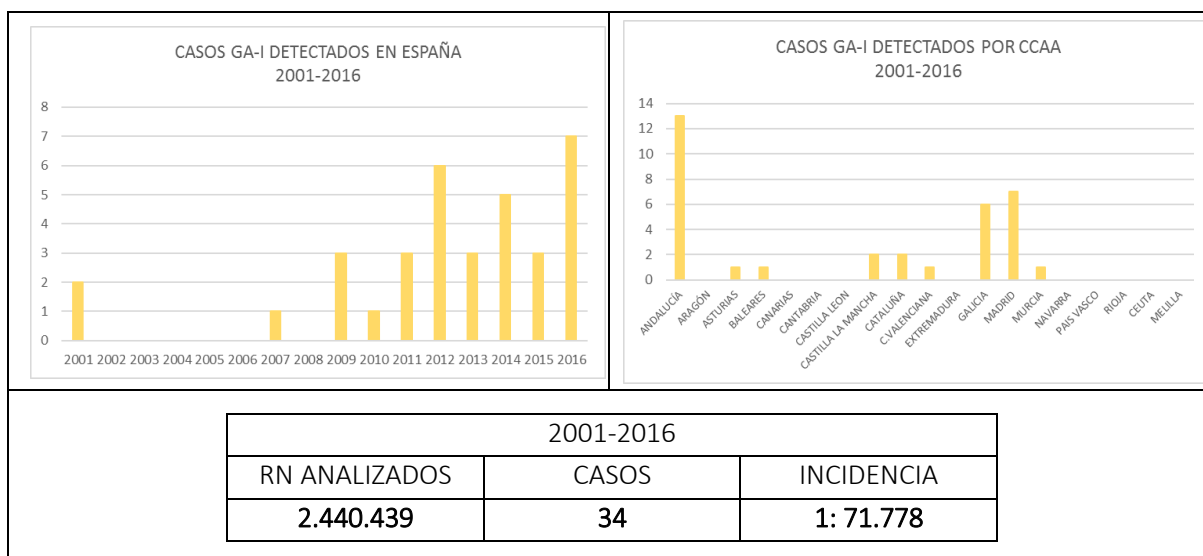
14.6. INDICADORES DE CALIDAD**14.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE GA-I EN ESPAÑA****14.6.2. INTERVALOS DE TIEMPO**

Los intervalos de tiempo desde el nacimiento hasta la obtención del resultado se recogen en las *tablas: 6.5.1; 6.5.2; 6.5.3 y 6.5.4* del capítulo 6 de espectrometría de masas, donde:

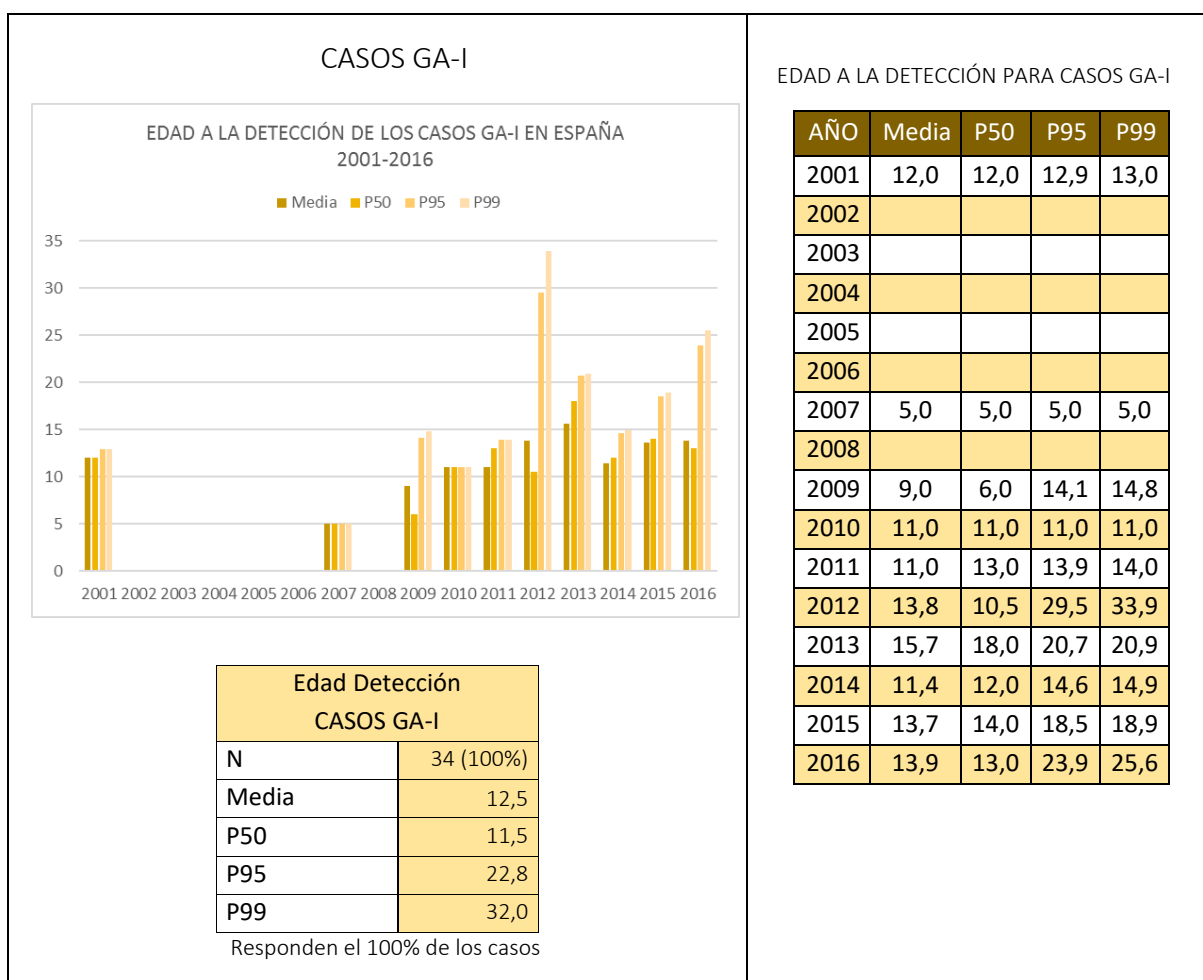
INTERVALOS DE TIEMPO	TABLA
FN-FM	6.5.1
FM-FEL	6.5.2
FEL-FR	6.5.3
FN-FR	6.5.4

FN= FECHA DE NACIMIENTO; FM= FECHA DE LA TOMA DE MUESTRA; FEL= FECHA DE ENTRADA EN EL LABORATORIO; FR= FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO

14.7. CASOS DETECTADOS CON ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO I (GA-I)



14.8. EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS CON GA-I



15. ACIDEMIA ISOVALÉRICA (IVA)

Esta enfermedad no está incluida en la cartera común de servicios del SNS.

15.1. DESCRIPCIÓN

Deficiencia de la isovaleril-CoA deshidrogenasa. El déficit produce un aumento de isovalerilcarnitina (C5).

15.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA

Detectar a los recién nacidos afectos de la deficiencia lo antes posible (8-10 días de vida del recién nacido) e iniciar tratamiento antes de los 15 días de vida. La detección y el tratamiento precoz evita la morbilidad y las posibles discapacidades asociadas a la enfermedad.

15.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO

Como marcador primario se utiliza la C5 y los cocientes: C5/C0; C5/C2; C5/C3

El procedimiento analítico es la espectrometría de masas en tándem de triple cuadrupolo, con o sin derivatización previa.

15.4. AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN DE IVA

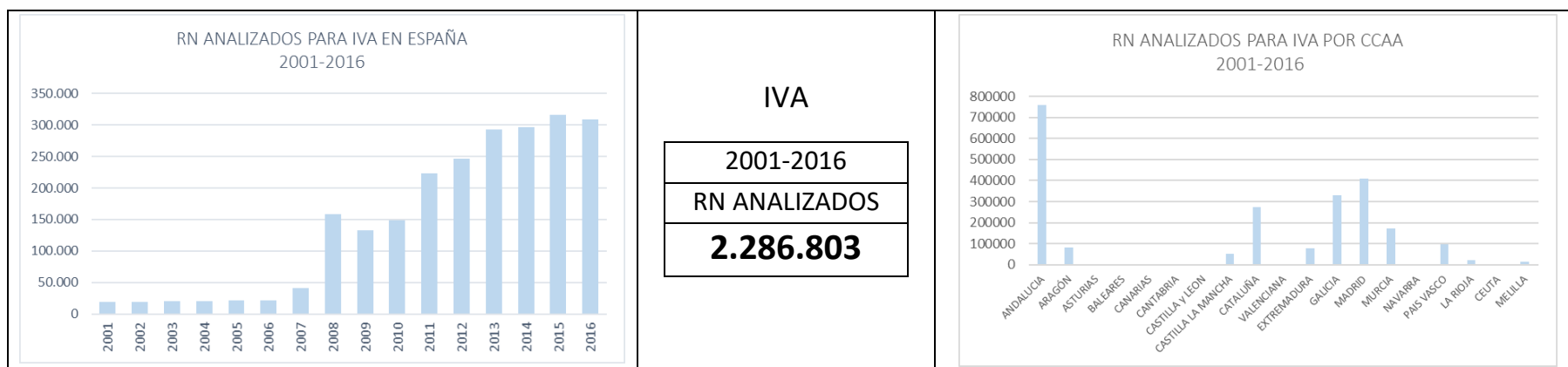
TABLA 15.4. AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN DE IVA EN ESPAÑA

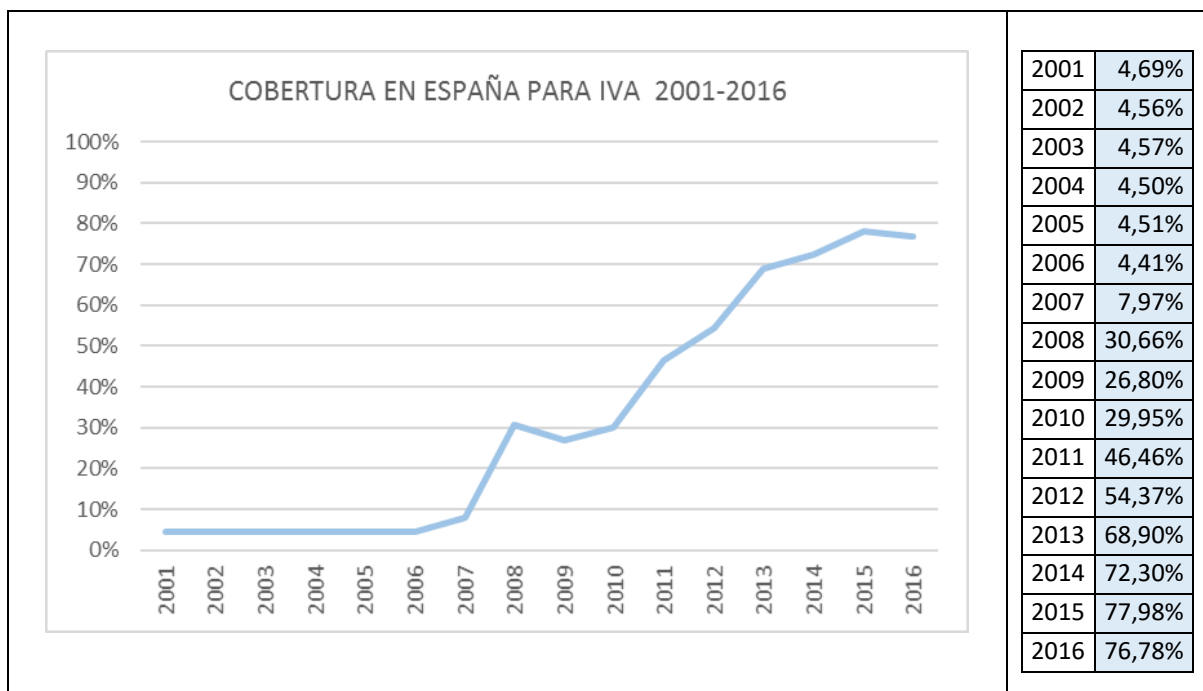
CCAA	Laboratorio <i>Cobertura Geográfica</i>	Año Inicio	CCAA	Laboratorio <i>Cobertura Geográfica</i>	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio
ANDALUCÍA	Málaga	2010	C. VALENCIANA	Valencia		Santiago	2001
	Málaga			C.Valenciana		Murcia	2007
	Sevilla (HVR)	2008	EXTREMADURA	Badajoz	2008	Badajoz	2008
	Sevilla Capital y Ceuta			Extremadura		Talavera	2008
ARAGÓN	Zaragoza (HMS)	2010	GALICIA	Santiago	2001	Sevilla (HVR)	2008
	Aragón			Galicia		La Rioja (HMS)	2010
ASTURIAS	Oviedo		MADRID	Madrid	2011	Zaragoza (HMS)	2010
	Asturias			Comunidad de Madrid		Málaga	2010
BALEARES	Palma Mallorca		MURCIA (Región)	Murcia	2007	Madrid	2011
	Baleares			Murcia y Melilla		Bilbao	2012
CANARIAS	La Laguna		NAVARRA (CF)	Pamplona		Barcelona	2013
	Canarias			Navarra		La Laguna	
CANTABRIA	Santander		PAIS VASCO	Bilbao	2012	Oviedo	
	Cantabria			Pais Vasco		Pamplona	
CASTILLA y LEÓN	Valladolid		RIOJA (LA)	Zaragoza (HMS)	2010	Santander	
	Castilla ò León			La Rioja		Valencia	
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	2015	CEUTA	Sevilla (HVR)		Valladolid	
	Castilla-La Mancha						
CATALUÑA	Barcelona	2013	MELILLA	Murcia			
	Cataluña						

15.5. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA IVA

CCAA	Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
ANDALUCÍA	Málaga										22.936	41.908	40.476	37.830	38.304	37.749	37.004
	Sevilla HVR								83.788	79.698	60.439	50.832	48.132	45.444	45.859	44.293	42.405
ARAGÓN	Zaragoza HMS										9.936	12.767	12.073	11.749	11.613	11.298	10.932
ASTURIAS	Oviedo																*
BALEARES	Palma																*
CANARIAS	La Laguna															*	*
CANTABRIA	Santander																*
CASTILLA y LEÓN	Valladolid																
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera								20.956							15.680	15.335
CATALUÑA	Barcelona													60.756	71.887	71.136	69.361
C.VALENCIANA	Valencia														*	*	*
EXTREMADURA	Badajoz								10.318	10.269	10.785	10.705	9.388	9.005	NC	8.933	8.696
GALICIA	Santiago	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025
MADRID	Madrid											63.427	73.028	68.124	68.879	68.380	67.073
MURCIA	Murcia							18.479	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075
NAVARRA	Pamplona																
PAIS VASCO	Bilbao							*	*	*	*	*	21.044	19.489	19.749	19.210	18.563
LA RIOJA	Zaragoza HMS										3.423	3.196	3.231	2.952	2.935	2.809	2.715
CEUTA	Sevilla HVR																1.123
MELILLA	Murcia							1.066	1.336	1.325	1.383	1.379	1.445	1.410	1.562	1.456	1.005
	TOTAL	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	41.191	158.991	132.300	148.763	223.192	246.482	292.418	296.641	316.584	309.312

* Enfermedad No incluida en el PCN de la CCAA



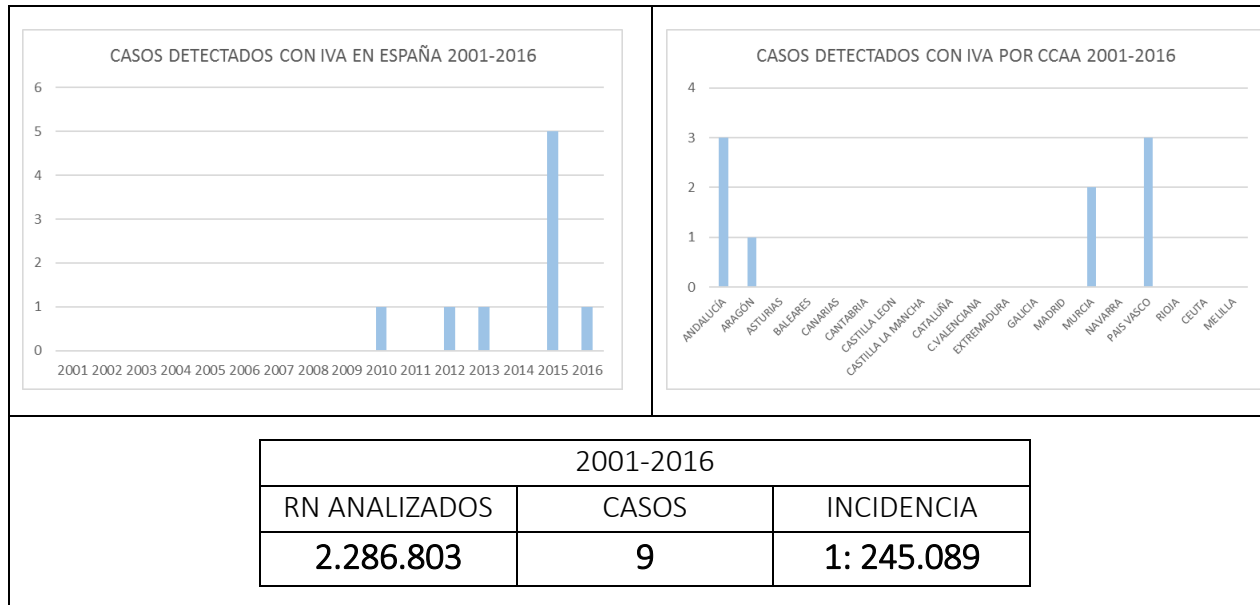
15.6. INDICADORES DE CALIDAD**15.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE IVA EN ESPAÑA****15.6.2. INTERVALOS DE TIEMPO**

Los intervalos de tiempo desde el nacimiento hasta la obtención del resultado se recogen en las *tablas: 6.5.1; 6.5.2; 6.5.3 y 6.5.4* del capítulo 6 de espectrometría de masas, donde:

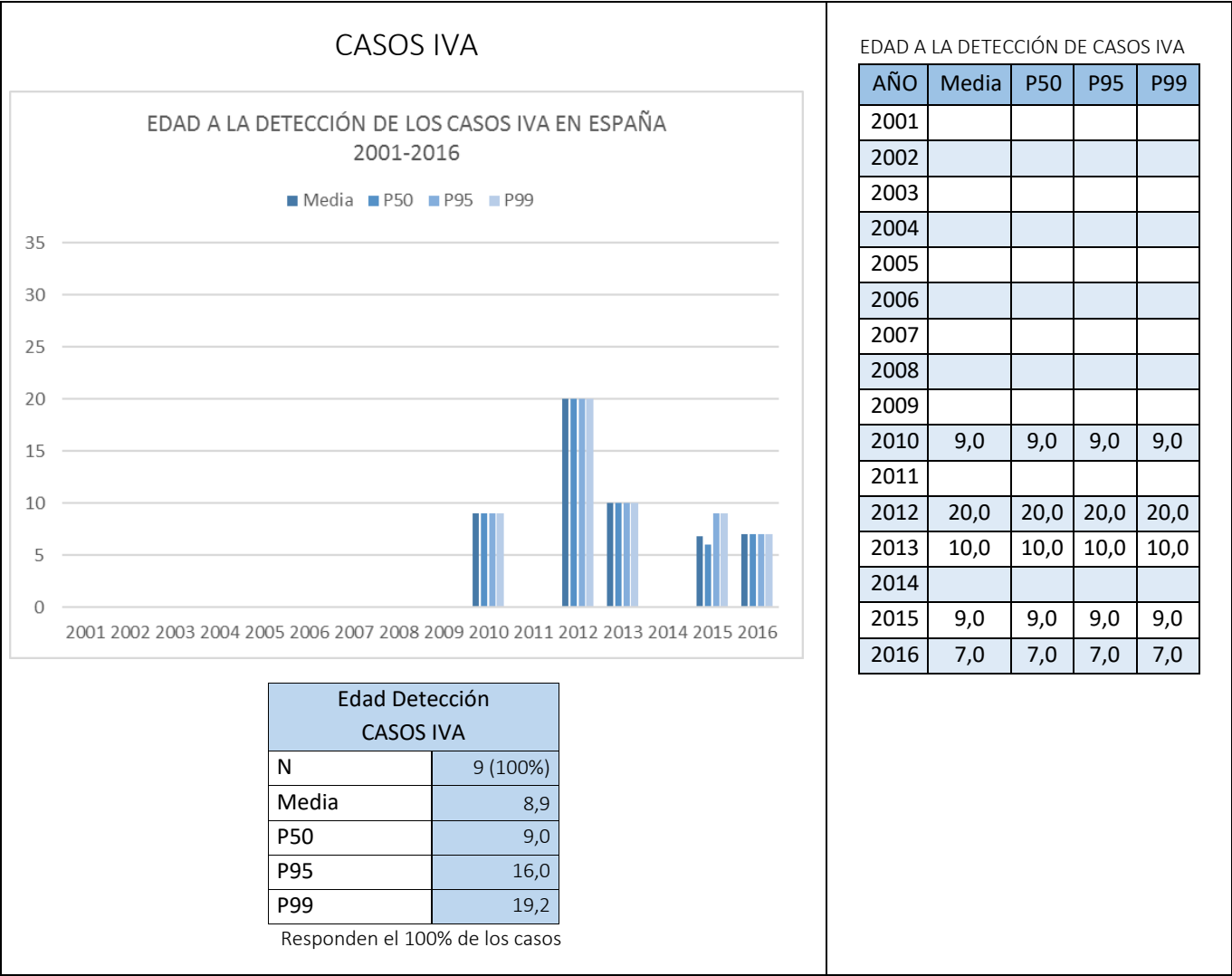
INTERVALOS DE TIEMPO	TABLA
FN-FM	6.5.1
FM-FEL	6.5.2
FEL-FR	6.5.3
FN-FR	6.5.4

FN= FECHA DE NACIMIENTO; FM= FECHA DE LA TOMA DE MUESTRA; FEL= FECHA DE ENTRADA EN EL LABORATORIO; FR= FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO

15.7. CASOS DETECTADOS EN ESPAÑA CON ACIDEMIA ISOVALÉRICA (IVA)



15.8. EDAD A LA DETECCIÓN DE LOS CASOS CON IVA



16. ACIDEMIAS METILMALÓNICAS (MMA) y ACIDEMIA PROPIÓNICA (PA)

Estas enfermedades NO están incluidas en la cartera común de servicios del SNS.

16.1. DESCRIPCIÓN

Las acidemias metilmalónicas (MMA) se presentan con formas clínicas diferentes según sea las diferentes deficiencias del metabolismo de cobalaminas.

MMA por deficiencia en la síntesis de adenosilcobalamina tipos Cb1A y Cb1B.

MMA por Deficiencia en la síntesis de cobalamina.

MMA: Deficiencia de metilmalonil-CoA mutasa (mut)

La acidemia propiónica (PA), se produce por la deficiencia de propionil-CoA carboxilasa.

Las deficiencias enzimáticas descritas dan lugar a un aumento de la propionilcarnitina (C3)

16.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA

Detectar a los recién nacidos afectados de la deficiencia lo antes posible (8-10 días de vida del recién nacido), e iniciar tratamiento antes de los 15 días de vida. La detección y el tratamiento precoz evita la morbilidad y las posibles discapacidades asociadas a la enfermedad.

16.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO

Los marcadores utilizados para MMA son: C3; C3/C2; C3/Met; C3/C16

Los marcadores utilizados para PA son: C3; C3/C2; C16:10H; C3/Met; C3/C16

El procedimiento analítico es la espectrometría de masas en tándem de triple cuadrupolo, con o sin derivatización previa.

16.4. AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN DE MMA y PA

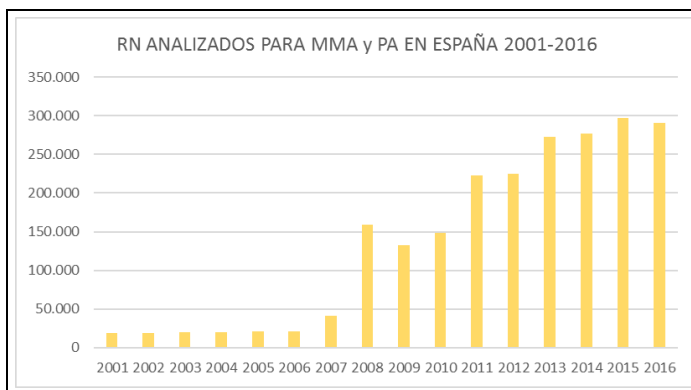
TABLA 16.4. AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN DE MMA y PA EN ESPAÑA

CCAA	Laboratorio	Año Inicio	CCAA	Laboratorio	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio
	Cobertura Geográfica			Cobertura Geográfica			
ANDALUCÍA	Málaga	2010	C. VALENCIANA	Valencia		Santiago	2001
	Málaga			C. Valenciana		Murcia	2007
	Sevilla (HVR)	2008	EXTREMADURA	Badajoz	2008	Badajoz	2008
	Sevilla Capital y Ceuta			Extremadura		Talavera	2008
ARAGÓN	Zaragoza (HMS)	2010	GALICIA	Santiago	2001	Sevilla (HVR)	2008
	Aragón			Galicia		La Rioja (HMS)	2010
ASTURIAS	Oviedo		MADRID	Madrid	2011	Zaragoza (HMS)	2010
	Asturias			Comunidad de Madrid		Málaga	2010
BALEARES	Palma Mallorca		MURCIA (Región)	Murcia	2007	Madrid	2011
	Baleares			Murcia y Melilla		Barcelona	2013
CANARIAS	La Laguna		NAVARRA (CF)	Pamplona		Bilbao	
	Canarias			Navarra		La Laguna	
CANTABRIA	Santander		PAIS VASCO	Bilbao		Oviedo	
	Cantabria			Pais Vasco		Pamplona	
CASTILLA y LEÓN	Valladolid		RIOJA (LA)	Zaragoza (HMS)	2010	Santander	
	Castilla y León			La Rioja		Valencia	
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	2008	CEUTA	Sevilla (HVR)		Valladolid	
	Castilla-La Mancha						
CATALUÑA	Barcelona	2013	MELILLA	Murcia	2007		
	Cataluña						

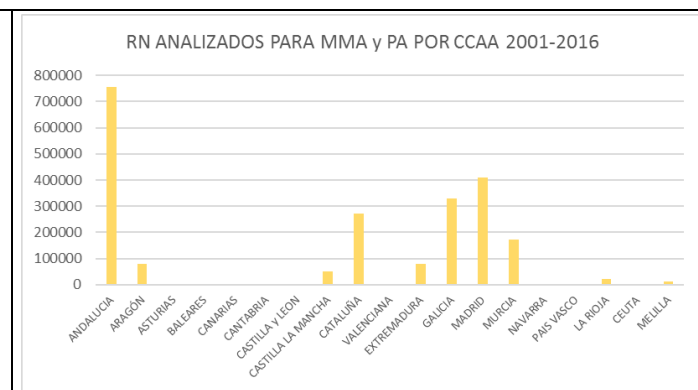
16.5. RN ANALIZADOS PARA LA DETECCIÓN DE ACIDEMIA METILMALÓNICA (MMA) y ACIDEMIA PROPIÓNICA (PA)

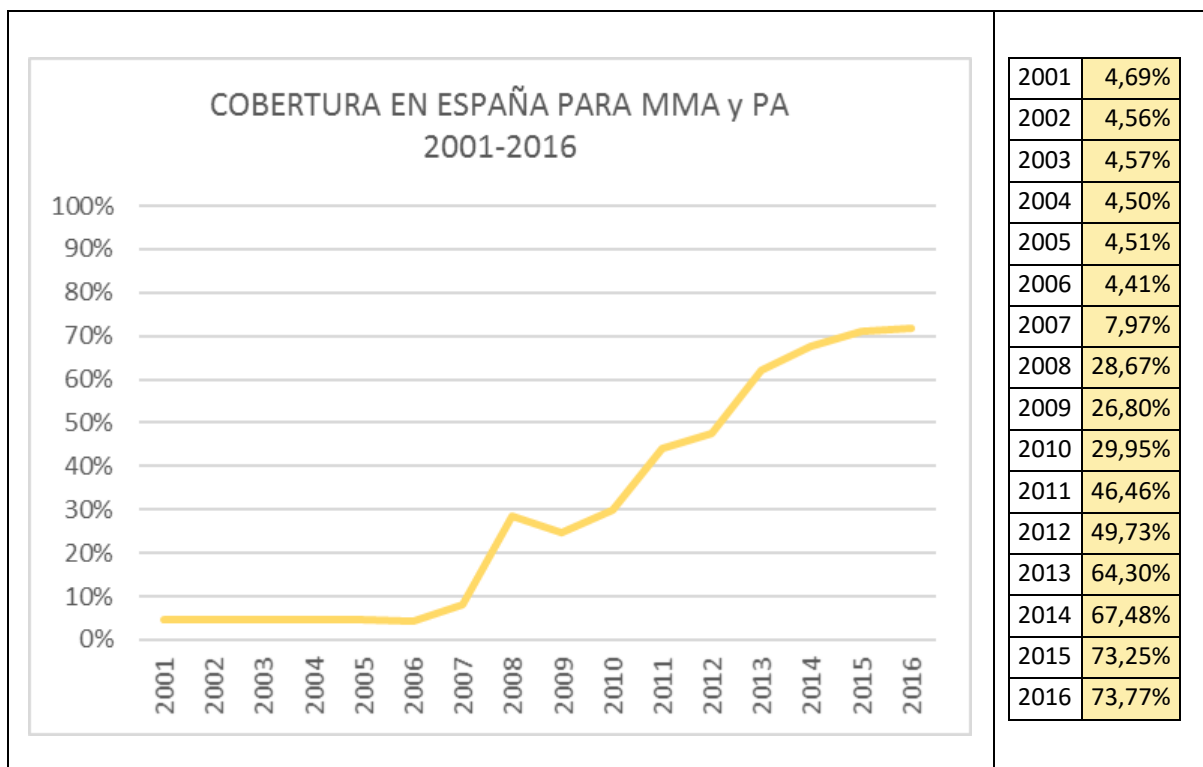
CCAA	Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
ANDALUCÍA	Málaga										22.936	41.908	40.476	37.830	38.304	37.749	37.004
	Sevilla HVR								83.788	79.698	60.439	50.832	48.132	45.444	45.859	44.293	42.405
ARAGÓN	Zaragoza HMS										9.936	12.767	12.073	11.749	11.613	11.298	10.932
ASTURIAS	Oviedo																*
BALEARES	Palma																*
CANARIAS	La Laguna															*	*
CANTABRIA	Santander																*
CASTILLA y LEÓN	Valladolid																
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera								20.956							15.680	15.335
CATALUÑA	Barcelona												60.756	71.887	71.136	69.361	
C.VALENCIANA	Valencia														*	*	*
EXTREMADURA	Badajoz								10.318	10.269	10.785	10.705	9.388	9.005	NC	8.933	8.696
GALICIA	Santiago	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025
MADRID	Madrid											63.427	73.028	68.124	68.879	68.380	67.073
MURCIA	Murcia							18.479	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075
NAVARRA	Pamplona																
PAIS VASCO	Bilbao							*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
LA RIOJA	Zaragoza HMS										3.423	3.196	3.231	2.952	2.935	2.809	2.715
CEUTA	Sevilla HVR																1.123
MELILLA	Murcia							1.066	1.336	1.325	1.383	1.379	1.445	1.410	1.562	1.456	1.005
	TOTAL	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	41.191	158.991	132.300	148.763	223.192	225.438	272.929	276.892	297.374	290.749

* Enfermedad No incluida en el PCN de la CCAA



2001-2016
RN ANALIZADOS
2.188.748



16.6. INDICADORES DE CALIDAD**16.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE MMA y PA EN ESPAÑA****16.6.2. INTERVALOS DE TIEMPO**

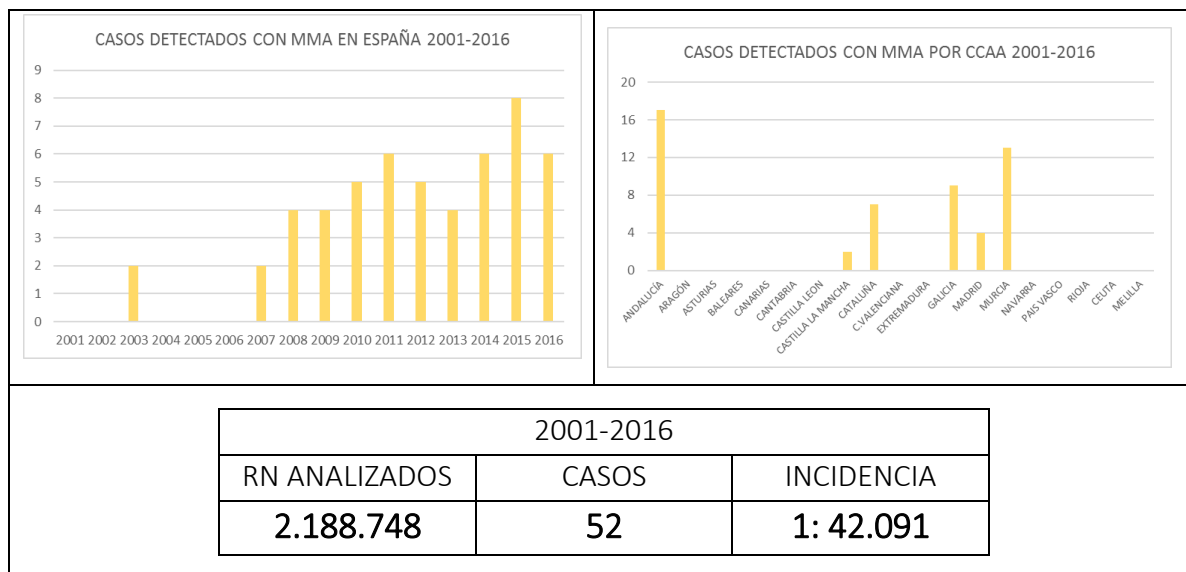
Los intervalos de tiempo desde el nacimiento hasta la obtención del resultado se recogen en las *tablas: 6.5.1; 6.5.2; 6.5.3 y 6.5.4* del capítulo 6 de espectrometría de masas, donde:

INTERVALOS DE TIEMPO	TABLA
FN-FM	6.5.1
FM-FEL	6.5.2
FEL-FR	6.5.3
FN-FR	6.5.4

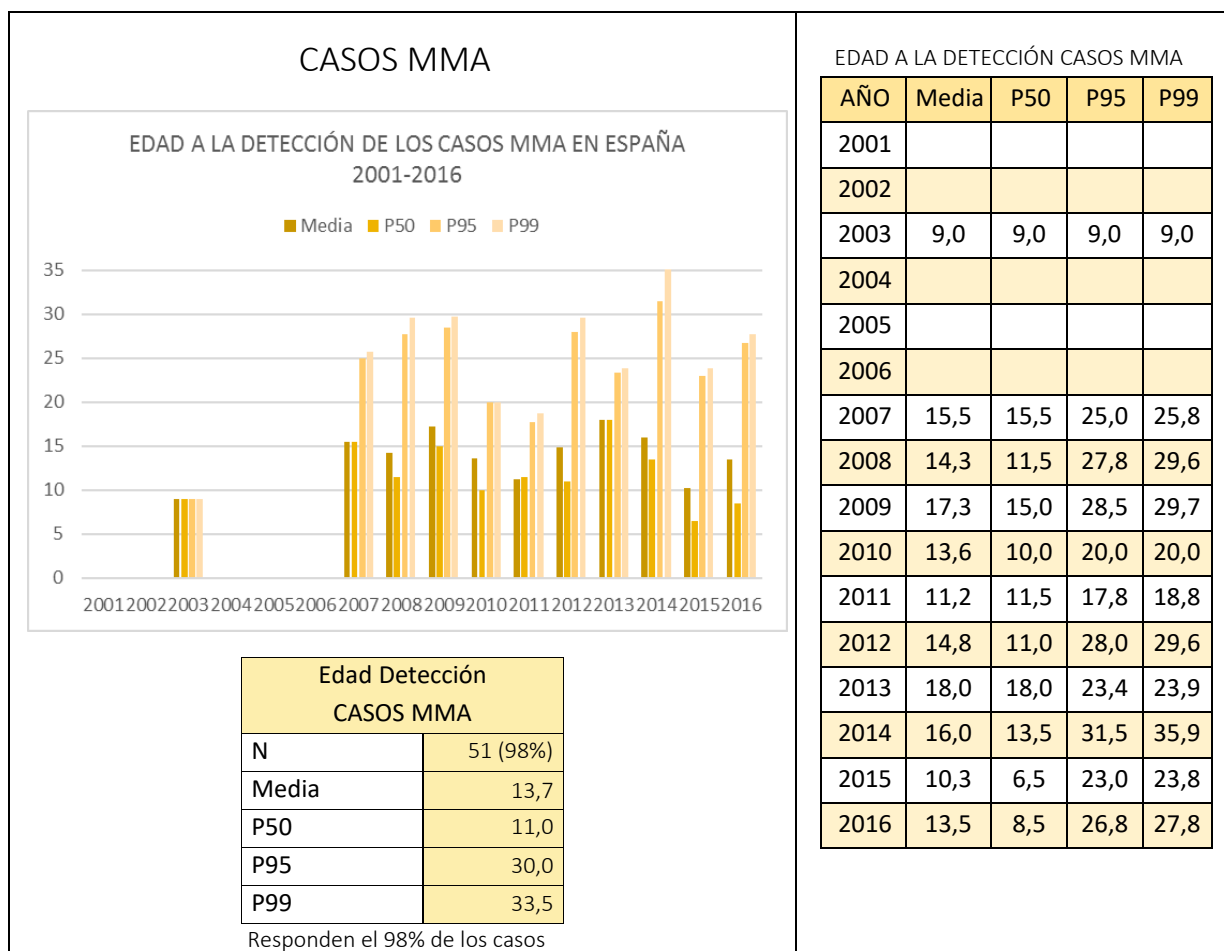
FN= FECHA DE NACIMIENTO; FM= FECHA DE LA TOMA DE MUESTRA; FEL= FECHA DE ENTRADA EN EL LABORATORIO;

FR= FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO

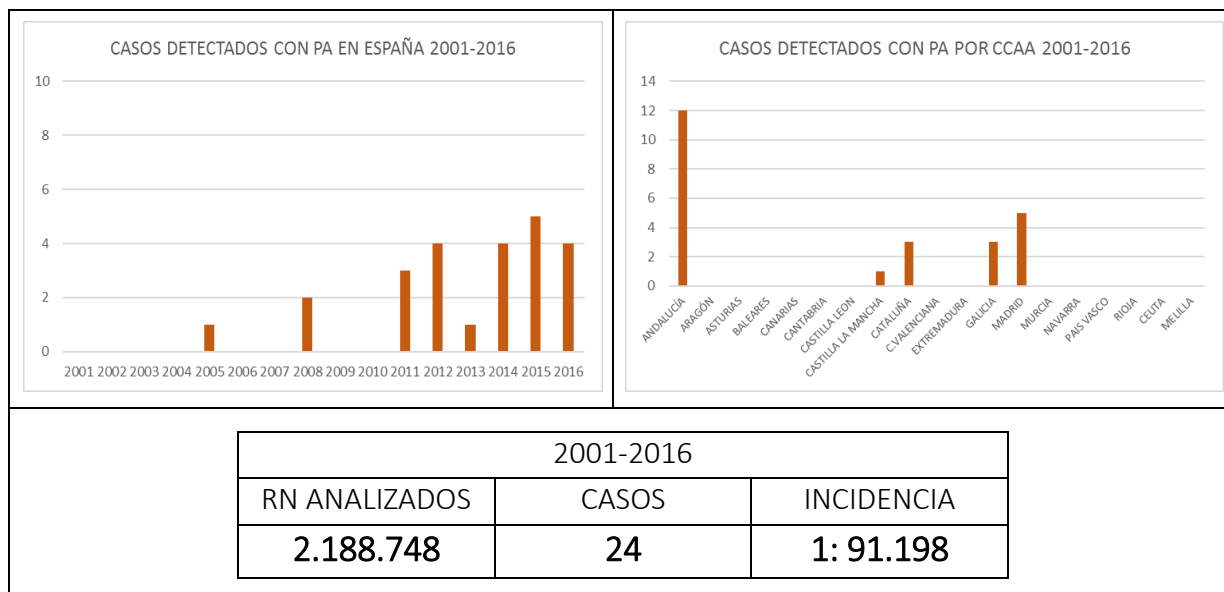
16.7. CASOS DETECTADOS CON ACIDEMIA METILMALÓNICA (MMA)



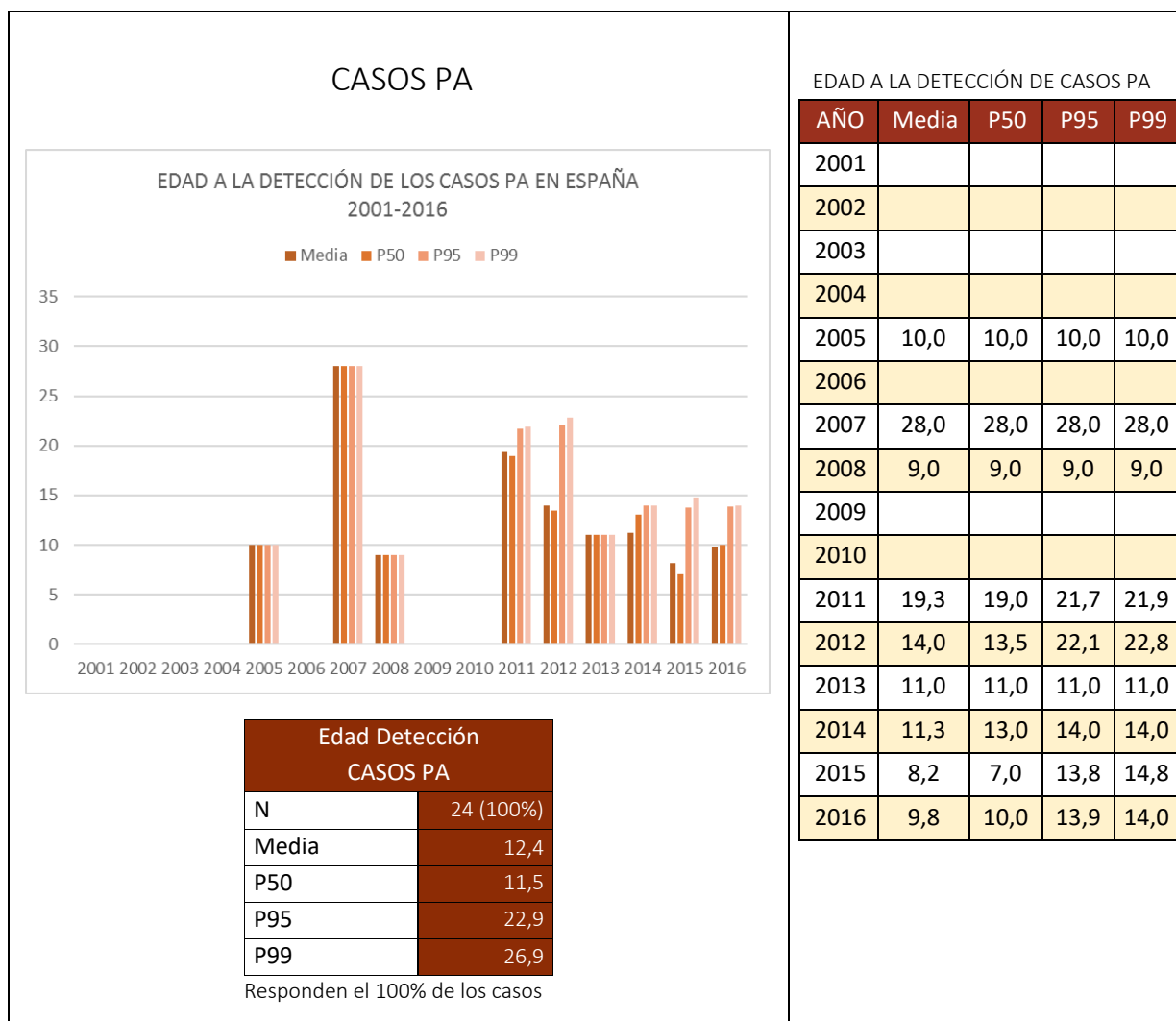
16.8. EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS MMA



16.9. CASOS DETECTADOS CON PA



16.10. EDAD A LA DETECCIÓN DE CASOS PA



16.11. RESUMEN DE LOS CASOS MMA y PA DETECTADOS E INCIDENCIA DE CADA PATOLOGÍA

CLASIFICACIÓN CASOS MMA					CASOS PA		
	MMA		MMA SIN HCY	MMA CON HCY		PA	
AÑO	RN ANALIZADOS	TODOS LOS CASOS MMA DETECTADOS	CASOS DETECTADOS	CASOS DETECTADOS	AÑO	RN ANALIZADOS	CASOS DETECTADOS
2001	19.037	0	0	0	2001	19.037	0
2002	19.070	0	0	0	2002	19.070	0
2003	20.150	2	2	0	2003	20.150	0
2004	20.420	0	0	0	2004	20.420	0
2005	20.982	0	0	0	2005	20.982	1
2006	21.270	0	0	0	2006	21.270	0
2007	41.191	2	2	0	2007	41.191	1
2008	158.991	4	4	0	2008	158.991	1
2009	132.300	4	3	1	2009	132.300	0
2010	148.763	5	3	2	2010	148.763	0
2011	223.192	6	4	2	2011	223.192	3
2012	225.438	5	5	0	2012	225.438	4
2013	272.929	4	2	2	2013	272.929	1
2014	276.892	6	5	1	2014	276.892	4
2015	297.374	8	7	1	2015	297.374	5
2016	290.749	6	4	2	2016	290.749	4
TOTAL	2.188.748	52	41	11	TOTAL	2.188.748	24
	INCIDENCIA	1: 42.091	1: 53.384	1: 198.977		INCIDENCIA	1: 91.198

17. OTRAS ACIDEMIAS ORGÁNICAS

En este apartado se presentan agrupadas otras acidemias orgánicas sobre las cuales se han detectado y comunicado casos, en el periodo 2001-2016 y para las que su cobertura es la misma en España. Estas enfermedades son: HMG, 3-MCC y 2MBCD. Estas enfermedades no están incluidas en la cartera común de servicios del SNS. En el Anexo XVII se recoge información ampliada en relación con los trastornos del metabolismo de AG.

17.1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

17.1.1. ACIDURIA 3-HIDROXI 3-METIL GLUTÁRICA (HMG)

Deficiencia de 3-hidroxi 3-metil glutaril-CoA liasa. La deficiencia enzimática produce un aumento de la 3-hidroxi-isovalerilcarnitina (C5OH) y de la 3-metilglutarilcarnitina (C6DC). El marcador utilizado es la C5OH\C6DC. El procedimiento analítico se lleva a cabo mediante espectrometría de masas (MS/MS).

17.1.2. METILCROTONILGLICINURIA (3-MCC)

Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (MCC). La deficiencia enzimática produce un aumento de los niveles de 3-OH-isovalerilcarnitina (C5OH) y de la 3-metilcrotonilcarnitina (C5:1). El marcador utilizado es la C5OH. El procedimiento analítico se lleva a cabo mediante espectrometría de masas (MS/MS).

17.1.3. METILBUTIRILGLICINURIA (2-MBCD)

Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa. La deficiencia enzimática provoca un aumento de la 2-metilbutirilcarnitina (C5). El marcador utilizado es la C5 y se cuantifica mediante espectrometría de masas (MS/MS).

17.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA

Detectar a los recién nacidos afectados de la deficiencia lo antes posible (8-10 días de vida del recién nacido), e iniciar tratamiento antes de los 15 días de vida. La detección y el tratamiento precoz evita la morbilidad y las posibles discapacidades asociadas a la enfermedad.

17.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO

Los marcadores utilizados para estas enfermedades son: C5OH y C6DC

El procedimiento analítico es la espectrometría de masas en tándem de triple cuadrupolo, con o sin derivatización previa.

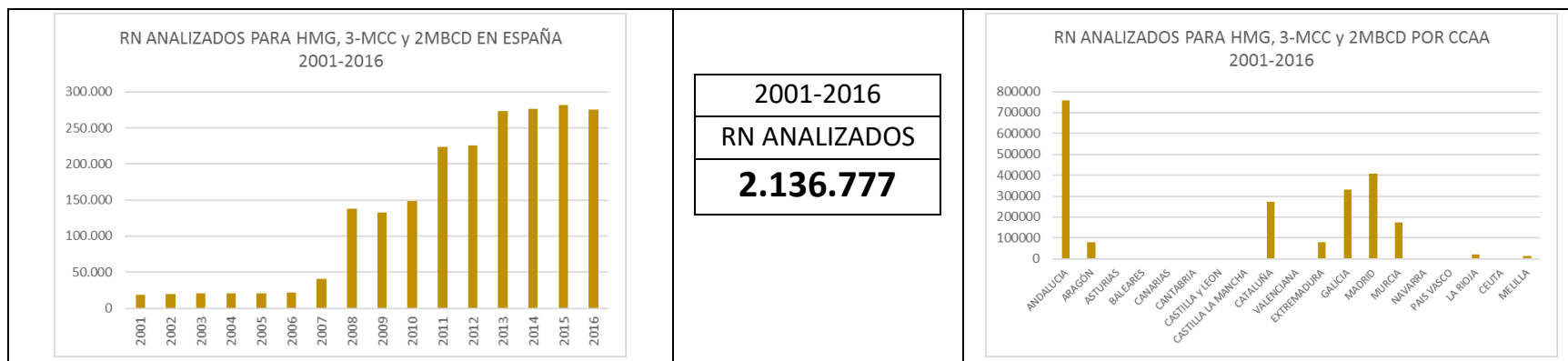
17.4. AÑO DE INICIO

TABLA 17.4. AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN DE HMG, 3-MCC y 2MBCD EN ESPAÑA

CCAA	Laboratorio <i>Cobertura Geográfica</i>	Año Inicio	CCAA	Laboratorio <i>Cobertura Geográfica</i>	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio
ANDALUCÍA	Málaga	2010	C. VALENCIANA	Valencia		Santiago	2001
	Málaga			C.Valenciana		Murcia	2007
	Sevilla (HVR)	2008	EXTREMADURA	Badajoz	2008	Badajoz	2008
	Sevilla Capital y Ceuta			Extremadura		Talavera	2008
ARAGÓN	Zaragoza (HMS)	2010	GALICIA	Santiago	2001	Sevilla (HVR)	2008
	Aragón			Galicia		La Rioja (HMS)	2010
ASTURIAS	Oviedo		MADRID	Madrid	2011	Zaragoza (HMS)	2010
	Asturias			Comunidad de Madrid		Málaga	2010
BALEARES	Palma Mallorca		MURCIA (Región)	Murcia	2007	Madrid	2011
	Baleares			Murcia y Melilla		Barcelona	2013
CANARIAS	La Laguna		NAVARRA (CF)	Pamplona		Bilbao	
	Canarias			Navarra		La Laguna	
CANTABRIA	Santander		PAIS VASCO	Bilbao		Oviedo	
	Cantabria			País Vasco		Pamplona	
CASTILLA y LEÓN	Valladolid		RIOJA (LA)	Zaragoza (HMS)	2010	Santander	
	Castilla ã León			[I- Rioja		Valencia	
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera		CEUTA	Sevilla (HVR)		Valladolid	
	Castilla-La Mancha						
CATALUÑA	Barcelona	2013	MELILLA	Murcia	2007		
	Cataluña						

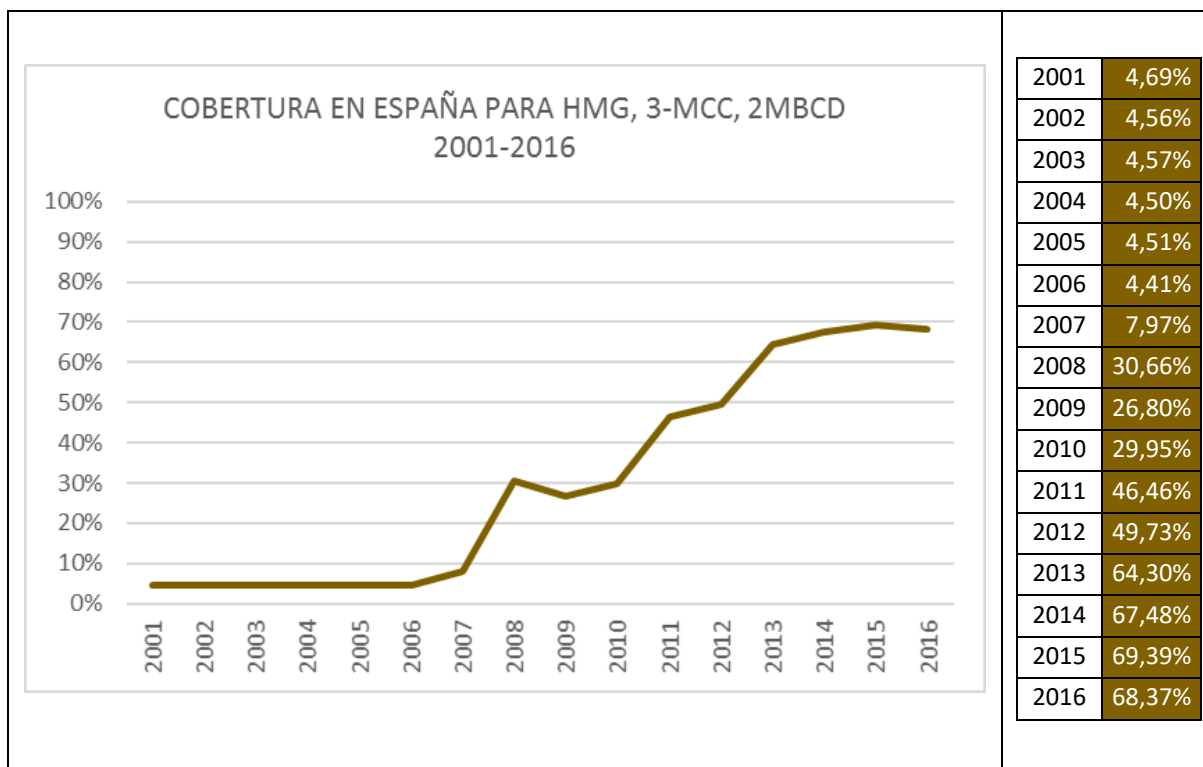
17.5. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA HMG, 3-MCC y 2MBCD

CCAA	Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
ANDALUCIA	Málaga										22.936	41.908	40.476	37.830	38.304	37.749	37.004
	Sevilla HVR								83.788	79.698	60.439	50.832	48.132	45.444	45.859	44.293	42.405
ARAGÓN	Zaragoza HMS										9.936	12.767	12.073	11.749	11.613	11.298	10.932
ASTURIAS	Oviedo																*
BALEARES	Palma																*
CANARIAS	La Laguna															*	*
CANTABRIA	Santander																*
CASTILLA y LEON	Valladolid																
CASTILLA LA MANCHA	Talavera								*							*	*
CATALUÑA	Barcelona													60.756	71.887	71.136	69.361
C.VALENCIANA	Valencia														*	*	*
EXTREMADURA	Badajoz								10.318	10.269	10.785	10.705	9.388	9.005	NC	8.933	8.696
GALICIA	Santiago	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025
MADRID	Madrid											63.427	73.028	68.124	68.879	68.380	67.073
MURCIA	Murcia							18.479	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075
NAVARRA	Pamplona																
PAIS VASCO	Bilbao							*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
LA RIOJA	Zaragoza HMS										3.423	3.196	3.231	2.952	2.935	2.809	2.715
CEUTA	Sevilla HVR																1.123
MELILLA	Murcia							1.066	1.336	1.325	1.383	1.379	1.445	1.410	1.562	1.456	1.005
	TOTAL	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	41.191	138.035	132.300	148.763	223.192	225.438	272.929	276.892	281.694	275.414
* No incluida																	



17.6. INDICADORES DE CALIDAD

17.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE HMG, 3-MCC Y 2MBCD EN ESPAÑA



17.6.2. INTERVALOS DE TIEMPO

Los intervalos de tiempo desde el nacimiento hasta la obtención del resultado se recogen en las *tablas: 6.5.1; 6.5.2; 6.5.3 y 6.5.4* del capítulo 6 de espectrometría de masas, donde:

INTERVALOS DE TIEMPO	TABLA
FN-FM	6.5.1
FM-FEL	6.5.2
FEL-FR	6.5.3
FN-FR	6.5.4

FN= FECHA DE NACIMIENTO; FM= FECHA DE LA TOMA DE MUESTRA; FEL= FECHA DE ENTRADA EN EL LABORATORIO; FR= FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO

17.7. CASOS DETECTADOS CON HMG, 3-MCC y 2MBCD

HMG CASOS DETECTADOS= 9	CASOS HMG DETECTADOS EN ESPAÑA 2001-2016	CASOS DETECTADOS CON HMG POR CCAA 2001-2016	<table><tr><th colspan="2">Edad Detección HMG</th></tr><tr><td>N</td><td>9 (100%)</td></tr><tr><td>Media</td><td>11,6</td></tr><tr><td>P50</td><td>10,0</td></tr><tr><td>P95</td><td>23,8</td></tr><tr><td>P99</td><td>29,6</td></tr></table> Responde el 100%	Edad Detección HMG		N	9 (100%)	Media	11,6	P50	10,0	P95	23,8	P99	29,6
Edad Detección HMG															
N	9 (100%)														
Media	11,6														
P50	10,0														
P95	23,8														
P99	29,6														
3-MCC CASOS DETECTADOS= 34	CASOS 3-MCC DETECTADOS EN ESPAÑA 2001-2016	CASOS 3-MCC DETECTADOS POR CCAA 2001-2016	<table><tr><th colspan="2">Edad Detección 3-MCC</th></tr><tr><td>N</td><td>34 (100%)</td></tr><tr><td>Media</td><td>15,4</td></tr><tr><td>P50</td><td>13,0</td></tr><tr><td>P95</td><td>30,4</td></tr><tr><td>P99</td><td>33,0</td></tr></table> Responde el 100%	Edad Detección 3-MCC		N	34 (100%)	Media	15,4	P50	13,0	P95	30,4	P99	33,0
Edad Detección 3-MCC															
N	34 (100%)														
Media	15,4														
P50	13,0														
P95	30,4														
P99	33,0														
2MBCD CASOS DETECTADOS= 11	CASOS DETECTADOS CON 2MBCD EN ESPAÑA 2001-2016	CASOS DETECTADOS CON 2MBCD POR CCAA 2001-2016	<table><tr><th colspan="2">Edad Detección 2MBCD</th></tr><tr><td>N</td><td>11 (100%)</td></tr><tr><td>Media</td><td>15,2</td></tr><tr><td>P50</td><td>18,0</td></tr><tr><td>P95</td><td>23,0</td></tr><tr><td>P99</td><td>23,8</td></tr></table> Responde el 100%	Edad Detección 2MBCD		N	11 (100%)	Media	15,2	P50	18,0	P95	23,0	P99	23,8
Edad Detección 2MBCD															
N	11 (100%)														
Media	15,2														
P50	18,0														
P95	23,0														
P99	23,8														

17.8. RESUMEN E INCIDENCIA DE CASOS DETECTADOS CON HMG, 3-MCC y 2-MBCD

AÑO	RN ANALIZADOS	HMG		3-MCC		2-MBCD	
		CASOS	Incidencia	CASOS	Incidencia	CASOS	Incidencia
2001	19.037	0		0		0	
2002	19.070	1		0		0	
2003	20.150	0		0		0	
2004	20.420	0		0		0	
2005	20.982	0		0		0	
2006	21.270	0		0		0	
2007	41.191	0		0		0	
2008	138.035	0		1		1	
2009	132.300	0		2		1	
2010	148.763	0		4		2	
2011	223.192	1		6		0	
2012	225.438	0		1		1	
2013	272.929	1		2		4	
2014	276.892	1		7		1	
2015	281.694	1		4		1	
2016	275.414	4		7		0	
	2.136.777	9	1: 237.419	34	1: 62.846	11	1: 194.252

18. DEFICIENCIA DE ISOBUTIRIL DESHIDROGENASA (IBD)

Enfermedad NO incluida en la cartera común de servicios del SNS.

18.1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa. El déficit produce un aumento de butiril/Isobutirilcarnitina (C4). La deficiencia enzimática produce un aumento de C4.

18.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA

Detectar a los recién nacidos afectados de la deficiencia lo antes posible (8-10 días de vida del recién nacido), e iniciar tratamiento antes de los 15 días de vida. La detección y el tratamiento precoz evita la morbilidad y las posibles discapacidades asociadas a la enfermedad.

18.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO

El marcador utilizado es la C4. El procedimiento analítico es la espectrometría de masas (MS/MS) con o sin derivatización previa.

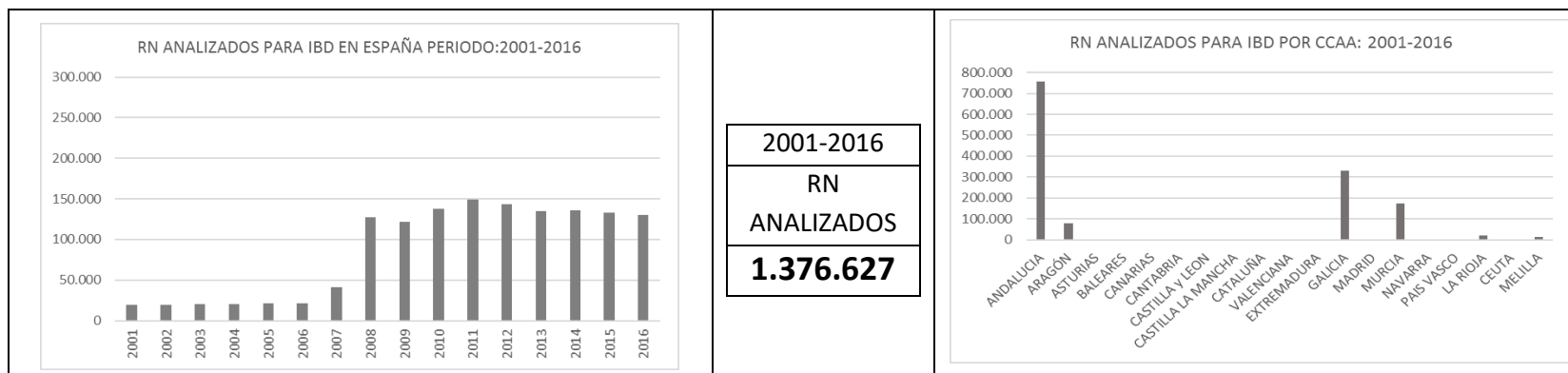
18.4. AÑO DE INICIO

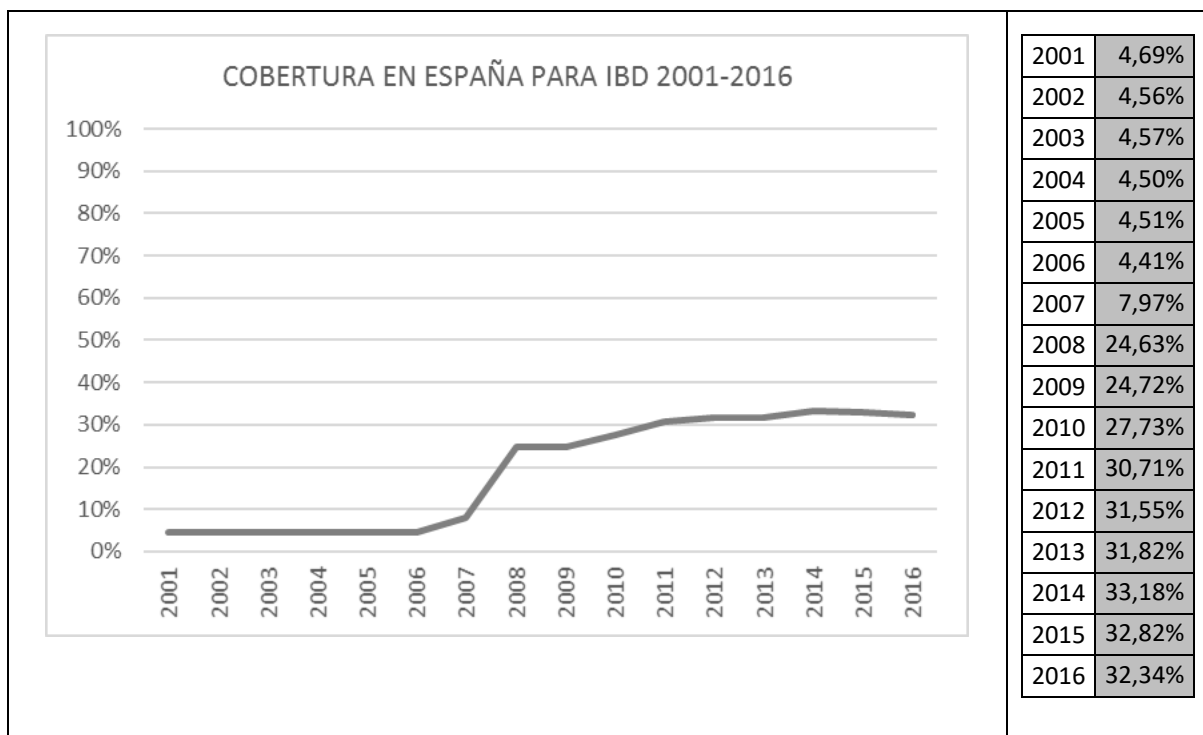
TABLA 18.4. AÑO DE INICIO DE LA DETECCIÓN DE IBD EN ESPAÑA

CCAA	Laboratorio	Año Inicio	CCAA	Laboratorio	Año Inicio	Laboratorio	Año Inicio
	Cobertura Geográfica			Cobertura Geográfica			
ANDALUCÍA	Málaga	2010	C. VALENCIANA	Valencia		Murcia	2007
	Málaga			C.Valenciana		Sevilla (HVR)	2008
	Sevilla (HVR)	2008	EXTREMADURA	Badajoz		La Rioja (HMS)	2010
	Sevilla Capital y Ceuta			Extremadura		Málaga	2010
ARAGÓN	Zaragoza (HMS)	2010	GALICIA	Santiago		Zaragoza (HMS)	2010
	Aragón			Galicia		Barcelona	2013
ASTURIAS	Oviedo		MADRID	Madrid		Talavera	2015
	Asturias			Comunidad de Madrid		Santiago	
BALEARES	Palma Mallorca		MURCIA (Región)	Murcia	2007	Badajoz	
	Baleares			Murcia y Melilla		Bilbao	
CANARIAS	La Laguna		NAVARRA (CF)	Pamplona		La Laguna	
	Canarias			Navarra		Madrid	
CANTABRIA	Santander		PAIS VASCO	Bilbao		Oviedo	
	Cantabria			Pais Vasco		Pamplona	
CASTILLA y LEÓN	Valladolid		RIOJA (LA)	Zaragoza (HMS)	2010	Santander	
	Castilla è León			[I- Rioja		Valencia	
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera		CEUTA	Sevilla (HVR)		Valladolid	
	Castilla-La Mancha						
CATALUÑA	Barcelona		MELILLA	Murcia	2007		
	Cataluña						

18.5. RN ANALIZADOS PARA IBD

CCAA	Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
ANDALUCÍA	Málaga										22.936	41.908	40.476	37.830	38.304	37.749	37.004
	Sevilla HVR								83.788	79.698	60.439	50.832	48.132	45.444	45.859	44.293	42.405
ARAGÓN	Zaragoza HMS										9.936	12.767	12.073	11.749	11.613	11.298	10.932
ASTURIAS	Oviedo																*
BALEARES	Palma																*
CANARIAS	La Laguna															*	*
CANTABRIA	Santander																*
CASTILLA y LEÓN	Valladolid																
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera								*							*	*
CATALUÑA	Barcelona													*	*	*	*
C.VALENCIANA	Valencia														*	*	*
EXTREMADURA	Badajoz								*	*	*	*	*	*	*	*	*
GALICIA	Santiago	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025
MADRID	Madrid											*	*	*	*	*	*
MURCIA	Murcia							18.479	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075
NAVARRA	Pamplona																
PAIS VASCO	Bilbao							*	*	*	*	*	*	*	*	*	*
LA RIOJA	Zaragoza HMS										3.423	3.196	3.231	2.952	2.935	2.809	2.715
CEUTA	Sevilla HVR																1.123
MELILLA	Murcia							1.066	1.336	1.325	1.383	1.379	1.445	1.410	1.562	1.456	1.005
	TOTAL	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	41.191	127.717	122.031	137.978	149.060	143.022	135.044	136.126	133.245	130.284
* Enfermedad No incluida en el PCN, por CCAA																	



18.6. INDICADORES DE CALIDAD**18.1.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE IBD EN ESPAÑA****18.1.2. INTERVALOS DE TIEMPO**

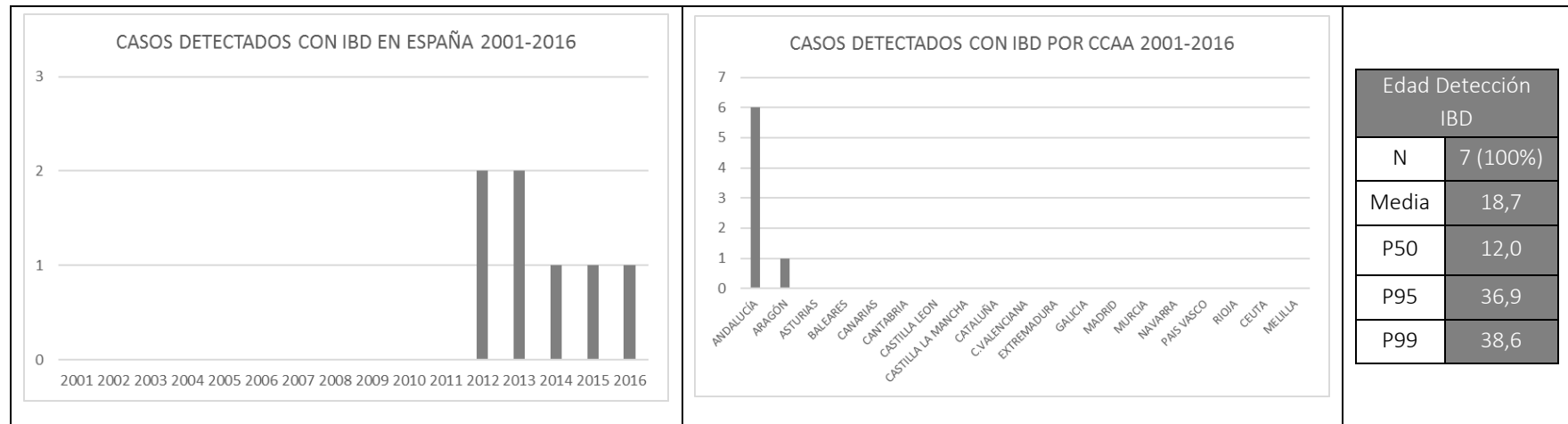
Los intervalos de tiempo desde el nacimiento hasta la obtención del resultado se recogen en las *tablas: 6.5.1; 6.5.2; 6.5.3 y 6.5.4* del capítulo 6 de espectrometría de masas, donde:

INTERVALOS DE TIEMPO	TABLA
FN-FM	6.5.1
FM-FEL	6.5.2
FEL-FR	6.5.3
FN-FR	6.5.4

FN= FECHA DE NACIMIENTO; FM= FECHA DE LA TOMA DE MUESTRA; FEL= FECHA DE ENTRADA EN EL LABORATORIO;

FR= FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO

18.7. CASOS DETECTADOS CON IBD



RESUMEN DE CASOS DETECTADOS E INCIDENCIAS DE LAS ACIDEMIAS ORGÁNICAS INCLUIDAS EN LOS PCN

GA-I			IVA		
AÑO	RN Analizados	CASOS	AÑO	RN Analizados	CASOS
2001	19.037	2	2001	19.037	0
2002	19.070	0	2002	19.070	0
2003	20.150	0	2003	20.150	0
2004	20.420	0	2004	20.420	0
2005	20.982	0	2005	20.982	0
2006	21.270	0	2006	21.270	0
2007	41.191	1	2007	41.191	0
2008	158.991	0	2008	158.991	0
2009	132.300	3	2009	132.300	0
2010	148.763	1	2010	148.763	1
2011	223.192	3	2011	223.192	0
2012	246.482	6	2012	246.482	1
2013	292.418	3	2013	292.418	1
2014	322.184	5	2014	296.641	0
2015	368.525	3	2015	316.584	5
2016	385.464	7	2016	309.312	1
TOTAL	2.440.439	34	TOTAL	2.286.803	9
	Incidencia	1: 71.778		Incidencia	1: 254.089

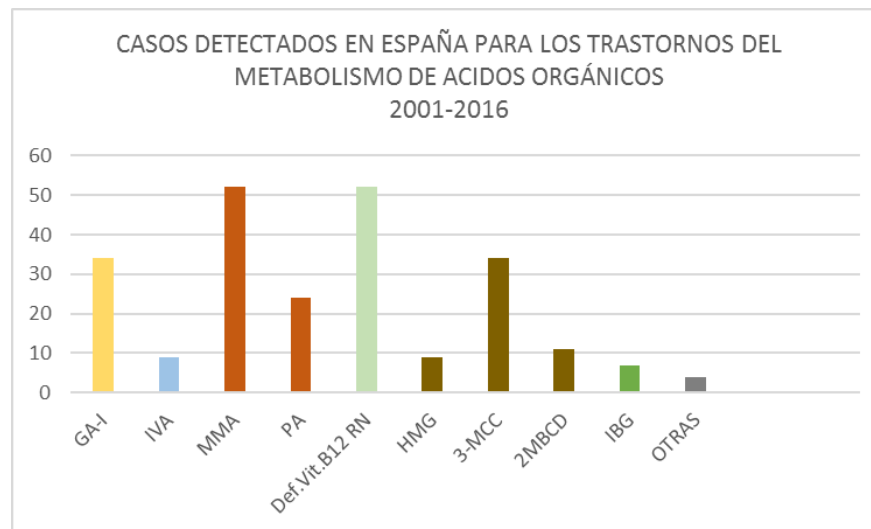
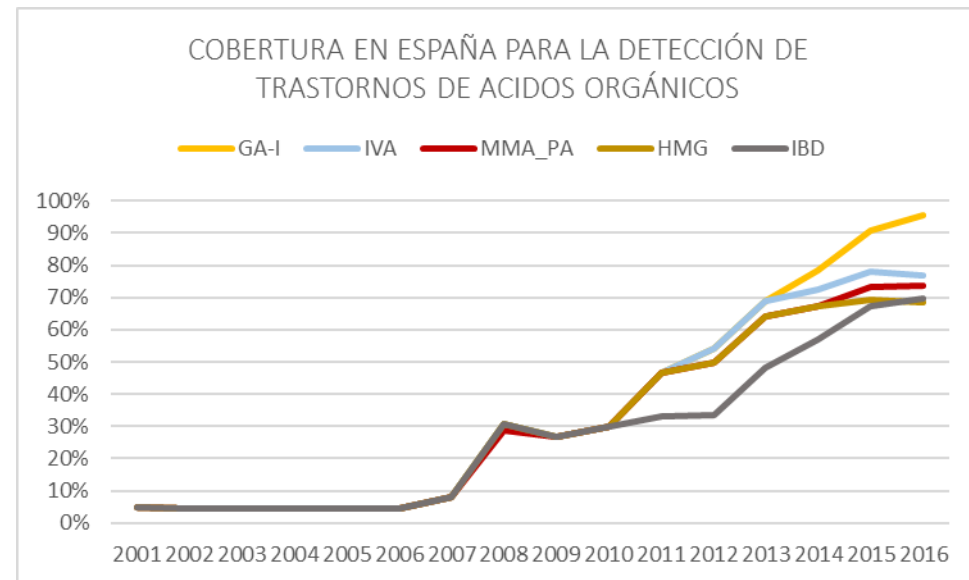
MMA			PA		
AÑO	RN Analizados	CASOS	AÑO	RN Analizados	CASOS
2001	19.037	0	2001	19.037	0
2002	19.070	0	2002	19.070	0
2003	20.150	2	2003	20.150	0
2004	20.420	0	2004	20.420	0
2005	20.982	0	2005	20.982	1
2006	21.270	0	2006	21.270	0
2007	41.191	2	2007	41.191	1
2008	158.991	4	2008	158.991	1
2009	132.300	4	2009	132.300	0
2010	148.763	5	2010	148.763	0
2011	223.192	6	2011	223.192	3
2012	225.438	5	2012	225.438	4
2013	272.929	4	2013	272.929	1
2014	276.892	6	2014	276.892	4
2015	297.374	8	2015	297.374	5
2016	290.749	6	2016	290.749	4
TOTAL	2.188.749	52	TOTAL	2.188.749	24
	Incidencia	1: 42.091		Incidencia	1: 91.198

**RESUMEN DE CASOS DETECTADOS E INCIDENCIAS DE LAS ACIDEMIAS ORGÁNICAS INCLUIDAS
EN LOS PCN**

HMG			3-MCC		
AÑO	RN Analizados	CASOS	AÑO	RN Analizados	CASOS
2001	19.037	0	2001	19.037	0
2002	19.070	1	2002	19.070	0
2003	20.150	0	2003	20.150	0
2004	20.420	0	2004	20.420	0
2005	20.982	0	2005	20.982	0
2006	21.270	0	2006	21.270	0
2007	41.191	0	2007	41.191	0
2008	138.035	0	2008	138.035	1
2009	132.300	0	2009	132.300	2
2010	148.763	0	2010	148.763	4
2011	223.192	1	2011	223.192	6
2012	225.438	0	2012	225.438	1
2013	272.929	1	2013	272.929	2
2014	276.892	1	2014	276.892	7
2015	281.694	1	2015	281.694	4
2016	275.414	4	2016	275.414	7
TOTAL	2.136.777	9	TOTAL	2.136.777	34
	Incidencia	1: 237.420		Incidencia	1: 62.846

2MBCD			IBD		
AÑO	RN Analizados	CASOS	AÑO	RN Analizados	CASOS
2001	19.037	0	2001	19.037	0
2002	19.070	0	2002	19.070	0
2003	20.150	0	2003	20.150	0
2004	20.420	0	2004	20.420	0
2005	20.982	0	2005	20.982	0
2006	21.270	0	2006	21.270	0
2007	41.191	0	2007	41.191	0
2008	138.035	1	2008	127.717	0
2009	132.300	1	2009	122.031	0
2010	148.763	2	2010	137.978	0
2011	223.192	0	2011	149.060	0
2012	225.438	1	2012	143.022	2
2013	272.929	4	2013	135.044	2
2014	276.892	1	2014	136.126	1
2015	281.694	1	2015	133.245	1
2016	275.414	0	2016	130.284	1
TOTAL	2.136.777	11	TOTAL	1.376.627	7
	Incidencia	1: 194.252		Incidencia	1: 196.661

COBERTURA AO					
	GA-I	IVA	MMA_PA	HMG; 3MCC; 2MBCD	IBG
2001	4,69%	4,69%	4,69%	4,69%	4,69%
2002	4,56%	4,56%	4,56%	4,56%	4,56%
2003	4,57%	4,57%	4,57%	4,57%	4,57%
2004	4,50%	4,50%	4,50%	4,50%	4,50%
2005	4,51%	4,51%	4,51%	4,51%	4,51%
2006	4,41%	4,41%	4,41%	4,41%	4,41%
2007	7,97%	7,97%	7,97%	7,97%	7,97%
2008	30,66%	30,66%	28,67%	30,66%	30,66%
2009	26,80%	26,80%	26,80%	26,80%	26,80%
2010	29,95%	29,95%	29,95%	29,95%	29,95%
2011	46,46%	46,46%	46,46%	46,46%	32,98%
2012	54,37%	54,37%	49,73%	49,73%	33,62%
2013	68,90%	68,90%	64,30%	64,30%	48,25%
2014	78,52%	72,30%	67,48%	67,48%	56,92%
2015	90,78%	77,98%	73,25%	69,39%	67,12%
2016	95,69%	76,78%	73,77%	68,37%	69,51%



OTRAS ACIDURIAS ORGÁNICAS DETECTADAS

ACIDURIA 3-METIL GLUTACÓNICA	1
ACIDURIA FORMIMINOGLUTÁMICA	2
ACIDURIA MEVALONICA	1

OTRAS ENFERMEDADES INCLUIDAS**19. DÉFICIT DE BIOTINIDASA (DB)**

Esta enfermedad está en proceso de ser incluida en la cartera común de servicios del SNS. En el Anexo XVIII se recoge información ampliada en relación con la enfermedad.

19.1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

Enfermedad autosómica recesiva. La deficiencia de biotinidasa se produce por la deficiencia múltiple de carboxilasas. La biotina es coenzima de 4 carboxilasas esenciales en la gluconeogénesis, la síntesis de ácidos grasos y el catabolismo de diversos aminoácidos de cadena ramificada. La deficiencia provoca la disminución de los niveles de biotina. La clínica es fundamentalmente neurológica y cutánea. Los síntomas suelen aparecer en los primeros meses de vida.

19.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA

Detectar a los recién nacidos afectados de la deficiencia lo antes posible (8-10 días de vida del recién nacido), e iniciar tratamiento antes de los 15 días de vida. La detección y el tratamiento precoz evita la morbilidad y las posibles discapacidades asociadas a la enfermedad.

19.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO

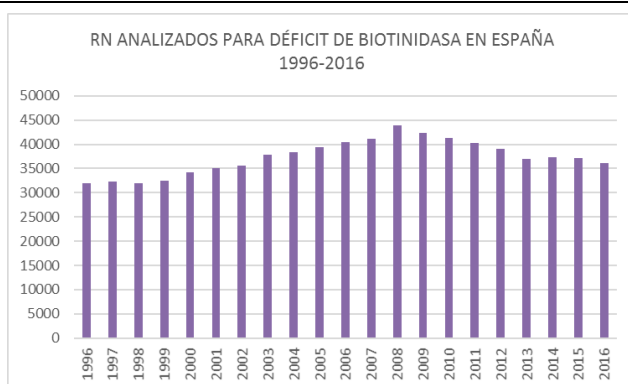
Actividad biotinidasa en sangre impregnada en papel. Ensayo colorimétrico cualitativo o semicuantitativo (espectrofotometría) y fluorimétrico.

19.4. AÑO DE INICIO

No se dispone de la fecha de inicio en las CC. AA. que realizan la detección de esta enfermedad. Los datos recogidos corresponden al periodo 1996-2016 en el que las CC. AA. comunicaron su actividad.

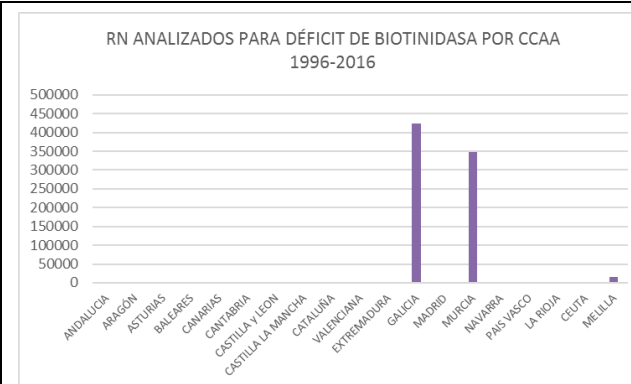
19.5. RN ANALIZADOS PARA DÉFICIT DE BIOTINIDASA (DB)

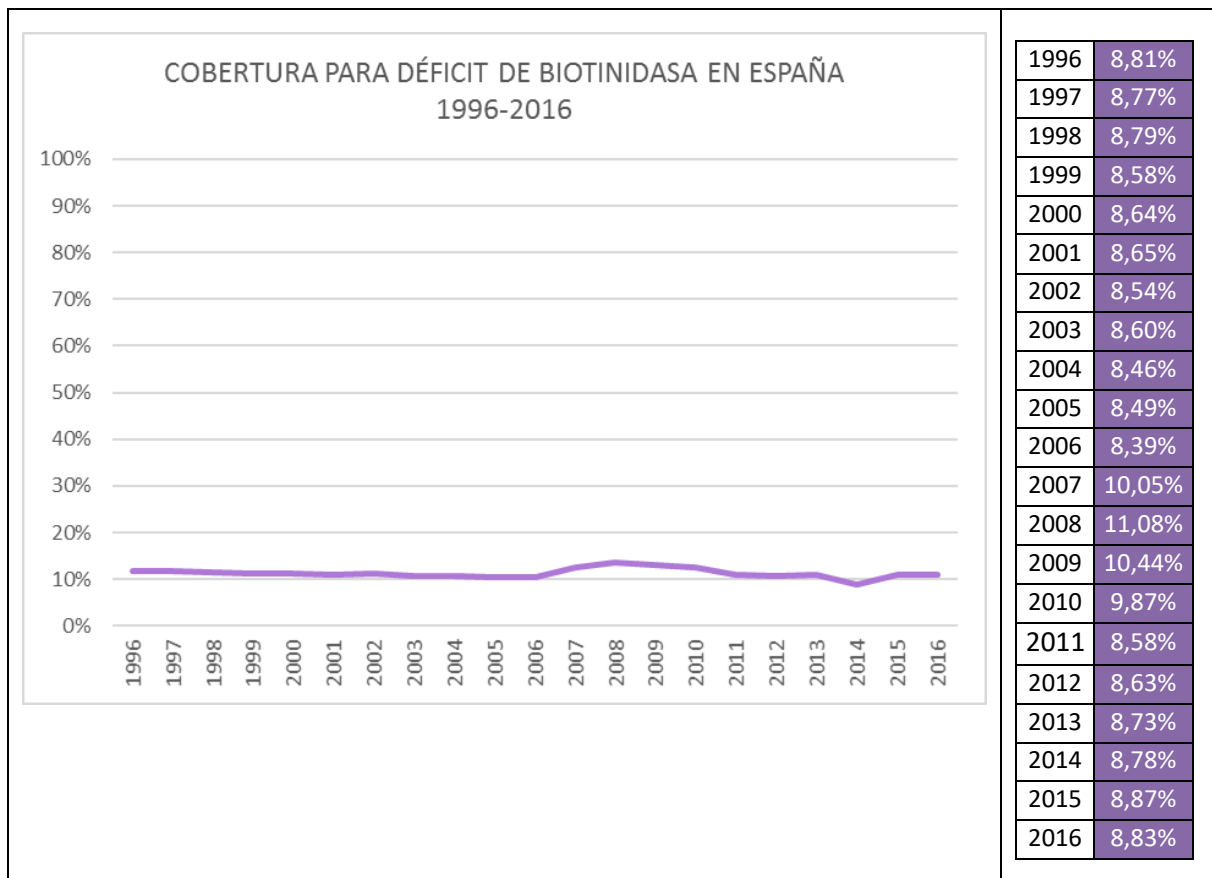
CCAA	Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
ANDALUCÍA	Málaga																					
	Granada																					
	Sevilla HVM																					
	Sevilla HVR																					
ARAGÓN	Zaragoza MS																					
	Zaragoza HC																					
ASTURIAS	Asturias																					
BALEARES	Barcelona/Palma																					
CANARIAS	Canarias																					
CANTABRIA	Cantabria																					
CASTILLA y LEÓN	Castilla y Le- n																					
CASTILLA LA MANCHA	Castilla-La Mancha																					
CATALUÑA	Cataluña																					
C.VALENCIANA	Alicante																					
	Valencia																					
EXTREMADURA	Extremadura																					
GALICIA	Galicia	18.376	18.353	18.238	18.489	19.067	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025
MADRID	Madrid																					
MURCIA	Murcia	13.505	13.957	13.786	14.038	15.189	16.013	16.590	17.745	17.928	18.473	17.992	18.479	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075
NAVARRA	Navarra																					
PAIS VASCO	Pais Vasco																					
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS																					
CEUTA	Sevilla HVR																					
MELILLA	Murcia											1.184	1.066	1.336	1.325	1.383	1.379	1.445	1.410	1.562	1.456	1.005
		31.881	32.310	32.024	32.527	34.256	35.050	35.660	37.895	38.348	39.455	40.446	41.191	43.929	42.333	41.244	40.357	39.110	37.069	37.415	37.096	36.105



DB

2001-2016
RN ANALIZADOS
785.701

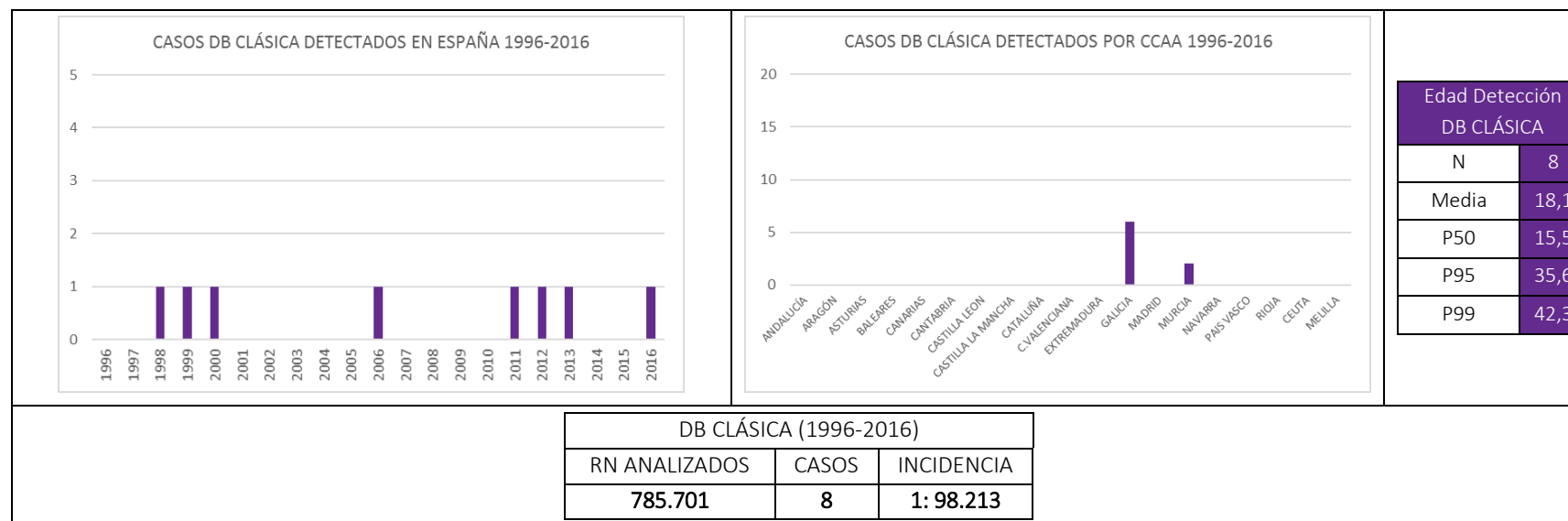
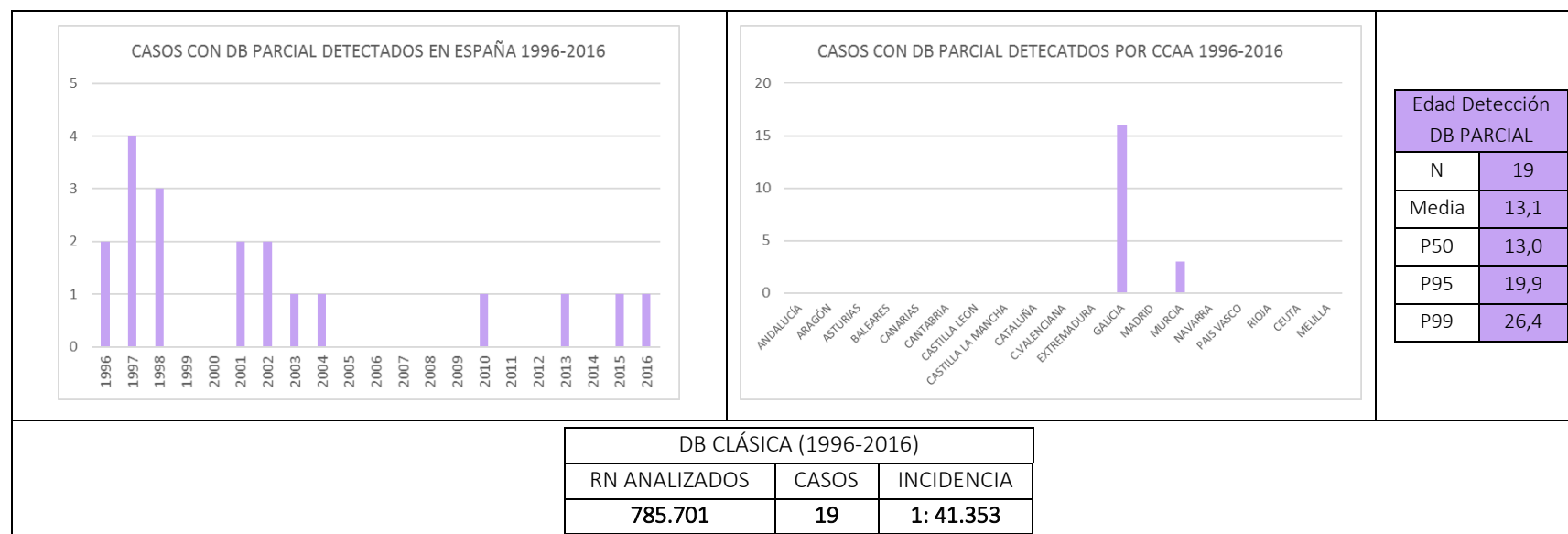


19.6. INDICADORES DE CALIDAD**19.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE DB EN ESPAÑA****19.6.2. INTERVALOS DE TIEMPOS**

No se dispone de los intervalos de tiempo, ya que en su día no se recogía.

19.7. CASOS DETECTADOS CON DB

Se recoge en este apartado los casos detectados con DB, diferenciando aquellos casos con DB Clásica y aquellos con déficit parcial.

19.7.1. CASOS DETECTADOS CON DÉFICIT DE BIOTINIDASA CLÁSICA. PERIODO 1996-2016**19.7.2. CASOS DETECTADOS CON DÉFICIT PARCIAL DE BIOTINIDASA**

20. GALACTOSEMIA CLÁSICA (GALT)

Esta enfermedad NO está incluida en la cartera común de servicios del SNS. En el Anexo XIX se recoge información ampliada en relación con la enfermedad.

20.1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

La galactosemia es una enfermedad autosómica recesiva caracterizada por la incapacidad de metabolizar la galactosa en glucosa. La galactosemia clásica se produce por la deficiencia de galactosa-1-fosfato-uridil transferasa (GALT). Los RN afectados presentan rechazo al alimento y manifestaciones tóxicas durante los primeros días de vida. Si no se inicia el tratamiento, el síndrome tóxico puede evolucionar a situaciones muy graves.

20.2. OBJETIVO DEL PROGRAMA

Detectar a los recién nacidos afectados de la deficiencia lo antes posible (8-10 días de vida del recién nacido), e iniciar tratamiento antes de los 15 días de vida. La detección y el tratamiento precoz evita la morbilidad y las posibles discapacidades asociadas a la enfermedad.

20.3. MARCADOR Y PROCEDIMIENTO

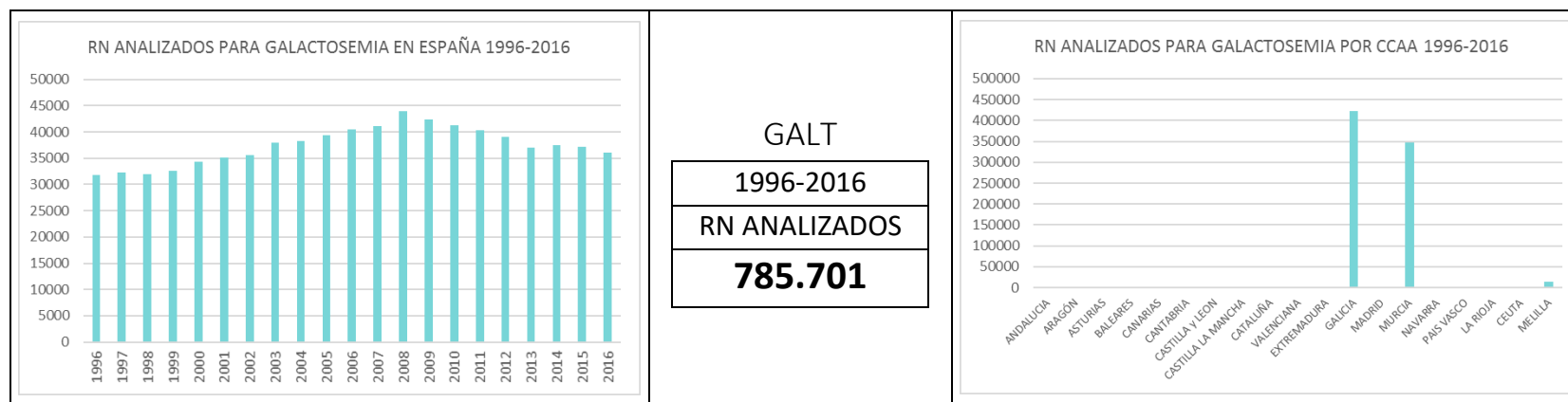
Determinación de niveles de Gal y Gal-1-P en sangre y actividad GALT en sangre impregnada en papel. El procedimiento analítico se utiliza bien microbiológico, fluorimetría o mediante espectrometría de masas en tándem (MS/MS).

20.4. AÑO DE INICIO

No se dispone de la fecha de inicio en las CC. AA. que realizan la detección de esta enfermedad. Los datos recogidos corresponden al periodo 1996-2016 en el que las CC. AA. comunicaron su actividad.

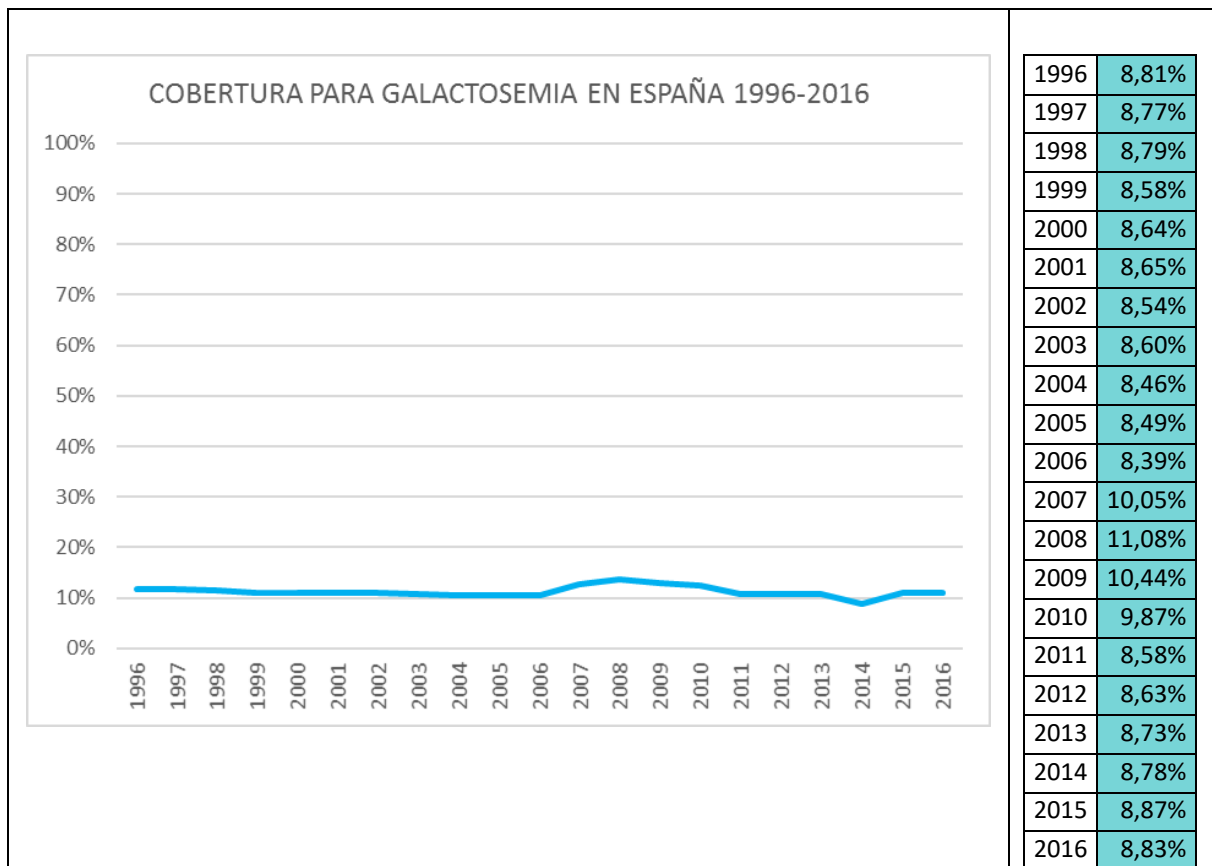
20.5. RN ANALIZADOS PARA LA DETECCIÓN DE GALACTOSEMIA CLÁSICA

CCAA	Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
ANDALUCÍA	Málaga																					
	Granada																					
	Sevilla HVM																					
	Sevilla HVR																					
ARAGÓN	Zaragoza MS																					
	Zaragoza HC																					
ASTURIAS	Asturias																					
BALEARES	Barcelona/Palma																					
CANARIAS	Canarias																					
CANTABRIA	Cantabria																					
CASTILLA y LEÓN	Castilla y Le. n																					
CASTILLA-LA MANCHA	Castilla-La Mancha																					
CATALUÑA	Cataluña																					
C.VALENCIANA	Alicante																					
	Valencia																					
EXTREMADURA	Extremadura																					
GALICIA	Galicia	18.376	18.353	18.238	18.489	19.067	19.037	19.070	20.150	20.420	20.982	21.270	21.646	23.106	22.523	22.031	21.588	21.071	19.713	19.613	19.383	19.025
MADRID	Madrid																					
MURCIA	Murcia	13.505	13.957	13.786	14.038	15.189	16.013	16.590	17.745	17.928	18.473	17.992	18.479	19.487	18.485	17.830	17.390	16.594	15.946	16.240	16.257	16.075
NAVARRA	Navarra																					
PAIS VASCO	Pais Vasco																					
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS																					
CEUTA	Sevilla HVR																					
MELILLA	Murcia											1.184	1.066	1.336	1.325	1.383	1.379	1.445	1.410	1.562	1.456	1.005
		31.881	32.310	32.024	32.527	34.256	35.050	35.660	37.895	38.348	39.455	40.446	41.191	43.929	42.333	41.244	40.357	39.110	37.069	37.415	37.096	36.105



20.6. INDICADORES DE CALIDAD

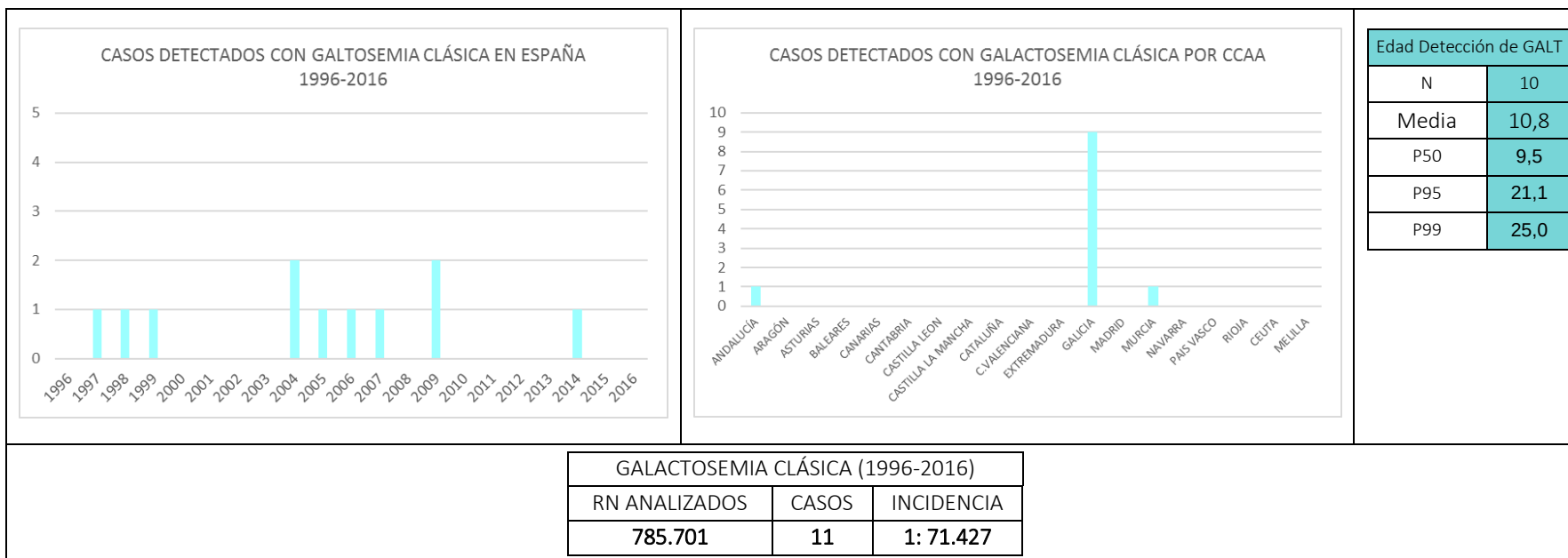
20.6.1. COBERTURA DEL CRIBADO DE DB EN ESPAÑA



20.6.2. INTERVALOS DE TIEMPOS

No se dispone de los intervalos de tiempo, ya que en su día no se recogía.

20.7. CASOS DETECTADOS CON GALACTOSEMIA CLÁSICA. PERIODO 1996-2016



OTRAS GALACTOSEMIA	
GALACTOSEMIA (DÉFICIT- UDP-4 EPIMERASA)	2
GALACTOSEMIA (DÉFICIT GALACTOQUINASA)	2

CONCLUSIONES

- Desde 1968 fueron creándose laboratorios de cribado neonatal en el territorio español con el objetivo de aumentar la cobertura para la detección precoz de fenilcetonuria. En 1979 antes de las transferencias en materia de salud pública a las CC. AA. existían en España 10 laboratorios. Las transferencias a las CC. AA. y reorganizaciones posteriores de los laboratorios hicieron que en la actualidad haya 15 laboratorios de cribado que alcanzan una cobertura poblacional del 100%.
- La actividad anual de los laboratorios ha sido recogida por la Comisión de Errores Congénitos del Metabolismo y la Asociación Española de Cribado Neonatal. El trabajo realizado por dichas Sociedades permite disponer de la información de su actividad, desde el inicio de los programas hasta 2016.
- Las enfermedades incluidas en los Programas de Cribado Neonatal desde el inicio fueron la fenilcetonuria y el hipotiroidismo congénito. Las nuevas tecnologías analíticas y especialmente el desarrollo de la espectrometría de masas en tándem MS/MS aplicable a los laboratorios de cribado, favoreció la inclusión de nuevas enfermedades dejando patente la desigualdad existente entre los PCN de las CC. AA.
- El Ministerio de Sanidad mediante Orden 2065/2014 de 31 de octubre concretó la cartera básica común del Sistema Nacional de Salud al establecer las enfermedades que los PCN de todo el territorio deberán incorporar a sus carteras. Las 7 enfermedades incluidas en la cartera común son: fenilcetonuria (PKU), hipotiroidismo congénito (HC), fibrosis quística (FQ), deficiencia de acil-CoA-deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media (MCADD), deficiencia de 3-hidroxi-acil-CoA-deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga (LCHADD), acidemia glutárica tipo I (GA-I) y anemia falciforme (AF).
- Los Programas de Evaluación Externa de la Calidad diseñados en España avalan la mejoría de la calidad analítica de los laboratorios en el análisis de aquellos marcadores necesarios para el panel de enfermedades incluidas en la cartera común.
- La estrategia de toma de muestra se ha unificado a lo largo de los años en parte como consecuencia de la incorporación de la tecnología de MS/MS. Así se ha pasado de la coexistencia de 3 estrategias diferentes a una única extracción de sangre tomada a las 24-72 horas de vida, sobre la que se realiza la detección de las enfermedades incluidas en los programas.
- El porcentaje de muestras no válidas para el análisis es elevado haciendo necesario implantar eficazmente los programas de formación continuada para los profesionales que realicen la extracción. La necesidad de repetir la extracción por no ser válida hace que se retrase la edad a la detección con el consiguiente perjuicio tanto para la familia del RN como para la eficacia del PCN.
- Los intervalos de tiempo transcurridos desde el nacimiento, hasta la obtención del resultado han disminuido a lo largo de los años (1996-2016). Sin embargo, es necesario que desde Salud Pública de las CC. AA. se impulsen mejoras para disminuir dichos intervalos.
- La edad a la detección del caso depende de los protocolos utilizados para cada enfermedad, por lo que es necesario consensuar entre las CC. AA. protocolos que permitan obtener mejoras en los tiempos de detección para las enfermedades incluidas en la cartera común básica del SNS.

AGRADECIMIENTOS

Una vez consolidados los programas de detección precoz como programas de Salud Pública, es muy importante, al cabo de los años, hacer un reconocimiento profesional la gran labor realizada con un enorme entusiasmo y agradecer a todos ellos el conocimiento aportado y compartido y su trabajo en favor de los Programas de Cribado Neonatal. A todos ellos se deben los éxitos conseguidos con la Detección Precoz en España.

CC. AA.	Laboratorio	Año Inicio	Profesionales Implicados
ANDALUCÍA	Málaga	1978	Salvador Perán, Fermín Gil Cepeda, M ^a José Garriga, Raquel Yahyaoui
	Granada	1968	Ana M ^a Cano Bueso, Francisco Chamorro Ureña,
	Sevilla (HVM)	1975	Concepción Marchante, Juan Miguel Guerrero
	Sevilla (HVR)	1979	Fidel Gayoso Gómez, M ^a Sierra García-Valdecasas, Rosa Domínguez, M ^a Dolores Delgado Pecellín
ARAGÓN	Zaragoza HMS	1974	Manuel Tampirillas, Isabel Salazar García-Blanco, Carmen García, Yolanda González
	Zaragoza HCU	1984	Gertrudis Juste Rullo, Carmen Blaco Comengue
ASTURIAS (Ppdo)	Oviedo	1983	M ^a Carmen Fernández Iglesias, Isabel González Flórez, M ^a Cruz Rodríguez González, Belén Prieto García, Eduardo Martínez Morillo
BALEARES (Islas)	Barcelona	1969	Joaquín Bellón, Magdalena Vila
CANARIAS	La Laguna	1981	Eduardo Doménech, Flora Barroso, Felicitas Díaz Flórez
CANTABRIA	Santander	1981	J. Miguel Ortiz Melón, Ana Eguiraun Sande
CASTILLA Y LEÓN	Valladolid	1990	Alfredo Blanco, Isabel Fernández, Juanjo Tellería, María Jesús Alonso
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	1989	Manuel Pereda, M ^a Luisa Barroso Hervás, Eva Pérez Mangas
CATALUÑA	Barcelona	1969	Jordi Sabater Tobella, Antonio Maya Victoria, Teresa Pàmpols, María Puliol, Jose Luis Marín
COMUNITAT VALENCIANA	Alicante	1986	Manuel Moya Benavent, Ernesto Cortés Castell, Isabel Ballester, M ^a José Campello
	Valencia	1977	Manuel Portolés, M ^a Luisa Cabello Tomás, Ana M ^a García Gómez, M ^a Dolores Rausell
EXTREMADURA	Badajoz	1984	Jesús Remón Alvarez-Arenas, Javier Sánchez Alarcón, Aurelia Ezpeleta Gabari
GALICIA	Santiago	1978	José Ramón Alonso Fernández, Jose Cocho
MADRID (CM)	Madrid	1973	Magdalena Ugarte, Gabriela Morreale, M ^a José García, Elena Dulín Íñiguez
MURCIA (Región de)	Murcia	1976	José A. Lozano Teruel, Asunción Fernández Sanchez, Inmaculada González
NAVARRA (CF)	Pamplona	1980	Jesús Elso, Lola Liguria, José Luis Martínez, Sergio García Merlo, Adriana Rivero, Carmen Mendivil
PAÍS VASCO	Bilbao	1982	Iñaki Eguileor, Itziar Marzana, Mercedes Espada
RIOJA (LA)	Zaragoza (HCU)	1975	Gertrudis Juste Rullo, Carmen Blasco Comengue
CEUTA	Sevilla (HVR)	1979	Fidel Gayoso Gómez, Rosa Domínguez, M ^a Dolores Delgado
MELILLA	Murcia	1976	Asunción Fernández Sánchez, Inmaculada González

BIBLIOGRAFÍA

1. Memoria del Real Patronato (1976-2001). Apoyo e intercambio en el área de las alteraciones metabólicas. Centro Español de documentación sobre Discapacidad. Depósito Legal: M.40.558-2001, p 70-74.
2. Maya A., Puliol M. Concepto de Cribaje Neonatal. Antecedentes Históricos. Programa de Detección Precoz o Cribaje Neonatal de Cataluña y Baleares. En: "Del cromosoma al gen". Edita Diputació de Barcelona, 1995, p. 481-486.
3. Maya A, Alonso JR. Prevención de alteraciones metabólicas congénitas en España. Documentos 44/98. Ed.: Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía. Madrid. 1998.
4. Dussault JH, Laberge C. Thyroxine (T4) determination by radioimmunological method in dried blood eluate: new diagnostic method of neonatal hypothyroidism? Union Med Can 1973; 102: 2062.
5. E. Vicente, L. Casas, E. Ardanaz. Origen de los programas de cribado neonatal y sus inicios en España. An. Sist. Sanit. Navar.2017; 40 (1).
6. Instituto Nacional de Estadística. INEbase. Demografía y población. Fenómenos demográficos. Estadística de nacimientos. Movimiento natural de la población. Últimos datos. (visitado en junio de 2020).
7. Comisión de Enfermedades Metabólicas Congénitas de la Sociedad Española de Bioquímica Clínica (SEQC). Datos analíticos correspondientes a 1987. Centros de Detección Neonatal y área geográfica de actuación. Prevención de enfermedades metabólicas congénitas. Año III- Nº3-julio 1989.
8. Comisión de Enfermedades Metabólicas Congénitas de la Sociedad Española de Bioquímica Clínica (SEQC). Datos analíticos correspondientes a 1990. Centros de Detección Neonatal y área geográfica de actuación. Prevención de enfermedades metabólicas congénitas. Año V- Nº4-octubre 1991.
9. J.R. Alonso Fernández. Comisión de Enfermedades Metabólicas Congénitas de la Sociedad Española de Bioquímica Clínica (SEQC). Resultados y situación de la Tría neonatal en España. Prevención de enfermedades metabólicas congénitas. Año VI- Nº5-SEPTIEMBRE 1992.
10. Comisión de Enfermedades Metabólicas Congénitas de la Sociedad Española de Bioquímica Clínica (SEQC). Datos analíticos correspondientes a 1991. Centros de Detección Neonatal y área geográfica de actuación. Prevención de enfermedades metabólicas congénitas. Año VI- Nº5-SEPTIEMBRE 1992.
11. Comisión de Enfermedades Metabólicas Congénitas de la Sociedad Española de Bioquímica Clínica (SEQC). Datos analíticos correspondientes a 1992. Centros de Detección Neonatal y área geográfica de actuación. Prevención de enfermedades metabólicas congénitas. Año VII- Nº6-JUNIO 1993.
12. Comisión de Enfermedades Metabólicas Congénitas de la Sociedad Española de Bioquímica Clínica (SEQC). Datos analíticos correspondientes a 1993. Centros de Detección Neonatal y área geográfica de actuación. Prevención de enfermedades metabólicas congénitas. Año VIII- Nº7-DICIEMBRE 1994.
13. Prevención de Alteraciones Metabólicas Congénitas en España. Evaluación del funcionamiento de los Laboratorios de Tría Neonatal en España. DOCUMENTOS. 44/95. Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía, Diciembre de 1995: 17-87.
14. M. Moya, E. Cortes. Alicante. J.M. Remón, J Sanchez. Badajoz. A. Maya, M. Puliol. Barcelona. I. Marzana. Bilbao. A. Cano, F. Chamorro. Granada. E. Domenech, F. Barroso. La Laguna. E. Dulin. Madrid. S. Perán, M.J. Garriga. Málaga. J.A. Lozano, A. Fernández. Murcia. C.F. Iglesias, I.G. Florez, M.C.G. Rodríguez, S. Gascón. Oviedo. J. Bellón. Palma De Mallorca. J. Elso. Pamplona. J.M. Ortiz, A. Eguiraun. Santander. J.R.

- Alonso, M.D. Bóveda, D.E.Castiñeiras, J.A. Cocho, C. Colón, I. Graña, A.J. Iglesias. Santiago De Compostela. C. Marchante. H.V.M. Sevilla. F. Gayoso, M. Sierra. HVR Sevilla. M. Pereda, M.L. Barroso. Talavera de la Reina. I. Cabello, A.M. Garcí. Valencia. A. Blanco. Valladolid. G. Juste, M.C. Blasco. H.C.U. Zaragoza. M. Tamarillas. H.M.S. Zaragoza. M. Giménez, E. Julve. DM-CB Iber Caja Zaragoza.
- Neonatal screening in Spain 1969-1992. Comisión de Enfermedades Metabólicas Congénitas de la Sociedad Española de Bioquímica Clínica (SEQC). New Horizons in Neonatal Screening. Proceedings of 9th International Neonatal Screening Symposium, & the 2nd Meeting of the International Society for Neonatal Screening, Lille, France, 13-17 September 1993. J.P. Farriaux and L.L.Dhondt editors. 1994 Elsevier Science B.V.
15. E. Dulín Iñiguez, E. Cortés Castell, F. Chamorro Ureña, I. Eguileor Gurtubai, M. Espada Sáez-Torre, T. Pàmols Ros, J. Remón Álvarez-Arenas. Comisión de Errores Congénitos del Metabolismo.
Co-autores: Alicante: I. Ballester, MJ. Campello. Badajoz: J. Sánchez. Baleares: J. Bellón. Barcelona: A. Maya, M. Puliol. Canarias: F. Barroso. Granada: A. Cano. Málaga F. Gil, MJ. Garriga. Murcia: A. Fernández, I. González. Oviedo: MC. Fernandez, I. González, MC. Rodríguez. Pamplona: J. Elso, A. Rivero. Santander: A. Eguiraun. Santiago: JR. Alonso. Sevilla: C. Marchante, F. Gayoso, MS. García. Talavera de la Reina: ML. Barroso. VALENCIA: ML. Cabello, AM. García. Valladolid: I. Fernández. Zaragoza: G. Juste, C. Blasco, M. Tamarillas. Actividad de los centros de detección precoz neonatal de errores congénitos del metabolismo en España. Evaluación sanitaria (1996-1999). Boletín del Real Patronato sobre Discapacidad. Nº 49, agosto 2001.
 16. E. Dulín Iñiguez, E. Cortés Castell, F. Chamorro Ureña, I. Eguileor Gurtubai, M. Espada Sáez-Torre, T. Pàmols Ros, J. Remón Álvarez-Arenas. Comisión de Errores Congénitos del Metabolismo.
Co-autores: Alicante: I. Ballester, MJ. Campello. Badajoz: J. Sánchez. Baleares: J. Bellón. Barcelona: A. Maya, M. Puliol. Canarias: F. Barroso. Granada: A. Cano. Málaga F. Gil, MJ. Garriga. Murcia: A. Fernández, I. González. Oviedo: MC. Fernandez, I. González, MC. Rodríguez. Pamplona: J. Elso, A. Rivero. Santander: A. Eguiraun. Santiago: JR. Alonso. Sevilla: C. Marchante, F. Gayoso, MS. García. Talavera de la Reina: ML. Barroso. Valencia: ML. Cabello, AM. García. Valladolid: I. Fernández. Zaragoza: G. Juste, C. Blasco, M. Tamarillas. Estado actual de los programas de cribado neonatal en España. Evaluación año 1999. Acta Pediátrica Española, Vol.59, Nº9, 2001.
 17. Arena J, Cortés E, Dulín E, Eguileor I, Eguiraun A, Espada M, Pàmols T, Remón J, Rodriguez-Arno MD. Junta Directiva de la Asociación Española de Cribado Neonatal.
Co-autores: Alicante: Ballester I, Aguilar MS. Badajoz: Remón J, Sánchez J. Baleares: J. Bellón. Barcelona: Maya A, Puliol M, Marín JL. Canarias: Barroso F. Granada: Cano A. Málaga: Gil F, Garriga MJ. Murcia: Fernández A, González I. Oviedo: Fernández MC, González I. Pamplona: Rivero A. Santander: Eguiraun A. Santiago: Alonso JR, Zubizarreta R. Sevilla: Marchante C, Gayoso F, García MS, Delgado C, González I. Talavera de la Reina: Barroso ML, Pérez E. Valencia: García AM. Valladolid: Fernández I. Zaragoza: Juste G, Blasco MC, García MC. Actividad de los centros de detección precoz neonatal de errores congénitos de metabolismo en España en el periodo 2000-2008. Boletín del Real Patronato sobre Discapacidad. Nº 69, abril 2010.
 18. Procedimiento para la obtención y recogida de especímenes de sangre en papel de filtro en los Programas de Detección Precoz Neonatal de Errores Congénitos del Metabolismo. Documento Comisión de Errores Metabólicos Congénitos. Comité Científico. Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular. Espada M, Dulin E. Química Clínica 2001;20(2):81-88.
 19. W. Harry Hanon, James Boyle, Brad Davin, Anne Marsden, Edward RB McCbe, Marion Schwartz, George Scholl, Bradford L Therrell, Martin Wolfson, Freda Yoder. Obtención de sangre sobre papel de filtro en programas de cribado neonatal; Normativa aprobada-Tercera edición. Documento traducido por

Eguileor Gurtubai I, Espada Sáez-Torre. Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular. NCCLS, LA4-A3 Vol. 17. No.16.

20. Guthrie R and Suzi A. A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatrics*, 32:338-343. 1963.
21. McCaman, M.W., Robins, E.: Fluorometric method for the determination of phenylalanine in serum. *J. Lab. Clin. Med.* 59:885, 1962.
22. Paz Valiñas L, Atienza Merino G. Efectividad clínica del cribado neonatal de los errores congénitos del metabolismo mediante espectrometría de masas en tándem. Revisión sistemática. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo. Avalia-t Nº 2006/07.
23. Ramos Goñi JM, Serrano Aguilar PG, Espada Sáenz-Torres M, Posada de la Paz M. Coste-efectividad del cribado neonatal de los errores congénitos del metabolismo mediante espectrometría de masas en tándem. Madrid: Plan Nacional para el SNS del MSC. Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud; 2008. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias: SESCS Nº 2006/21.
24. Einoder Moreno M, Atienza Merino G. Efectividad clínica del cribado neonatal de errores congénitos del metabolismo mediante espectrometría de masas en tandem. Parte I: enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, homocistinuria, acidemia glutárica tipo I, acidemia isovalérica y deficiencia de 3-hidroxi-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga. Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Galicia; 2013. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias.
25. Paz Valinas L. Cribado neonatal de la fibrosis quística. Eficacia/efectividad y protocolos de implementación. Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS. Axencia de Avaliacion de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia; 2013. Informes de evaluación de tecnologías sanitarias.
26. Queiro Verdes T. Cribado neonatal de la anemia falciforme. Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS. Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia; 2013. Informes de evaluación de tecnologías sanitarias.
27. Paz-Valiñas L, Varela-Lema L, Atienza Merino G. Cribado neonatal de la hiperplasia suprarrenal congénita. Revisión sistemática, Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del Sistema Nacional de Salud. Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia; 2014. Informes de evaluación de tecnologías sanitarias.
28. Seoane Mato D, Cantero Muñoz P, Atienza Merino G. Efectividad clínica del cribado neonatal de errores congénitos del metabolismo mediante espectrometría de masas en tándem. Parte II: acidemia metilmalónica, acidemia propiónica, tirosinemia tipo I. Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Galicia; 2014. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias.
29. Varela-Lema L, Paz-Valiñas L, Atienza Merino G. Cribado neonatal de la galactosemia clínica. Revisión Sistemática. Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Galicia, 2014. Informes de evaluación de tecnologías sanitarias.
30. Seoane Mato D, Queiro Verdes T, Atienza Merino G, López García M. Cribado neonatal del déficit de biotinidasa. Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Galicia; 2014. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias.

31. Cantero Muñoz P, Atienza Merino G. Efectividad clínica del cribado neonatal de errores congénitos del metabolismo mediante espectrometría de masas en tándem. Parte III: deficiencia primaria de carnitina (CUD), deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCADD), deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD). Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones Tecnológicas Sanitarias.
32. Cantero-Muñoz P, Maceira Rozas MC. Efectividad clínica del cribado neonatal de errores congénitos del metabolismo mediante MS/MS. Actualización y análisis del estudio piloto: MSUD, IVA y HCY. Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del SNS. Agencia Gallega para la Gestión del Conocimiento en Salud (ACIS), Unidad de Asesoramiento Científico-técnico, Avalia-t; 2019.
33. Ministerio de Sanidad y Consumo. Informe sobre la situación de los Programas de Cribado Neonatal en España: propuestas de actuación. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo. 2006.
34. Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud. Grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública para el desarrollo del Sistema de Información sobre Cribado Neonatal 22/11/2013. Ministerio de Sanidad y Servicios Sociales e Igualdad.
35. Amparo Rodríguez, María Sanz, Elena Dulín, M Dolores Rodríguez-Arno. Cribado neonatal de enfermedades endocrinológicas. Rev. Esp Endocrinol Pediatr 2017; 8 (Suppl).

ANEXOS

ÍNDICE

ANEXO I. SOCIEDADES CIENTÍFICAS	236
ANEXO II. CONVENIOS FIRMADOS.....	238
ANEXO III. ESTRATEGIA DE TOMA DE MUESTRA	241
ANEXO IV. OBTENCIÓN DE LA MUESTRA DE SANGRE SOBRE PAPEL	242
ANEXO V. CALIDAD DE LA MUESTRA	243
ANEXO VI. PROGRAMA DE EVALUACIÓN EXTERNA SEQC	244
ANEXO VII. PROGRAMA DE EVALUACIÓN EXTERNA DE LA CALIDAD (AECNE)	245
ANEXO VIII. ENFERMEDADES INCLUIDAS EN LOS PROGRAMAS EN ESPAÑA	253
ANEXO IX. FENILCETONURIA (PKU) E HIPERFENILALANINEMIA (HFA)	255
ANEXO X. HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO (HC)	272
ANEXO XI. HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA (HSC)	292
ANEXO XII. FIBROSIS QUÍSTICA (FQ)	306
ANEXO XIII. ANEMIA FALCIFORME (AF)	323
ANEXO XIV. OTRAS AMINOACIDOPATÍAS (AAs)	336
ANEXO XV. AMINOACIDURIAS	356
ANEXO XVI. TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS ÁCIDOS GRASOS (AG).....	361
ANEXO XVII. TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE ÁCIDOS ORGÁNICOS (AO)	382
ANEXO XVIII. DÉFICIT DE BIOTINIDASA (DB).....	408
ANEXO XIX. GALACTOSEMIA CLÁSICA (GALT).....	415

ANEXO I. SOCIEDADES CIENTÍFICAS

	PRESIDENTE/Miembros	
Comisión de Enfermedades Metabólicas de la Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular (SEQC).	Antonio Maya Victoria (1985-1994)	
	J.R. Alonso L. Álvarez M. García J.A. Lozano T. Pàmols M. Rodés	1985-1992
	J.R. Alonso L. Álvarez M. García J.A. Lozano T. Pàmols M. Vilaseca	1993-1995
Comisión de Errores Congénitos de Metabolismo de la Sociedad española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular (SEQC)	Elena Dulín Iñiguez (1996-2005)	
	Teresa Pàmols Mercedes Espada Francisco Chamorro Jesús Remón Iñaki Eguileor Jose Ramón Alonso Daisy Castiñeiras M ^a Carmen Fernández Jose Ángel Cocho	

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE CRIBADO NEONATAL (AECNE)			
JUNTA DIRECTIVA 2006-2007		JUNTA DIRECTIVA 2008-2010	
PRESIDENTE	Ernesto Cortés Castell	PRESIDENTE	Ernesto Cortés Castell
VICEPRESIDENTE	Jose Arena Ansótegui	VICEPRESIDENTE	Jose Arena Ansótegui
SECRETARIO	Mercedes Espada Sáez-Torre	SECRETARIO	Mercedes Espada Sáez-Torre
TESORERO	Jesús Remón Álvarez-Arenas	TESORERO	Ana Eguiraun Sande
VOCAL	Elena Dulín Iñiguez Teresa Pàmpols Ros; M ^a Dolores Rodríguez Arnao Ana Eguiraun Iñaki Eguileor Gurtubai Mercedes Sánchez-Mayoral	VOCAL	Elena Dulín Iñiguez Teresa Pàmpols Ros M ^a Dolores Rodríguez-Arno Jesús Remón Álvarez-Arenas Iñaki Eguileor Gurtubai Ignacio Robles García
JUNTA DIRECTIVA 2010-2011		JUNTA DIRECTIVA 2012-2014	
PRESIDENTE	Jose Arena Ansótegui	PRESIDENTE	Jose Arena Ansótegui
VICEPRESIDENTE	Teresa Pàmpols Ros	VICEPRESIDENTE	Teresa Pàmpols Ros
SECRETARIO	Mercedes Espada Sáez-Torre	SECRETARIO	Mercedes Espada Sáez-Torre
TESORERO	Ana Eguiraun Sande	TESORERO	Ana Eguiraun Sande
VOCAL	Elena Dulín Iñiguez Iñaki Eguileor Gurtubai Ernesto Cortés Castell Isabel Fernández Carvajal M ^a Elena Cela de Julián M ^a Victoria García Calavia	VOCAL	Elena Dulín Iñiguez Iñaki Eguileor Gurtubai Ernesto Cortés Castell Isabel Fernández Carvajal M ^a Elena Cela de Julián M ^a Victoria García Calavia
JUNTA DIRECTIVA 2015-2016		JUNTA DIRECTIVA 2017	
PRESIDENTE	Elena Dulín Iñiguez	PRESIDENTE	Elena Dulín Iñiguez
VICEPRESIDENTE	Teresa Pampols	VICEPRESIDENTE	Raquel Zubizarreta
SECRETARIO	Inmaculada González	SECRETARIO	Raquel Yahyaoui
TESORERO	Ana Eguiraun	TESORERO	Dolores Rausell
VOCAL	Raquel Yahyaoui Yolanda González Susana Ares Lola Rausell Raquel Zubizarreta	VOCAL	Carmen Delgado Eva Pérez Yolanda González Susana Ares
JUNTA DIRECTIVA 2017-2018			
PRESIDENTE	Elena Dulín Iñiguez		
VICEPRESIDENTE	Raquel Zubizarreta		
SECRETARIO	Mercedes Espada Sáez-Torre		
TESORERO	Ana Eguiraun Sande		
VOCAL	Teresa Pàmpols Ros Flora Barroso Judit García Susana Ares		

ANEXO II. CONVENIOS FIRMADOS

AÑO	CONVENIOS FIRMADOS	ESTUDIO
1994	- REAL PATRONATO DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA - COMISIÓN DE ERRORES METABÓLICOS DE LA SEQC Encuestadores/Evaluadores: Dr. Antonio Maya Victoria y Dr. José Ramón Alonso Fernández	Evaluación del Funcionamiento de los laboratorios de tria neonatal en España. Impacto Socio-Sanitario-Científico. 1968-1994 Publicado en Documentos 44/95. Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía. Diciembre 1995
1995	- REAL PATRONATO DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA - COMISIÓN DE ERRORES METABÓLICOS DE LA SEQC Encuestadores/Evaluadores: Dr. Antonio Maya Victoria y Dr. José Ramón Alonso Fernández	ACTIVIDADES DE LA SOCIEDAD ACTA DE LA ASAMBLEA GENERAL ORDINARIA DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE BIOQUÍMICA CLÍNICA Y PATOLOGÍA MOLECULAR Celebrada en el Auditorio del Hotel Gran Sitges, Port d'Aiguadolç. Sitges (Barcelona) el Sábado 4 de Noviembre de 1995. “La Junta Directiva renovó el acuerdo de 1994 con el Real Patronato de atención a Personas con Minusvalía por el que la Comisión de Errores Metabólicos ampliaba la base de datos encargada a la SEQC durante 1995”
1996	- REAL PATRONATO DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA - COMISIÓN DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO DE LA SEQC Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez Comisión de Errores Congénitos del Metabolismo de la SEQC	ACTIVIDADES DE LA SOCIEDAD ACTA DE LA ASAMBLEA GENERAL ORDINARIA DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE BIOQUÍMICA CLÍNICA Y PATOLOGÍA MOLECULAR Celebrada en el Aula “Ramón y Cajal” de la Facultad de Medicina de la Universidad Complutense de Madrid, el Jueves 31 de Octubre de 1996. “Se ha renovado el Convenio que la Sociedad viene suscribiendo con el Patronato de Atención a Personas con Minusvalía desde hace dos años impulsado por la Comisión de Errores Metabólicos”
1998	- REAL PATRONATO DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA - COMISIÓN DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO DE LA SEQC Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez Comisión de Errores Congénitos del Metabolismo de la SEQC	Actualización de la encuesta anual de alcance y eficacia
1998	- REAL PATRONATO DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA - COMISIÓN DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO DE LA SEQC Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez Comisión de Errores Congénitos del Metabolismo de la SEQC	Estudio piloto (a nivel nacional) de hemoglobinopatías
1999	- REAL PATRONATO DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA - COMISIÓN DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO DE LA SEQC Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez Comisión de Errores Congénitos del Metabolismo de la SEQC	Evaluación Activa (a finales de 1999) de las unidades de detección de alteraciones metabólicas congénitas
1999	- REAL PATRONATO DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA - COMISIÓN DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO DE LA SEQC Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez Comisión de Errores Congénitos del Metabolismo de la SEQC	Estudio Extenso, sobre detección de Hemoglobinopatías (1ª fase)

2000	• REAL PATRONATO DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA • COMISIÓN DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO DE LA SEQC Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez Comisión de Errores Congénitos del Metabolismo de la SEQC	Evaluación Activa (a finales de 1999) de las unidades de detección de alteraciones metabólicas congénitas
2001	• REAL PATRONATO DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA • COMISIÓN DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO DE LA SEQC Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez Comisión de Errores Congénitos del Metabolismo de la SEQC	Evaluación Activa (a finales de 2000) de las unidades de detección de alteraciones metabólicas congénitas
2002	• REAL PATRONATO DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA • COMISIÓN DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO DE LA SEQC Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez Comisión de Errores Congénitos del Metabolismo de la SEQC	Evaluación Activa (a finales de 2001) de las unidades de detección de alteraciones metabólicas congénitas
2003	• REAL PATRONATO DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA • COMISIÓN DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO DE LA SEQC Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez Comisión de Errores Congénitos del Metabolismo de la SEQC	Evaluación Activa (a finales de 2002) de las unidades de detección de alteraciones metabólicas congénitas
2004	• REAL PATRONATO DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA • COMISIÓN DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO DE LA SEQC Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez Comisión de Errores Congénitos del Metabolismo de la SEQC	Evaluación Activa (a finales de 2003) de las unidades de detección de alteraciones metabólicas congénitas
2005	• REAL PATRONATO DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA • COMISIÓN DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO DE LA SEQC Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez Comisión de Errores Congénitos del Metabolismo de la SEQC	Evaluación Activa (a finales de 2004) de las unidades de detección de alteraciones metabólicas congénitas
2006	• REAL PATRONATO DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA • COMISIÓN DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO DE LA SEQC Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez Comisión de Errores Congénitos del Metabolismo de la SEQC	Evaluación Activa (a finales de 2005) de las unidades de detección de alteraciones metabólicas congénitas
2007	• REAL PATRONATO SOBRE DISCAPACIDAD • ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE CRIBADO NEONATAL (AECNE) Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez	Evaluación Activa (a finales de 2006) de las unidades de detección de alteraciones metabólicas congénitas

ANEXO II- CONVENIOS FIRMADOS

2007	- REAL PATRONATO DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA - ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE CRIBADO NEONATAL (AECNE) Encuestadores/Evaluadores: - Elena Dulín Iñiguez	Estudio Piloto de Hemoglobinopatías (2ª FASE)
2008	- REAL PATRONATO DE ATENCIÓN A PERSONAS CON MINUSVALÍA - ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE CRIBADO NEONATAL (AECNE) Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez	Evaluación Activa (a finales de 2007) de las unidades de detección de alteraciones metabólicas congénitas
2009	- REAL PATRONATO SOBRE DISCAPACIDAD - ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE CRIBADO NEONATAL (AECNE) Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez	Evaluación Activa (a finales de 2008) de las unidades de detección de alteraciones metabólicas congénitas
2010	- REAL PATRONATO SOBRE DISCAPACIDAD - ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE CRIBADO NEONATAL (AECNE) Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez	Evaluación Activa (a finales de 2009) de las unidades de detección de alteraciones metabólicas congénitas
2011	- REAL PATRONATO SOBRE DISCAPACIDAD - ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE CRIBADO NEONATAL (AECNE) Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez	Evaluación Activa (a finales de 2005) de las unidades de detección de alteraciones metabólicas congénitas
2012	- REAL PATRONATO SOBRE DISCAPACIDAD - ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE CRIBADO NEONATAL (AECNE) Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez	Evaluación Activa (a finales de 200) de las unidades de detección de alteraciones metabólicas congénitas
2013	- REAL PATRONATO SOBRE DISCAPACIDAD - ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE CRIBADO NEONATAL (AECNE) Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez	Evaluación Activa (a finales de 2012) de las unidades de detección de alteraciones metabólicas congénitas
2014	- REAL PATRONATO SOBRE DISCAPACIDAD - ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE CRIBADO NEONATAL (AECNE) Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez	Evaluación Activa (a finales de 2013) de las unidades de detección de alteraciones metabólicas congénitas
2015	- REAL PATRONATO SOBRE DISCAPACIDAD - ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE CRIBADO NEONATAL (AECNE) Encuestadores/Evaluadores: Elena Dulín Iñiguez	Evaluación Activa (a finales de 2014) de las unidades de detección de alteraciones metabólicas congénitas
2016	LA CRISIS ECONÓMICA AFECTÓ AL CONVENIO	

ANEXO III. ESTRATEGIA DE TOMA DE MUESTRA

ESTRATEGIA DE TOMA DE MUESTRA POR CC. AA. AÑO 2002				
CC. AA.	Centro	ESTRATEGIA	1ª Extracción	2ª Extracción
ANDALUCÍA	Málaga	DOBLE	48-72 h	5-7 DDV
	Granada	DOBLE	Cordón	5-7 DDV
	Sevilla (HVM)	DOBLE/ÚNICA	Cordón	5-7 DDV
	Sevilla (HVR)	ÚNICA	8 DDV	
ARAGÓN	Zaragoza (HMS)	ÚNICA	48-72 h	
	Zaragoza (HCU)	ÚNICA	48-72 h	
ASTURIAS	Oviedo	DOBLE	Cordón	7 DDV
BALEARES	Barcelona/Palma	ÚNICA	5-7 DDV	
CANARIAS	La Laguna	ÚNICA	5-7 DDV	
CANTABRIA	Santander	DOBLE	48-72 h	10 DDV
CASTILLA Y LEÓN	Valladolid	ÚNICA	7 DDV	
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	ÚNICA	7 DDV	
CATALUÑA	Barcelona	ÚNICA	5-7 DDV	
C. VALENCIANA	Alicante	DOBLE	48-72 h	7 DDV
	Valencia	DOBLE	48-72 h	7 DDV
EXTREMADURA	Badajoz	ÚNICA	5-7 DDV	
GALICIA	Santiago	ÚNICA	5-7 DDV	
MADRID	Madrid	DOBLE	48-72 h	5-7 DDV
MURCIA (Región)	Murcia	ÚNICA	7 DDV	
NAVARRA (CF)	Pamplona	ÚNICA	5-7 DDV	
PAÍS VASCO	Bilbao	ÚNICA	48-72 h	
RIOJA (LA)	Zaragoza (HCU)	ÚNICA	48-72 h	
CEUTA	Sevilla (HVR)	ÚNICA	8 DDV	
MELILLA	Murcia	ÚNICA	7 DDV	

Donde: DDV= Días de vida del recién nacido y h= horas de vida

ANEXO IV. OBTENCIÓN DE LA MUESTRA DE SANGRE SOBRE PAPEL

RECOMENDACIONES

Preparar el material necesario para la incisión del talón: guantes; lanceta estéril especialmente adaptado para esta prueba, con profundidad adecuada; toallitas empapadas con isopropanol: agua (70:30); gasas estériles; tarjeta para la toma de sangre y formulario para introducir los datos demográficos



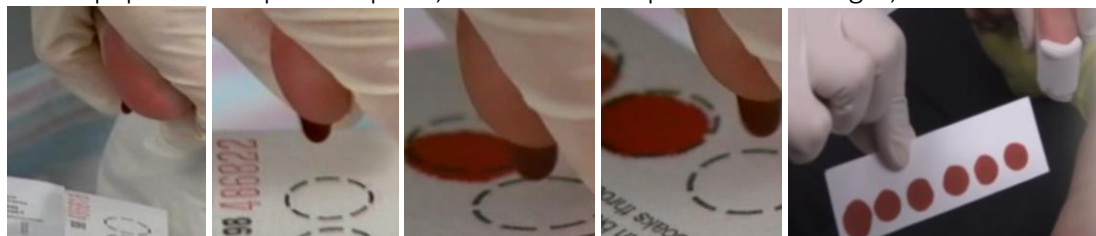
1. Rellenar toda la información impresa en el formulario.
2. No tocar los círculos del papel ni antes ni después de la toma de sangre
3. Impedir que la tarjeta de papel se moje con alcohol, agua, jabones, colonias
4. Calentar el talón durante tres o cuatro minutos con un paño suave, humedecido con agua tibia a 39-41°C o alternativamente con un masaje.
5. Limpiar el área con la toallita impregnada en alcohol. Dejar evaporar el alcohol y quitar con gasa los posibles restos de alcohol
6. Utilizar la lanceta estéril y proceder a la incisión para la extracción de sangre.



7. Limpiar la primera gota de sangre con una gasa estéril y dejar que se forme otra gota grande de sangre.

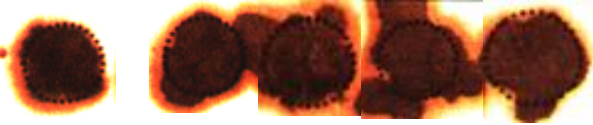


8. Cuando se forme la gran gota, dejar que caiga sobre el papel. No se debe restregar el talón sobre el papel. Llenar por completo, con una única aplicación de sangre, cada círculo marcado



9. Dejar secar las gotas de sangre sobre una superficie plana horizontal, que esté limpia y seca durante un mínimo de tres horas.
10. Enviar al laboratorio el formulario y la tarjeta con los círculos de sangre, dentro de las 24 horas siguientes a la extracción de sangre.

ANEXO V. CALIDAD DE LA MUESTRA

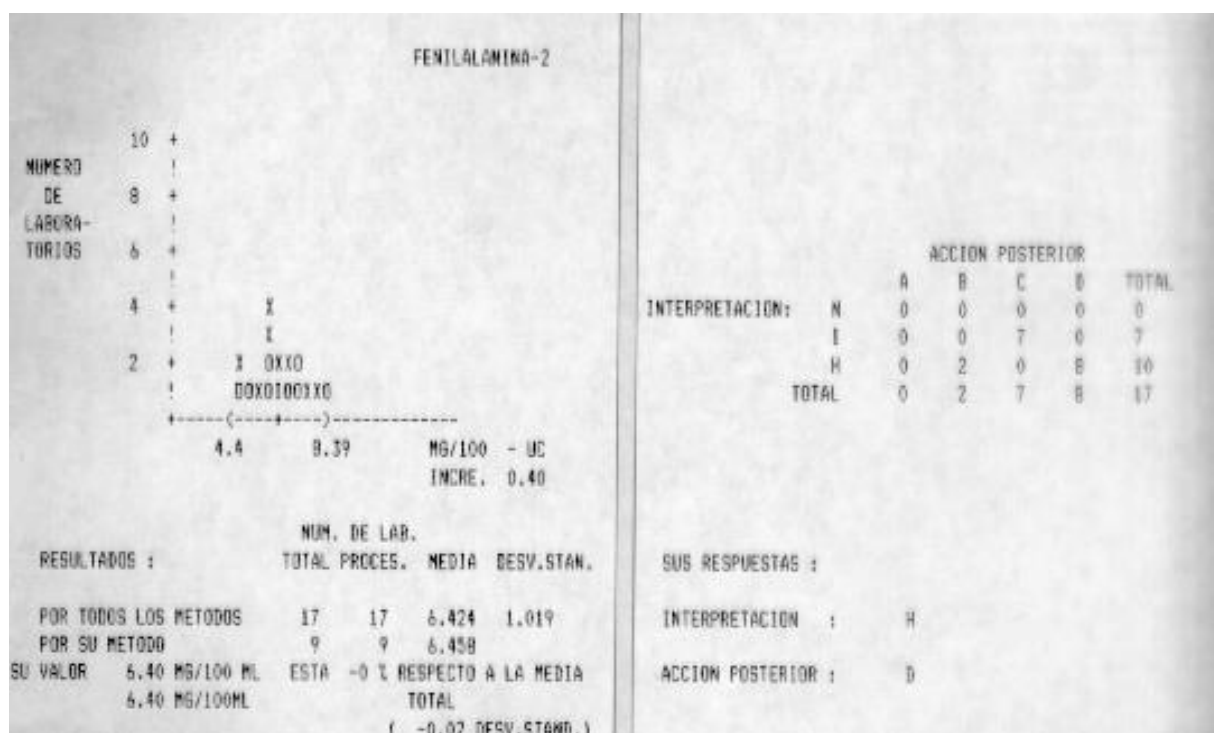
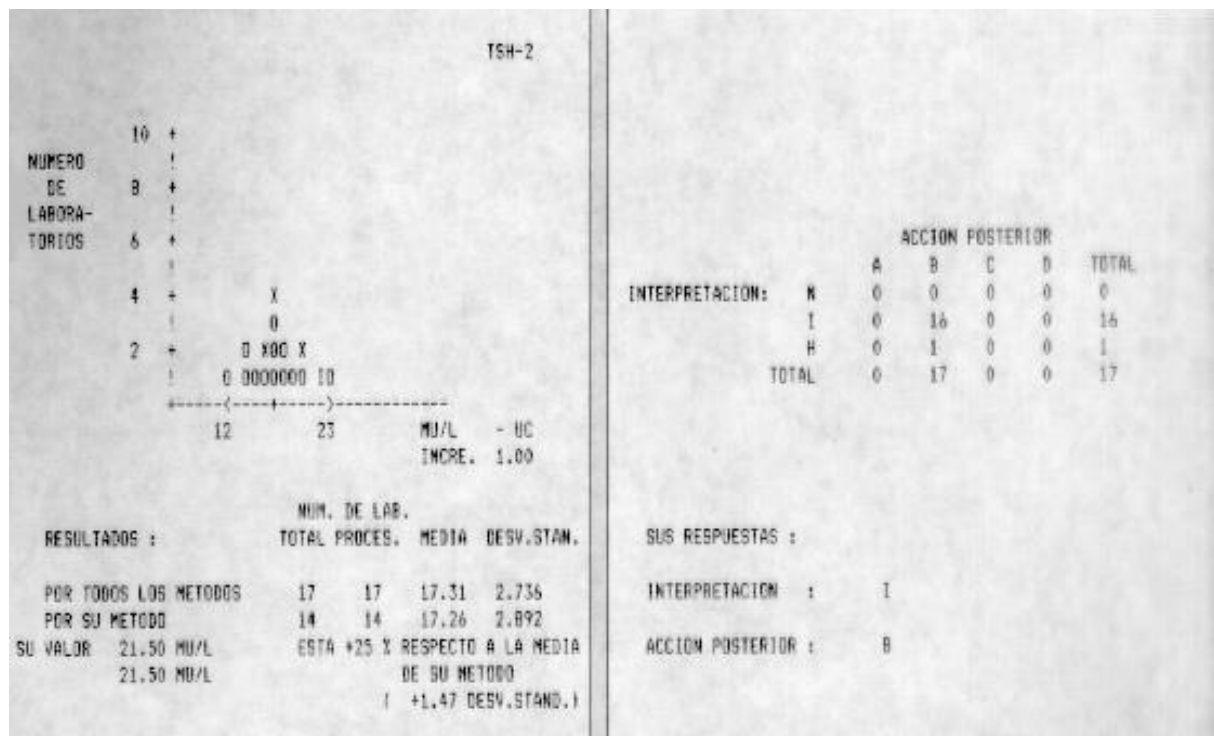
	Muestra Válida
MUESTRAS NO VÁLIDAS	
	Muestra Insuficiente ¹
	Muestra sobresaturada ²
	Muestra que no se secó bien antes del envío ³
	No se consiguió extraer la muestra ⁴

CAUSAS POR LAS QUE SE OBTIENEN ESPECÍMENES NO VÁLIDOS

- Tocar el papel de filtro con las manos antes o después de la obtención del espécimen
- Quitar el papel antes de que la sangre llenara por completo el círculo o antes de que traspasara hasta el otro lado del papel (figura 6)
- Aplicar la sangre con un tubo capilar (figura 7)
- Aplicar un exceso de sangre sobre el papel de filtro (figura 7)
- Aplicar sangre a ambos lados del papel (figura 7)
- Apretar o estrujar la zona que rodea el área de punción (figura 7)
- No dejar secar los especímenes correctamente, antes de enviarlos por correo (figura 8)
- Exponer el papel impregnado con sangre al calor directo
- No secar el alcohol antes de la punción.
- No obtener ni una gota de sangre (figura 9)

ANEXO VI. PROGRAMA DE EVALUACIÓN EXTERNA SEQC

SOCIEDAD ESPAÑOLA DE BIOQUÍMICA CLÍNICA Y PATOLOGÍA MOLECULAR



ANEXO VII. PROGRAMA DE EVALUACIÓN EXTERNA DE LA CALIDAD (AECNE)

**PROGRAMA DE EVALUACIÓN EXTERNA DE LA CALIDAD DE LOS
LABORATORIOS DE CRIBADO NEONATAL**

2007

INTERPRETACIÓN DEL INFORME DE RESULTADOS

Este documento se ha elaborado para ayudar a la interpretación de los informes correspondientes a cada una de las 12 distribuciones mensuales que se realizan

ÍNDICE

El contenido de cada informe es de una portada y 8 hojas conteniendo:

	Página
TSH Información enviada por el conjunto de laboratorios para cada analito	
R Resultados, Interpretación, Acción, Método de análisis, Punto de corte	1
Método, Calibrador, Punto de corte, Lote y fecha de recepción de resultados	2
Valores asignados de consenso y desviaciones estándar	3
Evaluación de rendimiento mediante puntuación-z (z-score)	3
Gráficos de distribución, densidad Kernel, puntuación-z e interpretación	4
Fenilalanina Información enviada por el conjunto de laboratorios para cada analito	
Resultados, Interpretación, Acción, Método de análisis, Punto de corte	5
Método, Calibrador, Punto de corte, Lote y fecha de recepción de resultados	6
Valores asignados de consenso y desviaciones estándar	7
Evaluación de rendimiento mediante puntuación-z (z-score)	7
Gráficos de distribución, densidad Kernel, puntuación-z e interpretación	8

MUESTRAS

Las muestras suministradas en cada uno de los ejercicios son elaboradas por el Prof. T. Torresani y corresponden a sangre desecada sobre papel absorbente Whatman 903 empleando patrones trazables de Tirotrópina-TSH (WHO 2nd IRP 80/558) y Fenilalanina-Phe (European Working Standard EWS).

RESULTADOS DE LOS PARTICIPANTES

Las páginas 1 y 5 reflejan los resultados enviados por el conjunto de laboratorios para cada analito. (TSH y Fenilalanina)

Así se incluye:

- Código secreto asignado a cada laboratorio
- Resultado
- Interpretación N=Normal, I=Intermedio, H= Alto
- Acción A= Ninguna, B=Posible, C=Evidente
- Método de análisis de acuerdo con las claves facilitadas

Códigos y Métodos para TSH

Código	Métodos TSH
200	Fluorescencia a tiempo retardado (Delfia)
201	Fluorescencia a tiempo retardado (AutoDelfia)
300	Enzimoinmunoensayo
400	Inmunoluminiscencia
500	Cromatografía líquida de alta resolución (HPLC)
999	Otros

Códigos y Métodos para Phe

Código	Métodos Phe
1100	Fluorimetría manual
1200	Fluorimetría Kit PerkinElmer
1300	Cromatografía en capa fina
1400	Enzimático
1500	Cromatografía líquida de alta resolución (HPLC)
1600	Espectrometría de masas en tandem (MS/MS)
1999	Otros

Las páginas 2 y 6 reflejan otra información útil enviadas por el conjunto de laboratorios para cada analito.

- Método
- Calibrador
- Punto de corte
- Lote
- Fecha de recepción de resultados

VALORES ASIGNADOS Y DESVIACIONES ESTÁNDAR

Las páginas 3 y 7 reflejan la evaluación de los resultados obtenidos para cada analito.

Hasta el año 2006 los valores asignados por consenso se obtenían mediante media aritmética y en la evaluación que realiza AECNE se empleará el cálculo por media robusta utilizando el Algoritmo H15 de acuerdo con las recomendaciones internacionales (1 y 2).

Al objeto de que los laboratorios puedan disponer de elementos de comparación se presentan los valores asignados de acuerdo con la Media empleada hasta diciembre de 2006 y la Media robusta empleada a partir de la evaluación de Enero de 2007.

Asimismo, hasta el año 2006 la evaluación de la precisión se realizaba de forma descriptiva a partir de los resultados obtenidos por los propios participantes. Esta sistemática de evaluación “flexible” hace

que, una vez excluidos los resultados aberrantes y siempre que la distribución sea normal, aproximadamente el 95% de los laboratorios obtenga resultados satisfactorios impidiendo disponer de información para la evaluación objetiva de los datos y la mejora de las prestaciones analíticas.

En la evaluación que realiza AECNE se indicará el cálculo de la desviación estándar obtenida a partir de los resultados de los participantes, tras el cálculo de la media robusta utilizando el Algoritmo H15 señalado anteriormente, y por lo tanto los laboratorios podrán conocer la dispersión de los resultados obtenida en este ejercicio.

Sin embargo, para que se pueda evaluar objetivamente se incluirán los datos de desviación diana acordes con los objetivos de calidad esperables en un programa de cribado neonatal para estos dos analitos.

En este caso se aplican valores de “precisión diana” objetivos. Es decir, se calcula la desviación estándar diana obtenida a partir de los resultados obtenidos por los laboratorios de cribado neonatal en los últimos años del Programa de Evaluación Externa de la SEQC.

Así esta precisión diana expresada como Coeficientes de variación (CV) sería:

Tirotropina-TSH 15%

Fenilalanina-Phe 20%

Asimismo, se establecen unos valores inferiores de desviación estándar mínima aplicable acordes con las concentraciones obtenidas

Tirotropina-TSH 0,9 UI/mL (cuando el nivel sea ≤ 6 UI/mL)

Fenilalanina-Phe 0,4 mg/dL (cuando el nivel sea ≤ 2 mg/dL)

INTERPRETACIÓN Y ACCIÓN

Las páginas 3 y 7 reflejan las interpretaciones y acciones establecidas por los laboratorios ante los resultados obtenidos para cada analito así como los porcentajes en que se aplican las mismas.

EVALUACIÓN DE RENDIMIENTO MEDIANTE PUNTUACIÓN-Z (Z-SCORE)

Las páginas 3 y 7 reflejan los valores del rendimiento calculado a partir de los resultados aportados por los laboratorios para cada analito.

El cálculo del rendimiento de un laboratorio que aporta un resultado x se evalúa mediante el parámetro puntuación-z (z-score) que se define de acuerdo con la ecuación

$$Z = (x - x_a) / \sigma_p$$

Donde x_a es el valor asignado por consenso (la media robusta de los resultados remitidos por los laboratorios) y σ_p es la desviación estándar diana (valor objetivo de precisión que, de acuerdo con la concentración y analito, se considera adecuada al propósito para el que se efectúa el análisis).

Al objeto de mantener la consistencia con las evaluaciones existentes hasta diciembre de 2006, en los informes se emplearán como denominadores tanto la desviación estándar obtenida a partir de los resultados de los participantes como la obtenida empleando la desviación estándar diana acorde con objetivos de calidad.

Así denominaremos:

Z Des. puntuación-z (z-score) descriptiva

Cuando σ_p es la desviación estándar obtenida a partir de los resultados de los participantes (SD descriptiva).

Z Obj. puntuación-z (z-score) objetiva

Cuando σ_p es la desviación estándar obtenida aplicando los objetivos de calidad en la precisión (SD Objetiva).

Para ayudar a comprender estas evaluaciones y la utilidad del empleo de requisitos establecidos “a priori” el laboratorio puede observar que cuando

$$SD \text{ descriptiva} < SD \text{ Objetiva}$$

significará que el conjunto de laboratorios ha obtenido una precisión mejor que la identificada como objetivo.

En este caso, siempre que la media aritmética y la media robusta no difieran significativamente, cada laboratorio obtendrá unos valores de $Z \text{ Des} > Z \text{ Obj.}$

Por el contrario, si $SD \text{ descriptiva} > SD \text{ Objetiva}$ indicará que no se han alcanzado (en conjunto) los valores de precisión esperables y por lo tanto cada laboratorio obtendrá unos valores de $Z \text{ Des} < Z \text{ Obj.}$

GRÁFICOS

Las páginas 4 y 8 reflejan diferentes gráficos que tratan de facilitar la interpretación de los resultados obtenidos para cada analito.

En cada hoja se presentan en 3 filas con 4 gráficos para cada concentración de analito (TSH y Phe).

El primer gráfico es una representación de las concentraciones que han sido obtenidas por cada laboratorio. En el eje de abscisas se ordenan los laboratorios por su número de identificación.

En el segundo gráfico se presenta un gráfico de estimación de densidades Kernel (3) que permite visualizar la distribución de los datos enviados y, en su caso, la presencia de distribuciones multimodales.

El tercer gráfico es el que más utilidad debe tener para el laboratorio pues representa los valores de puntuación-z (z-score) tanto objetiva como descriptiva ordenados de valores negativos a positivos.

El cuarto gráfico ayuda a visualizar la distribución de las interpretaciones que han establecido los laboratorios ante los resultados que han obtenido.

PAUTAS DE ACTUACIÓN ANTE RESULTADOS DE PUNTUACIÓN-Z (Z-SCORE)

Tradicionalmente se ha venido utilizando una clasificación de las puntuaciones-z (z-score) que según su valor absoluto $|z|$ fuera inferior a 2, estuviera entre 2 y 3 o superara el 3 se consideraban satisfactorias, dudosas o insatisfactorias.

Actualmente se trata de estimular la evaluación del laboratorio más allá de su resultado de puntuación-z (z-score) estudiando toda la información que se aporta en un ejercicio.

En cualquier caso, centrándose en el resultado de puntuación-z (z-score) lo primero que deberá comprobar es si $|z| < 2$

En este caso el resultado puede considerarse Satisfactorio.

Cuando el valor de puntuación-z (z-score) $|z| > 2$ considerándose que, estadísticamente en aproximadamente un 95% de casos, un laboratorio trabajando adecuadamente puede obtener valores de $|z|$ superiores a 2 lo primero que deberá comprobar los registros asociados a este análisis (control de calidad, calibradores, transcripción) por si detecta alguna causa no aleatoria que pueda explicar este resultado.

Debe tenerse en cuenta que es altamente improbable (3%) que el azar pueda explicar la obtención de valores de $|z| > 3$. Por tanto, ante resultados de $|z|$ que superen el valor de 3 es imprescindible la investigación de causas y consecuencias estableciendo las acciones correctoras pertinentes.

Referencias

1. Statistical methods for use in proficiency testing by interlaboratory comparison. ISO 13528: 2005.
2. The international harmonized protocol for the proficiency testing of analytical chemistry laboratories (IUPAC 2006) Pure Appl. Chem., Vol. 78, No. 1, pp. 145-196, 2006.
3. Representing data distributions with Kernel density estimates AMC technical brief. Royal Society of Chemistry No. 4. Jan 2001

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE CRIBADO NEONATAL (AECNE)

TABLA 1. INFORME MENSUAL CORRESPONDIENTE A Phe

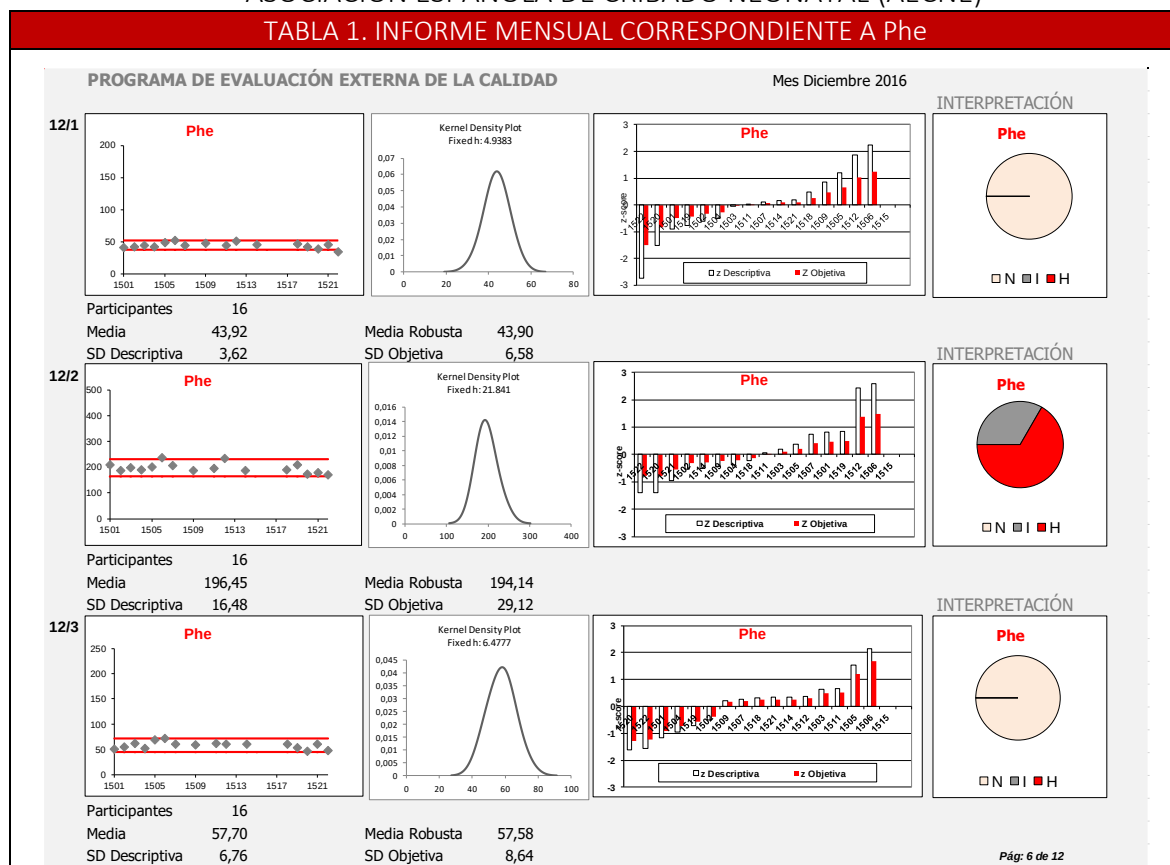
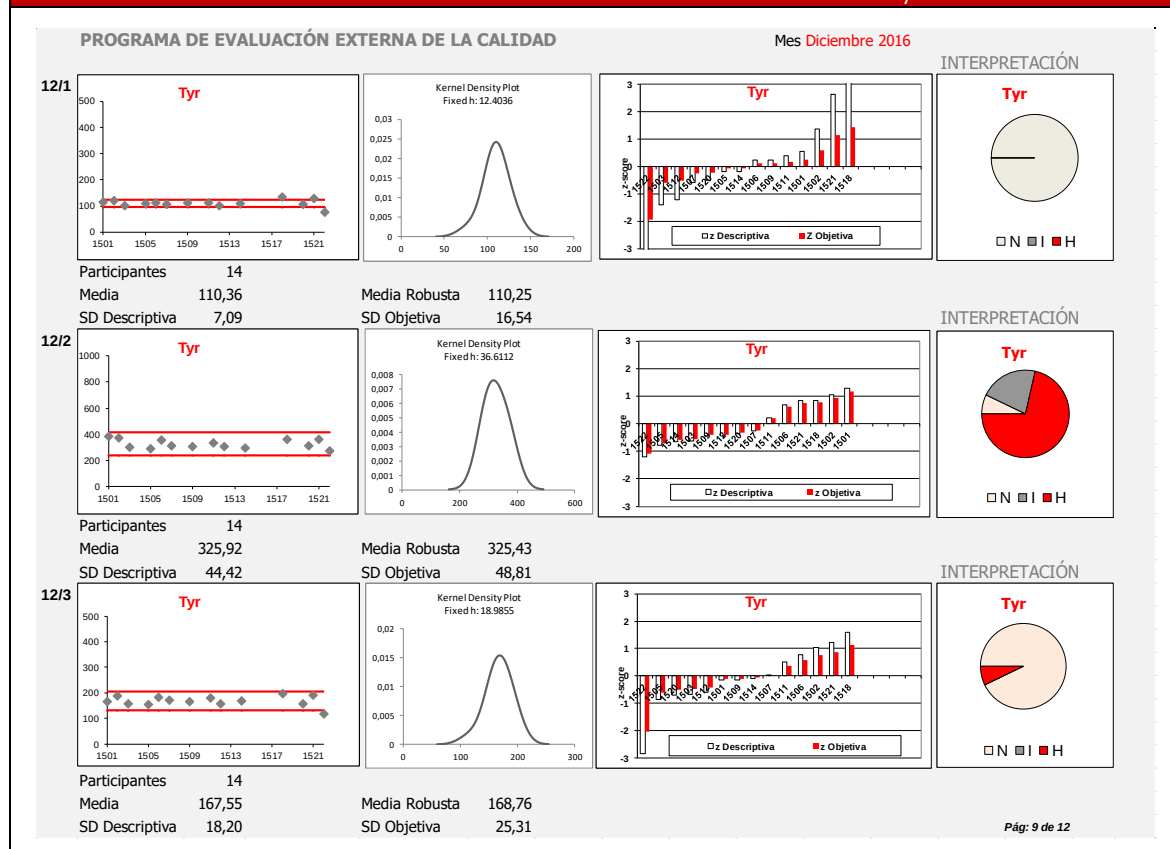


TABLA 2. INFORME MENSUAL CORRESPONDIENTE A Tyr



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE CRIBADO NEONATAL (AECNE)

TABLA 3. INFORME MENSUAL CORRESPONDIENTE A TSH

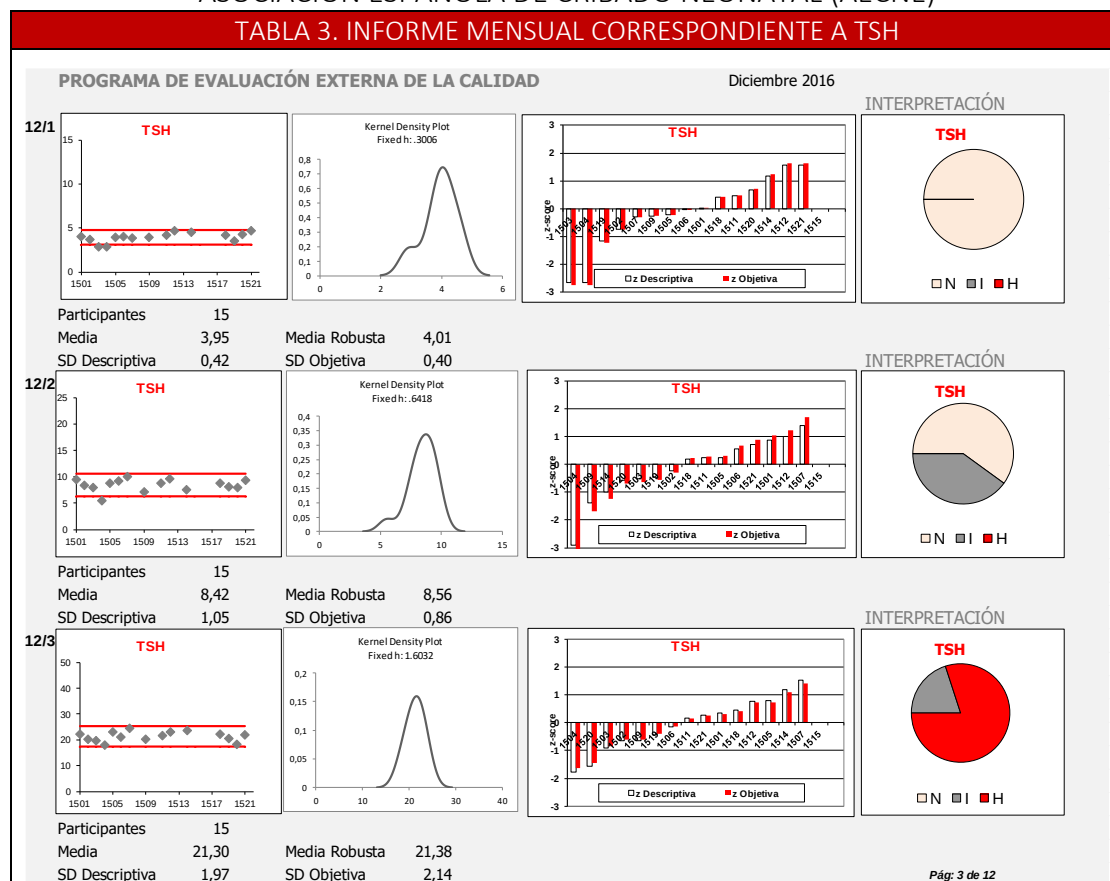
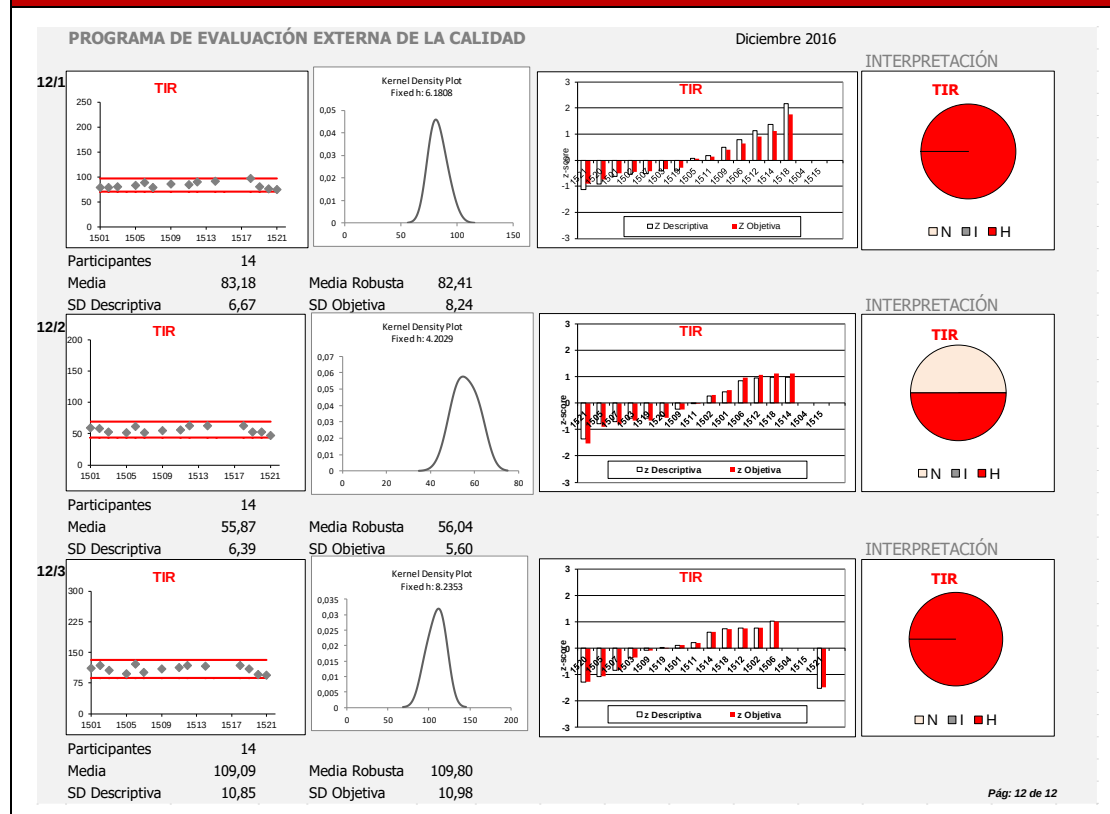


TABLA 4. INFORME MENSUAL CORRESPONDIENTE A TIR



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE CRIBADO NEONATAL (AECNE)

TABLA 5. INFORME MENSUAL CORRESPONDIENTE A C8

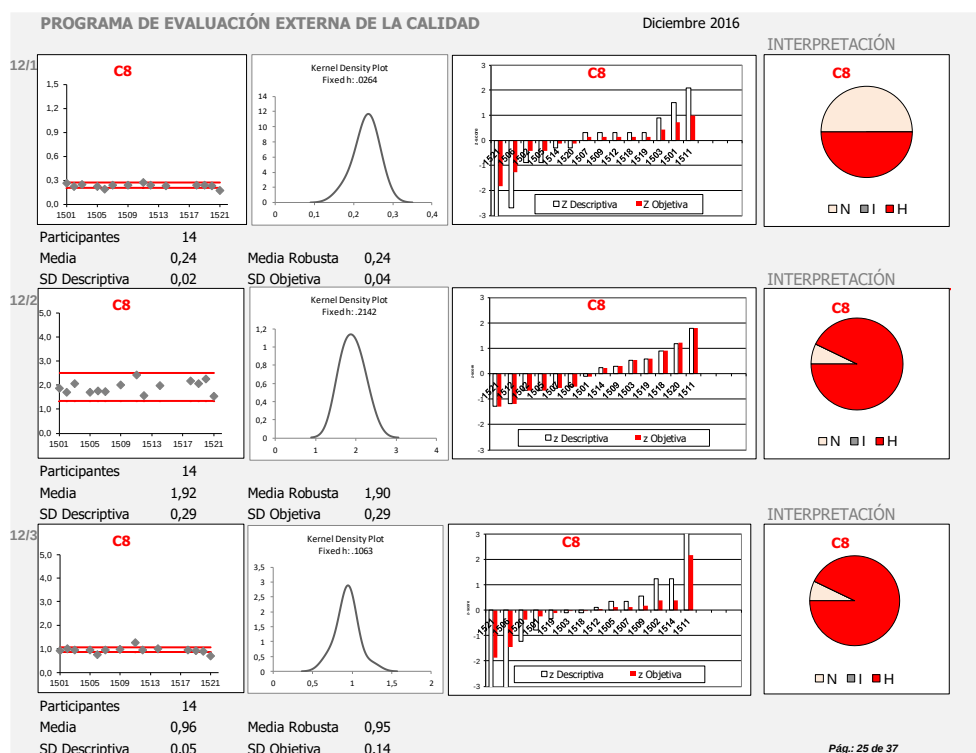
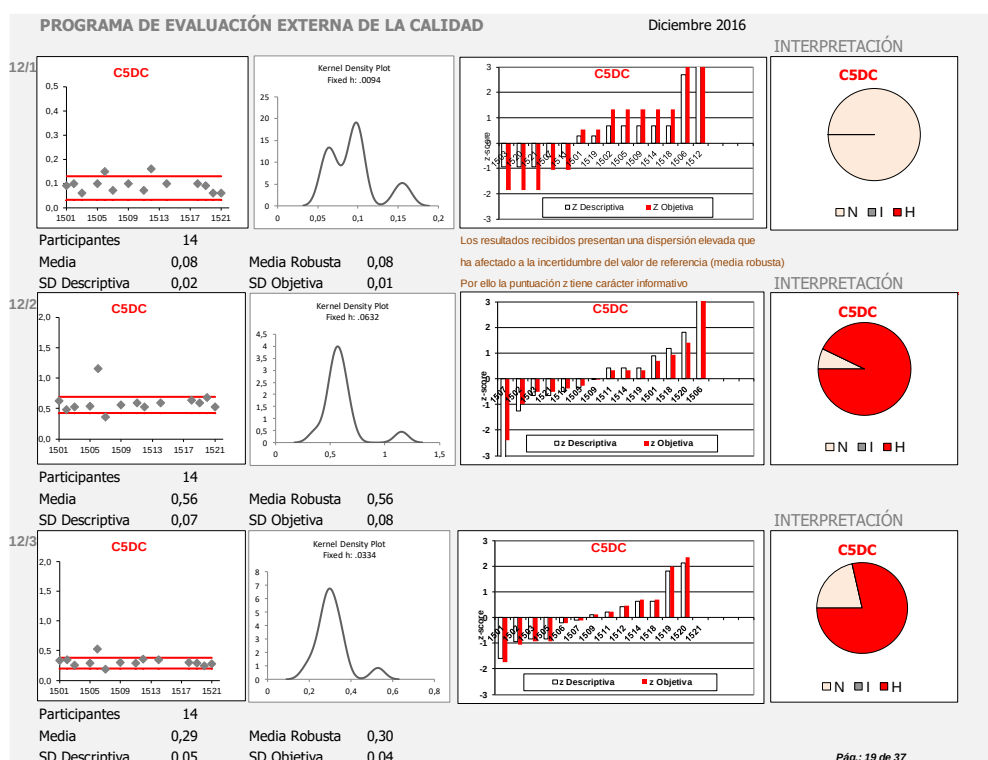


TABLA 6. INFORME MENSUAL CORRESPONDIENTE A LA EVALUACIÓN DE C5DC



ANEXO VIII. ENFERMEDADES INCLUIDAS EN LOS PROGRAMAS EN ESPAÑA



Enfermedades incluidas en los programas de Cribado Neonatal, por CC. AA.

						AMINOÁCIDOS					ÁCIDOS ORGÁNICOS								ÁCIDOS GRASOS						
CC. AA.	Centro <i>Cobertura Geográfica</i>	HC	PKU/HFA	HSC	FQ	AF	MSUD	Tyr-I	Hcy (CBS)	Cit	ASLD	IVA	GA-I	PA	MMA	3-MCCD	MADD	KTD	HMG-CoALD	CPT ID	CPT IID	CTD	MCADD	LCHADD	VLCADD
ANDALUCÍA	Málaga: <i>Andalucía Oriental</i>	X	X	-	X	-	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
	Sevilla: <i>Andalucía Occidental</i>	X	X	-	X	-	X	X	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
ARAGÓN	Zaragoza	X	X	X	X	X	X	X	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
ASTURIAS (PPDO DE)	Oviedo	X	X		X	X*	-						X										X	X	
BALEARES (ILLES)	Palma de Mallorca	X	X		X	X							X										X	X	
CANARIAS	La Laguna	X	X		X	X							X										X	X	
CANTABRIA	Santander	X	X		X	X							X										X	X	
CASTILLA Y LEÓN	Valladolid	X	X	X	X																				
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	X	X	X	X	X	X	X	X			X	X	X	X								X	X	X
CATALUÑA	Barcelona	X	X		X	X	X	X	X	X		X	X	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X
C. VALENCIANA	Valencia	X	X		X	X							X										X	X	
EXTREMADURA	Badajoz	X	X	X	X	X	X	X				X	X	X	X			X	X			X	X	X	X
GALICIA	Santiago	X	X		X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
MADRID	Madrid	X	X	X	X	X	X	X				X	X	X	X	X		X	X			X	X	X	X
MURCIA (REGIÓN DE)	Murcia	X	X	-	X	X	X	X	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
NAVARRA (C. FORAL DE)	Pamplona	X	X	-	X	X							X										X	X	
PAÍS VASCO	Bilbao	X	X	-	X	X	X	-	X	-	-	X	X	-	-	-	-	-	-	-	-	-	X	X	-
RIOJA (LA)	<i>Zaragoza</i>	X	X	X	X	X	X	X	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
CEUTA	Sevilla	X	X	-	X		X	X	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
MELILLA	Murcia	X	X	-	X	X	X	X	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X

Tabla cumplimentada por los laboratorios de cribado neonatal en 2016



Otras enfermedades incluidas en los programas de Cribado Neonatal, por CC. AA.

CC. AA.	Laboratorio de Cribado <i>Cobertura Geográfica</i>	BIOTINIDASA	GALACTOSEMIA	G6PD	ALCAPTONURIA	CISTATIONINEMIA	CISTINURIA	ACIDURIA ARGINOSUCCINICA	ARGINEMIA	HIDROXIPIROLINEMIA	HIPERPROLINEMIA	HISTIDINEMIA	HOMOCISTINURIA (CBS)	HIPERMETIONINEMIA	ACIDUR MEVALONICA	Def 2metil-butiril coa deshidrogenasa	SCADD	GA-II
ANDALUCÍA	Málaga: <i>Andalucía Oriental</i>	-	-	-	-	-	-	X	X	-	-	-	X	X	-	X	X	X
	Sevilla: <i>Andalucía Occidental</i>	-	-	-	-	-	-	X	X	-	-	-	X	X	-	X	X	X
ARAGÓN	Zaragoza	-	-	-	-	-	-	-	X	-	-	-	X	X	-	X	X	X
ASTURIAS (PPDO DE)	Oviedo	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
BALEARES (ILLES)	Palma de Mallorca	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
CANARIAS	La Laguna	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
CANTABRIA	Santander	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
CASTILLA Y LEÓN	Valladolid	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	X	-
CATALUÑA	Barcelona	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	X	-	-	-	-	-
C. VALENCIANA	Valencia	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
EXTREMADURA	Badajoz	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
GALICIA	Santiago	X	X	-	-	-	X	X	X	X	X	X	X	X	-	-	X	-
MADRID	Madrid	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
MURCIA (REGIÓN DE)	Murcia	X	-	-	-	X	X	X	X	X	X	X	X	X	-	X	X	X
NAVARRA (C. FORAL DE)	Pamplona	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
PAÍS VASCO	Bilbao	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
RIOJA (LA)	Zaragoza	-	-	-	-	-	-	-	X	-	-	-	X	X	-	X	X	X
CEUTA	Sevilla	-	-	-	-	-	-	X	X	-	-	-	X	X	-	X	X	X
MELILLA	Murcia	X	-	-	-	X	X	X	X	X	X	X	X	X	-	X	X	X

Tabla cumplimentada por los laboratorios de cribado neonatal en 2016

ANEXO IX.
FENILCETONURIA (PKU) E HIPERFENILALANINEMIA (HFA)

ANEXO IX. FENILCETONURIA (PKU) e HIPERFENILALANINEMIA (HFA)
RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA PKU POR CC. AA. EN EL PERIODO 1988-2016

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA PKU e HFA



TABLA 1. cont- RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA PKU e HFA

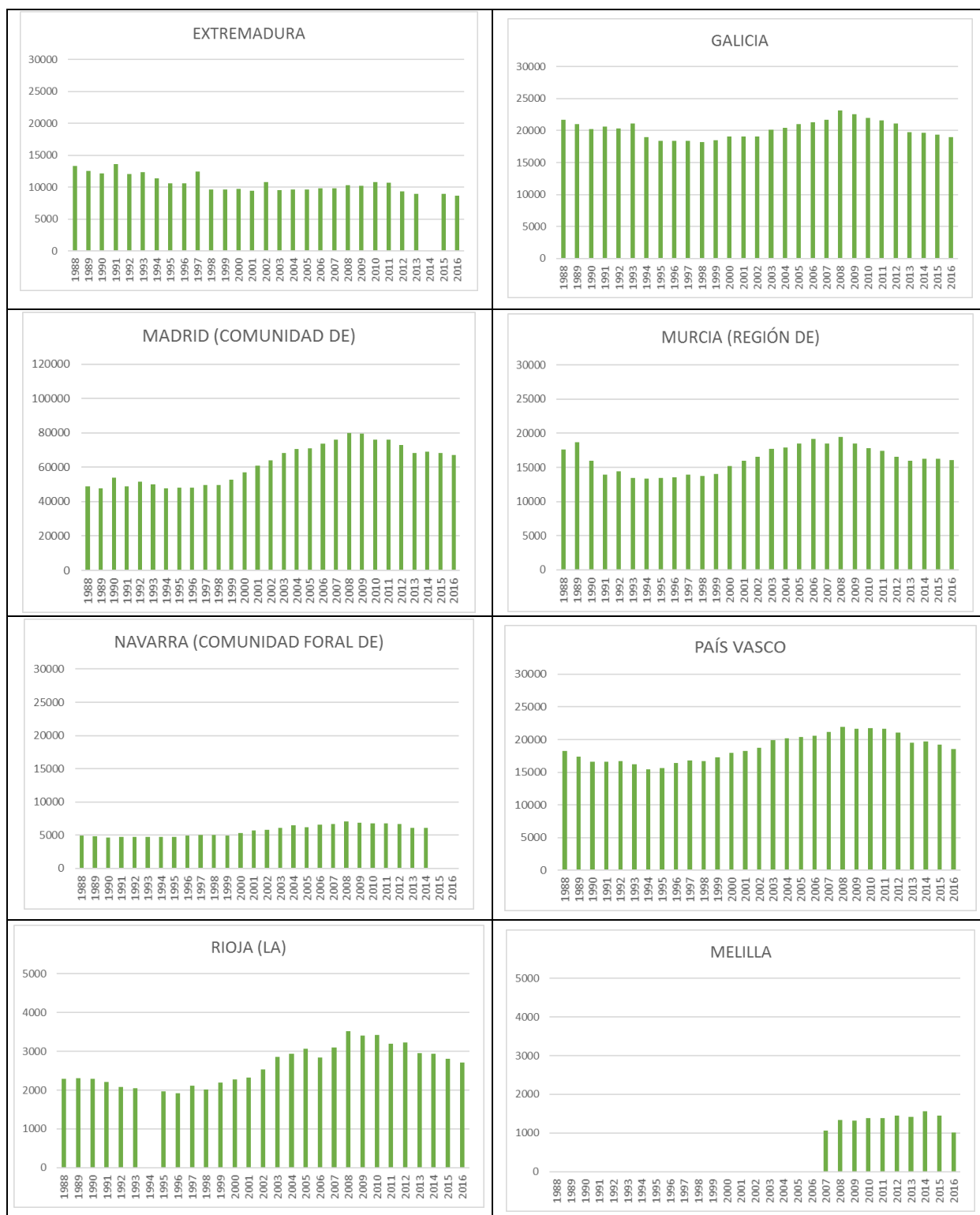


TABLA 2. COBERTURA PKU 1988-2003

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	1988			1989			1990			1991			1992			1993			1994			1995		
ANDALUCÍA	92040	84571	91,89%	89562	85695	95,68%	89218	87106	97,63%	88319	88058	99,70%	88012	88031	100,02%	86330	86286	99,95%	81550	81109	99,46%	79422	78129	98,37%
ARAGÓN	10708	10353	96,68%	10314	10855	105,25%	9790	10502	107,27%	9796	12435	126,94%	10050	10517	104,65%	9545	10261	107,50%	9620	11310	117,57%	9317	11889	127,61%
ASTURIAS	8553	7101	83,02%	7964	6944	87,19%	7775	6708	86,28%	7728	7483	96,83%	7494	7516	100,29%	6978	6936	99,40%	6653	6801	102,22%	6588	6393	97,04%
BALEARES	8732	6362	72,86%	8869	8120	91,55%	8826	7951	90,09%	8622	8262	95,82%	8491	8104	95,44%	7891	8104	102,70%	7683	7874	102,49%	7718	7530	97,56%
CANARIAS	19983	19416	97,16%	19312	19185	99,34%	18691	18596	99,49%	18230	17555	96,30%	18325	18052	98,51%	17612	19332	109,77%	17072	18504	108,39%	16921	16098	95,14%
CANTABRIA	4980	23053	462,91%	4611	23271	504,68%	4576	9561	208,94%	4341	4521	104,15%	4311	4493	104,22%	4117	4194	101,87%	3807	3918	102,92%	3734	3819	102,28%
CASTILLA Y LEÓN	22810	1465	6,42%	22206	850	3,83%	21324	14856	69,67%	20603	19146	92,93%	20003	18922	94,60%	19403	18224	93,92%	18426	17379	94,32%	18002	16965	94,24%
CASTILLA LA MANCHA	19518	13334	68,32%	19581	12652	64,61%	19127	16847	88,08%	18733	18138	96,82%	18823	18310	97,27%	18096	17357	95,92%	17710	16808	94,91%	17317	16557	95,61%
CATALUÑA	58142	53711	92,38%	57179	54609	95,51%	56802	55571	97,83%	56540	55579	98,30%	57615	58619	101,74%	56015	57064	101,87%	54661	55201	100,99%	54221	54202	99,96%
C.VALENCIANA	41329	35854	86,75%	40205	38656	96,15%	40294	39146	97,15%	39717	38406	96,70%	39744	39244	98,74%	38721	32860	84,86%	37090	36704	98,96%	36746	36356	98,94%
EXTREMADURA	13759	13351	97,03%	13173	12591	95,58%	12614	12116	96,05%	12508	13640	109,05%	12342	12043	97,58%	11786	11142	94,54%	11288	11345	100,50%	10844	10580	97,57%
GALICIA	24558	21676	88,26%	23592	21031	89,14%	22501	20286	90,16%	21927	20650	94,18%	21633	20354	94,09%	21284	21148	99,36%	19683	19014	96,60%	18799	18365	97,69%
MADRID	51607	48781	94,52%	51041	47908	93,86%	50065	47013	93,90%	49430	48972	99,07%	50769	51591	101,62%	49626	49938	100,63%	47692	47779	100,18%	47116	47929	101,73%
MURCIA	13979	17581	125,77%	13992	18664	133,39%	13869	15938	114,92%	13790	13929	101,01%	13770	14455	104,97%	13350	13427	100,58%	12494	13396	107,22%	12570	13443	106,95%
NAVARRA	4935	4920	99,70%	4860	4819	99,16%	4816	4651	96,57%	4789	4763	99,46%	4549	4698	103,28%	4688	4712	100,51%	4650	4712	101,33%	4627	4719	101,99%
PAÍS VASCO	18159	18212	100,29%	17119	17372	101,48%	16456	16628	101,05%	16292	16588	101,82%	16341	16689	102,13%	15878	16174	101,86%	15267	15477	101,38%	15345	15600	101,66%
RIOJA (LA)	2466			2388			2320			2224		0,00%	2165	2080	96,07%	2146	2049	95,48%	2172	-		2059		
CEUTA	1135			1059			994			1053		0,00%	1083			1128			1008			1055		
MELILLA	1044			997			1015			1010		0,00%	1150			1124			1051			1066		
TOTAL	418437	379741	90,75%	408024	383222	93,92%	401073	383476	95,61%	395652	388125	98,10%	396670	393718	99,26%	385718	379208	98,31%	369577	367331	99,39%	363467	358574	98,65%

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	1996			1997			1998			1999			2000			2001			2002			2003		
ANDALUCÍA	77278	77742	100,60%	78196	78888	100,88%	76632	77536	101,18%	78768	79763	101,26%	80579	81536	101,19%	81108	82172	101,31%	81865	83056	101,45%	86120	87399	101,49%
ARAGÓN	9260	9876	106,65%	9387	9437	100,53%	9149	9139	99,89%	9568	9465	98,92%	9921	9854	99,32%	10347	10287	99,42%	10363	10296	99,35%	11000	11022	100,20%
ASTURIAS	6530	6374	97,61%	6516	6392	98,10%	6344	6251	98,53%	6547	6500	99,28%	6731	6715	99,76%	6849	6796	99,23%	6729	6809	101,19%	7107	7182	101,06%
BALEARES	7794	7601	97,52%	8176	8077	98,79%	8309	8092	97,39%	8848	8662	97,90%	9502	9423	99,17%	9858	9458	95,94%	10420	10426	100,06%	10654	10258	96,28%
CANARIAS	17055	24832	145,60%	17345	25783	148,65%	17392	17553	100,93%	18790	18843	100,28%	18981	19369	102,04%	19262	19792	102,75%	19461	19564	100,53%	19266	20019	103,91%
CANTABRIA	3859	3865	100,16%	3899	3867	99,18%	3835	3796	98,98%	4021	3931	97,76%	4341	4205	96,87%	4280	4143	96,80%	4560	4390	96,27%	4873	4607	94,54%
CASTILLA Y LEÓN	17767	16821	94,68%	18091	17673	97,69%	17145	16772	97,82%	17328	17128	98,85%	17874	17698	99,02%	17579	17377	98,85%	18100	17844	98,59%	18607	18395	98,86%
CASTILLA LA MANCHA	16746	16017	95,65%	16773	15895	94,77%	16304	15378	94,32%	16756	15787	94,22%	16723	15807	94,52%	16796	15652	93,19%	17117	15927	93,05%	18051	16775	92,93%
CATALUÑA	54858	55295	100,80%	56907	58728	103,20%	56831	57377	100,96%	59616	60018	100,67%	63807	65449	102,57%	65081	65280	100,31%	68546	69031	100,71%	73214	73934	100,98%
C.VALENCIANA	36605	35080	95,83%	36824	37682	102,33%	36926	36884	99,89%	38794	38961	100,43%	40775	40963	100,46%	42290	42623	100,79%	44193	43420	98,25%	47322	47184	99,71%
EXTREMADURA	10561	10648	100,82%	10333	12420	120,20%	10070	9598	95,31%	10070	9675	96,08%	10133	9750	96,22%	9903	9480	95,73%	9778	10840	110,86%	9962	9553	95,89%
GALICIA	18597	18376	98,81%	18683	18353	98,23%	18538	18238	98,38%	18784	18489	98,43%	19418	19067	98,19%	19361	19037	98,33%	19327	19070	98,67%	20423	20150	98,66%
MADRID	47493	47938	100,94%	48722	49686	101,98%	48863	49755	101,83%	51981	52882	101,73%	56623	57198	101,02%	59724	60756	101,73%	63156	64151	101,58%	67046	68202	101,72%
MURCIA	12649	13505	106,77%	12979	13957	107,54%	12790	13786	107,79%	13099	14038	107,17%	14195	15189	107,00%	14990	16013	106,82%	15489	16590	107,11%	16444	17745	107,91%
NAVARRA	4830	4899	101,43%	4967	5001	100,68%	4952	5035	101,68%	5122	4912	95,90%	5262	5273	100,21%	5710	5695	99,74%	5802	5834	100,55%	6180	6089	98,53%
PAÍS VASCO	15985	16452	102,92%	16326	16754	102,62%	16113	16656	103,37%	16791	17236	102,65%	17316	17920	103,49%	17649	18230	103,29%	18134	18757	103,44%	19270	19936	103,46%
RIOJA (LA)	2100	1921	91,48%	2174	2106	96,87%	2204	2130	96,64%	2275	2189	96,22%	2346	2270	96,76%	2412	2322	96,27%	2576	2532	98,29%	2870	2854	99,44%
CEUTA	963			1029			981			1020			996			981			1023			1015		
MELILLA	1017			1034			1049			1036			1103			1133			1049			1107		
TOTAL	361947	367242	101,46%	368361	380699	103,35%	364427	363976	99,88%	379214	378479	99,81%	396626	397686	100,27%	405313	405113	99,95%	417688	418537	100,20%	440531	441304	100,18%

TABLA 3. COBERTURA PKU 2004-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2004			2005			2006			2007			2008			2009			2010			2011		
ANDALUCÍA	89022	87139	97,88%	91807	90464	98,54%	95304	95591	100,30%	78768	79763	101,26%	80579	81536	101,19%	81108	82172	101,31%	81865	83056	101,45%	89552	92740	103,56%
ARAGÓN	11458	11374	99,27%	11628	11612	99,86%	12280	11978	97,54%	9568	9465	98,92%	9921	9854	99,32%	10347	10287	99,42%	10363	10296	99,35%	12610	12767	101,25%
ASTURIAS	7218	7223	100,07%	7482	7524	100,56%	7596	7620	100,32%	6547	6500	99,28%	6731	6715	99,76%	6849	6796	99,23%	6729	6809	101,19%	7782	7882	101,29%
BALEARES	10792	10378	96,16%	10925	9677	88,58%	11675	11547	98,90%	8848	8662	97,90%	9502	9423	99,17%	9858	9458	95,94%	10420	10426	100,06%	11265	11204	99,46%
CANARIAS	19207	20162	104,97%	20127	20508	101,89%	20668	20894	101,09%	18790	18843	100,28%	18981	19369	102,04%	19262	19792	102,75%	19461	19564	100,53%	17423	17832	102,35%
CANTABRIA	5060	4777	94,41%	5267	5013	95,18%	5229	5020	96,00%	4021	3931	97,76%	4341	4205	96,87%	4280	4143	96,80%	4560	4390	96,27%	5344	5238	98,02%
CASTILLA Y LEÓN	18900	18715	99,02%	19425	19049	98,06%	19775	19445	98,33%	17328	17128	98,85%	17874	17698	99,02%	17579	17377	98,85%	18100	17844	98,59%	19862	19584	98,60%
CASTILLA-LA MANCHA	18507	17293	93,44%	19007	17850	93,91%	20389	18893	92,66%	16756	15787	94,22%	16723	15807	94,52%	16796	15652	93,19%	17117	15927	93,05%	21364	19277	90,23%
CATALUÑA	76968	77135	100,22%	79766	83440	104,61%	82300	82438	100,17%	59616	60018	100,67%	63807	65449	102,57%	65081	65280	100,31%	68546	69031	100,71%	81247	82344	101,35%
C.VALENCIANA	48954	48269	98,60%	50628	51885	102,48%	52756	52984	100,43%	38794	38961	100,43%	40775	40963	100,46%	42290	42623	100,79%	44193	43420	98,25%	49446	49471	100,05%
EXTREMADURA	9899	9650	97,48%	9993	9612	96,19%	10118	9806	96,92%	10070	9675	96,08%	10133	9750	96,22%	9903	9480	95,73%	9778	10840	110,86%	9938	10705	107,72%
GALICIA	20621	20420	99,03%	21097	20982	99,45%	21392	21270	99,43%	18784	18489	98,43%	19418	19067	98,19%	19361	19037	98,33%	19327	19070	98,67%	21594	21588	99,97%
MADRID	69027	70604	102,28%	69367	71114	102,52%	71912	73547	102,27%	51981	52882	101,73%	56623	57198	101,02%	59724	60756	101,73%	63156	64151	101,58%	72023	75876	105,35%
MURCIA	16677	17928	107,50%	17330	18473	106,60%	18091	19176	106,00%	13099	14038	107,17%	14195	15189	107,00%	14990	16013	106,82%	15489	16590	107,11%	17408	17390	99,90%
NAVARRA	6293	6524	103,67%	6149	6230	101,32%	6551	6588	100,56%	5122	4912	95,90%	5262	5273	100,21%	5710	5695	99,74%	5802	5834	100,55%	6747	6781	100,50%
PAÍS VASCO	19574	20157	102,98%	19698	20351	103,32%	20026	20601	102,87%	16791	17236	102,65%	17316	17920	103,49%	17649	18230	103,29%	18134	18757	103,44%	21155	21638	102,28%
RIOJA (LA)	2939	2934	99,83%	3038	3062	100,79%	3070	2845	92,67%	2275	2189	96,22%	2346	2270	96,76%	2412	2322	96,27%	2576	2532	98,29%	3172	3196	100,76%
CEUTA	1061			1065			1409		0,00%	1020			996			981			1023			1166		
MELILLA	995			1012			1366		0,00%	1036			1103			1133			1049			1455	1379	94,78%
TOTAL	453172	450682	99,45%	464811	466846	100,44%	481907	480243	99,65%	379214	378479	99,81%	396626	397686	100,27%	405313	405113	99,95%	417688	418537	100,20%	470553	476892	101,35%

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	86375	88608	102,59%	81470	83274	102,21%	82195	84163	102,39%	80633	82042	101,75%	79263	79409	100,18%
ARAGÓN	11980	12073	100,78%	11662	11749	100,75%	11602	11613	100,09%	11352	11298	99,52%	10929	10932	100,03%
ASTURIAS	7622	7594	99,63%	6671	6657	99,79%	6600*	NC		6455*	NC		6347	6436	101,40%
BALEARES	11002	10964	99,65%	10532	10480	99,51%	10673	10615	99,46%	10597	10532	99,39%	10616	10513	99,03%
CANARIAS	17201	17892	104,02%	15859	15941	100,52%	16398	16496	100,60%	16146	16921	104,80%	16159	16178	100,12%
CANTABRIA	5064	4931	97,37%	4831	4674	96,75%	4565	4470	97,92%	4375	4285	97,94%	4244	4217	99,36%
CASTILLA Y LEÓN	19046	18854	98,99%	17827	17522	98,29%	17886	17523	97,97%	17389	17146	98,60%	16675	16348	98,04%
CASTILLA-LA MANCHA	20382	18071	88,66%	19068	16766	87,93%	18392	15924	86,58%	18214	15680	86,09%	17792	15335	86,19%
CATALUÑA	77438	78034	100,77%	71591	72794	101,68%	71589	71887	100,42%	70450	71136	100,97%	68908	69361	100,66%
C.VALENCIANA	47574	46606	97,97%	44185	44363	100,40%	44343	44817	101,07%	43450	43495	100,10%	41997	42193	100,47%
EXTREMADURA	9423	9388	99,63%	8880	9005	101,41%	9167*	NC		8895	8933	100,43%	8783	8696	99,01%
GALICIA	21089	21071	99,91%	19727	19713	99,93%	19630	19613	99,91%	19427	19383	99,77%	19062	19023	99,80%
MADRID	69374	73028	105,27%	65343	68124	104,26%	65505	68879	105,15%	64879	68380	105,40%	63112	67073	106,28%
MURCIA	16682	16594	99,47%	16105	15946	99,01%	16308	16240	99,58%	15976	16257	101,76%	15528	16075	103,52%
NAVARRA	6731	6674	99,15%	6075	6136	101,00%	6183	6136	99,24%	6007*	NC		5894*	NC	
PAÍS VASCO	20533	21044	102,49%	19116	19489	101,95%	19379	19749	101,91%	18849	19210	101,92%	18247	18563	101,73%
RIOJA (LA)	3188	3231	101,35%	2903	2952	101,69%	2834	2935	103,56%	2732	2809		2662	2715	101,99%
CEUTA	1128			1086			1202		0,00%	1096			1060	1123	105,94%
MELILLA	1516	1445	95,32%	1509	1410	93,44%	1625	1562	96,12%	1510	1456	96,42%	1456	1005	69,02%
TOTAL	453348	456102	100,61%	424440	426995	100,60%	410309	412622	100,56%	405970	408963	100,74%	402840	405195	100,58%

ANEXO IX. FENILCETONURIA (PKU) e HIPERFENILALANINEMIA (HFA)
¿CUÁNDO SE OBTIENE LA MUESTRA DE SANGRE DEL TALÓN?

TABLA 4. EDAD MEDIA (DDV) A LA TOMA DE MUESTRA. INTERVALO ENTRE FECHA NACIMIENTO Y FECHA DE LA TOMA DE MUESTRA (FN-FM)
POR CC. AA.: 1996-2016

		1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
CCAA	Laboratorio	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	P50	P50	P50	P50
ANDALUCÍA	Málaga	7,0	NC	6,9	6,7	6,7	6,9	7,3	6,2	6,0	6,0	5,8	5,0	5,0	5,0	7,0	4,0	3,0	3,0	3,0	3,0	3,0
	Granada	NC	7,7	7,7	7,5	7,2	7,4	7,2	7,8	7,2	7,7	6,7	2,0	CERRADO								
	Sevilla HVM	NC	5,5	7,3	6,2	6,0	6,5	7,3	NC	NC	NC	NC	NC	7,0	CERRADO							
	Sevilla HVR	7,7	8,5	9,5	6,3	7,0	7,5	8,5	7,2	6,6	7,0	6,8	7,0	7,0	7,0	7,0	5,0	4,0	4,0	3,0	3,0	3,0
ARAGÓN	Zaragoza HMS	NC	4,0	NC	3,0	NC	3,5	3,0	NC	NC	NC	NC	NC	3,0	3,0	NC	2,4	3,0	5,0	2,0	2,0	2,0
	Zaragoza HCU	3,3	3,1	3,2	3,2	3,2	3,2	3,1	3,2	2,9	2,6	2,8	2,6	2,2	3,0	NC	CERRADO					
ASTURIAS	Oviedo	6,9	6,6	6,5	6,6	6,7	6,6	6,5	6,5	6,6	6,5	6,7	6,7	6,7	6,9	6,7	6,8	6,8	7,0	NC	NC	2,0
BALEARES	Barcelona / Palma	6,4	6,2	5,5	5,5	5,4	4,9	4,3	4,1	4,2	2,7	4,6	4,0	2,9	5,2	5,0	2,8	2,2	2,0	2,0	2,2	2,1
CANARIAS	La Laguna	5,4	3,9	4,1	4,2	4,3	4,3	5,0	5,6	5,6	5,6	5,5	5,3	5,1	5,2	5,2	5,0	5,4	4,0	4,0	3,0	1,0
CANTABRIA	Santander	10,0	10,0	10,0	10,0	10,0	10,0	8,5	9,5	7,5	7,2	7,0	6,1	7,0	6,3	5,7	5,9	6,0	5,0	5,0	5,0	2,0
CASTILLA y LEÓN	Valladolid	7,2	9,0	6,3	5,4	4,0	4,0	5,5	4,0	4,0	4,0	4,0	4,0	7,0	4,9	5,0	5,0	5,2	2,0	2,4	2,4	2,0
CASTILLA LA MANCHA	Talavera	5,0	NC	6,2	6,2	6,2	5,7	5,7	5,0	5,0	5,0	5,0	6,4	6,1	6,1	6,0	6,0	5,8	5,0	5,0	2,0	2,0
CATALUÑA	Barcelona	5,1	4,5	3,6	3,5	3,3	3,2	3,2	3,1	2,9	2,9	2,9	2,8	2,7	2,8	2,8	2,7	2,7	2,2	2,2	2,1	2,4
C.VALENCIANA	Alicante	NC	3,2	3,2	4,0	4,1	4,1	NC	6,1	5,9	5,9	6,0		5,7	5,5	5,8	6,1	5,5	5,0	5,0	CERRADO	
	Valencia	4,6	4,8	4,5	5,1	5,1	5,0	NC	6,0	6,0	5,9	6,0	6,7	6,8	6,7	6,7	6,5	5,8	5,0	2,0	2,0	2,0
EXTREMADURA	Badajoz	NC	6,0	6,4	5,9	8,5	7,8	5,6	6,9	7,0	7,0	7,3	5,7	6,8	6,5	5,6	5,4	5,1	6,0	NC	2,0	2,0
GALICIA	Santiago	7,0	7,0	6,0	6,0	6,0	6,0	6,0	4,5	4,8	4,7	4,2	4,0	3,9	3,8	3,7	3,7	3,6	3,0	3,4	3,3	3,0
MADRID	Madrid	8,3	8,7	8,5	8,6	8,6	8,7	8,3	8,3	8,3	8,2	8,2	8,1	7,8	8,1	8,0	7,9	2,2	2,0	2,1	2,1	2,0
MURCIA	Murcia	7,0	6,7	6,7	6,3	6,7	6,0	5,0	5,0	5,0	6,0	5,0	3,0	3,0	3,0	3,0	4,3	4,4	3,0	3,0	2,0	2,0
NAVARRA	Pamplona	4,0	NC	4,0	3,0	3,0	NC	3,5	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	1,1	NC	NC
PAIS VASCO	Bilbao	4,0	3,0	3,0	3,0	3,0	3,0	3,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS	3,6	3,4	3,2	3,1	3,1	3,0	2,9	3,1	3,0	2,9	2,3	2,2	2,3	2,4	NC	2,6	3,0	2,0	2,0	2,0	2,0
CEUTA	Sevilla HVR																					4,0
MELILLA	Murcia												4,0	3,0	4,0	4,0				4,0		4,0

DONDE: DDV= DÍAS DE VIDA; FN= FECHA DE NACIMIENTO; FM= FECHA A LA TOMA DE MUESTRA; NC= NO CONTESTA

¿CUANTO TIEMPO TARDA EL TRANSPORTE DE LAS MUESTRA EN LLEGAR AL LABORATORIO (FM-FEL)?

TABLA 5. TIEMPO TRANSCURRIDO (EXPRESADO EN DÍAS) DESDE LA TOMA DE MUESTRA HASTA SU ENTRADA EN LABORATORIO (FM-FEL),
POR CC. AA.: 1996-2016

		1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
CCAA	Laboratorio	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	P50	P50	P50	P50
ANDALUCIA	Málaga	7,0	NC	6,9	6,7	6,7	6,9	7,3	6,2	6,0	6,0	5,8	5,0	5,0	5,0	7,0	4,0	3,0	3,0	3,0	3,0	3,0
	Granada	NC	7,7	7,7	7,5	7,2	7,4	7,2	7,8	7,2	7,7	6,7	2,0	CERRADO								
	Sevilla HVM	NC	5,5	7,3	6,2	6,0	6,5	7,3	NC	NC	NC	NC	NC	7,0	CERRADO							
	Sevilla HVR	7,7	8,5	9,5	6,3	7,0	7,5	8,5	7,2	6,6	7,0	6,8	7,0	7,0	7,0	7,0	5,0	4,0	4,0	3,0	3,0	3,0
ARAGÓN	Zaragoza HMS	NC	4,0	NC	3,0	NC	3,5	3,0	NC	NC	NC	NC	NC	3,0	3,0	NC	2,4	3,0	5,0	2,0	2,0	2,0
	Zaragoza HCU	3,3	3,1	3,2	3,2	3,2	3,2	3,1	3,2	2,9	2,6	2,8	2,6	2,2	3,0	NC	CERRADO					
ASTURIAS	Oviedo	6,9	6,6	6,5	6,6	6,7	6,6	6,5	6,5	6,6	6,5	6,7	6,7	6,7	6,9	6,7	6,8	6,8	7,0	NC	NC	2,0
BALEARES	Barcelona / Palma	6,4	6,2	5,5	5,5	5,4	4,9	4,3	4,1	4,2	2,7	4,6	4,0	2,9	5,2	5,0	2,8	2,2	2,0	2,0	2,2	2,1
CANARIAS	La Laguna	5,4	3,9	4,1	4,2	4,3	4,3	5,0	5,6	5,6	5,6	5,5	5,3	5,1	5,2	5,2	5,0	5,4	4,0	4,0	3,0	1,0
CANTABRIA	Santander	10,0	10,0	10,0	10,0	10,0	10,0	8,5	9,5	7,5	7,2	7,0	6,1	7,0	6,3	5,7	5,9	6,0	5,0	5,0	5,0	2,0
CASTILLA y LEON	Valladolid	7,2	9,0	6,3	5,4	4,0	4,0	5,5	4,0	4,0	4,0	4,0	4,0	7,0	4,9	5,0	5,0	5,2	2,0	2,4	2,4	2,0
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	5,0	NC	6,2	6,2	6,2	5,7	5,7	5,0	5,0	5,0	5,0	6,4	6,1	6,1	6,0	6,0	5,8	5,0	5,0	2,0	2,0
CATALUÑA	Barcelona	5,1	4,5	3,6	3,5	3,3	3,2	3,2	3,1	2,9	2,9	2,9	2,8	2,7	2,8	2,8	2,7	2,7	2,2	2,2	2,1	2,4
C.VALENCIANA	Alicante	NC	3,2	3,2	4,0	4,1	4,1	NC	6,1	5,9	5,9	6,0		5,7	5,5	5,8	6,1	5,5	5,0	5,0	CERRADO	
	Valencia	4,6	4,8	4,5	5,1	5,1	5,0	NC	6,0	6,0	5,9	6,0	6,7	6,8	6,7	6,7	6,5	5,8	5,0	2,0	2,0	2,0
EXTREMADURA	Badajoz	NC	6,0	6,4	5,9	8,5	7,8	5,6	6,9	7,0	7,0	7,3	5,7	6,8	6,5	5,6	5,4	5,1	6,0	NC	2,0	2,0
GALICIA	Santiago	7,0	7,0	6,0	6,0	6,0	6,0	6,0	4,5	4,8	4,7	4,2	4,0	3,9	3,8	3,7	3,7	3,6	3,0	3,4	3,3	3,0
MADRID	Madrid	8,3	8,7	8,5	8,6	8,6	8,7	8,3	8,3	8,3	8,2	8,2	8,1	7,8	8,1	8,0	7,9	2,2	2,0	2,1	2,1	2,0
MURCIA	Murcia	7,0	6,7	6,7	6,3	6,7	6,0	5,0	5,0	5,0	6,0	5,0	3,0	3,0	3,0	3,0	4,3	4,4	3,0	3,0	2,0	2,0
NAVARRA	Pamplona	4,0	NC	4,0	3,0	3,0	NC	3,5	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	1,1	NC	NC
PAIS VASCO	Bilbao	4,0	3,0	3,0	3,0	3,0	3,0	3,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS	3,6	3,4	3,2	3,1	3,1	3,0	2,9	3,1	3,0	2,9	2,3	2,2	2,3	2,4	NC	2,6	3,0	2,0	2,0	2,0	2,0
CEUTA	Sevilla HVR																					4,0
MELILLA	Murcia												4,0	3,0	4,0	4,0				4,0		4,0

DONDE: DDV= DÍAS DE VIDA; FN= FECHA DE NACIMIENTO; FM= FECHA A LA TOMA DE MUESTRA; NC= NO CONTESTA

¿CUANTO TARDA EL LABORATORIO DESDE QUE ENTRA LA MUESTRA, HASTA LA OBTENCIÓN DEL RESULTADOS (FEL-FR)?

TABLA 6. TIEMPO TRANSCURRIDO (EXPRESADO EN DÍAS) DESDE LA ENTRADA EN LABORATORIO HASTA LA OBTENCIÓN DE RESULTADO (FM-FEL), POR CC. AA.: 1996-2016

		1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
CCAA	Laboratorio	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	P50	P50	P50	P50
ANDALUCÍA	Málaga	NC	NC	3,0	3,6	2,8	3,2	2,8	2,4	2,7	2,8	2,5	2,0	2,0	2,0	3,0	4,0	2,0	1,0	10,0	1,0	1,0
	Granada	1,6	1,4	1,5	1,4	1,6	1,4	1,4	1,4	1,4	1,5	1,4	1,4									
	Sevilla HVM	NC	2,0	3,5	1,5	3,0	3,0	3,8	NC	3,7	NC	NC	NC	NC								
	Sevilla HVR	NC	1,4	NC	3,0	1,5	1,5	1,5	1,4	1,6	0,7	2,0	2,0		3,0	4,0	20,0	24,0	6,0	4,0	4,0	4,0
ARAGÓN	Zaragoza HMS	NC	4,0	NC	2,0	NC	3,3	3,0	2,0	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	3,0	5,0	2,0	2,0	2,0
	Zaragoza HCU	3,5	2,4	2,8	2,6	3,1	3,1	2,7	2,7	2,7	2,2	2,2	2,3	2,2	2,2	NC						
ASTURIAS	Oviedo	1,4	1,7	2,2	2,0	2,0	1,6	1,4	0,6	0,4	0,4	0,6	0,8	0,7	0,7	0,7	1,1	0,5	0,0	NC	NC	1,0
BALEARES	Barcelona / Palma	NC	8,9	NC	3,1	3,0	3,2	9,9	8,8	11,7	13,2	1,4	1,4	1,4	1,4	1,0	1,3	1,4	1,0	2,0	2,0	2,0
CANARIAS	La Laguna	2,5	1,9	2,1	2,0	2,0	1,8	1,6	2,1	2,3	2,7	2,6	2,4	2,9	3,4	3,8	4,8	4,0	3,0	3,0	2,0	1,0
CANTABRIA	Santander	5,0	5,0	5,0	5,0	5,0	5,0	4,5	4,5	4,5	4,5	4,5	4,5	4,5	4,5	5,0	4,0	4,4	5,0	5,0	3,0	1,0
CASTILLA y LEÓN	Valladolid	6,0	3,0	4,0	5,5	6,0	6,0	4,0	4,0	4,0	4,0	5,0	5,0	10,6	NC	7,4	6,9	7,1	7,0	7,7	7,7	7,0
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	2,7	NC	2,1	2,2	2,3	2,3	2,3	3,0	2,0	2,0	2,0	2,6	2,6	2,6	2,5	3,0	2,5	1,0	1,0	1,0	3,0
CATALUÑA	Barcelona	NC	8,9	NC	3,1	3,0	3,2	9,9	8,8	11,7	13,2	NC	4,6	3,3	2,1	2,8	1,7	1,8	1,8	1,7	1,1	3,7
C.VALENCIANA	Alicante	NC	NC	NC	3,0	5,0	3,4	NC	4,2	3,8	3,4	3,4		2,6	2,5	2,4	2,3	2,4	2,0	2,0		
	Valencia	NC	NC	4,0	3,0	3,0	NC	NC	10,8	9,7	6,9	9,2	21,2	12,6	5,7	4,2	4,2	3,5	2,0	NC	3,0	3,0
EXTREMADURA	Badajoz	NC	2,0	9,8	3,5	5,0	2,0	6,0	3,5	4,5	6,0	4,0	2,7	4,5	4,3	4,0	4,0	3,0	2,0	NC	2,0	3,0
GALICIA	Santiago	2,0	2,0	1,0	2,0	2,0	2,0	3,0	2,1	2,1	2,6	2,3	2,6	3,0	3,7	4,6	3,7	3,9	1,0	1,0	NC	NC
MADRID	Madrid	2,7	2,8	2,2	1,5	1,5	1,5	1,4	1,5	1,6	1,6	1,5	1,4	1,5	1,5	1,5	1,7	1,5	1,0	1,4	1,5	1,5
MURCIA	Murcia	6,0	6,0	5,0	5,0	5,0	5,0	5,0	5,0	5,0	5,0	4,0	3,0	2,0	2,0	2,0	2,0	3,7	7,0	3,0	3,0	8,0
NAVARRA	Pamplona	6,0	3,0	1,0	NC	NC	1,6	1,1	NC	1,1	1,0	1,2	1,2	1,4	1,2	1,4	1,2	1,2	NC	1,1	NC	NC
PAIS VASCO	Bilbao	1,0	1,0	1,0	2,0	2,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS	3,5	2,4	2,6	2,6	3,4	3,0	2,9	3,2	3,3	3,2	3,0	2,5	3,2	2,8	NC	NC	3,0	2,0	1,0	2,0	2,0
CEUTA	Sevilla HVR																					4,0
MELILLA	Murcia												3,0	2,0	2,0	NC				3,0	3,0	17,0

DONDE: FM= FECHA A LA TOMA DE MUESTRA; FEL= FECHA DE ENTRADA EN EL LABORATORIO; NC= NO CONTESTA

ANEXO IX. FENILCETONURIA (PKU) e HIPERFENILALANINEMIA (HFA)
¿CUÁNDO SE CONOCE EL RESULTADO DE LA PRUEBA? EDAD DEL RECIÉN NACIDO

TABLA 7. EDAD MEDIA (DDV) A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO (Phe) POR CC. AA.: 1996-2016



TABLA 7. Cont. EDAD MEDIA (DDV) A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO (Phe) POR CC. AA.: 1996-2016



DONDE DDV= DÍAS DE VIDA DEL RECIÉN NACIDO A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO DE Phe

CASOS DETECTADOS PKU. Periodo Inicio-1992

TABLA 8. CASOS PKU DETECTADOS DESDE EL INICIO DE LOS PROGRAMAS HASTA 1992

CASOS PKU	RN =4.905.313 CASOS=358 INCIDENCIA= 1: 13.702								
Laboratorio	Inicio-1987	1988	1989	1990	1991	1992	Inicio-1992	CCAA	
Málaga	4	0	1	1	0	2	8	ANDALUCÍA	103
Granada	29	0	1	1	2	4	37		
Sevilla HVM	30	0	2	1	1	2	36		
Sevilla HVR	18	3	1	0	0	0	22		
Zaragoza HMS		2	1	0	1	0	4	ARAGÓN	5
Zaragoza HCU	1						1		
Oviedo	2	0	1	0	1	0	4	ASTURIAS	4
Barcelona		0	0	1	0	1	2	BALEARES	2
La Laguna	2					1	3	CANARIAS	3
Santander	9	3	2	0	0	0	14	CANTABRIA	14
Valladolid							0	CASTILLA Y LEON	0
Talavera		0	0	1	3	1	5	CASTILLA-LA MANCHA	5
Barcelona	41	0	1	4	3	3	52	CATALUÑA	52
Alicante					1		1	C.VALENCIANA	16
Valencia	13	0	0	0	0	2	15		
Badajoz		1	1	3	1	1	7	EXTREMADURA	7
Santiago	23	1	0	1	1	1	27	GALICIA	27
Madrid	80	0	1	3	3	6	93	MADRID	93
Murcia	12	0	1	0	2	0	15	MURCIA	15
Pamplona	0	1	0	0	1	0	2	NAVARRA	2
Bilbao	4	3	0	1	2	0	10	PAIS VASCO	10
Zaragoza HCU		0	0	0	0	0		LA RIOJA	0
Sevilla HVR								CEUTA	0
Murcia								MELILLA	0
TOTAL	268	14	13	17	22	24	358		358

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO Phe	RN ANALIZADOS INICIO-1992	CASOS PKU	INCIDENCIA
INHIBICIÓN BACTERIANA, CROMATOGRFÍA; FLUORIMETRÍA	4.905.313	358	1: 13.702

CASOS DETECTADOS PKU. Periodo 2: 1993-1995

TABLA 9. CASOS PKU DETECTADOS EN ESPAÑA: 1993-1995

CASOS PKU	RN=1.112.587		CASOS=56		INCIDENCIA= 1: 19.867	
Laboratorio	1993	1994	1995	TOTAL	CCAA	
Málaga	SOLO SE DISPONE DE DATOS AGREGADOS	SE DISPONE SOLO DE DATOS AGREGADOS	SE DISPONE SOLO DE DATOS AGREGADOS	0	ANDALUCÍA	
Granada				0		
Sevilla HVM				0		
Sevilla HVR				0		
Zaragoza HMS				0	ARAGÓN	
Zaragoza HCU				0		
Oviedo				0	ASTURIAS	
Barcelona				0	BALEARES	
La Laguna				0	CANARIAS	
Santander				0	CANTABRIA	
Valladolid				0	CASTILLA Y LEON	
Talavera				0	CASTILLA-LA MANCHA	
Barcelona				0	CATALUÑA	
Alicante				0	C.VALENCIANA	
Valencia				0		
Badajoz				0	EXTREMADURA	
Santiago				0	GALICIA	
Madrid				0	MADRID	
Murcia				0	MURCIA	
Pamplona				0	NAVARRA	
Bilbao				0	PAIS VASCO	
Zaragoza HCU				0	LA RIOJA	
Sevilla HVR				0	CEUTA	
Murcia				0	MELILLA	
TOTAL	22	20	14	56		56

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO Phe	RN ANALIZADOS 1993-1995	CASOS PKU	INCIDENCIA
INHIBICIÓN BACTERIANA, CROMATOGRFÍA; FLUORIMETRÍA	1.112.587	56	1: 19.867

ANEXO IX. FENILCETONURIA (PKU) e HIPERFENILALANINEMIA (HFA)

CASOS DETECTADOS PKU. Periodo 1996-2016

TABLA 10. CASOS PKU DETECTADOS POR LOS LABORATORIOS: 1996-2016

CASOS PKU	RN= 9.138.885 CASOS= 515 Incidencia--> 1:17.745																					
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	
Málaga	1		2	2					2	1	2	1		1		2	5	2	1	1		23
Granada		2	4	4	1	1	2	2	1	1	4		CERRADO									22
Sevilla HVM	2		5	4	1	4	1	3	3	CERRADO												23
Sevilla HVR		1	1			1		1	1	2	7	7	5	4	1	5	2	3	3	4	1	49
Zaragoza HMS		1	1	2				1					1	1	1			1				9
Zaragoza HCU		2														CERRADO						2
Oviedo				1	4		1						3					1				10
Barcelona / Palma									2		2	1	2		1	1		1	1	2		13
La Laguna	1	1	1			1	1	1	1	2				1	3	3		1		1		18
Santander		1					1		1												1	4
Valladolid			1	1	1	1		3	1		1	1		1	1	2	1					15
Talavera		1			1		2	1	1	2		1	2				2	2	2			17
Barcelona	4	1	5			5	4	2	4	5	12	6	11	4	8	7	9	6	7	3	1	104
Alicante				1	1		1		1	1	1		2	4	1	3			1			17
Valencia	1					2		2		2	2	1	3		1	5	1		3		1	24
Badajoz			2		3		2		2								3			1	2	15
Santiago	1	1	1	2	2	2	2	2		2	3	1	2	2	2		4	6	3		1	39
Madrid	1	1	3	1	3	3	1	1	1	4	6	2	3	2	2	4	3	5	8	3	3	60
Murcia	1	1		1	3	2		2	1		2			3	1	4		2	2	1	1	27
Pamplona									1			1										2
Bilbao	1	1								3			1	1	2			1	2	1		13
Rioja ó Iñ								1	1								1					3
Sevilla HVR																						0
Murcia			1	2							2		1									6
	13	14	27	21	20	22	18	22	24	25	44	22	36	24	24	36	31	31	33	17	11	515

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO PARA Phe	RN ANALIZADOS 1996-2016	CASOS PKU	INCIDENCIA
CROMATOGRFÍA/FLUORIMETRÍA/MS/MS	9.138.885	515	1: 17.745

CASOS DETECTADOS HFA. Periodo Inicio-1992

TABLA 11. CASOS HFA DETECTADOS DESDE EL INICIO DE LOS PROGRAMAS HASTA 1992

CASOS HFA	RN=1.539.825 CASOS= INCIDENCIA= 1: 14.127									
Laboratorio	Inicio-1987	1988	1989	1990	1991	1992	Inicio-1992	CCAA		
Málaga	S	S	2	0	3	2	7	ANDALUCÍA	36	
Granada			4	0	0	0	4			
Sevilla HVM			8	2	8	3	21			
Sevilla HVR			N	N	0	1	3			0
Zaragoza HMS	N	N	0	0	0	1	1	ARAGÓN	1	
Zaragoza HCU			0	0	0	0	0			
Oviedo	D	D	0	0	0	0	0	ASTURIAS	0	
Barcelona	A	A	1	0	1	1	3	BALEARES	3	
La Laguna	T	T	1	1	1	2	5	CANARIAS	5	
Santander	O	O	4	2	1	1	8	CANTABRIA	8	
Valladolid	S	S	0	0	0	2	2	CASTILLA Y LEON	2	
Talavera	D	D	0	1	0	1	2	CASTILLA-LA MANCHA	2	
Barcelona			3	3	6	3	15	CATALUÑA	15	
Alicante	E	E	0	0	0	0	0	C.VALENCIANA	7	
Valencia	0	2	2	3	7					
Badajoz	C	C	2	1	2	2	7	EXTREMADURA	7	
Santiago	A	A	1	1	3	0	5	GALICIA	5	
Madrid	S	S	0	2	3	1	6	MADRID	6	
Murcia	O	O	1	0	1	1	3	MURCIA	3	
Pamplona	S	S	0	0	2	0	2	NAVARRA	2	
Bilbao	H	H	0	6	0	1	7	PAIS VASCO	7	
Zaragoza HCU			0	0	1	0		LA RIOJA	0	
Sevilla HVR			F	F					CEUTA	0
Murcia			A	A					MELILLA	0
TOTAL			27	22	37	24	109		109	

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO (Phe)	RN ANALIZADOS INICIO-1992	CASOS HFA	INCIDENCIA
INHIBICIÓN BACTERIANA, CROMATOGRAFÍA, FLUORIMETRÍA	1.539.825	109	1: 14.127

CASOS DETECTADOS HFA. Periodo 1993-1995

TABLA 12. CASOS HFA DETECTADOS EN ESPAÑA: 1993-1995

CASOS HFA	RN=1.112.587 CASOS= 89 INCIDENCIA= 1: 12.501					
Laboratorio	1993	1994	1995	TOTAL	CCAA	
Málaga	SOLO SE DISPONE DE DATOS AGREGADOS	SOLO SE DISPONE DE DATOS AGREGADOS	SOLO SE DISPONE DE DATOS AGREGADOS	0	ANDALUCÍA	
Granada				0		
Sevilla HVM				0		
Sevilla HVR				0		
Zaragoza HMS				0	ARAGÓN	
Zaragoza HCU				0		
Oviedo				0	ASTURIAS	
Barcelona				0	BALEARES	
La Laguna				0	CANARIAS	
Santander				0	CANTABRIA	
Valladolid				0	CASTILLA Y LEON	
Talavera				0	CASTILLA-LA MANCHA	
Barcelona				0	CATALUÑA	
Alicante				0	C.VALENCIANA	
Valencia				0		
Badajoz				0	EXTREMADURA	
Santiago				0	GALICIA	
Madrid				0	MADRID	
Murcia				0	MURCIA	
Pamplona				0	NAVARRA	
Bilbao				0	PAIS VASCO	
Zaragoza HCU				0	LA RIOJA	
Sevilla HVR				0	CEUTA	
Murcia				0	MELILLA	
TOTAL	26	17	46	89		89

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO Phe	RN ANALIZADOS 1993-1995	CASOS HFA	INCIDENCIA
INHIBICIÓN BACTERIANA, CROMATOGRFÍA, FLUORIMETRÍA	1.112.587	89	1: 12.501

CASOS DETECTADOS HFA. Periodo 1996-2016

TABLA 13. CASOS HFA DETECTADOS y COMUNICADOS POR LOS LABORATORIOS: 1996-2016

CASOS HFA	RN= 9.138.885 CASOS = 860 Incidencia--> 1: 10.626																							
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016			
Málaga			1	2	3		3	3	3	5	3	3	3	3	3	3	3	2	4	2	6	58	ANDALUCÍA	163
Granada		3		1	2			1		2		1	CERRADO									10		
Sevilla HVM	5	2	2	3	1	3	2	2	4	CERRADO												24		
Sevilla HVR	1		2			1		1		11	4	10	6	6	5	1	4	3	3	6	7	71		
Zaragoza HMS					2				1			2		1				2	1	1		10	ARAGÓN	18
Zaragoza HCU	1	1								1	3	2				CERRADO						8		
Oviedo		1			1						2			1	2	1	1	2				11	ASTURIAS	11
Barcelona/Palma												3		4			2	1	1			11	BALEARES	11
La Laguna		2	4	9	2	9	2	2	2	2	3	1	5	4	5	8	1	3	6	4	7	81	CANARIAS	81
Santander				3	1			2		4	2	1	2		3			2	3	1		24	CANTABRIA	24
Valladolid	3	3	3	1	4	5	1	7	5	3						6		1	1	3		46	CASTILLA Y LEON	46
Talavera	1			1		3							1	1	3	4	2	2	2	2	1	23	CASTILLA-LA MANCHA	23
Barcelona	2	4	5	1	1	4	6	5	5	3	1	1	4	1	8	7	6	6	12	3	8	93	CATALUÑA	93
Alicante	1			2	2		1	3			2		3		2	2	3	1		CERRADO		22	C.VALENCIANA	88
Valencia	4	1				7	3	7	6	17	2	1		4	4	4	1	2	1	2		66		
Badajoz			3																			3	EXTREMADURA	3
Santiago	3	5	1	4	1	3	2	1	5	5	4	3	4	6	5	5	7	2	2	1	4	73	GALICIA	73
Madrid	2	3	4	4	1	2	2	7	7	9	5	7	4	23	5	14	3	9	14	10	8	143	MADRID	143
Murcia	2	2	2	1	2	1	4	2	2	1	2	4	3	3	5	2	1	1		2	1	43	MURCIA	43
Pamplona							1	1							1			1				4	NAVARRA	4
Bilbao	2			3		1	3	1	1		1							1				13	PAIS VASCO	13
Rioja ó[Íú									2		2		1									5	LA RIOJA	5
Sevilla HVR																						0	CEUTA	0
Murcia		2		2		1		1	2		1	1	2		1		1	2	1		1	18	MELILLA	18
TOTAL	27	29	27	37	23	40	30	46	45	63	37	40	38	57	52	60	35	43	51	37	43	860		860

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO PARA Phe	RN ANALIZADOS 1996-2016	CASOS HFA	INCIDENCIA
CROMATOGRFÍA/FLUORIMETRÍA/MS/MS	9.138.885	860	1: 10.626

CASOS DETECTADOS HFA TRANSITORIA. Periodo 1996-2016

TABLA 14. CASOS HFA TRANSITORIA DETECTADOS: 1996-2016

CASOS HFA-t	RN= 9.138.885 CASOS=239 Incidencia--> 1: 38.238																							
	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016			
Laboratorio	3	2				3																8	ANDALUCÍA	13
Málaga						1	3						CERRADO									4		
Granada				1						CERRADO											1			
Sevilla HVM																						0		
Sevilla HVR	1						3															4	ARAGÓN	4
Zaragoza HMS																						0		
Zaragoza HCU								1	1	1						2						5	ASTURIAS	5
Oviedo																						0	BALEARES	0
Barcelona / Palma Mallorca	3	1	3	5	12	1	8	16				6	6	19	51							131	CANARIAS	131
La Laguna		1																				1	CANTABRIA	1
Santander		2					3		4	1												10	CASTILLA , LEON	10
Valladolid																						0	CASTILLA LA MANCHA	0
Talavera			1	1	1																	3	CATALUÑA	3
Barcelona			7		1	8			7	6				2	1							32	C VALENCIANA	47
Alicante	1		8				4	2														15		
Valencia																						0	EXTREMADURA	0
Badajoz																						0	GAUCIA	0
Santiago		1								2	1	3		1	2			3	1			14	MADRID	14
Madrid		3																				3	MURCIA	3
Murcia							1															1	NAVARRA	1
Pamplona		6																				6	PAIS VASCO	6
Bilbao																						0	RIOJA	0
Rioja																						0	CEUTA	0
Sevilla HVR		1																				1	MELILLA	1
Murcia	8	17	19	7	14	13	22	19	12	10	1	9	6	22	54	2	0	3	1	0	0	239		239

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO PARA Phe	RN ANALIZADOS 1996-2016	CASOS HFA TRANS	INCIDENCIA
CROMATOGRFÍA/FLUORIMETRÍA/MS/MS	9.138.885	239	1: 38.238

ANEXO X.
HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO (HC)

ANEXO X. HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO (HC)
RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA HC POR CC. AA. EN EL PERIODO: 1988-2016

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA LA DETECCIÓN DE HC. PERIODO 1988-2016



**TABLA 1. Cont RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA LA DETECCIÓN DE HC.
PERIODO 1988-2016**



TABLA 2. COBERTURA HC 1988-2003

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	1988			1989			1990			1991			1992			1993			1994			1995		
ANDALUCÍA	92040	91040	98,91%	89562	90325	100,85%	89218	88881	99,62%	88319	89963	101,86%	88012	90962	103,35%	86330	87342	99,95%	81550	81109	99,46%	79422	78129	98,37%
ARAGÓN	10708	12897	120,44%	10314	13247	128,44%	9790	12895	131,72%	9796	12435	126,94%	10050	12626	125,63%	9545	12488	107,50%	9620	11310	117,57%	9317	11889	127,61%
ASTURIAS	8553	8018	93,74%	7964	7654	96,11%	7775	7118	91,55%	7728	7483	96,83%	7494	7516	100,29%	6978	7072	99,40%	6653	6801	102,22%	6588	6393	97,04%
BALEARES	8732	6362	72,86%	8869	8120	91,55%	8826	7951	90,09%	8622	8262	95,82%	8491	8104	95,44%	7891	8104	102,70%	7683	7874	102,49%	7718	7530	97,56%
CANARIAS	19983	19416	97,16%	19312	19185	99,34%	18691	18596	99,49%	18230	17555	96,30%	18325	18052	98,51%	17612	19332	109,77%	17072	18504	108,39%	16921	16098	95,14%
CANTABRIA	4980	23695	475,80%	4611	23958	519,58%	4576	9561	208,94%	4341	4521	104,15%	4311	4547	105,47%	4117	4194	101,87%	3807	3918	102,92%	3734	3819	102,28%
CASTILLA Y LEÓN	22810		0,00%	22206	871	3,92%	21324	14856	69,67%	20603	19146	92,93%	20003	18922	94,60%	19403	18224	93,92%	18426	17379	94,32%	18002	16965	94,24%
CASTILLA LA MANCHA	19518		0,00%	19581	14248	72,76%	19127	16936	88,54%	18733	18182	97,06%	18823	18310	97,27%	18096	17357	95,92%	17710	16808	94,91%	17317	16557	95,61%
CATALUÑA	58142	53711	92,38%	57179	54609	95,51%	56802	55571	97,83%	56540	55579	98,30%	57615	58619	101,74%	56015	57064	101,87%	54661	55201	100,99%	54221	54202	99,96%
C.VALENCIANA	41329	35854	86,75%	40205	38656	96,15%	40294	39146	97,15%	39717	38406	96,70%	39744	39233	98,71%	38721	38372	84,86%	37090	36704	98,96%	36746	36356	98,94%
EXTREMADURA	13759	13351	97,03%	13173	12591	95,58%	12614	12116	96,05%	12508	13640	109,05%	12342	12518	101,43%	11786	12394	94,54%	11288	11345	100,50%	10844	10580	97,57%
GALICIA	24558	21676	88,26%	23592	21031	89,14%	22501	20286	90,16%	21927	20650	94,18%	21633	20354	94,09%	21284	21148	99,36%	19683	19014	96,60%	18799	18365	97,69%
MADRID	51607	50069	97,02%	51041	49350	96,69%	50065	54441	108,74%	49430	48972	99,07%	50769	50555	99,58%	49626	48865	100,63%	47692	47779	100,18%	47116	47929	101,73%
MURCIA	13979	17581	125,77%	13992	18664	133,39%	13869	15938	114,92%	13790	13929	101,01%	13770	14455	104,97%	13350	13427	100,58%	12494	13396	107,22%	12570	13443	106,95%
NAVARRA	4935	4920	99,70%	4860	4819	99,16%	4816	4651	96,57%	4789	4763	99,46%	4549	4698	103,28%	4688	4712	100,51%	4650	4712	101,33%	4627	4719	101,99%
PAÍS VASCO	18159	18212	100,29%	17119	17372	101,48%	16456	16628	101,05%	16292	16588	101,82%	16341	16689	102,13%	15878	16174	101,86%	15267	15477	101,38%	15345	15600	101,66%
RIOJA (LA)	2466			2388			2320			2224			2165			2146		95,48%	2172			2059		
CEUTA	1135			1059			994			1053			1083			1128			1008			1055		
MELILLA	1044			997			1015			1010			1150			1124			1051			1066		
TOTAL	418437	376802	90,05%	408024	394700	96,73%	401073	395571	98,63%	395652	390074	98,59%	396670	396160	99,87%	385718	386269	100,14%	369577	367331	99,39%	363467	358574	98,65%
CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	1996			1997			1998			1999			2000			2001			2002			2003		
ANDALUCÍA	77278	78757	101,91%	78196	79851	100,88%	76632	78455	102,38%	78768	80748	101,26%	80579	82341	102,19%	81108	83078	101,31%	81865	83018	101,41%	86120	88388	101,49%
ARAGÓN	9260	9876	106,65%	9387	9437	100,53%	9149	9139	99,89%	9568	9465	98,92%	9921	9854	99,32%	10347	10287	99,42%	10363	10296	99,35%	11000	11022	100,20%
ASTURIAS	6530	6466	99,02%	6516	6643	98,10%	6344	6418	101,17%	6547	6582	99,28%	6731	6864	101,98%	6849	6901	99,23%	6729	6907	102,65%	7107	7250	101,06%
BALEARES	7794	7601	97,52%	8176	8077	98,79%	8309	8092	97,39%	8848	8662	97,90%	9502	9423	99,17%	9858	9458	95,94%	10420	10426	100,06%	10654	10258	96,28%
CANARIAS	17055	17188	100,78%	17345	17596	101,45%	17392	17553	100,93%	18790	18843	100,28%	18981	19369	102,04%	19262	19792	102,75%	19461	19564	100,53%	19266	20019	103,91%
CANTABRIA	3859	3865	100,16%	3899	3867	99,18%	3835	3796	98,98%	4021	3931	97,76%	4341	4205	96,87%	4280	4143	96,80%	4560	4390	96,27%	4873	4607	94,54%
CASTILLA Y LEÓN	17767	16821	94,68%	18091	17673	97,69%	17145	16772	97,82%	17328	17128	98,85%	17874	17698	99,02%	17579	17377	98,85%	18100	17844	98,59%	18607	18395	98,86%
CASTILLA LA MANCHA	16746	16017	95,65%	16773	15895	94,77%	16304	15378	94,32%	16756	15787	94,22%	16723	15807	94,52%	16796	15652	93,19%	17117	15927	93,05%	18051	16775	92,93%
CATALUÑA	54858	55295	100,80%	56907	58728	103,20%	56831	57377	100,96%	59616	60018	100,67%	63807	65449	102,57%	65081	65280	100,31%	68546	69031	100,71%	73214	73934	100,98%
C.VALENCIANA	36605	35080	95,83%	36824	37682	102,33%	36926	36884	99,89%	38794	38961	100,43%	40775	40963	100,46%	42290	42623	100,79%	44193	44817	101,41%	47322	47399	99,71%
EXTREMADURA	10561	10774	102,02%	10333	11975	120,20%	10070	9598	95,31%	10070	9675	96,08%	10133	9750	96,22%	9903	9480	95,73%	9778	10840	110,86%	9962	9553	95,89%
GALICIA	18597	18376	98,81%	18683	18353	98,23%	18538	18238	98,38%	18784	18489	98,43%	19418	19067	98,19%	19361	19037	98,33%	19327	19070	98,67%	20423	20150	98,66%
MADRID	47493	47040	99,05%	48722	49863	101,98%	48863	50375	103,09%	51981	53585	101,73%	56623	58261	102,89%	59724	61548	101,73%	63156	65179	103,20%	67046	69031	101,72%
MURCIA	12649	13505	106,77%	12979	13957	107,54%	12790	13786	107,79%	13099	14038	107,17%	14195	15189	107,00%	14990	16013	106,82%	15489	16590	107,11%	16444	17745	107,91%
NAVARRA	4830	4899	101,43%	4967	5001	100,68%	4952	5035	101,68%	5122	4912	95,90%	5262	5273	100,21%	5710	5695	99,74%	5802	5834	100,55%	6180	6089	98,53%
PAÍS VASCO	15985	16452	102,92%	16326	16754	102,62%	16113	16656	103,37%	16791	17236	102,65%	17316	17920	103,49%	17649	18230	103,29%	18134	18757	103,44%	19270	19936	103,46%
RIOJA (LA)	2100	1921		2174	2106	96,87%	2204	2130		2275	2189	96,22%	2346	2270		2412	2322	96,27%	2576	2532		2870	2854	99,44%
CEUTA	963			1029			981			1020			996			981			1023			1015		
MELILLA	1017			1034			1049			1036			1103			1133			1049			1107		
TOTAL	361947	359933	99,44%	368361	373458	101,38%	364427	365682	100,34%	379214	380249	100,27%	396626	399703	100,78%	405313	406916	100,40%	417688	421022	100,80%	440531	443405	100,65%

TABLA 3. COBERTURA HC 2004-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2004			2005			2006			2007			2008			2009			2010			2011		
ANDALUCÍA	89022	86787	97,49%	91807	95263	103,76%	95304	99077	103,96%	96062	99883	103,98%	100293	103949	103,65%	94616	97696	103,31%	92201	95146	103,19%	89552	93077	103,56%
ARAGÓN	11458	11374	99,27%	11628	11612	99,86%	12280	11978	97,54%	12859	12832	99,79%	13675	13848	101,27%	13062	13021	99,42%	12940	12927	99,90%	12610	12767	101,25%
ASTURIAS	7218	7382	102,27%	7482	7544	100,83%	7596	7630	100,45%	7833	7942	101,39%	8221	8308	101,06%	8210	8299	99,23%	7763	7906	101,84%	7782	7858	101,29%
BALEARES	10792	10378	96,16%	10925	9677	88,58%	11675	11547	98,90%	11917	11852	99,45%	12713	12665	99,62%	12044	11922	95,94%	11967	11868	99,17%	11265	11204	99,46%
CANARIAS	19207	20162	104,97%	20127	20508	101,89%	20668	20894	101,09%	19740	21057	106,67%	20672	20882	101,02%	18952	19169	102,75%	18305	18448	100,78%	17423	17832	102,35%
CANTABRIA	5060	4777	94,41%	5267	5013	95,18%	5229	5020	96,00%	5379	5179	96,28%	5886	5625	95,57%	5619	5391	96,80%	5575	5348	95,93%	5344	5238	98,02%
CASTILLA Y LEÓN	18900	18715	99,02%	19425	19049	98,06%	19775	19445	98,33%	20077	19887	99,05%	21311	21041	98,73%	20416	20182	98,85%	20486	20202	98,61%	19862	19584	98,60%
CASTILLA LA MANCHA	18507	17293	93,44%	19007	17850	93,91%	20389	18893	92,66%	20875	19739	94,56%	23038	20956	90,96%	22322	20098	93,19%	21998	19818	90,09%	21364	19277	90,23%
CATALUÑA	76968	77135	100,22%	79766	83440	104,61%	82300	82438	100,17%	84037	85837	102,14%	89249	90178	101,04%	85204	85933	100,31%	84368	84956	100,70%	81247	82344	101,35%
C.VALENCIANA	48954	48846	99,78%	50628	52132	102,97%	52756	53253	100,94%	54478	52860	97,03%	57083	58343	102,21%	52389	52943	100,79%	51684	52708	101,98%	49446	49738	100,05%
EXTREMADURA	9899	9650	97,48%	9993	9612	96,19%	10118	9806	96,92%	9981	9857	98,76%	10735	10318	96,12%	10314	10269	95,73%	10128	10785	106,49%	9938	10705	107,72%
GALICIA	20621	20420	99,03%	21097	20982	99,45%	21392	21270	99,43%	21752	21646	99,51%	23175	23106	99,70%	22537	22523	98,33%	22047	22031	99,93%	21594	21588	99,97%
MADRID	69027	71663	103,82%	69367	71790	103,49%	71912	74497	103,59%	74837	77338	103,34%	78792	82325	104,48%	75957	78611	101,73%	73878	77269	104,59%	72023	75086	105,35%
MURCIA	16677	17928	107,50%	17330	18473	106,60%	18091	19176	106,00%	18602	18479	99,34%	19386	19487	100,52%	18571	18485	100,82%	18039	17830	98,84%	17408	17390	99,90%
NAVARRA	6293	6524	103,67%	6149	6230	101,32%	6551	6588	100,56%	6595	6707	101,70%	7029	7068	100,55%	6844	6901	99,74%	6778	6814	100,53%	6747	6781	100,50%
PAÍS VASCO	19574	20157	102,98%	19698	20351	103,32%	20026	20601	102,87%	20594	21189	102,89%	21310	21975	103,12%	20905	21623	103,29%	21170	21722	102,61%	21155	21638	102,28%
RIOJA (LA)	2939	2934	99,83%	3038	3062	100,79%	3070	2845	92,67%	3272	3099	94,71%	3518	3515	99,91%	3330	3399	96,27%	3374	3423	101,45%	3172	3196	100,76%
CEUTA	1061			1065			1409			1136			1165			1152			1192			1166		
MELILLA	995			1012			1366			1112	1066		1252	1336	106,71%	1273	1325	96,27%	1359	1383	101,77%	1455	1379	94,78%
TOTAL	453172	452125	99,77%	464811	472588	101,67%	481907	484958	100,63%	491138	496449	101,08%	518503	524925	101,24%	493717	497790	100,82%	485252	490584	101,10%	470553	476682	101,30%

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	86375	88608	102,59%	81470	83275	102,21%	82195	84166	102,39%	80633	82046	101,75%	79263	79442	100,18%
ARAGÓN	11980	12073	100,78%	11662	11749	100,75%	11602	11613	100,09%	11352	11298	99,52%	10929	10932	100,03%
ASTURIAS	7622	7621	99,63%	6671	6735	99,79%	6600*	NC		6455*	NCA		6347	6436	101,40%
BALEARES	11002	10965	99,65%	10532	10481	99,51%	10673	10615	99,46%	10597	10532	99,39%	10616	10514	99,03%
CANARIAS	17201	17892	104,02%	15859	15941	100,52%	16398	16496	100,60%	16146	16921	104,80%	16159	16178	100,12%
CANTABRIA	5064	4931	97,37%	4831	4680	96,75%	4565	4470	97,92%	4375	4306	97,94%	4244	4217	99,36%
CASTILLA Y LEÓN	19046	18854	98,99%	17827	17522	98,29%	17886	17523	97,97%	17389	17146	98,60%	16675	16348	98,04%
CASTILLA LA MANCHA	20382	18071	88,66%	19068	16766	87,93%	18392	15924	86,58%	18214	15680	86,09%	17792	15335	86,19%
CATALUÑA	77438	78034	100,77%	71591	72794	101,68%	71589	71887	100,42%	70450	71136	100,97%	68908	69361	100,66%
C.VALENCIANA	47574	46791	97,97%	44185	44363	100,40%	44343	44888	101,07%	43450	43495	100,10%	41997	42193	100,47%
EXTREMADURA	9423	9388	99,63%	8880	9005	101,41%	9167*	NCA		8895	8933	100,43%	8783	8696	99,01%
GALICIA	21089	21071	99,91%	19727	19713	99,93%	19630	19613	99,91%	19427	19383	99,77%	19062	19025	99,80%
MADRID	69374	73028	105,27%	65343	68124	104,26%	65505	68879	105,15%	64879	68380	105,40%	63112	67073	106,28%
MURCIA	16682	16594	99,47%	16105	15946	99,01%	16308	16240	99,58%	15976	16257	101,76%	15528	16075	103,52%
NAVARRA	6731	6674	99,15%	6075	6136	101,00%	6183	6136	99,24%	6007*	NCA		5894*	NCA	
PAÍS VASCO	20533	21044	102,49%	19116	19489	101,95%	19379	19749	101,91%	18849	19210	101,92%	18247	18563	101,73%
RIOJA (LA)	3188	3231	101,35%	2903	2952	101,69%	2834	2935	103,56%	2732	2809		2662	2715	101,99%
CEUTA	1128			1086			1202		0,00%	1096			1060	1132	105,94%
MELILLA	1516	1445	95,32%	1509	1410	93,44%	1625	1562	96,12%	1510	1456	96,42%	1456	1005	69,02%
TOTAL	453348	456315	100,65%	424440	427081	100,62%	410309	412696	100,58%	405970	408988	100,74%	402840	405240	100,60%

¿CUÁNDO SE REALIZA LA TOMA DE MUESTRA DE SANGRE DEL TALÓN?

TABLA 4. EDAD (DDV) DEL RECIÉN NACIDO A LA TOMA DE MUESTRA. POR CC. AA. 1996-2016

		1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
CCAA	Laboratorio	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	P50	P50	P50	P50
ANDALUCIA	Málaga	2,4	NC	2,3	2,3	2,3	2,3	2,6	2,5	2,4	2,4	2,3	2,0	2,0	SC	SC	2,0	3,0	3,0	3,0	3,0	3,0
	Granada	SC	SC	SC	SC	SC	SC	SC	SC	SC	SC	SC	SC	CERRADO								
	Sevilla HVM	NC	1,5	2,0	4,6	1,0	1,0	3,1	NC	NC		1,4	SC	SC	CERRADO							
	Sevilla HVR	7,7	8,5	9,5	6,3	7,0	7,5	8,5	7,2	6,6	7,0	NC	NC	NC	SC	SC	NC	4,0	4,0	3,0	3,0	3,0
ARAGÓN	Zaragoza HMS		4,0		3,0		3,5	3,0	NC	NC	NC	NC	NC	3,0	3,0	NC	2,4	3,0	5,0	2,0	2,0	2,0
	Zaragoza HCU	3,3	3,1	3,2	3,2	3,2	3,2	3,1	3,2	2,9	2,6	2,8	2,6	2,2	3,0	NC	CERRADO					
ASTURIAS	Oviedo	NC	NC	1,4	1,2	2,1	3,0	2,9	2,9	2,8	2,8	2,7	2,6	2,5	2,5	2,5	2,4	2,3	2,0	NC	NC	2,0
BALEARES	Barcelona / Palma	6,4	6,2	5,5	5,5	5,4	4,9	4,3	4,1	4,2	2,7	4,6	4,0	2,9	5,2	5,0	2,8	2,2	2,0	2,0	2,2	2,1
CANARIAS	La Laguna	5,4	3,9	4,1	4,2	4,3	4,3	5,0	5,6	5,6	5,6	5,5	5,3	5,1	5,2	5,2	5,0	5,4	4,0	4,0	3,0	1,0
CANTABRIA	Santander	3,0	3,0	3,0	3,0	3,0	3,0	2,4	2,4	2,4	2,6	2,6	2,7	2,6	2,6	2,6	2,6	2,6	2,0	2,0	4,0	2,0
CASTILLA y LEON	Valladolid	7,2	9,0	6,3	5,4	4,0	4,0	5,5	4,0	4,0	4,0	4,0	4,0	7,0	4,9	5,0	5,0	5,2	2,0	2,4	2,4	2,0
CASTILLA LA MANCHA	Talavera	5,0	NC	6,2	6,2	6,2	5,7	5,7	5,0	5,0	5,0	5,0	6,4	6,1	6,1	6,0	6,0	5,8	5,0	5,0	2,0	2,0
CATALUÑA	Barcelona	5,1	4,5	3,6	3,5	3,3	3,2	3,2	3,1	2,9	2,9	2,9	2,8	2,7	2,8	2,8	2,7	2,7	2,2	2,2	2,1	2,4
C.VALENCIANA	Alicante	NC	3,2	3,2	4,0	4,1	4,1	NC	2,5	2,2	2,3	2,2		3,5	3,7	3,8	3,7	3,4	3,0	3,0	CERRADO	
	Valencia	4,6	4,8	4,5	5,1	5,1	5,0	NC	3,0	2,8	2,7	2,7	3,1	2,8	3,2	2,9	2,7	2,4	2,0	2,0	2,0	2,0
EXTREMADURA	Badajoz	NC	6,0	6,4	5,9	8,5	7,8	5,6	6,9	7,0	7,0	7,3	5,7	6,8	6,5	5,6	5,4	5,1	6,0	NC	2,0	2,0
GALICIA	Santiago	7,0	7,0	6,0	6,0	6,0	6,0	6,0	4,5	4,8	4,7	4,2	4,0	3,9	3,8	3,7	3,7	3,6	3,0	3,4	3,3	3,0
MADRID	Madrid	3,6	3,4	3,4	2,8	2,9	3,2	2,4	2,3	2,3	2,3	2,2	2,2	2,2	2,2	2,2	2,1	2,2	2,0	2,1	2,1	2,0
MURCIA	Murcia	7,0	6,7	6,7	6,3	6,7	6,0	5,0	5,0	5,0	6,0	5,0	3,0	3,0	3,0	3,0	4,3	4,4	3,0	3,0	2,0	2,0
NAVARRA	Pamplona	4,0	NC	4,0	3,0	3,0	NC	3,5	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	1,1	NC
PAIS VASCO	Bilbao	4,0	3,0	3,0	3,0	3,0	3,0	3,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS	3,6	3,4	3,2	3,1	3,1	3,0	2,9	3,1	3,0	2,9	2,3	2,2	2,3	2,4	NC	2,6	3,0	2,0	2,0	2,0	2,0
CEUTA	Sevilla HVR																					4,0
MELILLA	Murcia												4,0	3,0	4,0	4,0				4,0		4,0

DONDE: DDV= DÍAS DE VIDA; FN= FECHA DE NACIMIENTO; FM= FECHA A LA TOMA DE MUESTRA; NC= NO CONTESTA; SC=SANGRE DE CORDÓN

¿CUANTO TIEMPO TARDA EL TRANSPORTE DE LAS MUESTRA EN LLEGAR AL LABORATORIO (FM-FEL)?

TABLA 5. TIEMPO TRANSCURRIDO (EXPRESADO EN DÍAS) DESDE LA TOMA DE MUESTRA (FM) HASTA SU ENTRADA EN LABORATORIO (FEL), POR CC. AA.
1996-2016

		1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
CCAA	Laboratorio	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	P50	P50	P50	P50
ANDALUCÍA	Málaga	5,5	NC	NC	2,6	2,4	2,5	2,4	2,2	2,4	1,9	1,9	2,0	2,0	4,0	4,0	4,0	4,0	4,0	4,0	4,0	4,0
	Granada	5,8	5,3	6,0	4,3	4,0	5,9	5,2	5,1	5,0	4,9	5,5	5,5	CERRADO								
	Sevilla HVM	NC	4,0	6,5	4,5	5,0	2,0	5,9	5,3	6,6	4,9	5,3	4,0	4,0	CERRADO							
	Sevilla HVR	4,8	3,7	3,5	3,8	4,0	3,8	3,1	3,8	5,4	5,7	NC	NC	NC	4,0	4,0	NC	4,0	3,0	3,0	3,0	3,0
ARAGÓN	Zaragoza HMS	NC	NC	NC		NC		1,0	NC	NC	NC	NC	NC	1,0	NC	NC	1,9	1,0	2,0	1,0	1,0	1,0
	Zaragoza HCU	1,3	1,3	1,1	1,3	1,2	1,4	1,4	1,4	1,5	1,2	1,3	1,4	1,2	1,3	NC	CERRADO					
ASTURIAS	Oviedo	5,5	6,2	6,6	6,5	5,2	4,0	4,2	4,6	3,9	3,6	3,4	3,5	3,9	3,7	3,3	3,1	2,9	2,0	NC	NC	1,0
BALEARES	Barcelona / Palma	9,8	5,4	4,5	4,6	4,2	4,8	5,0	5,2	6,6	6,7	6,7	6,2	5,6	5,1	5,0	4,3	4,0	3,0	2,5	1,0	1,1
CANARIAS	La Laguna	8,2	5,8	5,1	5,3	5,0	5,5	6,4	7,5	7,2	7,2	7,1	7,5	6,5	6,5	6,5	6,2	5,9	6,0	6,0	4,0	2,0
CANTABRIA	Santander	3,0	3,0	3,0	3,0	3,0	3,0	2,6	2,8	2,8	2,8	2,6	2,1	2,8	2,7	2,2	2,2	2,2	2,0	2,0	2,0	4,0
CASTILLA y LEÓN	Valladolid	5,0	4,0	4,8	5,8	5,0	4,0	4,0	4,0	4,0	5,0	6,0	6,0	5,6	3,8	3,7	3,8	3,8	3,0	3,1	3,1	5,0
CASTILLA-La MANCHA	Talavera	5,7	NC	5,1	4,6	5,6	4,5	4,5	3,0	6,0	5,0	4,0	5,1	5,1	5,2	5,1	4,3	4,0	3,0	3,0	3,0	3,0
CATALUÑA	Barcelona	12,0	6,3	6,0	6,8	6,8	7,5	6,1	6,2	6,5	9,7	6,5	6,4	5,2	5,4	5,7	5,5	5,4	4,0	4,7	4,0	3,5
C.VALENCIANA	Alicante	NC	5,7	NC	5,5	4,8	4,1	NC	3,8	3,3	3,4	3,8		NC	2,7	2,5	2,6	2,4	2,0	2,0	CERRADO	
	Valencia	11,0	6,9	4,7	4,7	4,9	5,0	NC	5,3	4,5	4,7	4,6	5,2	4,5	4,2	4,1	4,4	4,5	3,0	2,0	2,0	3,0
EXTREMADURA	Badajoz	3,0	7,0	6,0	6,8	8,0	6,4	3,4	7,3	7,7	8,0	8,8	3,5	7,9	7,6	4,4	4,4	2,0	4,0	NC	1,0	1,0
GALICIA	Santiago	5,0	5,0	5,0	5,0	5,0	5,0	5,0	4,6	5,3	5,1	5,0	4,7	4,6	4,4	4,3	4,1	4,1	4,0	NC	3,5	3,0
MADRID	Madrid	5,1	5,5	4,6	4,7	4,6	4,9	4,7	4,8	4,7	4,8	4,8	5,0	4,6	5,0	5,0	5,0	4,4	4,2	4,2	4,3	4,1
MURCIA	Murcia	6,4	6,0	6,5	6,5	6,2	6,0	5,0	5,0	6,0	6,0	4,0	2,0	2,0	2,0	3,0	6,3	6,0	5,0	5,0	3,0	3,0
NAVARRA	Pamplona	8,0	NC	8,0	2,5	2,0	NC	NC	1,2	NC	NC	NC	1,1	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC
PAIS VASCO	Bilbao	1,0	1,0	1,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	1,0
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS	3,1	3,1	2,9	2,8	2,9	3,0	3,3	3,5	3,7	4,2	3,5	3,2	3,6	3,7	NC	4,0	4,0	4,0	3,0	3,0	3,0
CEUTA	Sevilla HVR																					5,0
MELILLA	Murcia												6,0	6,0	6,0	7,0				8,0	8,0	8,0

DONDE: FN= FECHA DE NACIMIENTO; FM= FECHA A LA TOMA DE MUESTRA; NC= NO CONTESTA

¿CUANTO TARDA EL LABORATORIO DESDE QUE ENTRA LA MUESTRA, HASTA LA OBTENCIÓN DEL RESULTADOS (FEL-FR)?

TABLA 6. TIEMPO TRANSCURRIDO (EXPRESADO EN DÍAS) DESDE LA ENTRADA EN LABORATORIO HASTA LA OBTENCIÓN DE RESULTADO (FM-FEL),
POR CC. AA.: 1996-2016

		1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
CCAA	Laboratorio	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	P50	P50	P50	P50
ANDALUCIA	Málaga	8,0	NC	3,0	3,6	2,8	3,2	2,8	2,4	2,7	2,8	2,5	2,0	2,0	2,0	1,0	1,0	1,0	1,0	7,0	1,0	1,0
	Granada	1,2	1,4	1,5	1,4	1,6	1,4	1,4	1,4	1,4	1,5	1,4	1,4	CERRADO								
	Sevilla HVM	NC	2,0	3,5	1,5	3,0	3,0	3,8	NC	3,7	NC	NC	NC	NC	CERRADO							
	Sevilla HVR	1,4	1,4	NC	3,0	1,5	1,5	1,5	1,4	1,6	0,7	2,0	2,0	1,0	1,0	1,0	2,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0
ARAGÓN	Zaragoza HMS	NC	4,0	NC	2,0	NC	3,3	3,0	2,0	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	NC	3,0	2,0	2,0	2,0	2,0
	Zaragoza HCU	3,5	2,4	2,8	2,6	3,1	3,1	2,7	2,7	2,7	2,2	2,2	2,3	2,2	2,2	NC	CERRADO					
ASTURIAS	Oviedo	1,5	1,7	2,2	2,0	2,0	1,6	1,4	0,6	0,4	0,4	0,6	0,8	0,7	0,7	0,7	1,1	1,2		NC	NC	1,0
BALEARES	Barcelona / Palma	NC	8,9	NC	3,1	3,0	3,2	9,9	8,8	11,7	13,2	1,4	1,4	1,4	1,4	1,0	1,3	1,4	1,0	2,0	2,0	2,0
CANARIAS	La Laguna	2,5	1,9	2,1	2,0	2,0	1,8	1,6	2,1	2,3	2,7	2,6	2,4	2,9	3,4	3,8	4,8	4,0	3,0	3,0	2,0	1,0
CANTABRIA	Santander	5,0	5,0	5,0	5,0	5,0	5,0	4,5	4,5	4,5	4,5	4,5	4,5	4,5	4,5	5,0	3,0	3,0	2,0	2,0	1,0	1,0
CASTILLA y LEON	Valladolid	6,0	3,0	4,0	5,5	6,0	6,0	4,0	4,0	4,0	4,0	5,0	5,0	10,6	NC	7,4	6,9	7,1	7,0	7,7	7,7	7,0
CASTILLA LA MANCHA	Talavera	2,7	NC	2,1	2,2	2,3	2,3	2,3	3,0	2,0	2,0	2,0	2,6	2,6	2,6	2,5	3,0	2,5	1,0	1,0	1,0	3,0
CATALUÑA	Barcelona	NC	8,9	NC	3,1	3,0	3,2	9,9	8,8	11,7	13,2	NC	4,6	3,3	2,1	2,8	1,7	1,8	1,8	1,7	1,1	3,7
C.VALENCIANA	Alicante	NC	NC	NC	3,0	5,0	3,4	NC	4,2	3,8	3,4	3,4		2,6	2,5	2,4	2,3	2,4	2,0	2,0	CERRADO	
	Valencia	NC	NC	4,0	3,0	3,0	NC	NC	10,8	9,7	6,9	9,2	21,2	12,6	5,7	4,2	4,2	3,5	2,0	NC	3,0	3,0
EXTREMADURA	Badajoz	NC	2,0	9,8	3,5	5,0	2,0	6,0	3,5	4,5	6,0	4,0	2,7	4,5	4,3	4,0	4,0	3,0	2,0	NC	2,0	3,0
GALICIA	Santiago	2,0	2,0	1,0	2,0	2,0	2,0	3,0	2,1	2,1	2,6	2,3	2,6	3,0	3,7	4,6	3,7	3,9	1,0	1,0	1,0	NC
MADRID	Madrid	1,4	2,8	2,2	1,5	1,5	1,5	1,4	1,5	1,6	1,6	1,5	1,4	1,5	1,4	1,5	1,7	1,5	1,0	1,4	1,5	1,5
MURCIA	Murcia	6,0	6,0	5,0	5,0	5,0	5,0	5,0	5,0	5,0	5,0	4,0	3,0	2,0	2,0	2,0	2,0	3,7	7,0	3,0	3,0	7,0
NAVARRA	Pamplona	6,0	3,0	1,0	NC	NC	1,6	1,1	NC	1,1	1,0	1,2	1,2	1,4	1,2	1,4	1,2	1,2	NC	1,1	NC	NC
PAIS VASCO	Bilbao	1,0	1,0	1,0	2,0	2,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS	3,5	2,4	2,6	2,6	3,4	3,0	2,9	3,2	3,3	3,2	3,0	2,5	3,2	2,8	NC	NC	3,0	2,0	1,0	2,0	2,0
CEUTA	Sevilla HVR																					4,0
MELILLA	Murcia												3,0	2,0	2,0	NC				3,0	3,0	15,0

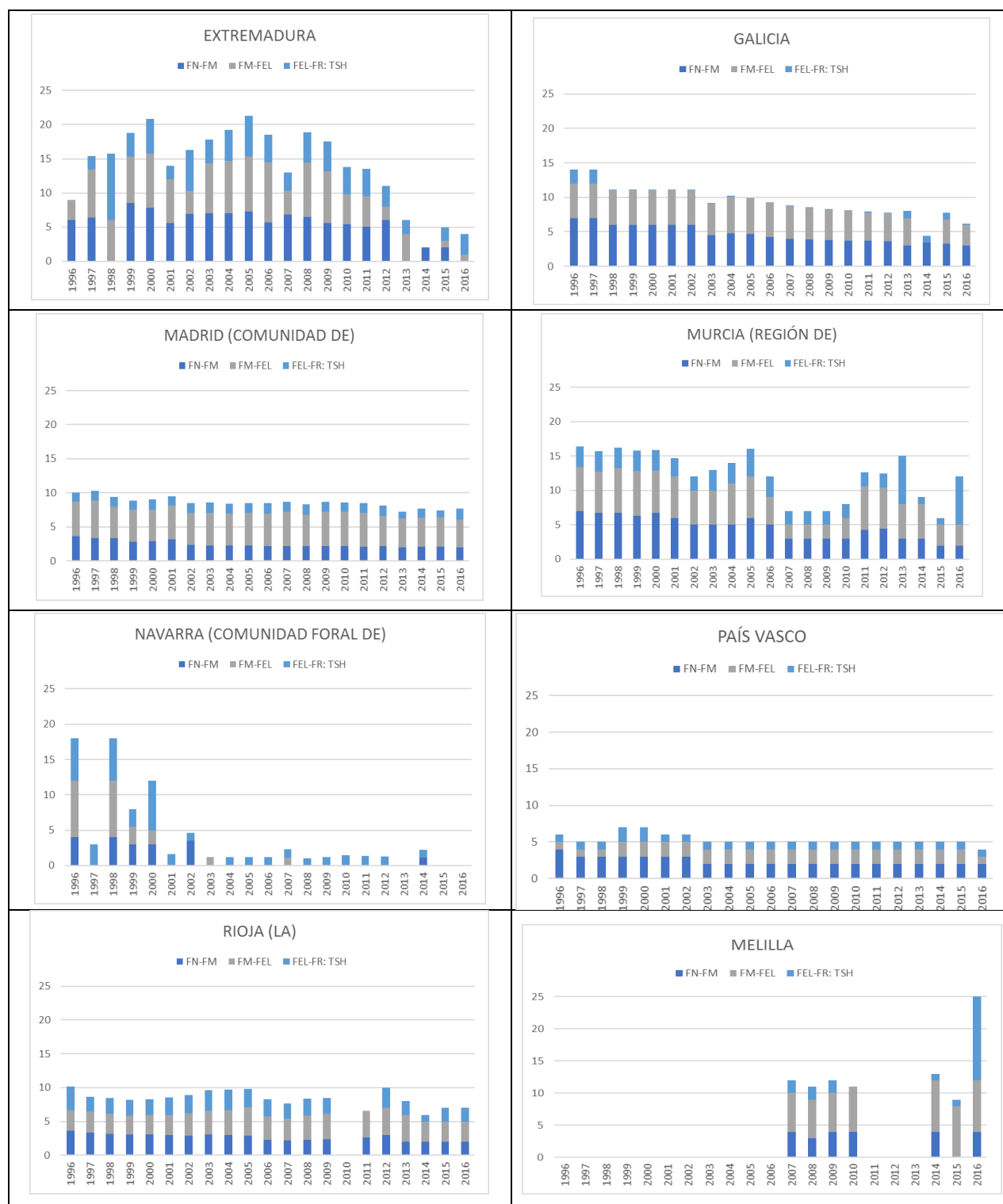
DONDE: FEL= FECHA DE ENTRADA EN EL LABORATORIO; FR= FECHA EN QUE SE OBTIENE EL RESULTADO; NC= NO CONTESTA

¿CUÁNDO SE CONOCE EL RESULTADO DE LA PRUEBA? EDAD DEL RECIÉN NACIDO

TABLA 7. EDAD MEDIA (DDV) A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO (TSH) POR CC. AA.: 1996-2016



TABLA 7. EDAD MEDIA (DDV) A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO (TSH) POR CC. AA.: 1996-2016



CASOS HC DETECTADOS. PERIODO: INICIO-1992

TABLA 8. CASOS HC DETECTADOS DESDE EL INICIO DE LOS PROGRAMAS HASTA 1992

CASOS HC PERMANENTES DETECTADOS RN=4.325.431 CASOS=1486 INCIDENCIA= 1: 2.911									
Laboratorio	Inicio-1987	1988	1989	1990	1991	1992	Inicio-1992	CCAA	
Málaga	34	3	9	5	6	8	65	ANDALUCÍA	276
Granada	51	7	10	15	8	12	103		
Sevilla HVM	37	7	11	7	9	11	82		
Sevilla HVR	12	3	3	1	1	6	26		
Zaragoza HMS	4	1	-	6	4	2	17	ARAGÓN	55
Zaragoza HCU	32	2	0	1	0	3	38		
Oviedo	11	0	3	1	3	5	23	ASTURIAS	23
Barcelona		2	1	2	6	3	14	BALEARES	14
La Laguna	25	6	5	3	6	5	50	CANARIAS	50
Santander	51	14	6	2	1	3	77	CANTABRIA	77
Valladolid				3	4	8	15	CASTILLA Y LEON	15
Talavera				1	6	11	18	CASTILLA-LA MANCHA	18
Barcelona	134	22	34	60	36	26	312	CATALUÑA	312
Alicante	7	5	1	3	8	3	27	C.VALENCIANA	148
Valencia	69	11	8	11	12	10	121		
Badajoz	10	1	3	5	5	1	25	EXTREMADURA	25
Santiago	47	14	5	15	6	7	94	GALICIA	94
Madrid	88	23	16	26	27	32	212	MADRID	212
Murcia	49	5	6	5	7	7	79	MURCIA	79
Pamplona	10	-	2	-	1	1	14	NAVARRA	14
Bilbao	53	5	7	3	2	4	74	PAIS VASCO	74
Zaragoza HCU	0							LA RIOJA	0
Sevilla HVR								CEUTA	0
Murcia	0							MELILLA	0
TOTAL	724	131	130	175	158	168	1486		1486

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO TSH	RN ANALIZADOS INICIO-1992	CASOS HC	INCIDENCIA
RADIOINMUNOENSAYO/FLUOROINMUNOENSAYO	4.325.431	1.486	1: 2.911

CASOS HC DETECTADOS. PERIODO: 1993-1995

TABLA 9. CASOS HC DETECTADOS EN ESPAÑA: 1993-1995

CASOS HC DETECTADOS: RN ANALIZADOS=1.113.560 INCIDENCIA= 1: 1.400						
Laboratorio	1993	1994	1995	TOTAL	CCAA	
Málaga	8	D A T O	D A T O	10	ANDALUCÍA	
Granada	9			9		
Sevilla HVM	4			6		
Sevilla HVR	17			17		
Zaragoza HMS	4			5	ARAGÓN	
Zaragoza HCU	0	D I S P O N I B L E A G R E G A D O	D I S P O N I B L E A G R E G A D O	4		
Oviedo	2			3	ASTURIAS	
Barcelona	1			2	BALEARES	
La Laguna	4			10	CANARIAS	
Santander	0			1	CANTABRIA	
Valladolid	4			5	CASTILLA Y LEON	
Talavera	9			10	CASTILLA-LA MANCHA	
Barcelona	16			25	CATALUÑA	
Alicante	2			4	C.VALENCIANA	
Valencia	14			14		
Badajoz	3			16	EXTREMADURA	
Santiago	10			24	GALICIA	
Madrid	22			29	MADRID	
Murcia	16			35	MURCIA	
Pamplona	1			2	NAVARRA	
Bilbao	5			21	PAIS VASCO	
Zaragoza HCU				0	LA RIOJA	
Sevilla HVR				0	CEUTA	
Murcia				0	MELILLA	
TOTAL	252	298	245	795		

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO TSH	RN ANALIZADOS 1993-1995	CASOS HC	INCIDENCIA
RADIOINMUNOENSAYO/FLUORINMUNOENSAYO	1.113.560	795	1: 1.400

CASOS HC DETECTADOS. PERIODO: 1996-2016

TABLA 10. CASOS HC DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016

CASOS HC DETECTADOS POR LAS CCAA RN= 9.156.780 CASOS=4.236 Incidencia--> 1:2.162																									
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		Total	
Málaga	8	7	5	9	6	6	11	7	11	16	10	9	17	14	21	16	14	14	21	14	4	240	ANDALUCÍA	907	
Granada	8	7	6	12	9	4	8	7	8	4	13	5	CERRADO									91			
Sevilla HVM	9	10	18	14	10	13	13	13	22	16	24	21	26	9	CERRADO							218			
Sevilla HVR	4	6	5	7	8	5	6	7	3				21	11	29	32	53	85	21	19	36	358			
Zaragoza HMS	2	1	6	1	4	7	2	5	4	2	4	3	3	2	1	8	10	10	8	7	16	106	ARAGÓN	121	
Zaragoza HCU	-	-	-	4	1	2	1	2	1	3	1	-	-	-	-	-	CERRADO					15			
Oviedo	2	2	2	3	2	1	1	1	5	3	1	4	2	1	5	7	-	3	-	-	1	46	ASTURIAS	46	
Barcelona / Palma	2	4	2	5	1	-	4	-	-	-	2	4	5	2	2	2	8	15	35	21	3	117	BALEARES	117	
La Laguna	19	12	13	6	10	22	11	14	7	10	6	7	7	8	3	8	13	8	7	4	4	199	CANARIAS	199	
Santander	1	2	1	1	2	5	7	3	4	6	3	4	1	1	2	1	3	3	4	2	5	61	CANTABRIA	61	
Valladolid	10	5	7	9	5	8	9	8	7	8	11	21	6	3	7	11	4	3	7	4	14	167	CASTILLA Y LEON	167	
Talavera	3	4	15	7	14	11	13	9	14	16	7	7	16	13	13	13	14	22	16	13	17	257	CASTILLA-LA MANCHA	257	
Barcelona	26	26	25	23	20	16	33	27	46	56	33	32	43	31	35	43	40	54	33	30	26	698	CATALUÑA	698	
Alicante	3	3	8	4	8	5	4	9	8	5	7		12	11	9	8	11	11	14	CERRADO		140			
Valencia	8	7	14	11	21	10	11		14	17	15	12	9	6	9	7	14	17	36	21	NC	259	C.VALENCIANA	399	
Badajoz	2	2	2	-	1	3	4	-	-	-	-	-	-	-	-	1	5	-	-	2	3	25	EXTREMADURA	25	
Santiago	7	6	5	8	6	8	3	10	16	16	10	11	9	10	6	7	12	4	5	9	7	175	GALICIA	175	
Madrid	27	26	24	26	28	29	34	35	44	39	32	44	50	38	40	39	28	38	41	44	26	732	MADRID	732	
Murcia	7	9	7	10	5	5	6	4	7	5	9	7	8	7	9	4	9	10	5	6	7	146	MURCIA	146	
Pamplona	-	-	4	2	-		3	1	4	2	-	5	-	-	3	-	-	5	2	-	-	31	NAVARRA	31	
Bilbao	2	4	5	9	9	2	10	6	9	5	7	4	7	7	2	7	4	7	10	3	1	120	PAIS VASCO	120	
Rioja 0110	-	1	2	8	1	1	-	1	2	3	3	-	-	-	-	3	1	-	1	-	-	27	LA RIOJA	27	
Sevilla HVR	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0	CEUTA	0	
Murcia	-	2	1	2	-	-	-	-		-	-	-	-	1	-	-	1	-	-	-	1	8	MELILLA	8	
	150	146	177	181	171	163	194	169	236	232	198	200	242	175	196	217	244	309	266	199	171	4236		4236	

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS 1996-2016	CASOS HC	INCIDENCIA
FLUOROINMUNOENSAYO A TIEMPO RETARDADO	9.156.780	4236	1: 2.162

CASOS HC CON AGENESIA: 1996-2016

TABLA 11. CASOS HC CON AGENESIA DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016

CASOS HC AGENESIA= 408 RN= 9.156.780 Incidencia--> 1:22.443																								
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		
Málaga				1					1		2	2	1	3	1	5	2	4	5	2	1	30	ANDALUCÍA	104
Granada		3		1	1	3	2	1		1	2		CERRADO									14		
Sevilla HVM	3	2	3	1	1	6	3		2	2	1	2	4		CERRADO							30		
Sevilla HVR														5	10	6	3		2	2	2	30		
Zaragoza HMS					1	2			1	1	1	1		1		1	2	2	1			14	ARAGÓN	17
Zaragoza HCU						2		1									CERRADO					3		
Oviedo	2				1							1										4	ASTURIAS	4
Barcelona / Palma				1								2		1			2	1	2			9	BALEARES	9
La Laguna																				1		1	CANARIAS	1
Santander	1	1				2	3			1	1	2		1	2		2	2	1	2	2	23	CANTABRIA	23
Valladolid								1														1	CASTILLA Y LEON	1
Talavera			1				1			1				3	1	1		2	1			11	CASTILLA LA MANCHA	11
Barcelona	7	1	0	5	5	4	0	7	0	0	9	9	4	6	6	10	4	6	5	3	5	96	CATALUÑA	96
Alicante							3	1	2	1	2		3	1	1					CERRADO		14		
Valencia																			1	2		3	C.VALENCIANA	17
Badajoz																						0	EXTREMADURA	0
Santiago																						0	GALICIA	0
Madrid	5	3	3	1	8	1	8	4	7	2	7	2	6	6	10	7	1	3	4	3	1	92	MADRID	92
Murcia																				1	6	7	MURCIA	7
Pamplona									2						1			1				4	NAVARRA	4
Bilbao	1			2	2	1	1	2			1	1		2		1		2	3			19	PAIS VASCO	19
Zaragoza HCU					1						1					1						3	RIOJA	3
Sevilla HVR																						0	CEUTA	0
Murcia																						0	MELILLA	0
TOTAL	19	10	7	12	20	21	21	17	15	9	27	22	18	29	32	32	16	23	25	16	17	408		408

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO PARA TSH	RN ANALIZADOS 1996-2016	CASOS HC AGENESIA	INCIDENCIA
FLUOROINMUNOENSAYO A TIEMPO RETARDADO	9.156.780	408	1: 22.443

CASOS HC CON ECTOPIA SUBLINGUAL: 1996-2016

TABLA 12. CASOS HC CON ECTOPIA SUBLINGUAL DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016

CASOS HC ECTOPIA SUBLINGUAL=795 RN= 9.156.780 INCIDENCIA--> 1: 11.518																								
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		
Málaga		1		1	3		1			1			5	5	5	3	5	2	7	5	1	45	ANDALUCÍA	212
Granada	4		3	6	3	1	4	4	5	2	4		CERRADO									36		
Sevilla HVM	5	3	8	9	5	6	5		14	6	10	8	10	1	CERRADO							90		
Sevilla HVR														2	7	6	8	2	3	8	5	41		
Zaragoza HMS		1	2	1	3	1	1	5	2		2		1	1	1	3	2	3	5	1	3	38	ARAGÓN	40
Zaragoza HCU				1						1							CERRADO					2		
Oviedo				2											2							4	ASTURIAS	4
Barcelona / Palma		1					3						1	1	2	2	1	1	1	1	2	16	BALEARES	16
La Laguna																						0	CANARIAS	0
Santander		1		1	2	1	1	3	2	1	2	1				1	1	1	1		2	21	CANTABRIA	21
Valladolid							3															3	CASTILLA Y LEON	3
Talavera	1		2				1						2		2	1	1	1		1		12	CASTILLA-LA MANCHA	12
Barcelona	7	9		11	7	6	13	10	0	0	11	8	16	12	15	10	21	14	9	10	9	198	CATALUÑA	198
Alicante					3			1			1			2	1	2	3			CERRADO		13	C.VALENCIANA	14
Valencia																				1		1		
Badajoz																						0	EXTREMADURA	0
Santiago				1																		1	GALICIA	1
Madrid	9	9	7	8	7	10	6	15	16	8	8	21	10	14	12	15	13	10	8	6	8	220	MADRID	220
Murcia															1		1				1	3	MURCIA	3
Pamplona												1			1			2				4	NAVARRA	4
Bilbao		1			3		2	3	4	4	4	2	4	3	1	5	1	2	5	1	1	46	PAIS VASCO	46
Rioja ó [Hú																			1			1	LA RIOJA	1
Sevilla HVR																						0	CEUTA	0
Murcia																						0	MELILLA	0
TOTAL	26	26	22	41	36	25	40	41	43	23	42	41	49	41	50	48	57	38	40	34	32	795		795

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO PARA TSH	RN ANALIZADOS 1996-2016	CASOS HC ECTOPIA	INCIDENCIA
FLUOROINMUNOENSAYO A TIEMPO RETARDADO	9.156.780	795	1: 11.518

CASOS HC CON DISHORMONOGENESIS: 1996-2016

TABLA 13. CASOS HC CON DISHORMONOGENESIS DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016

CASOS HC DISHORMONOGENESIS=229 RN= 9.156.780 Incidencia--> 1: 39.986																								
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		
Málaga																			1			1	ANDALUCÍA	68
Granada	1	2		3	1						1		CERRADO								8			
Sevilla HVM			3	1	1		5	1	6	5	8	6	4		CERRADO							40		
Sevilla HVR															2	2	6		1	3	5	19		
Zaragoza HMS			2							1			1				1	4		3		12	ARAGÓN	17
Zaragoza HCU				1			1			2	1						CERRADO					5		
Oviedo											1	1			1			1				4	ASTURIAS	4
Barcelona / Palma				1			1					1									1	4	BALEARES	4
La Laguna																						0	CANARIAS	0
Santander																					1	1	CANTABRIA	1
Valladolid							2															2	CASTILLA Y LEON	2
Talavera		1	1									1	1	6	1	2	3	1				17	CASTILLA-LA MANCHA	17
Barcelona	1					4								12			8	19	11	13	10	78	CATALUÑA	78
Alicante					1										1	1	1			CERRADO		4	C.VALENCIANA	19
Valencia														2			3	5	5			15		
Badajoz																						0	EXTREMADURA	0
Santiago																						0	GALICIA	0
Madrid		1																	3			4	MADRID	4
Murcia							1						1									2	MURCIA	2
Pamplona																			2			2	NAVARRA	2
Bilbao									1	1			1					2		1		6	PAIS VASCO	6
Rioja ó[10]				3												1	1					5	LA RIOJA	5
Sevilla HVR																						0	CEUTA	0
Murcia																						0	MELILLA	0
TOTAL	2	4	6	9	3	4	10	1	7	9	11	9	8	20	5	6	23	32	23	20	17	229		229

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO PARA TSH	RN ANALIZADOS 1996-2016	CASOS HC DISHORMONOGENESIS	INCIDENCIA
FLUORINMUNOENSAYO A TIEMPO RETARDADO	9.156.780	229	1: 39.986

CASOS HC SIN CLASIFICAR: 1996-2016

TABLA 14. CASOS HC CON SIN CLASIFICAR DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016

CASOS HC SIN CLASIFICAR = 1926 RN= 9.156.780 Incidencia--> 1: 4.754																									
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL			
Málaga	7	3	5	7	3	6	10	7	8	10	8	2	8	2	8	3	5	8	3	1	1	115	ANDALUCÍA	298	
Granada					1					1	4	5	CERRADO								11				
Sevilla HVM		4	4	1	2	1		13		3	5	5	4	5	CERRADO								47		
Sevilla HVR	4	6	5	7	8	5	6	7	3				25	2	3	1	4	15	8	4	12	125			
Zaragoza HMS						4	1				1					1	4			3	5	19	ARAGÓN	33	
Zaragoza HCU				1	1			1	1	3						7	CERRADO					14			
Oviedo		2	2	1	1		1	1	5	3		2	2	1	2						1	24	ASTURIAS	24	
Barcelona / Palma	2			3							1	1						12	32	18		69	BALEARES	69	
La Laguna	4	12	13	6	10	22	3	10	7	10	6	7	7	8	3	8	13	8	7	3	4	171	CANARIAS	171	
Santander			1			2	1		1	4		1	1						2			13	CANTABRIA	13	
Valladolid	10	5	7	8	5	8	4	7	7	8	11	7	6	3	7	11	4	3	7	4	14	146	CASTILLA Y LEON	146	
Talavera	2	2	8	7	13	11	11	9	14	15	7	4	12	4	8	9	9	14	12	8	13	192	CASTILLA-LA MANCHA	192	
Barcelona	4	5	25	1	1		4	5	46	56	4		8	1		1				2		163	CATALUÑA	163	
Alicante	3	2	5	3	3	4	1	6	6	4	2		9	6	5	4	3	7	11	CERRADO		84			
Valencia	8	7	14	11	21	10	11		14	17	15	12	9		9	6	5	6	29	16		220	C.VALENCIANA	304	
Badajoz	2	2			1	3	4									1	5			2	3	23	EXTREMADURA	23	
Santiago	7	6	5	7	6	8	2	10	16	16	10	11	9	10	6	7	10	4	5	9	7	171	GALICIA	171	
Madrid	1	3	4	7	5	9	7	4	2	14	10	9	12	9	1	3	7	9	13	13	3	145	MADRID	145	
Murcia	4	6	7	10	5	5	5	4	7	5	8	7	7	7	6	4	4	8	5	6		120	MURCIA	120	
Pamplona			3	2			3	1		2	2	1						1				15	NAVARRA	15	
Bilbao	1	1	5	5	2	1	3		4					1		1	1		1			26	PAIS VASCO	26	
Rioja ó Iñ			2	1		1		1	2													7	LA RIOJA	7	
Sevilla HVR																						0	CEUTA	0	
Murcia		2		2										1							1	6	MELILLA	6	
TOTAL	59	68	115	90	88	100	77	86	143	171	94	74	119	60	58	67	74	95	135	89	64	1926		1926	

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO PARA TSH	RN ANALIZADOS 1996-2016	CASOS HC SIN CLASIFICAR	INCIDENCIA
FLUOROINMUNOENSAYO A TIEMPO RETARDADO	9.156.780	1926	1: 4.754

CASOS HC CON TIROIDES EN SU SITIO: 1996-2016

TABLA 15. CASOS HC CON TIROIDES IN SITU DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016

CASOS HC CON TIROIDES IN SITU = 388 RN= 9.156.780 Incidencia--> 1: 23.600																								
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		
Málaga		2											3	4	4	5	2		3	6	1	30	ANDALUCÍA	31
Granada																						0		
Sevilla HVM																						0		
Sevilla HVR																1						1		
Zaragoza HMS	2											1				3	1	1	2		8	18	ARAGÓN	18
Zaragoza HCU																						0		
Oviedo						1																1	ASTURIAS	1
Barcelona / Palma													2				2					4	BALEARES	4
La Laguna																						0	CANARIAS	0
Santander																						0	CANTABRIA	0
Valladolid																						0	CASTILLA Y LEON	0
Talavera			1															1	1		1	4	CASTILLA-LA MANCHA	4
Barcelona	1	10	2	5	5	2	9	5			6	12	9		14	17						97	CATALUÑA	97
Alicante																						0		
Valencia														4				2				6	C.VALENCIANA	6
Badajoz																						0	EXTREMADURA	0
Santiago																						0	GALICIA	0
Madrid	4	5	5	7	7	8	11	9	16	12	5	8	17	8	16	8	4	12	11	16	19	208	MADRID	208
Murcia															1							1	MURCIA	1
Pamplona									1						1							2	NAVARRA	2
Bilbao		1		1				1			2	1	2	1	1		2	1	1			14	PAIS VASCO	14
Rioja ó Iú																1				1		2	LA RIOJA	2
Sevilla HVR																						0	CEUTA	0
Murcia																						0	MELILLA	0
TOTAL	7	18	8	13	12	11	20	15	17	12	13	22	33	17	37	35	11	17	18	23	29	388		388

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO PARA TSH	RN ANALIZADOS 1996-2016	CASOS HC "IN SITU"	INCIDENCIA
FLUOROINMUNOENSAYO A TIEMPO RETARDADO	9.156.780	388	1: 23.600

CASOS HC TRANSITORIO: 1996-2016

TABLA 16. CASOS HC TRANSITORIOS DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016

CASOS CON HC TRANSITORIO = 358 RN= 9.156.780 Incidencia--> 1:25.578																								
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		
Málaga													CERRADO									0	ANDALUCÍA	167
Granada	3	2	3	2	3		2	1	3		1			3	CERRADO							23		
Sevilla HVM				2	1									2								5		
Sevilla HVR															6	16	28	68	7	2	12	139		
Zaragoza HMS			2									1					CERRADO					3	ARAGÓN	4
Zaragoza HCU				1																		1		
Oviedo																		1				1	ASTURIAS	1
Barcelona / Palma		3			1						1		2									7	BALEARES	7
La Laguna	15						8	4														27	CANARIAS	27
Santander																						0	CANTABRIA	0
Valladolid				1																		1	CASTILLA Y LEON	1
Talavera		1	1		1		1													2		6	CASTILLA-LA MANCHA	6
Barcelona	6	1		1	2		4				3	3	6			5	7	12	4	1		55	CATALUÑA	55
Alicante		1	3		1												2	4	3	CERRADO		14		
Valencia																		3	1			4	C.VALENCIANA	18
Badajoz			2																			2	EXTREMADURA	2
Santiago							1															1	GALICIA	1
Madrid	9	4	4	2	2	1	1	2	1	2		2	4		1		1	1			1	38	MADRID	38
Murcia	3	3	1								1						5	2				15	MURCIA	15
Pamplona			1						1			3										5	NAVARRA	5
Bilbao		1			2		3															6	PAIS VASCO	6
Rioja ó[1]		1		4																		5	LA RIOJA	5
Sevilla HVR																						0	CEUTA	0
Murcia																						0	MELILLA	0
TOTAL	36	17	17	13	13	1	20	7	5	2	6	9	12	5	7	21	43	91	15	5	13	358		358

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO PARA TSH	RN ANALIZADOS 1996-2016	CASOS HC TRANSITORIO	INCIDENCIA
INMUNOFLUORESCENCIA A TIEMPO RETARDADO	9.156.780	358	1: 25.578

OTROS CASOS DETECTADOS: 1996-2016

TABLA 17. OTROS CASOS HC DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016

	HTT	BP	Exitus	OTROS	FP2		HCC
ANDALUCÍA		9	1	6			
ARAGÓN				7			
ASTURIAS							
BALEARES				3			
CANARIAS							
CANTABRIA				1			
CASTILLA Y LEÓN							
CASTILLA-LA MANCHA	8			5			
CATALUÑA	9		1		1		
C. VALENCIANA	2	2	1	6	8		1
EXTREMADURA							
GALICIA	2						
MADRID	1	3	2	3			1
MURCIA							1
NAVARRA				1			
PAÍS VASCO							1
LA RIOJA							
CEUTA							
MELILLA				1			
	20	14	5	28	9		4

ANEXO XI.
HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA (HSC)

ANEXO XI. HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA (HSC)
RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA HSC POR CC. AA. PERIODO: 1987-2016

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA HSC 1987-2016

ANDALUCÍA	ARAGÓN
ASTURIAS (PPDO DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	BALEARES (ILLES)
CANARIAS (ISLAS)	CANTABRIA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
CASTILLA y LEÓN	CASTILLA LA MANCHA
CATALUÑA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	C. VALENCIANA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS

TABLA 1 (Cont). RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA HSC 1987-2016

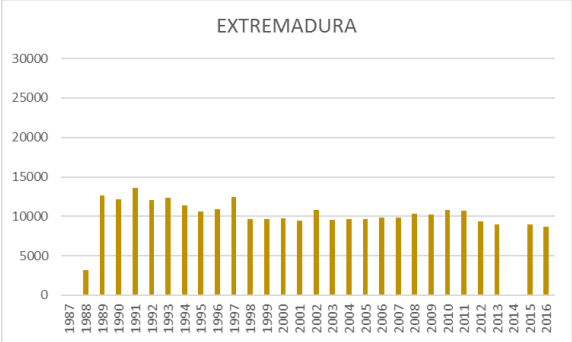
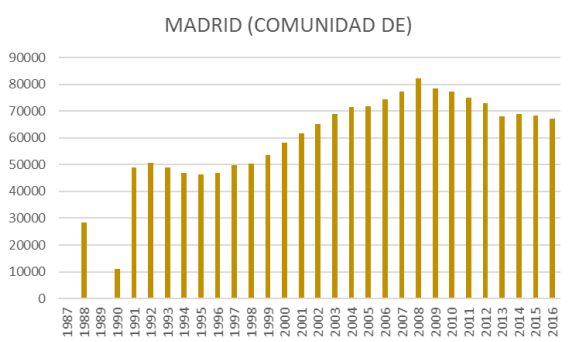
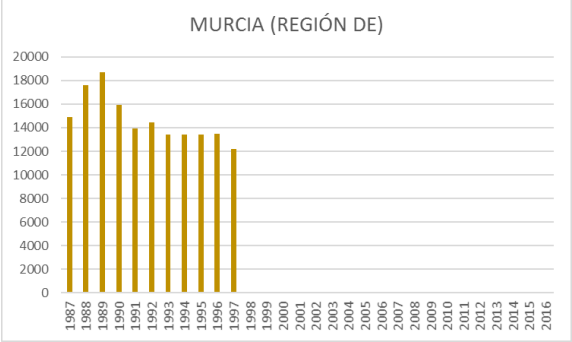
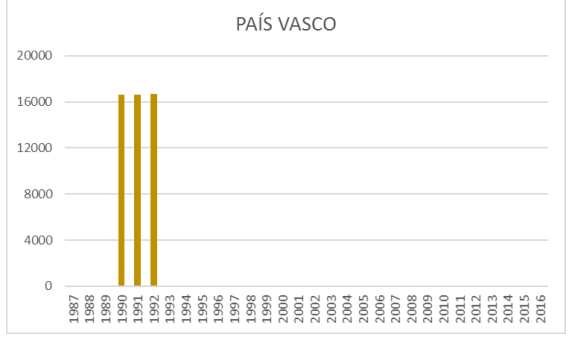
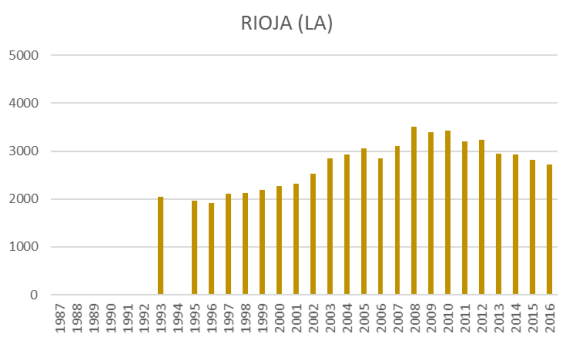
EXTREMADURA 	GALICIA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
MADRID (COMUNIDAD DE) 	MURCIA (REGIÓN DE) 
NAVARRA (COMUNIDAD FORAL DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	PAÍS VASCO 
RIOJA (LA) 	MELILLA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS

TABLA 2. COBERTURA HSC PERIODO: 1988-2003

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	1988			1989			1990			1991			1992			1993			1994			1995		
ANDALUCÍA	92040			89562			89218	5193	5,82%	88319	14430	16,34%	88012	15327	17,41%	86330		99,95%	81550		0,00%	79422		
ARAGÓN	10708			10314			9790			9796			10050			9545	2074	107,50%	9620	4019	41,78%	9317	1898	20,37%
ASTURIAS	8553			7964			7775			7728			7494			6978		99,40%	6653		0,00%	6588		
BALEARES	8732			8869			8826	2435	27,59%	8622	8262	95,82%	8491	8104	95,44%	7891		102,70%	7683		0,00%	7718		
CANARIAS	19983			19312			18691		0,00%	18230			18325			17612		109,77%	17072		0,00%	16921		
CANTABRIA	4980			4611			4576		0,00%	4341			4311			4117		101,87%	3807		0,00%	3734		
CASTILLA Y LEÓN	22810			22206			21324		0,00%	20603			20003			19403		93,92%	18426		0,00%	18002		
CASTILLA LA MANCHA	19518			19581			19127		0,00%	18733			18823			18096	17357	95,92%	17710	16808	94,91%	17317	16557	95,61%
CATALUÑA	58142			57179			56802		0,00%	56540			57615			56015		101,87%	54661		0,00%	54221		0,00%
C.VALENCIANA	41329			40205			40294		0,00%	39717			39744			38721		84,86%	37090		0,00%	36746		0,00%
EXTREMADURA	13759	3167	23,02%	13173	12591	95,58%	12614	12116	96,05%	12508	13640	109,05%	12342	12043	97,58%	11786	12394	94,54%	11288	11345	100,50%	10844	10580	97,57%
GALICIA	24558			23592			22501			21927			21633			21284		99,36%	19683		0,00%	18799		0,00%
MADRID	51607	28475	55,18%	51041			50065	10978	21,93%	49430	48920	98,97%	50769	50555	99,58%	49626	48865	100,63%	47692	46853	98,24%	47116	46437	98,56%
MURCIA	13979	17581	125,77%	13992	18664	133,39%	13869	15938	114,92%	13790	13929	101,01%	13770	14455	104,97%	13350	13427	100,58%	12494	13396	107,22%	12570	13443	106,95%
NAVARRA	4935			4860			4816			4789			4549			4688		100,51%	4650		0,00%	4627		0,00%
PAÍS VASCO	18159			17119			16456	16628	101,05%	16292	16588	101,82%	16341	16689	102,13%	15878		101,86%	15267		0,00%	15345		0,00%
RIOJA (LA)	2466			2388			2320			2224			2165			2146	2049	95,48%	2172			2059	1962	95,29%
CEUTA	1135			1059			994			1053			1083			1128			1008			1055		0,00%
MELILLA	1044			997			1015			1010			1150			1124			1051			1066		0,00%
TOTAL	418437	49223	11,76%	408024	31255	7,66%	401073	63288	15,78%	395652	115769	29,26%	396670	117173	29,54%	385718	96166	24,93%	369577	92421	25,01%	363467	90877	25,00%

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	1996			1997			1998			1999			2000			2001			2002			2003		
ANDALUCÍA	77278			78196			76632			78768			80579			81108			81865			86120		0,00%
ARAGÓN	9260	1871	20,21%	9387	1774	18,90%	9149	1765	19,29%	9568	1931	20,18%	9921	1987	20,03%	10347	2199	21,25%	10363	2159	20,83%	11000	10243	93,12%
ASTURIAS	6530			6516			6344			6547			6731			6849			6729			7107		
BALEARES	7794			8176			8309			8848			9502			9858			10420			10654		
CANARIAS	17055			17345			17392			18790	10335	55,00%	18981			19262			19461			19266		
CANTABRIA	3859			3899			3835			4021			4341			4280			4560			4873		
CASTILLA Y LEÓN	17767			18091			17145			17328			17874			17579			18100			18607		
CASTILLA LA MANCHA	16746	16017	95,65%	16773	15895	94,77%	16304	15378	94,32%	16756	15787	94,22%	16723	15807	94,52%	16796	15652	93,19%	17117	15927	93,05%	18051	16775	92,93%
CATALUÑA	54858			56907			56831			59616			63807			65081			68546			73214		
C.VALENCIANA	36605			36824			36926			38794			40775			42290			44193			47322		
EXTREMADURA	10561	10914	103,34%	10333	12420	120,20%	10070	9598	95,31%	10070	9675	96,08%	10133	9750	96,22%	9903	9480	95,73%	9778	10840	110,86%	9962	9553	95,89%
GALICIA	18597			18683			18538			18784			19418			19361			19327			20423		
MADRID	47493	47040	99,05%	48722	49863	102,34%	48863	50375	103,09%	51981	53585	103,09%	56623	58261	102,89%	59724	61548	103,05%	63156	65179	103,20%	67046	69031	102,96%
MURCIA	12649	13505	106,77%	12979	12160	93,69%	12790			13099			14195			14990			15489			16444		
NAVARRA	4830			4967			4952			5122			5262			5710			5802			6180		
PAÍS VASCO	15985			16326			16113			16791			17316			17649			18134			19270		
RIOJA (LA)	2100	1921	91,48%	2174	2106	96,87%	2204	2130	96,64%	2275	2189	96,22%	2346	2270	96,76%	2412	2322	96,27%	2576	2532	98,29%	2870	2854	99,44%
CEUTA	963			1029			981			1020			996			981			1023			1015		
MELILLA	1017			1034			1049			1036			1103			1133			1049			1107		
TOTAL	361947	91268	25,22%	368361	94218	25,58%	364427	79246	21,75%	379214	93502	24,66%	396626	88075	22,21%	405313	91201	22,50%	417688	96637	23,14%	440531	108456	24,62%

TABLA 3. COBERTURA HSC PERIODO: 2004-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2004			2005			2006			2007			2008			2009			2010			2011		
ANDALUCÍA	89022			91807			95304			96062			100293			94616			92201			89552		
ARAGÓN	11458	11374	99,27%	11628	11612	99,86%	12280	11978	97,54%	12859	12832	99,79%	13675	13848	101,27%	13062	13021	99,69%	12940	12927	99,90%	12610	12767	101,25%
ASTURIAS	7218			7482			7596			7833			8221			8210			7763			7782		
BALEARES	10792			10925			11675			11917			12713			12044			11967			11265		
CANARIAS	19207			20127			20668			19740			20672			18952			18305			17423		
CANTABRIA	5060			5267			5229			5379			5886			5619			5575			5344		
CASTILLA Y LEÓN	18900			19425			19775			20077			21311	21041	98,73%	20416	20182	98,85%	20486	20202	98,61%	19862	19584	98,60%
CASTILLA LA MANCHA	18507	17293	93,44%	19007	17850	93,91%	20389	18893	92,66%	20875	19739	94,56%	23038	20956	90,96%	22322	20098	90,04%	21998	19818	90,09%	21364	19277	90,23%
CATALUÑA	76968			79766			82300			84037			89249			85204			84368			81247		
C. VALENCIANA	48954			50628			52756			54478			57083			52389			51684			49446		
EXTREMADURA	9899	9650	97,48%	9993	9612	96,19%	10118	9806	96,92%	9981	9857	98,76%	10735	10318	96,12%	10314	10269	99,56%	10128	10785	106,49%	9938	10705	107,72%
GALICIA	20621			21097			21392			21752			23175			22537			22047			21594		
MADRID	69027	71663	103,82%	69367	71790	103,49%	71912	74497	103,59%	74837	77338	103,34%	78792	82325	104,48%	75957	78611	103,49%	73878	77269	104,59%	72023	75086	104,25%
MURCIA	16677			17330			18091			18602			19386			18571			18039			17408		
NAVARRA	6293			6149			6551			6595			7029			6844			6778			6747		
PAÍS VASCO	19574			19698			20026			20594			21310			20905			21170			21155		
RIOJA (LA)	2939	2934	99,83%	3038	3062	100,79%	3070	2845	92,67%	3272	3099	94,71%	3518	3515	99,91%	3330	3399	102,07%	3374	3423	101,45%	3172	3196	100,76%
CEUTA	1061			1065			1409			1136			1165			1152			1192			1166		
MELILLA	995			1012			1366			1112			1252			1273			1359			1455		
TOTAL	453172	112914	24,92%	464811	113926	24,51%	481907	118019	24,49%	491138	122865	25,02%	518503	152003	29,32%	493717	145580	29,49%	485252	144424	29,76%	470553	140615	29,88%

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	86375			81470			82195			80633		0,00%	79263		0,00%
ARAGÓN	11980	12073	100,78%	11662	11749	100,75%	11602	11613	100,09%	11352		0,00%	10929		0,00%
ASTURIAS	7622			6671			6600			6455		0,00%	6347		0,00%
BALEARES	11002			10532			10673			10597		0,00%	10616		0,00%
CANARIAS	17201			15859			16398			16146		0,00%	16159		0,00%
CANTABRIA	5064			4831			4565			4375		0,00%	4244		0,00%
CASTILLA Y LEÓN	19046	18854	98,99%	17827	17522	98,29%	17886	17523	97,97%	17389		0,00%	16675		0,00%
CASTILLA LA MANCHA	20382	18071	88,66%	19068	16766	87,93%	18392	15924	86,58%	18214		0,00%	17792		0,00%
CATALUÑA	77438			71591			71589			70450		0,00%	68908		0,00%
C. VALENCIANA	47574			44185			44343			43450		0,00%	41997		0,00%
EXTREMADURA	9423	9388	99,63%	8880	9005	101,41%	9167	NC		8895		0,00%	8783		0,00%
GALICIA	21089			19727			19630			19427		0,00%	19062		0,00%
MADRID	69374	73028	105,27%	65343	68124	104,26%	65505	68879	105,15%	64879		0,00%	63112		0,00%
MURCIA	16682			16105			16308			15976		0,00%	15528		0,00%
NAVARRA	6731			6075			6183			6007		0,00%	5894*		
PAÍS VASCO	20533			19116			19379			18849		0,00%	18247		0,00%
RIOJA (LA)	3188	3231	101,35%	2903	2952	101,69%	2834	2935	103,56%	2732		0,00%	2662		0,00%
CEUTA	1128			1086			1202			1096		0,00%	1060		0,00%
MELILLA	1516			1509			1625			1510		0,00%	1456		0,00%
TOTAL	453348	134645	29,70%	424440	126118	29,71%	426076	116874	27,43%	418432	124246	29,69%	402840	121099	30,06%

¿CUÁNDO SE REALIZA LA TOMA DE MUESTRA DE SANGRE DEL TALÓN?

**TABLA 4. EDAD MEDIA (DDV) A LA TOMA DE MUESTRA. INTERVALO ENTRE FECHA NACIMIENTO Y FECHA DE LA TOMA DE MUESTRA (FN-FM)
POR CC. AA.: 1996-2016**

		1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
CCAA	Laboratorio	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	P50	P50	P50	P50
ANDALUCÍA	Málaga																					
	Granada														CERRADO							
	Sevilla HVM														CERRADO							
	Sevilla HVR																					
ARAGÓN	Zaragoza HMS													3,0	3,0	3,0	2,4	3,0	5,0	2,0	2,0	2,0
	Zaragoza HCU	3,3	3,1	3,2	3,2	3,2	3,2	3,1	3,2	2,9	2,6	2,8	2,6	2,2	3,0		CERRADO					
ASTURIAS	Oviedo																					
BALEARES	Barcelona / Palma																					
CANARIAS	La Laguna																					
CANTABRIA	Santander																					
CASTILLA y LEÓN	Valladolid													7,0	4,9	5,0	5,0	5,2	2,0	2,4	2,4	2,0
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	5,0	NC	6,2	6,2	6,2	5,7	5,7	5,0	5,0	5,0	5,0	6,4	6,1	6,1	6,0	6,0	5,8	5,0	5,0	2,0	2,0
CATALUÑA	Barcelona																					
C.VALENCIANA	Alicante																				CERRADO	
	Valencia																					
EXTREMADURA	Badajoz	NC	6,0	6,4	5,9	8,5	7,8	5,6	6,9	7,0	7,0	7,3	5,7	6,8	6,5	5,6	5,4	5,1	6,0	NC	2,0	2,0
GALICIA	Santiago																					
MADRID	Madrid	3,6	3,4	3,4	2,8	2,9	3,2	2,4	2,3	2,3	2,3	2,2	2,2	2,2	2,2	2,2	2,1	2,2	2,0	2,1	2,1	2,0
MURCIA	Murcia	7,0	6,7																			
NAVARRA	Pamplona																					
PAIS VASCO	Bilbao																					
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS	3,6	3,4	3,2	3,1	3,1	3,0	2,9	3,1	3,0	2,9	2,3	2,2	2,3	2,4	NC	2,6	3,0	2,0	2,0	2,0	2,0
CEUTA	Sevilla HVR																					
MELILLA	Murcia																					

DONDE: DDV= DÍAS DE VIDA; FN= FECHA DE NACIMIENTO; FM= FECHA A LA TOMA DE MUESTRA; NC= NO CONTESTA

¿CUANTO TIEMPO TARDA EL TRANSPORTE DE LAS MUESTRA EN LLEGAR AL LABORATORIO (FM-FEL)?

TABLA 5. TIEMPO TRANSCURRIDO (EXPRESADO EN DÍAS) DESDE LA TOMA DE MUESTRA HASTA SU ENTRADA EN LABORATORIO (FM-FEL),
POR CC. AA.: 1996-2016

		1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
CCAA	Laboratorio	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	P50	P50	P50	P50
ANDALUCÍA	Málaga																					
	Granada																					
	Sevilla HVM																					
	Sevilla HVR																					
ARAGÓN	Zaragoza HMS								NC	NC	NC	NC	NC	1,0	NC	NC	1,9	1,0	2,0	1,0	1,0	1,0
	Zaragoza HCU	1,3	1,3	1,1	1,3	1,2	1,4	1,4	1,4	1,5	1,2	1,3	1,4	1,2	1,3	1,3						
ASTURIAS	Oviedo																					
BALEARES	Barcelona / Palma																					
CANARIAS	La Laguna																					
CANTABRIA	Santander																					
CASTILLA y LEÓN	Valladolid													5,6	3,8	3,7	3,8	3,8	3,0	3,1	3,1	5,0
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	5,7	NC	5,1	4,6	5,6	4,5	4,5	3,0	6,0	5,0	4,0	5,1	5,1	5,2	5,1	4,3	4,0	3,0	3,0	3,0	3,0
CATALUÑA	Barcelona																					
C.VALENCIANA	Alicante																					
	Valencia																					
EXTREMADURA	Badajoz	3,0	7,0	6,0	6,8	8,0	6,4	3,4	7,3	7,7	8,0	8,8	3,5	7,9	7,6	4,4	4,4	2,0	4,0	NC	1,0	1,0
GALICIA	Santiago																					
MADRID	Madrid	5,1	5,5	4,6	4,7	4,6	4,9	4,7	4,8	4,7	4,8	4,8	5,0	4,6	5,0	5,0	5,0	4,4	4,2	4,2	4,3	4,1
MURCIA	Murcia	6,4	6,0																			
NAVARRA	Pamplona																					
PAIS VASCO	Bilbao																					
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS	3,1	3,1	2,9	2,8	2,9	3,0	3,3	3,5	3,7	4,2	3,5	3,2	3,6	3,7	NC	4,0	4,0	4,0	3,0	3,0	3,0
CEUTA	Sevilla HVR																					
MELILLA	Murcia																					

DONDE: FM= FECHA A LA TOMA DE MUESTRA; FEL= FECHA DE ENTRADA EN EL LABORATORIO; NC= NO CONTESTA

¿CUANTO TARDA EL LABORATORIO DESDE QUE ENTRA LA MUESTRA, HASTA LA OBTENCIÓN DEL RESULTADOS (FEL-FR)?

TABLA 6. TIEMPO TRANSCURRIDO (EXPRESADO EN DÍAS) DESDE LA ENTRADA EN LABORATORIO HASTA LA OBTENCIÓN DE RESULTADO (FM-FEL), POR CC. AA. 1996-2016

		1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
CCAA	Laboratorio	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	P50	P50	P50	P50
ANDALUCÍA	Málaga																					
	Granada																					
	Sevilla HVM																					
	Sevilla HVR																					
ARAGÓN	Zaragoza HMS								NC	NC	NC	NC	NC	2,0	NC	NC	NC	3,0	2,0	2,0	2,0	2,0
	Zaragoza HCU	3,5	2,4	2,8	2,5	2,3	2,6	2,1	2,3	2,3	2,3	2,3	2,5	2,3	2,4	2,4						
ASTURIAS	Oviedo																					
BALEARES	Barcelona / Palma																					
CANARIAS	La Laguna																					
CANTABRIA	Santander																					
CASTILLA y LEON	Valladolid													10,6	7,8	7,4	6,9	7,1	7,0	7,7	7,7	7,0
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	2,7	NC	2,1	2,2	2,2	2,3	2,3	3,0	2,0	2,0	2,0	2,6	2,6	2,6	2,6	3,0	2,6	1,0	1,0	1,0	3,0
CATALUÑA	Barcelona																					
C.VALENCIANA	Alicante																					
	Valencia																					
EXTREMADURA	Badajoz	NC	2,0	9,8	3,5	5,0	2,0	4,6	3,5	4,5	6,0	4,0	2,7	4,5	4,3	4,0	4,0	3,0	2,0	NC	2,0	3,0
GALICIA	Santiago																					
MADRID	Madrid	1,4	1,4	1,5	1,5	1,5	1,4	1,4	1,5	1,4	1,4	1,5	1,5	1,5	1,5	1,5	1,4	1,4	1,0	1,4	1,5	1,5
MURCIA	Murcia	3,0	3,0																			
NAVARRA	Pamplona																					
PAIS VASCO	Bilbao																					
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS	3,5	2,4	2,6	2,6	3,4	2,6	2,5	3,3	3,2	3,1	3,1	2,8	3,1	3,0	NC	NC	3,0	2,0	1,0	2,0	2,0
CEUTA	Sevilla HVR																					
MELILLA	Murcia																					

DONDE: FEL= FECHA DE ENTRADA EN EL LABORATORIO; FR= FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO; NC= NO CONTESTA

ANEXO XI. HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA (HSC)
¿CUÁNDO SE CONOCE EL RESULTADO DE LA PRUEBA? EDAD DEL RECIÉN NACIDO

TABLA 7. EDAD MEDIA (DDV) A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO (17OHP) POR CC. AA.: 1996-2016

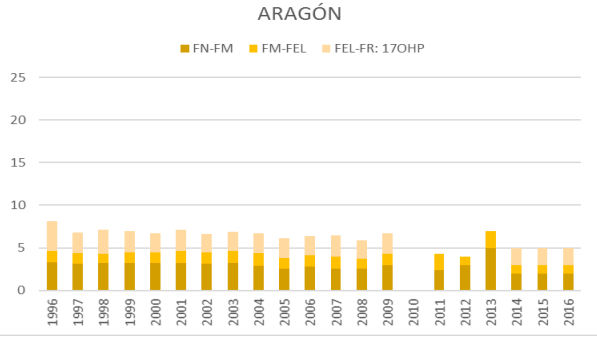
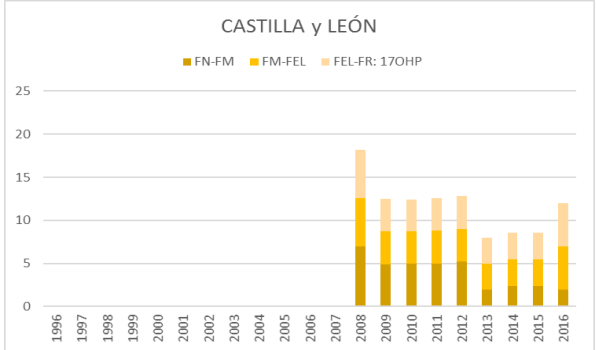
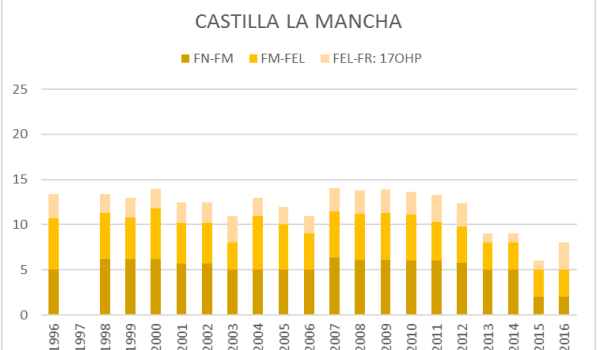
ANDALUCÍA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS COMPLEMENTARIA	ARAGÓN 
ASTURIAS NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS COMPLEMENTARIA	BALEARES NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS COMPLEMENTARIA
CANARIAS NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS COMPLEMENTARIA	CANTABRIA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS COMPLEMENTARIA
CASTILLA y LEÓN 	CASTILLA LA MANCHA 
CATALUÑA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS COMPLEMENTARIA	COMUNIDAD VALENCIANA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS COMPLEMENTARIA

TABLA 7. Cont. EDAD MEDIA (DDV) A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO (17OHP) POR CC. AA.: 1996-2016

EXTREMADURA	GALICIA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS COMPLEMENTARIA
MADRID (COMUNIDAD DE)	MURCIA (REGIÓN DE)
NAVARRA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS COMPLEMENTARIA	PAÍS VASCO NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS COMPLEMENTARIA
RIOJA (LA)	MELILLA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS COMPLEMENTARIA

DONDE DDV= DÍAS DE VIDA DEL RECIÉN NACIDO A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO

ANEXO XI. HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA (HSC)

CASOS DETECTADOS: INICIO-1995

TABLA 8. TODOS LOS CASOS DETECTADOS EN EL PERIODO: INICIO- 1995

AÑO	RN Analizados	Casos	SW	SV	Sin Clasificar	Otros	Transitorio
Inicio-1992	391627	21	12	7	2	0	0
1993	94092	8	4	0	2	1	1
1994	92421	5	2	1	2	0	0
1995	92839	9	5	1		0	3
Inicio-1995	670979	43	23	9	6	1	4

ANEXO XI. HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA (HSC)

CASOS DETECTADOS: 1996-2016

TABLA 9. TODOS LOS CASOS HSC DETECTADOS EN EL PERIODO 1996-2016

RN ANALIZADOS= 2.415.931											TODOS LOS CASOS DETECTADOS = 251													
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		Total
Málaga																						0	ANDALUCÍA	0
Granada																						0		
Sevilla HVM																						0		
Sevilla HVR																						0		
Zaragoza HMS									1	1						2			1	1		6	ARAGÓN	6
Zaragoza HCU																						0		
Oviedo																						0	ASTURIAS	0
Palma Mallorca																						0	BALEARES	0
La Laguna																						0	CANARIAS	0
Santander																						0	CANTABRIA	0
Valladolid														6	1	10	4	3	2	4		30	CASTILLA LEON	30
Talavera		2	2	1	2	1	3	3		4		6	4	2	1	2		1		1	4	39	CASTILLA LA MANCHA	39
Barcelona																						0	CATALUÑA	0
Alicante																						0	C.VALENCIANA	0
Valencia																						0		
Badajoz					1											1						2	EXTREMADURA	2
Santiago																						0	GALICIA	0
Madrid	1	4	1	8	5	8	3	6	6	11	8	9	10	7	8	6	17	7	12	8	24	169	MADRID	169
Murcia	2	1																				3	MURCIA	3
Pamplona																						0	NAVARRA	0
Bilbao																						0	PAIS VASCO	0
Zaragoza HCU					1													1				2	RIOJA	2
Sevilla HVR																						0	CEUTA	0
Murcia																						0	MELILLA	0
TOTAL	3	7	3	9	9	9	6	9	7	16	8	15	14	15	10	21	21	12	15	14	28	251		251

ANEXO XI. HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA (HSC)

CASOS HSC-SW DETECTADOS: 1996-2016

TABLA 10. CASOS DETECTADOS CON HSC-SW EN EL PERIODO 1996-2016

RN ANALIZADOS= 2.415.931																									CASOS SW =82					Incidencia= 1: 29.462				
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		Total										
Málaga																						0	ANDALUCÍA	0										
Granada													CERRADO								0													
Sevilla HVM										CERRADO											0													
Sevilla HVR																						0												
Zaragoza HMS																2			1	1		4	ARAGÓN	5										
Zaragoza HCU									1							CERRADO					1													
Oviedo																						0	ASTURIAS	0										
Barcelona/Palma																						0	BALEARES	0										
La Laguna																						0	CANARIAS	0										
Santander																						0	CANTABRIA	0										
Valladolid																		1		4		5	CASTILLA LEON	5										
Talavera		2	1					2		1			1		1	1		1			3	13	CASTILLA LA MANCHA	13										
Barcelona																						0	CATALUÑA	0										
Alicante																						0	C.VALENCIANA	0										
Valencia																						0		0										
Badajoz																						0	EXTREMADURA	0										
Santiago																						0	GALICIA	0										
Madrid	1	3	-	5	2	6	2	2	4	0	1	4	4	4	5	3	3	3		2	1	55	MADRID	55										
Murcia	1	1	ENFERMEDAD RETIRADA EN 1998 DE LA CARTERA DE SERVICIOS DE LA REGIÓN DE MURCIA																			2	MURCIA	2										
Pamplona																						0	NAVARRA	0										
Bilbao	ENFERMEDAD RETIRADA EN 1998 DE LA CARTERA DE SERVICIOS DEL PAIS VASCO																				0	PAIS VASCO	0											
Zaragoza HCU/HMS					1													1				2	RIOJA	2										
Sevilla HVR																						0	CEUTA	0										
Murcia																						0	MELILLA	0										
TOTAL	2	6	1	5	3	6	2	4	4	2	1	4	5	4	6	6	3	6	1	7	4	82		82										

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO PARA 17OHP	RN ANALIZADOS 1996-2016	CASOS HSC-SW	INCIDENCIA
INMUNOFLUORESCENCIA A TIEMPO RETARDADO	2.415.931	82	1: 29.462

CASOS HSC-SV DETECTADOS: 1996-2016

TABLA 11. CASOS DETECTADOS CON HSC- SV EN EL PERIODO 1996-2016

RN ANALIZADOS= 2.415.931										CASOS HSC-SV=22						Incidencia= 1: 109.815								
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		Total
Málaga																						0	ANDALUCÍA	0
Granada																						0		
Sevilla HVM																						0		
Sevilla HVR																						0		
Zaragoza HMS																						0	ARAGÓN	0
Zaragoza HCU																						0		
Oviedo																						0	ASTURIAS	0
Palma Mallorca																						0	BALEARES	0
La Laguna																						0	CANARIAS	0
Santander																						0	CANTABRIA	0
Valladolid																						0	CASTILLA LEON	0
Talavera			1				3					1	1	1		1				1	1	10	CASTILLA LA MANCHA	10
Barcelona																						0	CATALUÑA	0
Alicante																						0	C.VALENCIANA	0
Valencia																						0		
Badajoz					1											1						2	EXTREMADURA	2
Santiago																						0	GALICIA	0
Madrid		0	1	2	1				1	1							1			2		9	MADRID	9
Murcia	1																					1	MURCIA	1
Pamplona																						0	NAVARRA	0
Bilbao																						0	PAIS VASCO	0
Zaragoza HCU																						0	RIOJA	0
Sevilla HVR																						0	CEUTA	0
Murcia																						0	MELILLA	0
TOTAL	1	0	2	2	2	0	3	0	1	1	0	1	1	1	0	2	1	0	0	3	1	22		22
PROCEDIMIENTO ANALÍTICO PARA 17OHP												RN ANALIZADOS 1996-2016				CASOS HSC-SV				INCIDENCIA				
INMUNOFLUORESCENCIA A TIEMPO RETARDADO												2.415.931				22				1:109.815				

ANEXO XII.
FIBROSIS QUÍSTICA (FQ)

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA FQ POR CC. AA. EN EL PERIODO: 1999-2016

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA FQ PERIODO 1999-2016



TABLA 1. Cont. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA FQ PERIODO 1999-2016

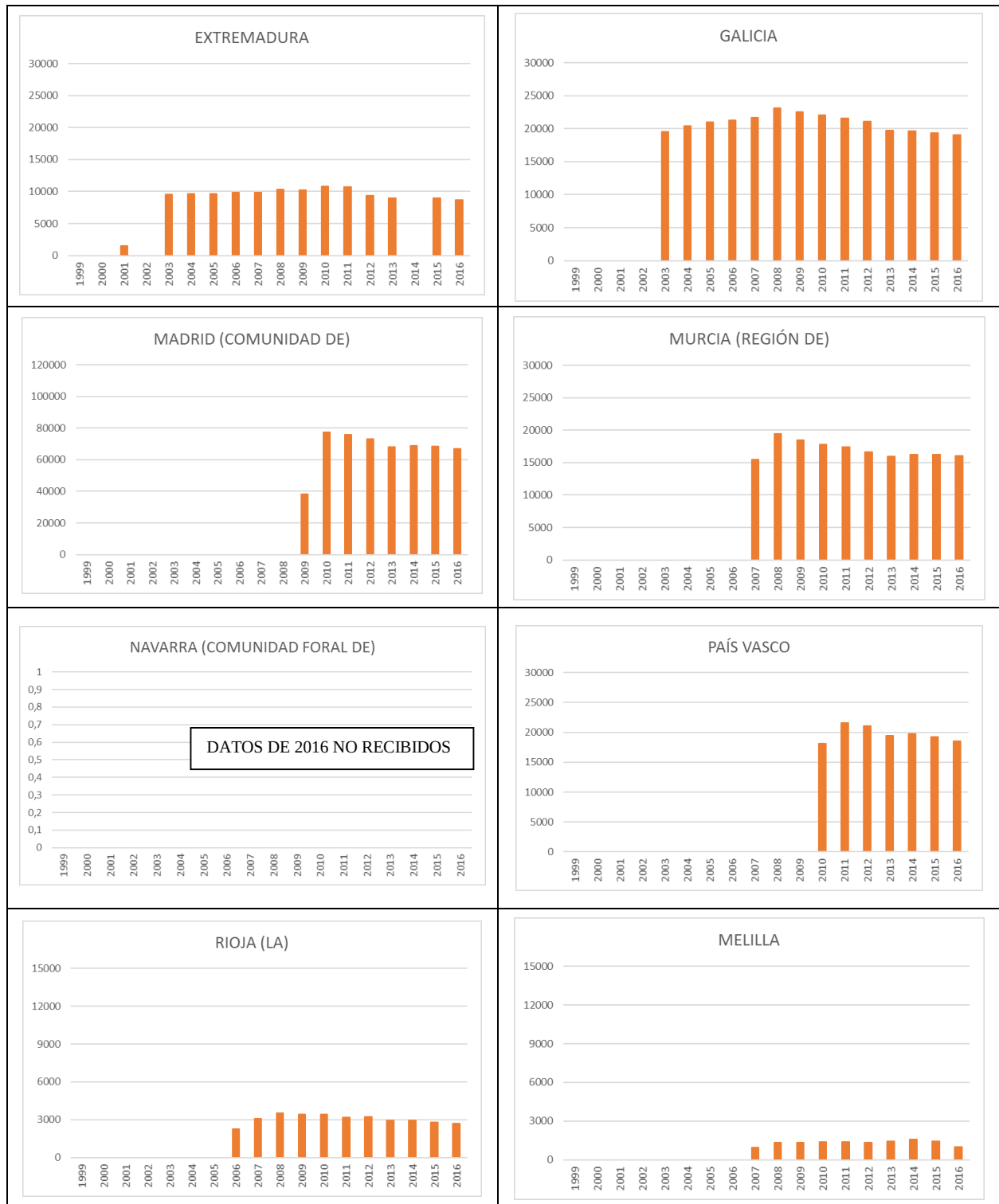


TABLA 2. COBERTURA FQ PERIODO: 1999-2012

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	1999			2000			2001			2002			2003			2004			2005		
ANDALUCÍA	78768			80579			81108			81865			86120			89022			91807		
ARAGÓN	9568			9921			10347			10363			11000			11458			11628		
ASTURIAS	6547			6731			6849			6729			7107			7218			7482		
BALEARES	8848	1270	14,35%	9502	9423	99,17%	9858	9458	95,94%	10420	10426	100,06%	10654	10258	96,28%	10792	10378	96,16%	10925	9677	88,58%
CANARIAS	18790			18981			19262			19461			19266			19207			20127		
CANTABRIA	4021			4341			4280			4560			4873			5060			5267		
CASTILLA Y LEÓN	17328	17128	98,85%	17874	17698	99,02%	17579	17377	98,85%	18100	17844	98,59%	18607	18395	98,86%	18900	18715	99,02%	19425	19049	98,06%
CASTILLA LA MANCHA	16756			16723			16796			17117			18051			18507			19007		
CATALUÑA	59616	19027	31,92%	63807	65449	102,57%	65081	65280	100,31%	68546	69031	100,71%	73214	73934	100,98%	76968	77135	100,22%	79766	83440	104,61%
C.VALENCIANA	38794			40775			42290			44193			47322			48954			50628		
EXTREMADURA	10070			10133			9903	1501	15,16%	9778			9962			9899	9650	97,48%	9993	9612	96,19%
GALICIA	18784			19418			19361			19327			20423	19550	95,73%	20621	20420	99,03%	21097	20982	99,45%
MADRID	51981			56623			59724			63156			67046			69027			69367		
MURCIA	13099			14195			14990			15489			16444			16677			17330		
NAVARRA	5122			5262			5710			5802			6180			6293			6149		
PAÍS VASCO	16791			17316			17649			18134			19270			19574			19698		
RIOJA (LA)	2275			2346			2412			2576			2870			2939			3038		
CEUTA	1020			996			981			1023			1015			1061			1065		
MELILLA	1036			1103			1133			1049			1107			995			1012		
TOTAL	379214	37425	9,87%	396626	92570	23,34%	405313	93616	23,10%	417688	97301	23,30%	440531	122137	27,72%	453172	136298	30,08%	464811	142760	30,71%

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2006			2007			2008			2009			2010			2011			2012		
ANDALUCÍA	95304			96062			100293			94616			92201			89552	56750	63,37%	86375	40450	46,83%
ARAGÓN	12280	2058	16,76%	12859	3012	23,42%	13675	10679	78,09%	13062	13021	99,69%	12940	12927	99,90%	12610	12767	101,25%	11980	12073	100,78%
ASTURIAS	7596			7833			8221			8210			7763			7782			7622		
BALEARES	11675	11547	98,90%	11917	11852	99,45%	12713	12665	99,62%	12044	11922	98,99%	11967	11868	99,17%	11265	11204	99,46%	11002	10964	99,65%
CANARIAS	20668			19740			20672			18952	19169	101,14%	18305	18448	100,78%	17423	17832	102,35%	17201	17892	104,02%
CANTABRIA	5229			5379			5886			5619			5575			5344			5064	4931	97,37%
CASTILLA Y LEÓN	19775	19445	98,33%	20077	19887	99,05%	21311	21041	98,73%	20416	20182	98,85%	20486	20202	98,61%	19862	19584	98,60%	19046	18854	98,99%
CASTILLA LA MANCHA	20389			20875			23038			22322			21998			21364			20382		
CATALUÑA	82300	82438	100,17%	84037	85837	102,14%	89249	90178	101,04%	85204	85933	100,86%	84368	84956	100,70%	81247	82344	101,35%	77438	78034	100,77%
C.VALENCIANA	52756			54478			57083			52389			51684			49446			47574	40646	85,44%
EXTREMADURA	10118	9806	96,92%	9981	9857	98,76%	10735	10318	96,12%	10314	10269	99,56%	10128	10785	106,49%	9938	10705	107,72%	9423	9388	99,63%
GALICIA	21392	21270	99,43%	21752	21646	99,51%	23175	23106	99,70%	22537	22523	99,94%	22047	22031	99,93%	21594	21588	99,97%	21089	21071	99,91%
MADRID	71912			74837			78792			75957	38194		73878	77269	104,59%	72023	75876	105,35%	69374	73028	105,27%
MURCIA	18091			18602	15522	83,44%	19386	19487	100,52%	18571	18485	99,54%	18039	17830	98,84%	17408	17390	99,90%	16682	16594	99,47%
NAVARRA	6551			6595			7029			6844			6778			6747			6731		
PAÍS VASCO	20026			20594			21310			20905			21170	18101	85,50%	21155	21638	102,28%	20533	21044	102,49%
RIOJA (LA)	3070	2279	74,23%	3272	3099	94,71%	3518	3515	99,91%	3330	3399	102,07%	3374	3423	101,45%	3172	3196	100,76%	3188	3231	101,35%
CEUTA	1409			1136			1165			1152			1192			1166			1128		
MELILLA	1366			1112			1252	1336	106,71%	1273	1325	104,08%	1359	1383	101,77%	1455	1379	94,78%	1516	1340	88,39%
TOTAL	481907	148843	30,89%	491138	170712	34,76%	518503	192325	37,09%	493717	244422	49,51%	485252	299223	61,66%	470553	352253	74,86%	453348	369540	81,51%

TABLA 3. COBERTURA FQ PERIODO: 2013-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	81470	83274	102,21%	82195	84140	102,37%	80633	82013	101,71%	79263	79361	100,12%
ARAGÓN	11662	11749	100,75%	11602	11613	100,09%	11352	11298	99,52%	10929	10932	100,03%
ASTURIAS	6671			6600			6455			6347	6436	101,40%
BALEARES	10532	10480	99,51%	10673	10615	99,46%	10597	10531	99,38%	10616	10514	99,04%
CANARIAS	15859	15941	100,52%	16398	16496	100,60%	16146	16921	104,80%	16159	16178	100,12%
CANTABRIA	4831	4680	96,87%	4565	4470	97,92%	4375	4306	98,42%	4244	4217	99,36%
CASTILLA Y LEÓN	17827	17522	98,29%	17886	17523	97,97%	17389	17146	98,60%	16675	16348	98,04%
CASTILLA-LA MANCHA	19068			18392			18214	15680	86,09%	17792	15335	86,19%
CATALUÑA	71591	72794	101,68%	71589	71887	100,42%	70450	71136	100,97%	68908	69361	100,66%
C.VALENCIANA	44185	44363	100,40%	44343	44888	101,23%	43450	43495	100,10%	41997	42193	100,47%
EXTREMADURA	8880	9005	101,41%	9167	NC		8895	8933	100,43%	8783	8696	99,01%
GALICIA	19727	19713	99,93%	19630	19613	99,91%	19427	19383	99,77%	19062	19025	99,81%
MADRID	65343	68124	104,26%	65505	68879	105,15%	64879	68380	105,40%	63112	67073	106,28%
MURCIA	16105	15946	99,01%	16308	16240	99,58%	15976	16257	101,76%	15528	16075	103,52%
NAVARRA	6075			6183			6007	NC		5894*		
PAÍS VASCO	19116	19489	101,95%	19379	19749	101,91%	18849	19210	101,92%	18247	18563	101,73%
RIOJA (LA)	2903	2952	101,69%	2834	2935	103,56%	2732	2809	102,82%	2662	2715	101,99%
CEUTA	1086			1202			1096		0,00%	1060	1128	106,42%
MELILLA	1509	1410	93,44%	1625	1562	96,12%	1510	1456	96,42%	1456	1005	69,02%
TOTAL	424440	397442	93,64%	426076	390610	91,68%	418432	408954	97,73%	402840	405155	100,57%

¿CUÁNDO SE REALIZA LA TOMA DE SANGRE DEL TALÓN?

**TABLA 4. EDAD MEDIA (DDV) A LA TOMA DE MUESTRA. INTERVALO ENTRE FECHA NACIMIENTO Y FECHA DE LA TOMA DE MUESTRA (FN-FM)
POR CC. AA.: 1999-2016**

		1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
CCAA	Laboratorio	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	P50	P50	P50	P50
ANDALUCIA	Málaga													2,0	3,0	3,0	3,0	3,0	3,0
	Sevilla HVR													NC	4,0	4,0	3,0	3,0	3,0
ARAGÓN	Zaragoza HMS										3,0	3,0	NC	2,4	3,0	5,0	2,0	2,0	2,0
	Zaragoza HCU								2,8	2,6	2,2	3,0		CERRADO					
ASTURIAS	Oviedo																		2,0
BALEARES	Barcelona / Palma	5,5	5,4	4,9	4,3	4,1	4,2	2,7	4,6	4,0	2,9	5,2	5,0	2,8	2,2	2,0	2,0	2,2	2,1
CANARIAS	La Laguna											5,2	5,2	5,0	5,4	4,0	4,0	3,0	1,0
CANTABRIA	Santander														2,6	2,0	2,0	4,0	2,0
CASTILLA y LEON	Valladolid	5,4	4,0	4,0	5,5	4,0	4,0	4,0	4,0	4,0	7,0	4,9	5,0	5,0	5,2	2,0	2,4	2,4	2,0
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera																	2,0	2,0
CATALUÑA	Barcelona	3,5	3,3	3,2	3,2	3,1	2,9	2,9	2,9	2,8	2,7	2,8	2,8	2,7	2,7	2,2	2,2	2,1	2,4
C.VALENCIANA	Alicante														3,4	3,0	3,0	CERRADO	
	Valencia														2,4	2,0	2,0	2,0	2,0
EXTREMADURA	Badajoz			7,8	NC	6,9	7,0	7,0	7,3	5,7	6,8	6,5	5,6	5,4	5,1	6,0	NC	2,0	2,0
GALICIA	Santiago					4,5	4,8	4,7	4,2	4,0	3,9	3,8	3,7	3,7	3,6	3,0	3,4	3,3	3,0
MADRID	Madrid											2,2	2,2	2,1	2,2	2,0	2,1	2,1	2,0
MURCIA	Murcia									3,0	3,0	3,0	3,0	4,3	4,4	3,0	3,0	2,0	2,0
NAVARRA	Pamplona																		
PAIS VASCO	Bilbao												2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS								2,3	2,2	2,3	2,4	NC	2,6	3,0	2,0	2,0	2,0	2,0
CEUTA	Sevilla HVR																		4,0
MELILLA	Murcia									2,0	2,0	2,0	2,0				4,0		4,0

DONDE: DDV= DÍAS DE VIDA; FN= FECHA DE NACIMIENTO; FM= FECHA A LA TOMA DE MUESTRA; NC= NO CONTESTA

¿CUÁNTO TIEMPO TARDA EL TRANSPORTE DE LAS MUESTRAS AL LABORATORIO (FM-FEL)?

TABLA 5. TIEMPO TRANSCURRIDO (EXPRESADO EN DÍAS) DESDE LA TOMA DE MUESTRA HASTA SU ENTRADA EN LABORATORIO (FM-FEL), POR CC. AA. 1999-2016

		1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
CCAA	Laboratorio	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	P50	P50	P50	P50
ANDALUCÍA	Málaga	2,6	2,4	2,5										4,0	4,0	4,0	4,0	4,0	4,0
	Sevilla HVR	4,3	4,0	5,9										NC	4,0	3,0	3,0	3,0	3,0
ARAGÓN	Zaragoza HMS	4,5	5,0	2,0							1,0	NC	NC	1,9	1,0	2,0	1,0	1,0	1,0
	Zaragoza HCU	3,8	4,0	3,8					1,3	1,4	1,2	1,3	NC	CERRADO					
ASTURIAS	Oviedo		NC																1,0
BALEARES	Barcelona / Palma	1,3	1,2	1,4	5,0	5,2	6,6	6,7	6,7	6,2	5,6	5,1	5,0	4,3	4,0	3,0	2,5	1,0	1,1
CANARIAS	La Laguna	6,5	5,2	4,0								6,5	6,5	6,2	5,9	6,0	6,0	4,0	2,0
CANTABRIA	Santander	4,6	4,2	4,8											2,2	2,0	2,0	2,0	4,0
CASTILLA y LEÓN	Valladolid	5,3	5,0	5,5	4,0	4,0	4,0	5,0	6,0	6,0	5,6	3,8	3,7	3,8	3,8	3,0	3,1	3,1	5,0
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	3,0	3,0	3,0														3,0	3,0
CATALUÑA	Barcelona	5,8	5,0	4,0	6,1	6,2	6,5	9,7	6,5	6,4	5,2	5,4	5,7	5,5	5,4	4,0	4,7	4,0	3,5
C.VALENCIANA	Alicante	4,6	5,6	4,5											2,4	2,0	2,0	CERRADO	
	Valencia	6,8	6,8	7,5											4,5	3,0	2,0	2,0	3,0
EXTREMADURA	Badajoz	5,5	4,8	4,1		7,3	7,7	8,0	8,8	3,5	7,9	7,6	4,4	4,4	2,0	4,0	NC	1,0	1,0
GALICIA	Santiago	4,7	4,9	5,0		4,6	5,3	5,1	5,0	4,7	4,6	4,4	4,3	4,1	4,1	4,0	NC	3,5	3,0
MADRID	Madrid	6,8	8,0	6,4								5,0	5,0	5,0	4,4	4,2	4,2	4,3	4,1
MURCIA	Murcia	5,0	5,0	5,0						2,0	2,0	2,0	3,0	6,3	6,0	5,0	5,0	3,0	3,0
NAVARRA	Pamplona	4,7	4,6	4,9															
PAIS VASCO	Bilbao	6,5	6,2	6,0									2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	1,0
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS	2,5	2,0	NC					3,5	3,2	3,6	3,7	NC	4,0	4,0	4,0	3,0	3,0	3,0
CEUTA	Sevilla HVR	2,0	2,0	2,0															5,0
MELILLA	Murcia	2,8	2,9	3,0						6,0	6,0	6,0	7,0				8,0	8,0	8,0

DONDE: FM= FECHA A LA TOMA DE MUESTRA; FEL= FECHA DE ENTRADA EN EL LABORATORIO; NC= NO CONTESTA

¿CUÁNTO TARDA EL LABORATORIO DESDE QUE ENTRA LA MUESTRA, HASTA LA OBTENCIÓN DEL RESULTADOS (FEL-FR)?

TABLA 6. TIEMPO TRANSCURRIDO (EXPRESADO EN DÍAS) DESDE LA ENTRADA EN LABORATORIO HASTA LA OBTENCIÓN DE RESULTADO (FM-FEL), POR CC. AA. 1999-2016

		1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
CCAA	Laboratorio	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	P50	P50	P50	P50
ANDALUCIA	Málaga													NC	4,0	4,0	11,0	4,0	3,0
	Sevilla HVR	I	I	I										6,0	3,0	1,0	1,0	1,0	1,0
ARAGÓN	Zaragoza HMS	N	N	N							2,0	NC	NC	NC	3,0	2,0	2,0	2,0	2,0
	Zaragoza HCU	D	D	D					2,3	2,5	2,3	2,4		CERRADO					
ASTURIAS	Oviedo	I	I	I															1,0
BALEARES	Barcelona / Palma	C	C	C	10,0	8,8	11,8	15,2	1,4	1,4	1,4	1,4	1,0	1,3	1,4	NC	2,0	NC	2,0
CANARIAS	La Laguna	A	A	A								3,4	3,8	4,8	4,0	3,0	3,0	2,0	1,0
CANTABRIA	Santander	D	D	D											3,0	2,0	1,0	2,0	1,0
CASTILLA y LEON	Valladolid	O	O	O	6,0	4,0	4,0	4,0	5,0	5,0	10,6	NC	7,4	6,9	7,1	7,0	NC	7,7	7,0
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	R	R	R														1,0	3,0
CATALUÑA	Barcelona				10,0	8,8	11,8	15,2	5,7	4,6	3,3	2,2	2,9	1,7	1,8	1,8	NC	1,1	3,7
C.VALENCIANA	Alicante	N	N	N											3,5	4,0	4,0	CERRADO	
	Valencia	O	O	O											3,5	4,0	4,0	4,0	5,0
EXTREMADURA	Badajoz	R	R	R	6,0	3,5	4,5	6,0	4,0	2,7	4,5	4,3	4,0	4,0	3,0	2,0	NC	2,0	3,0
GALICIA	Santiago	E	E	E		1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	NC
MADRID	Madrid	C	C	C								1,5	1,5	1,4	1,5	1,0	1,4	1,7	1,6
MURCIA	Murcia	O	O	O						2,0	2,0	2,0	2,0	10,0	2,0	2,0	1,0	1,0	7,0
NAVARRA	Pamplona	G	G	G															
PAIS VASCO	Bilbao	I	I	I									1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0
LA RIOJA	Zaragoza HCU/HMS	D	D	D					3,1	2,5	3,1	2,8	NC	NC	3,0	2,0	1,0	2,0	2,0
CEUTA	Sevilla HVR	O	O	O															1,0
MELILLA	Murcia									2,0	2,0	2,0	2,0				1,0	1,0	15,0

DONDE: FEL= FECHA DE ENTRADA EN EL LABORATORIO; FR= FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO; NC= NO CONTESTA

¿CUÁNDO SE CONOCE EL RESULTADO DE LA PRUEBA? EDAD DEL RECIÉN NACIDO

TABLA 7. EDAD MEDIA (DDV) A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO (TIR) POR CC. AA.: 1999-2016



TABLA 7.- Cont.- EDAD MEDIA (DDV) A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO (TIR) POR CCAA: 1999-2016



DONDE DDV= DÍAS DE VIDA DEL RECIÉN NACIDO A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO

CASOS COMUNICADOS

TABLA 8. TODOS LOS CASOS COMUNICADOS EN EL PERIODO: 1999-2016

RN ANALIZADOS= 4.160.072																				TOTAL CASOS COMUNICADOS= 832		
Laboratorio	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016				
Málaga													1		6	7	4	2	20	ANDALUCÍA	60	
Sevilla HVR													4	5	10	8	8	5	40			
Zaragoza HMS										1	5	10	24	8	18	2	16	84				
Zaragoza HCU									2		2		CERRADO						4	ARAGÓN	88	
Oviedo																		2	2	ASTURIAS	2	
Barcelona/Palma		2	6	7		4		13		11	3	1	3	4	1	2	2	1	60	BALEARES	60	
La Laguna											4	4	1	3	3	4	1	4	24	CANARIAS	24	
Santander														2	2			1	5	CANTABRIA	5	
Valladolid	4	2	4	5	3	4	7	2	6	4		5	3	1	5		5		60	CASTILLA LEON	60	
Talavera																	3	4	7	CASTILLA LA MANCHA	7	
Barcelona	6	24	33	26	30	38	30	12	12	11	8	5	10	2	7	17	12	8	291	CATALUÑA	291	
Alicante														1	4	2	CERRADO		7			
Valencia														39		4	6		49	C.VALENCIANA	56	
Badajoz																			0	EXTREMADURA	0	
Santiago					1	2	2	4	7	4	3	5	1	1	1	2	2	2	37	GALICIA	37	
Madrid											7	14	10	11	16	8	9	10	85	MADRID	85	
Murcia									6	4	1	2	6		6	5	2	3	35	MURCIA	35	
Pamplona																			0	NAVARRA	0	
Bilbao												1	5	4		3		3	16	PAIS VASCO	16	
Zaragoza HCU								1	1								1	2	5	RIOJA	5	
Sevilla HVR																	1		1	CEUTA	1	
Murcia																			0	MELILLA	0	
TOTAL	10	28	43	38	34	48	39	32	34	34	29	42	54	97	69	80	58	63	832		832	

CASOS FQ DETECTADOS

TABLA 9. CASOS DETECTADOS FQ EN EL PERIODO: 1999-2016

RN ANALIZADOS= 4.160.072																				CASOS FQ: 2mut+TS(+); 1mut+TS(+); 0MUT+ts(+)= 526							Incidencia= 1:7.909			
Laboratorio	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016												
Málaga													1		6	7	4	2	20	ANDALUCÍA	59									
Sevilla HVR													4	5	10	8	7	5	39											
Zaragoza HMS											1	3		6	7	5	2		24	ARAGÓN	28									
Zaragoza HCU									2		2								4											
Oviedo																		1	1	ASTURIAS	1									
Barcelona/Palma			3	4		1		2			3	1	3	4	1	2	2	1	27	BALEARES	27									
La Laguna											4	4	1	3	3	4	1	3	23	CANARIAS	23									
Santander														2	2				4	CANTABRIA	4									
Valladolid	4	1	2	5	1	4	6	1	6	4		4	3	1	3		5		50	CASTILLA LEÓN	50									
Talavera																	3	4	7	CASTILLA LA MANCHA	7									
Barcelona	3	14	10	8	14	9	10	12	12	10		5	10	2	7	17	11	8	162	CATALUÑA	162									
Alicante														2	4	2	CERRADO		8	C.VALENCIANA	19									
Valencia														4		3	4		11											
Badajoz																			0	EXTREMADURA	0									
Santiago						2	1	4						1	1	1			10	GALICIA	10									
Madrid											7	12	10	11	16	7	8	10	81	MADRID	81									
Murcia									5	4	1	2	6		6	5	2	3	34	MURCIA	34									
Pamplona																			0	NAVARRA	0									
Bilbao												1	5	4		3	1	3	17	PAIS VASCO	17									
Zaragoza HCU								1	1								1	1	4	RIOJA	4									
Sevilla HVR																			0	CEUTA	0									
Murcia																			0	MELILLA	0									
TOTAL	7	15	15	17	15	16	17	20	26	18	18	32	43	45	66	64	51	41	526		526									

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO PARA TIR	RN ANALIZADOS 1999-2016	CASOS FQ	INCIDENCIA
INMUNOFLUORESCENCIA A TIEMPO RETARDADO	4.160.072	526	1: 7.909

CASOS DETECTADOS CON 1 MUTACIÓN

TABLA 10. TODOS LOS CASOS DETECTADOS CON 1 MUT EN EL PERIODO: 1999-2016

RN ANALIZADOS= 4.160.072 CASOS COMUNICADOS CON 1mut + TS(?) = 244																			
Laboratorio	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	
Málaga																			0
Sevilla HVR																			0
Zaragoza HMS											2	2	8	18	1	13		16	60
Zaragoza HCU																			0
Oviedo																		1	1
Barcelona/Palma		2	3	3		3		11		11									33
La Laguna																			0
Santander																			0
Valladolid		1	2		2		1	1				1							8
Talavera																			0
Barcelona	3	10	23	18	16	29	19			1				18			1		138
Alicante																			0
Valencia																	1		1
Badajoz																			0
Santiago												1							1
Madrid																			0
Murcia									1										1
Pamplona																			0
Bilbao																			0
Zaragoza HCU																		1	1
Sevilla HVR																			0
Murcia																			0
TOTAL	3	13	28	21	18	32	20	12	1	12	2	4	8	36	1	13	2	18	244

Donde TS?: No se dispone del resultado del test del sudor o no contesta

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO PARA TIR	RN ANALIZADOS 1999-2016	CASOS DETECTADOS CON 1 MUTACIÓN	INCIDENCIA
INMUNOFLUORESCENCIA A TIEMPO RETARDADO	4.160.072	244	1: 17.050

TABLA 11. RELACIÓN DE MUTACIONES ENCONTRADAS

FQ (2 Mut, 1 Mut y TS+)					PORTADORES (1 Mut y TS-)				
MUTACIÓN	ALELO 1	ALELO 2	FRECUENCIA ALÉLICA		MUTACIÓN	ALELO 1	ALELO 2	FRECUENCIA ALÉLICA	
F508del	371	148	519	65,37%	F508del	149	0	149	30,41%
G542X	28	42	70	8,82%	R117H	17	0	17	3,47%
L206W	2	18	20	2,52%	G542X	15	0	15	3,06%
N1303K	9	11	20	2,52%	D1152H	11	0	11	2,24%
R334W	8	12	20	2,52%	I507del	6	0	6	1,22%
R117H	6	7	13	1,64%	R334W	6	0	6	1,22%
I507del	5	4	9	1,13%	711+1G>T	5	0	5	1,02%
R553X	3	6	9	1,13%	2183AA>G	3	0	3	0,61%
R75Q	1	8	9	1,13%	1609delCA	2	0	2	0,41%
2789+5G>A	4	4	8	1,01%	1811+1,6 KbA>G	2	0	2	0,41%
711+1G>T	2	5	7	0,88%	2789+5G->A	2	0	2	0,41%
1811+1,6kbA>G	3	3	6	0,76%	3120+1G>A	2	0	2	0,41%
D1152H	2	4	6	0,76%	N1303K	2	0	2	0,41%
R1162X	1	5	6	0,76%	S549R	2	0	2	0,41%
1078delT	1	4	5	0,63%	W1282X	2	0	2	0,41%
R347P	1	4	5	0,63%	1078delT	1	0	1	0,20%
2183AA>G	1	3	4	0,50%	1148T	1	0	1	0,20%
621+1G>T	3	1	4	0,50%	1898+1G>A	1	0	1	0,20%
R1066C	3	1	4	0,50%	2184delA	1	0	1	0,20%
S549R	2	2	4	0,50%	3849+10kbC-T	1	0	1	0,20%
1521_1523delCTT	2	1	3	0,38%	394delTT	1	0	1	0,20%
3120+1G>A	1	2	3	0,38%	621+1G>T	1	0	1	0,20%
c.1521_1523delCTT	3	0	3	0,38%	G85E	1	0	1	0,20%
R347H	1	2	3	0,38%	I148T	1	0	1	0,20%
1609delCA	1	1	2	0,25%	L119V	1	0	1	0,20%
1624G>T	1	1	2	0,25%	L206W	1	0	1	0,20%
2657+5 G>A	1	1	2	0,25%	N1282X	1	0	1	0,20%
711+5G>A	2	0	2	0,25%	Q890X	1	0	1	0,20%
c.3454G>C	2	0	2	0,25%	R1162X	1	0	1	0,20%
c.489+1G>T	2	0	2	0,25%	R347H	1	0	1	0,20%
G970D+G1298A	1	1	2	0,25%	R347P	1	0	1	0,20%
S977F	1	1	2	0,25%	R553X	1	0	1	0,20%
W1282X	2	0	2	0,25%	V562I17b	1	0	1	0,20%
1820_1903del	1	0	1	0,13%	Y1092X	1	0	1	0,20%
2184 del A	1	0	1	0,13%					
579+1G	1	0	1	0,13%					
712-1G>T	1	0	1	0,13%					
c.1624G>T	1	0	1	0,13%					
c.3154T>G	1	0	1	0,13%					
F1074L	1	0	1	0,13%					
G1069R	1	0	1	0,13%					
G58E	1	0	1	0,13%					
L227R	1	0	1	0,13%					
R3479	1	0	1	0,13%					
Y913C	1	0	1	0,13%					

CASOS DETECTADOS CON 2 MUTACIONES Y TEST DEL SUDOR (-)

TABLA 12. TODOS LOS CASOS DETECTADOS CON 2 MUT+ TS (-) EN EL PERIODO: 1999-2016

RN ANALIZADOS= 4.160.072																					CASOS DETECTADOS CON 2mut y TS(-)= 10																				
Laboratorio	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016																							
Málaga																			0	ANDALUCÍA	1																				
Sevilla HVR																	1		1																						
Zaragoza HMS													2						2	ARAGÓN	2																				
Zaragoza HCU																			0																						
Oviedo																			0	ASTURIAS	0																				
Barcelona/Palma																			0	BALEARES	0																				
La Laguna																		1	1	CANARIAS	1																				
Santander																			0	CANTABRIA	0																				
Valladolid																2			2	CASTILLA LEÓN	2																				
Talavera																			0	CASTILLA LA MANCHA	0																				
Barcelona																			0	CATALUÑA	0																				
Alicante																			0	C.VALENCIANA	2																				
Valencia																1	1		2																						
Badajoz																			0	EXTREMADURA	0																				
Santiago																			0	GALICIA	0																				
Madrid																1	1		2	MADRID	2																				
Murcia																			0	MURCIA	0																				
Pamplona																			0	NAVARRA	0																				
Bilbao																			0	PAIS VASCO	0																				
Zaragoza HCU																			0	RIOJA	0																				
Sevilla HVR																			0	CEUTA	0																				
Murcia																			0	MELILLA	0																				
TOTAL	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	3	1	10		10																				

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO PARA TIR	RN ANALIZADOS 1999-2016	CASOS DETECTADOS CON 2 MUTACIONES Y TS(-)	INCIDENCIA
INMUNOFLUORESCENCIA A TIEMPO RETARDADO	4.160.072	10	1:416.072

TABLA 13. RELACIÓN DE MUTACIONES EN CASOS CON 2 MUT+ TS (-)
PERIODO: 1999-2016

CASOS CON 2 Mut y TS (-)				
Mutación	ALELO 1	ALELO 2	FRECUENCIA ALÉLICA	
F508del	4		4	25,00%
R117H		3	3	18,75%
F1052V	1		1	6,25%
R334W	1		1	6,25%
G542X	1		1	6,25%
c.617T>G	1		1	6,25%
41092C		1	1	6,25%
D1152H		1	1	6,25%
1521_1523delCTT		1	1	6,25%
Y1014C		1	1	6,25%
M1303K		1	1	6,25%

TABLA 14. TODOS LOS CASOS DETECTADOS CON 2 Mut+ TS (-) EN EL PERIODO: 1999-2016

RN ANALIZADOS= 4.160.072										CASOS SIN CLASIFICAR = 52											
Laboratorio	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016			
Málaga																			0	ANDALUCÍA	0
Sevilla HVR																			0		
Zaragoza HMS																			0	ARAGÓN	0
Zaragoza HCU																			0		
Oviedo																			0	ASTURIAS	0
Barcelona/Palma																			0	BALEARES	0
La Laguna																			0	CANARIAS	0
Santander																			0	CANTABRIA	0
Valladolid																			0	CASTILLA LEÓN	0
Talavera																			0	CASTILLA LA MANCHA	0
Barcelona							1				8								9	CATALUÑA	9
Alicante																	CERRADO		0		
Valencia														16					16	C.VALENCIANA	16
Badajoz																			0	EXTREMADURA	0
Santiago					1		1		7	4	3	5	1			1	2	2	27	GALICIA	27
Madrid																			0	MADRID	0
Murcia																			0	MURCIA	0
Pamplona																			0	NAVARRA	0
Bilbao																			0	PAIS VASCO	0
Zaragoza HCU																			0	RIOJA	0
Sevilla HVR																			0	CEUTA	0
Murcia																			0	MELILLA	0
TOTAL	0	0	0	0	1	0	2	0	7	4	11	5	1	16	0	1	2	2	52		52

ANEXO XIII.
ANEMIA FALCIFORME (AF)

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA AF POR CC. AA. EN EL PERIODO 2002-2016

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA AF PERIODO 2002-2016

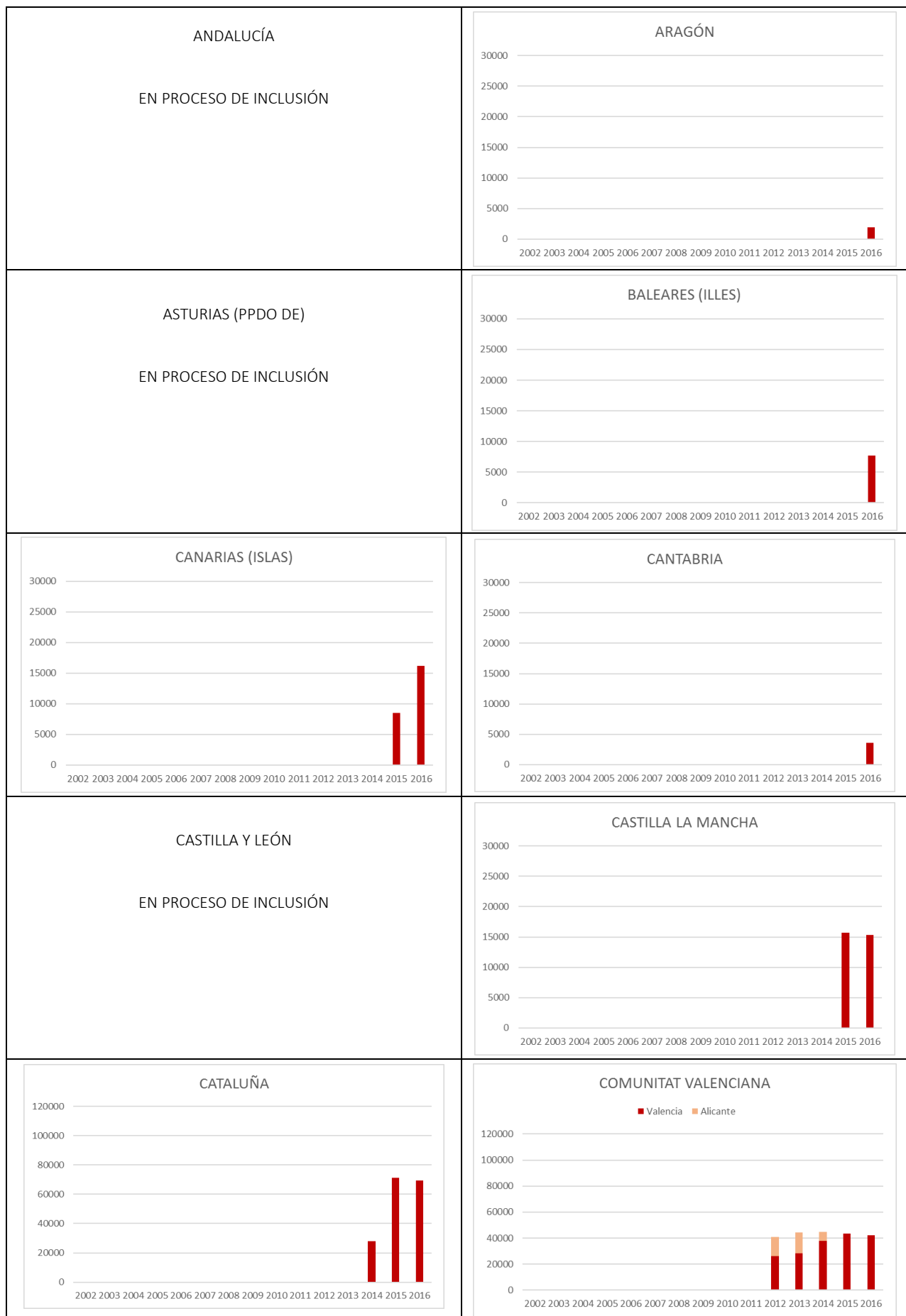


TABLA 1. Cont. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA AF PERIODO 2002-2016



TABLA 2. COBERTURA FQ PERIODO: 2002-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2003			2004			2005			2006			2007			2008			2009		
ANDALUCÍA	86120			89022			91807			95304			96062			100293			94616		
ARAGÓN	11000			11458			11628			12280			12859			13675			13062		
ASTURIAS	7107			7218			7482			7596			7833			8221			8210		
BALEARES	10654			10792			10925			11675			11917			12713			12044		
CANARIAS	19266			19207			20127			20668			19740			20672			18952		
CANTABRIA	4873			5060			5267			5229			5379			5886			5619		
CASTILLA Y LEÓN	18607			18900			19425			19775			20077			21311			20416		
CASTILLA LA MANCHA	18051			18507			19007			20389			20875			23038			22322		
CATALUÑA	73214			76968			79766			82300			84037			89249			85204		
C.VALENCIANA	47322			48954			50628			52756			54478			57083			52389		
EXTREMADURA	9962	9553		9899	9650	97,48%	9993	9612	96,19%	10118	9806	96,92%	9981	9857	98,76%	10735	10318	96,12%	10314	10318	100,04%
GALICIA	20423			20621	4647	22,54%	21097	637	3,02%	21392			21752			23175			22537		
MADRID	67046	46785		69027	70604	102,28%	69367	71114	102,52%	71912	73547	102,27%	74837	76008	101,56%	78792	80067	101,62%	75957	80067	105,41%
MURCIA	16444			16677			17330			18091			18602			19386			18571		
NAVARRA	6180			6293			6149			6551			6595			7029			6844		
PAÍS VASCO	19270			19574			19698			20026			20594			21310			20905		
RIOJA (LA)	2870			2939			3038			3070			3272			3518			3330		
CEUTA	1015			1061			1065			1409			1136			1165			1152		
MELILLA	1107			995			1012			1366			1112			1252			1273		
TOTAL	440531	56338	12,79%	453172	84901	18,73%	464811	81363	17,50%	481907	83353	17,30%	491138	85865	17,48%	518503	90385	17,43%	493717	90385	18,31%

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2010			2011			2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	92201			89552			86375			81470			82195			80633			79263		
ARAGÓN	12940			12610			11980			11662			11602			11352			10929	1895	17,34%
ASTURIAS	7763			7782			7622			6671			6600			6455			6347		
BALEARES	11967			11265			11002			10532			10673			10597			10616	7719	72,71%
CANARIAS	18305			17423			17201			15859			16398			16146	8466		16159	16178	100,12%
CANTABRIA	5575			5344			5064			4831			4565			4375			4244	3627	85,46%
CASTILLA Y LEÓN	20486			19862			19046			17827			17886			17389			16675		
CASTILLA LA MANCHA	21998			21364			20382			19068			18392			18214	15680		17792	15335	86,19%
CATALUÑA	84368			81247			77438			71591			71589	27928		70450	71136		68908	69361	100,66%
C.VALENCIANA	51684			49446			47574	40677	85,50%	44185	44363	100,40%	44343	44817	101,07%	43450	43495	100,10%	41997	42193	100,47%
EXTREMADURA	10128	10785	106,49%	9938	10705	107,72%	9423	9388	99,63%	8880	9388	105,72%	9167		0,00%	8895	8933	100,43%	8783	8696	99,01%
GALICIA	22047			21594			21089			19727			19630			19427			19062		
MADRID	73878	76068	102,96%	72023	75876	105,35%	69374	73028	105,27%	65343	73028	111,76%	65505	68879	105,15%	64879	68380	105,40%	63112	67073	106,28%
MURCIA	18039			17408			16682			16105			16308			15976	16257		15528	16075	103,52%
NAVARRA	6778			6747			6731			6075			6183			6007			5894*		
PAÍS VASCO	21170			21155	21638	102,28%	20533	21044	102,49%	19116	21044	110,09%	19379	19749	101,91%	18849	19210	101,92%	18247	18563	101,73%
RIOJA (LA)	3374			3172			3188			2903			2834			2732			2662	455	17,09%
CEUTA	1192			1166			1128			1086			1202			1096			1060		
MELILLA	1359			1455			1516			1509			1625			1510	1456		1456	1005	69,02%
TOTAL	485252	86853	17,90%	470553	108219	23,00%	453348	144137	31,79%	424440	147823	34,83%	426076	161373	37,87%	418432	253013	60,47%	402840	268175	66,57%

¿CUÁNDO SE REALIZA LA TOMA DE MUESTRA DE SANGRE DEL TALÓN?

**TABLA 3. EDAD MEDIA (DDV) A LA TOMA DE MUESTRA. INTERVALO ENTRE FECHA NACIMIENTO Y FECHA DE LA TOMA DE MUESTRA (FN-FM)
POR CC. AA. 2002-2016**

		2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
CCAA	Laboratorio	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	P50	P50	P50	P50	P50
ANDALUCIA	Málaga															
	Sevilla HVR															
ARAGÓN	Zaragoza HMS															2,0
ASTURIAS	Oviedo															
BALEARES	Palma Mallorca															2,1
CANARIAS	La Laguna														3,0	1,0
CANTABRIA	Santander															2,0
CASTILLA y LEON	Valladolid															
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera														2,0	2,0
CATALUÑA	Barcelona													2,2	2,1	2,4
C.VALENCIANA	Alicante											3,4	3,0	3,0	CERRADO	
	Valencia											2,4	2,0	2,0	2,0	2,0
EXTREMADURA	Badajoz	5,6	6,9	7,0	7,0	7,3	5,7	6,8	6,5	5,6	5,4	5,1	6,0	NC	2,0	2,0
GALICIA	Santiago			4,8	4,7											
MADRID	Madrid		2,3	2,3	2,3	2,2	2,2	2,2	2,2	2,2	2,1	2,2	2,0	2,1	2,1	2,0
MURCIA	Murcia														2,0	2,0
NAVARRA	Pamplona															
PAIS VASCO	Bilbao										2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	2,0
LA RIOJA	Zaragoza HMS															2,0
CEUTA	Sevilla HVR															
MELILLA	Murcia														2,0	2,0

DONDE: DDV= DÍAS DE VIDA; FN= FECHA DE NACIMIENTO; FM= FECHA A LA TOMA DE MUESTRA; NC= NO CONTESTA

¿CUÁNTO TIEMPO TARDA EL TRANSPORTE DE MUESTRAS EN LLEGAR AL LABORATORIO (FM-FEL)?

TABLA 4. TIEMPO TRANSCURRIDO (EXPRESADO EN DÍAS) DESDE LA TOMA DE MUESTRA HASTA SU ENTRADA EN LABORATORIO (FM-FEL), POR CC. AA. 2002-2016

		2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
CCAA	Laboratorio	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	P50	P50	P50	P50
ANDALUCÍA	Málaga															
	Sevilla HVR															
ARAGÓN	Zaragoza HMS															1,0
ASTURIAS	Oviedo															
BALEARES	Palma Mallorca															1,1
CANARIAS	La Laguna														4,0	2,0
CANTABRIA	Santander															4,0
CASTILLA y LEÓN	Valladolid															
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera														3,0	3,0
CATALUÑA	Barcelona													4,7	4,0	3,5
C.VALENCIANA	Alicante											2,4	2,0	2,0	CERRADO	
	Valencia											4,5	3,0	2,0	2,0	3,0
EXTREMADURA	Badajoz	3,4	7,3	7,7	8,0	8,8	3,5	7,9	7,6	4,4	4,4	2,0	4,0	NC	1,0	1,0
GALICIA	Santiago			5,3	5,1											
MADRID	Madrid		4,8	4,7	4,8	4,8	5,0	4,6	5,0	5,0	5,0	4,4	4,2	4,2	4,3	4,1
MURCIA	Murcia														3,0	3,0
NAVARRA	Pamplona															
PAIS VASCO	Bilbao										2,0	2,0	2,0	2,0	2,0	1,0
LA RIOJA	Zaragoza HMS															1,0
CEUTA	Sevilla HVR															
MELILLA	Murcia														3,0	3,0

DONDE: FM= FECHA A LA TOMA DE MUESTRA; FEL= FECHA DE ENTRADA EN EL LABORATORIO; NC= NO CONTESTA

¿CUÁNTO TARDA EL LABORATORIO DESDE QUE ENTRA LA MUESTRA, HASTA LA OBTENCIÓN DEL RESULTADOS (FEL-FR)?

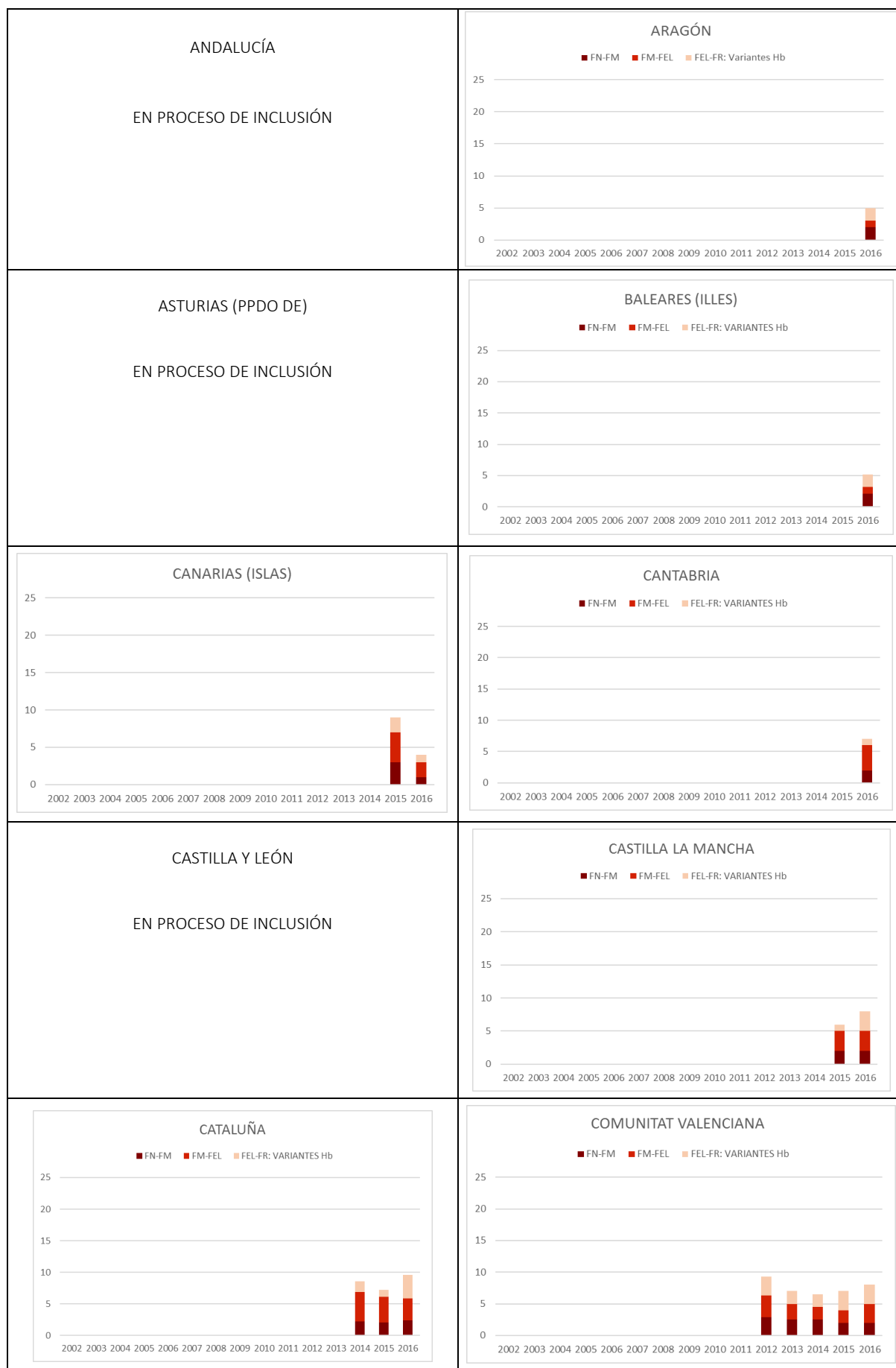
TABLA 5. TIEMPO TRANSCURRIDO (EXPRESADO EN DÍAS) DESDE LA ENTRADA EN LABORATORIO HASTA LA OBTENCIÓN DE RESULTADO (FM-FEL), POR CC. AA. 1999-2016

	FEL-FR	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
CCAA	Laboratorio	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	Media	P50	P50	P50	P50
ANDALUCIA	Málaga															
	Sevilla HVR															
ARAGÓN	Zaragoza HMS															2,0
ASTURIAS	Oviedo															
BALEARES	Palma Mallorca															2,0
CANARIAS	La Laguna														2,0	1,0
CANTABRIA	Santander															1,0
CASTILLA y LEON	Valladolid															
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera														1,0	3,0
CATALUÑA	Barcelona													1,7	1,1	3,7
C.VALENCIANA	Alicante											2,4	2,0	2,0		
	Valencia											3,5	2,0		3,0	3,0
EXTREMADURA	Badajoz	6,0	3,5	4,5	6,0	4,0	2,7	4,5	4,3	4,0	4,0	3,0	2,0	NC	2,0	3,0
GALICIA	Santiago			2,1	2,6											
MADRID	Madrid		1,5	1,6	1,6	1,5	1,4	1,5	1,5	1,5	1,7	1,5	1,0	1,4	1,5	1,5
MURCIA	Murcia														3,0	7,0
NAVARRA	Pamplona															
PAIS VASCO	Bilbao										1,0	1,0	1,0	1,0	1,0	1,0
LA RIOJA	Zaragoza HMS															2,0
CEUTA	Sevilla HVR															
MELILLA	Murcia														3,0	7,0

DONDE: FEL= FECHA DE ENTRADA EN EL LABORATORIO; FR= FECHA DE OBTENCIÓN DEL RESULTADO; NC= NO CONTESTA

¿CUÁNDO SE CONOCE EL RESULTADO DE LA PRUEBA? EDAD DEL RECIÉN NACIDO

TABLA 6. EDAD MEDIA (DDV) A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO (TIR) POR CC. AA.: 2002-2016



DONDE DDV= DÍAS DE VIDA DEL RECIÉN NACIDO A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO

TABLA 6. Cont. EDAD MEDIA (DDV) A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO (TIR) POR CC. AA.: 2002-2016



DONDE DDV= DÍAS DE VIDA DEL RECIÉN NACIDO A LA OBTENCIÓN DEL RESULTADO

CASOS COMUNICADOS

TABLA 7. TODOS LOS CASOS COMUNICADOS EN EL PERIODO: 2002-2016

RN ANALIZADOS= 1.738.760 CASOS=282 Incidencia= 1: 6.166																		
Laboratorio	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		Total
Málaga																0	ANDALUCÍA	0
Sevilla HVR																0		
Zaragoza HMS															3	3	ARAGÓN	3
Oviedo																0	ASTURIAS	0
Palma Mallorca															1	1	BALEARES	1
La Laguna																0	CANARIAS	0
Santander															1	1	CANTABRIA	4
Valladolid																0	CASTILLA LEON	0
Talavera														1	3	4	CASTILLA LA MANCHA	4
Barcelona													10	21	15	46	CATALUÑA	46
Alicante											1	1				CERRADO	2	
Valencia											1		2	1	3	7	C.VALENCIANA	9
Badajoz																	EXTREMADURA	0
Santiago			2													2	GALICIA	2
Madrid		10	13	7	19	12	16	14	19	17	10	14	11	15	12	189	MADRID	189
Murcia																0	MURCIA	0
Pamplona																0	NAVARRA	0
Bilbao										4	6	2	4	7	4	27	PAIS VASCO	27
Zaragoza HCU																0	RIOJA	0
Sevilla HVR																	CEUTA	0
Murcia																0	MELILLA	282
TOTAL	0	10	15	7	19	12	16	14	19	21	18	17	27	45	42	282		

CASOS FS DETECTADOS

TABLA 8. CASOS DETECTADOS FS EN EL PERIODO: 2002-2016

RN ANALIZADOS= 1.738.760 CASOS FS= 219 Incidencia= 1: 7.939																		
Laboratorio	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		Total
Málaga																0	ANDALUCÍA	0
Sevilla HVR																0		
Zaragoza HMS															1	1	ARAGÓN	1
Oviedo																0	ASTURIAS	0
Palma Mallorca															1	1	BALEARES	1
La Laguna																0	CANARIAS	0
Santander															1	1	CANTABRIA	1
Valladolid																0	CASTILLA Y LEON	0
Talavera														1	3	4	CASTILLA-LA MANCHA	4
Barcelona													8	18	10	36	CATALUÑA	36
Alicante											1	1				2		
Valencia											1		2	1	1	5	C.VALENCIANA	7
Badajoz																0	EXTREMADURA	0
Santiago																0	GALICIA	0
Madrid		9	11	5	15	11	12	12	9	11	10	11	8	12	9	145	MADRID	145
Murcia																0	MURCIA	0
Pamplona																0	NAVARRA	0
Bilbao										4	4	2	3	7	4	24	PAIS VASCO	24
Zaragoza HCU																0	LA RIOJA	0
Sevilla HVR																0	CEUTA	0
Murcia																0	MELILLA	0
	0	9	11	5	15	11	12	12	9	15	16	14	21	39	30	219		219

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO PARA Hb	RN ANALIZADOS 2002-2016	CASOS FS	INCIDENCIA
HPLC	1.738.760	219	1: 7.939

CASOS FC DETECTADOS

TABLA 9. TODOS LOS CASOS DETECTADOS FC EN EL PERIODO: 2002-2016

RN ANALIZADOS= 1.738.760 CASOS FC= 9 Incidencia= 1: 193.195																		
Laboratorio	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		Total
Málaga																0	ANDALUCÍA	0
Sevilla HVR																0		
Zaragoza HMS															1	1	ARAGÓN	1
Oviedo																0	ASTURIAS	0
Palma Mallorca																0	BALEARES	0
La Laguna																0	CANARIAS	0
Santander																0	CANTABRIA	0
Valladolid																0	CASTILLA , LEON	0
Talavera																0	CASTILLA LA MANCHA	0
Barcelona																0	CATALUÑA	0
Alicante																0		
Valencia																0	C.VALENCIANA	0
Badajoz																0	EXTREMADURA	0
Santiago			1													1	GALICIA	1
Madrid			2						1			1	1	1		6	MADRID	6
Murcia																0	MURCIA	0
Pamplona																0	NAVARRA	0
Bilbao											1					1	PAIS VASCO	1
Zaragoza HCU																0	[! RIOJA	0
Sevilla HVR																0	CEUTA	0
Murcia																0	MELILLA	0
	0	0	3	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	1	9		9

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO PARA Hb	RN ANALIZADOS 2002-2016	CASOS FC	INCIDENCIA
HPLC	1.738.760	9	1:193.195

CASOS FSC DETECTADOS

TABLA 10. CASOS FSC DETECTADOS EN EL PERIODO: 2002-2016

RN ANALIZADOS= 1.738.760 CASOS FSC= 37 Incidencia= 1:46.993																		
Laboratorio	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		Total
Málaga																0	ANDALUCÍA	0
Sevilla HVR																0		
Zaragoza HMS															1	1	ARAGÓN	1
Oviedo																0	ASTURIAS	0
Palma Mallorca																0	BALEARES	0
La Laguna																0	CANARIAS	0
Santander																0	CANTABRIA	0
Valladolid																0	CASTILLA , LEON	0
Talavera																0	CASTILLA LA MANCHA	0
Barcelona													1	2	5	8	CATALUÑA	8
Alicante																0		
Valencia															1	1	C.VALENCIANA	1
Badajoz																0	EXTREMADURA	0
Santiago																0	GALICIA	0
Madrid		1		2	4	1	3	2	2	3		2		3	2	25	MADRID	25
Murcia																0	MURCIA	0
Pamplona																0	NAVARRA	0
Bilbao											1		1			2	PAIS VASCO	2
Zaragoza HCU																0	[! RIOJA	0
Sevilla HVR																0	CEUTA	0
Murcia																0	MELILLA	0
	0	1	0	2	4	1	3	2	2	3	1	2	2	5	9	37		37

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO PARA Hb	RN ANALIZADOS 2002-2016	CASOS FSC	INCIDENCIA
HPLC	1.738.760	37	1: 46.993

**ANEXO XIV. TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE
AMINOÁCIDOS:
OTRAS AMINOACIDOPATÍAS (AAs)**

- 1. MSUD**
- 2. HCY**
- 3. TYR-I**

1. MSUD

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA MSUD. PERIODO 1996-2016

ANDALUCÍA	ARAGÓN
ASTURIAS (PPDO DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	BALEARES (ILLES) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
CANARIAS (ISLAS) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CANTABRIA
CASTILLA Y LEÓN NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CASTILLA LA MANCHA
CATALUÑA	COMUNITAT VALENCIANA

ANEXO XIV: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE AMINOÁCIDOS:
OTRAS AMINOACIDOPATÍAS

TABLA 1. Cont. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA MSUD. PERIODO 1996-2016



CROMATOGRAFÍA TLC INCORPORACIÓN MS/MS

ANEXO XIV: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE AMINOÁCIDOS:
OTRAS AMINOACIDOPATÍAS

TABLA 2. COBERTURA PARA MSUD PERIODO: 1996-2011

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	1996			1997			1998			1999			2000			2001			2002		
ANDALUCÍA	77278	54274	70,23%	78196	54254	69,38%	76632	53827	70,24%	78768	54685	69,43%	80579	55530	68,91%	81108	55798	68,79%	81865	56605	69,14%
ARAGÓN	9260			9387			9149			9568			9921			10347			10363		
ASTURIAS	6530			6516			6344			6547			6731			6849			7107		
BALEARES	7794			8176			8309			8848			9502			9858			10420		
CANARIAS	17055			17345			17392			18790			18981			19262			19461		
CANTABRIA	3859	3865	100,16%	3899	3867	99,18%	3835	3796	98,98%	4021	3931	97,76%	4341	4205	96,87%	4280	4143	96,80%	4560	4390	96,27%
CASTILLA Y LEÓN	17767			18091			17145			17328			17874			17579			18100		
CASTILLA LA MANCHA	16746	16017	95,65%	16773	15895	94,77%	16304	15378	94,32%	16756	15787	94,22%	16723	15807	94,52%	16796	15652	93,19%	17117	15927	93,05%
CATALUÑA	54858			56907			56831			59616			63807			65081			68546		
C.VALENCIANA	36605	35080	95,83%	36824	37682	102,33%	36926	36884	99,89%	38794	38961	100,43%	40775	40963	100,46%	42290	42623	100,79%	44193		
EXTREMADURA	10561	10648	100,82%	10333	11003	106,48%	10070	9598	95,31%	10070	9675	96,08%	10133	9750	96,22%	9903	9480	95,73%	9778	10840	110,86%
GALICIA	18597	18376	98,81%	18683	18353	98,23%	18538	18238	98,38%	18784	18489	98,43%	19418	19067	98,19%	19361	19037	98,33%	19327	19070	98,67%
MADRID	47493			48722			48863			51981			56623			59724			63156		
MURCIA	12649	13505	106,77%	12979	13957	107,54%	12790	13786	107,79%	13099	14038	107,17%	14195	15189	107,00%	14990	16013	106,82%	15489	16590	107,11%
NAVARRA	4830			4967			4952			5122			5262			5710			5802		
PAÍS VASCO	15985			16326			16113			16791			17316			17649			18134		
RIOJA (LA)	2100			2174			2204			2275			2346			2412			2576		
CEUTA	963			1029			981			1020			996			981			1023		
MELILLA	1017			1034			1049			1036			1103			1133			1049		
TOTAL	361947	151765	41,93%	368361	155011	42,08%	364427	151507	41,57%	379214	155566	41,02%	396626	160511	40,47%	405313	162746	40,15%	417688	123422	29,55%
	2004			2005			2006			2007			2008			2009			2010		
ANDALUCÍA	89022	22616	25,40%	91807	24114	26,27%	95304	25182	26,42%	78768	25375	26,42%	80579	83788	83,54%	81108	79698	84,23%	81865	83375	90,43%
ARAGÓN	11458			11628			12280			9568			9921			10347			10363	9936	76,79%
ASTURIAS	7218			7482			7596			6547			6731			6849			7107		
BALEARES	10792			10925			11675			8848			9502			9858			10420		
CANARIAS	19207			20127			20668			18790			18981			19262			19461		
CANTABRIA	5060	4777	94,41%	5267	5013	95,18%	5229	5020	96,00%	4021	5179	96,28%	4341			4280			4560		
CASTILLA Y LEÓN	18900			19425			19775			17328			17874			17579			18100		
CASTILLA LA MANCHA	18507	17293	93,44%	19007	17850	93,91%	20389	18893	92,66%	16756	19739	94,56%	16723	20956	90,96%	16796			17117		
CATALUÑA	76968			79766			82300			59616			63807			65081			68546		
C.VALENCIANA	48954			50628			52756			38794			40775			42290			44193		
EXTREMADURA	9899	9650	97,48%	9993	9612	96,19%	10118	9806	96,92%	10070	9857	98,76%	10133	10318	96,12%	9903	10269	99,56%	9778	10785	106,49%
GALICIA	20621	20420	99,03%	21097	20982	99,45%	21392	21270	99,43%	18784	21646	99,51%	19418	23106	99,70%	19361	22523	99,94%	19327	22031	99,93%
MADRID	69027			69367			71912			51981			56623			59724			63156		
MURCIA	16677	17928	107,50%	17330	18473	106,60%	18091	17992	99,45%	13099	16456	88,46%	14195	19487	100,52%	14990	18485	99,54%	15489	17830	98,84%
NAVARRA	6293			6149			6551			5122			5262			5710			5802		
PAÍS VASCO	19574			19698			20026			16791	*		17316	*		17649	*		18134	*	
RIOJA (LA)	2939			3038			3070			2275			2346			2412			2576		
CEUTA	1061			1065			1409			1020			996			981			1023		
MELILLA	995			1012			1366	1184		1036	1066		1103	1336		1133	1325	104,08%	1049	1383	101,77%
TOTAL	453172	92684	20,45%	464811	96044	20,66%	481907	99347	20,62%	379214	99318	26,19%	396626	158991	40,09%	405313	132300	32,64%	417688	145340	34,80%

ANEXO XIV: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE AMINOÁCIDOS:
OTRAS AMINOACIDOPATÍAS

TABLA 3. COBERTURA MSUD PERIODO: 2012-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	86375	88608	102,59%	81470	83274	102,21%	82195	84163	102,39%	80633	82046	101,75%	79263	79409	100,18%
ARAGÓN	11980	12073	100,78%	11662	11749	100,75%	11602	11613	100,09%	11352	11298	99,52%	10929	10932	100,03%
ASTURIAS	7622			6671			6600	NC		6455	NC		6347	6436	101,40%
BALEARES	11002			10532			10673			10597			10616		
CANARIAS	17201			15859			16398			16146			16159		
CANTABRIA	5064			4831			4565			4375			4244		
CASTILLA Y LEÓN	19046			17827			17886			17389			16675		
CASTILLA-LA MANCHA	20382			19068			18392			18214	15680	86,09%	17792	15335	86,19%
CATALUÑA	77438			71591	60756	84,87%	71589	71887	100,42%	70450	71136	100,97%	68908	69361	100,66%
C.VALENCIANA	47574			44185			44343			43450			41997		
EXTREMADURA	9423	9388	99,63%	8880	9005	101,41%	9167			8895	8933		8783	8696	99,01%
GALICIA	21089	21071	99,91%	19727	19713	99,93%	19630	19613	99,91%	19427	19383	99,77%	19062	19025	99,81%
MADRID	69374	73028	105,27%	65343	68124	104,26%	65505	68879	105,15%	64879	68380	105,40%	63112	67073	106,28%
MURCIA	16682	16594	99,47%	16105	15946	99,01%	16308	16240	99,58%	15976	16257	101,76%	15528	16075	103,52%
NAVARRA	6731	NC		6075	NC		6183	NC		6007	NC		5894	NC	
PAÍS VASCO	20533	21044	102,49%	19116	19489	101,95%	19379	19749	101,91%	18849	19210	101,92%	18247	18563	101,73%
RIOJA (LA)	3188	3231	101,35%	2903	2952	101,69%	2834	2935	103,56%	2732	2809	102,82%	2662	2715	101,99%
CEUTA	1128			1086			1202			1096			1060	1123	105,94%
MELILLA	1516	1445	95,32%	1509	1410	93,44%	1625	1562	96,12%	1510	1456	96,42%	1456	1005	69,02%
TOTAL	453348	246482	54,37%	424440	292418	68,90%	426076	296641	69,62%	418432	316588	75,66%	408734	315748	77,25%

ANEXO XIV: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE AMINOÁCIDOS:
OTRAS AMINOACIDOPATÍAS

CASOS DETECTADOS CON ENFERMEDAD DEL OLOR DE LA ORINA A JARABE DE ARCE (MSUD)

TABLA 4. CASOS MSUD DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016

CASOS MSUD : 1996-2016										CASOS MSUD : 2001-2016												TLC	MS/MS	CCAA			
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL	TOTAL		Total	TOTAL	
Málaga																1						0	1	ANDALUCÍA	2	5	
Granada			2										CERRADO									2	0				
Sevilla (HVM)													CERRADO									0	0				
Sevilla (HVR)														2	1				1			0	4				
Zaragoza				1																		1	0	ARAGÓN	1	0	
Zaragoza (HCU)																CERRADO						0	0				
Oviedo																					*	*	*	ASTURIAS	*	*	
Baleares																					*	*	*	BALEARES	*	*	
La Laguna																				*	*	*	*	CANARIAS	*	*	
Santander																					*	*	*	CANTABRIA	*	*	
Valladolid																								CASTILLA Y LEON	0	0	
Talavera																						0	0	CASTILLA-LA MANCHA	0	0	
Barcelona																		1				0	1	CATALUÑA	0	1	
Alicante						1															CERRADO		1	0	C.VALENCIANA	2	0
Valencia		1																	*	*	*	1	0				
Badajoz																					1		0	1	EXTREMADURA	0	1
Santiago					1	1	1	0	1	0	0	1		1	1	1		1	1	1		1	10	GALICIA	1	10	
Madrid																	1	1		1	1	0	4	MADRID	0	4	
Murcia					1	2	1															4	0	MURCIA	4	0	
Pamplona																						0	0	NAVARRA	0	0	
Bilbao												*	*	*	*	*						0	0	PAIS VASCO	0	0	
[! RIOJA																						0	0	LA RIOJA	0	0	
Sevilla HVR																						0		CEUTA	0		
Murcia																						0		MELILLA	0		
	0	1	2	1	2	3	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	10			10	21	
	0	0	0	0	0	1	1	0	1	0	0	1	0	1	3	3	1	3	2	3	1		21				

CROMATOGRAFÍA TLC INCORPORACIÓN MS/MS

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	CASOS MSUD	INCIDENCIA
CROMATOGRAFÍA (TLC)	1.500.826	10	1:150.826
ESPECTROMETRÍA MASAS (MS/MS)	2.264.724	21	1:107.844

2. HCY

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA HCY. PERIODO 1996-2016

ANDALUCÍA	ARAGÓN
ASTURIAS (PPDO DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	BALEARES (ILLES) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
CANARIAS (ISLAS) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CANTABRIA
CASTILLA Y LEÓN NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CASTILLA LA MANCHA
CATALUÑA	COMUNITAT VALENCIANA

ANEXO XIV: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE AMINOÁCIDOS:
OTRAS AMINOACIDOPATÍAS

TABLA 1. Cont. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA HCY. PERIODO 1996-2016



CROMATOGRAFÍA TLC INCORPORACIÓN MS/MS

ANEXO XIV: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE AMINOÁCIDOS:
OTRAS AMINOACIDOPATÍAS

TABLA 2. COBERTURA HCY PERIODO: 1996-2011

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	1996			1997			1998			1999			2000			2001			2002			2003		
ANDALUCÍA	77278	54274	70,23%	78196	54254	69,38%	76632	53827	70,24%	78768	54685	69,43%	80579	55530	68,91%	81108	55798	68,79%	81865	56605	69,14%	86120	58514	67,94%
ARAGÓN	9260			9387			9149			9568			9921			10347			10363			11000		
ASTURIAS	6530			6516			6344			6547			6731			6849			6729			7107		
BALEARES	7794			8176			8309			8848			9502			9858			10420			10654		
CANARIAS	17055			17345			17392			18790			18981			19262			19461			19266		
CANTABRIA	3859	3865	100,16%	3899	3867	99,18%	3835	3796	98,98%	4021	3931	97,76%	4341	4205	96,87%	4280	4143	96,80%	4560	4390	96,27%	4873	4607	94,54%
CASTILLA Y LEÓN	17767			18091			17145			17328			17874			17579			18100			18607		
CASTILLA-LA MANCHA	16746	16017	95,65%	16773	15895	94,77%	16304	15378	94,32%	16756	15787	94,22%	16723	15807	94,52%	16796	15652	93,19%	17117	15927	93,05%	18051	16775	92,93%
CATALUÑA	54858			56907			56831			59616			63807			65081			68546			73214		
C.VALENCIANA	36605	35080	95,83%	36824	37682	102,33%	36926	36884	99,89%	38794	38961	100,43%	40775	40963	100,46%	42290	42623	100,79%	44193			47322		
EXTREMADURA	10561	10648	100,82%	10333	11003	106,48%	10070	9598	95,31%	10070	9675	96,08%	10133	9750	96,22%	9903	9480	95,73%	9778	10840	110,86%	9962	9553	95,89%
GALICIA	18597	18376	98,81%	18683	18353	98,23%	18538	18238	98,38%	18784	18489	98,43%	19418	19067	98,19%	19361	19037	98,33%	19327	19070	98,67%	20423	20150	98,66%
MADRID	47493			48722			48863			51981			56623			59724			63156			67046		
MURCIA	12649	13505	106,77%	12979	13957	107,54%	12790	13786	107,79%	13099	14038	107,17%	14195	15189	107,00%	14990	16013	106,82%	15489	16590	107,11%	16444	17745	107,91%
NAVARRA	4830			4967			4952			5122			5262			5710			5802			6180		
PAÍS VASCO	15985			16326			16113			16791			17316			17649			18134			19270		
RIOJA (LA)	2100			2174			2204			2275			2346			2412			2576			2870		
CEUTA	963			1029			981			1020			996			981			1023			1015		
MELILLA	1017			1034			1049			1036			1103			1133			1049			1107		
TOTAL	361947	151765	41,93%	368361	155011	42,08%	364427	151507	41,57%	379214	155566	41,02%	396626	160511	40,47%	405313	162746	40,15%	417688	123422	29,55%	440531	127344	28,91%

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2004			2005			2006			2007			2008			2009			2010			2011		
ANDALUCÍA	89022	22616	25,40%	91807	24114	26,27%	95304	25182	26,42%	78768	25375	26,42%	80579	83788	83,54%	81108	79698	84,23%	81865	83375	90,43%	89552	92740	103,56%
ARAGÓN	11458			11628			12280			9568			9921			10347			10363	9936	76,79%	12610	12767	101,25%
ASTURIAS	7218			7482			7596			6547			6731			6849			6729			7782		
BALEARES	10792			10925			11675			8848			9502			9858			10420			11265		
CANARIAS	19207			20127			20668			18790			18981			19262			19461			17423		
CANTABRIA	5060	4777	94,41%	5267	5013	95,18%	5229	5020	96,00%	4021	5179	96,28%	4341			4280			4560			5344		
CASTILLA Y LEÓN	18900			19425			19775			17328			17874			17579			18100			19862		
CASTILLA-LA MANCHA	18507	17293	93,44%	19007	17850	93,91%	20389	18893	92,66%	16756	19739	94,56%	16723			16796			17117			21364		
CATALUÑA	76968			79766			82300			59616			63807			65081			68546			81247		
C.VALENCIANA	48954			50628			52756			38794			40775			42290			44193			49446		
EXTREMADURA	9899	9650	97,48%	9993	9612	96,19%	10118	9806	96,92%	10070	9857	98,76%	10133	*		9903	*		9778	**		9938	*	
GALICIA	20621	20420	99,03%	21097	20982	99,45%	21392	21270	99,43%	18784	21646	99,51%	19418	23106	99,70%	19361	22523	99,94%	19327	22031	99,93%	21594	21588	99,97%
MADRID	69027			69367			71912			51981			56623			59724			63156			72023		
MURCIA	16677	17928	107,50%	17330	18473	106,60%	18091	17992	99,45%	13099	16456	88,46%	14195	19487	100,52%	14990	18485	99,54%	15489	17830	98,84%	17408	17390	99,90%
NAVARRA	6293			6149			6551			5122			5262			5710			5802			6747		
PAÍS VASCO	19574			19698			20026			16791	*		17316	*		17649	*		18134	*		21155	*	
RIOJA (LA)	2939			3038			3070			2275			2346			2412			2576			3172	3196	
CEUTA	1061			1065			1409			1020			996			981			1023			1166		
MELILLA	995			1012			1366	1184		1036	1066		1103	1336		1133	1325	104,08%	1049	1383	101,77%	1455	1379	94,78%
TOTAL	453172	92684	20,45%	464811	96044	20,66%	481907	99347	20,62%	379214	99318	26,19%	396626	127717	32,20%	405313	122031	30,11%	417688	134555	32,21%	470553	149060	31,68%

ANEXO XIV: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE AMINOÁCIDOS:
OTRAS AMINOACIDOPATÍAS

TABLA 3. COBERTURA HCY PERIODO: 2012-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	86375	88608	102,59%	81470	83274	102,21%	82195	84163	102,39%	80633	82046	101,75%	79263	79409	100,18%
ARAGÓN	11980	12073	100,78%	11662	11749	100,75%	11602	11613	100,09%	11352	11298	99,52%	10929	10932	100,03%
ASTURIAS	7622			6671			6600	NC		6455	NC		6347	6436	101,40%
BALEARES	11002			10532			10673			10597			10616	*	
CANARIAS	17201			15859			16398			16146	*		16159	*	
CANTABRIA	5064			4831			4565			4375			4244	*	
CASTILLA Y LEÓN	19046			17827			17886			17389			16675		
CASTILLA-LA MANCHA	20382			19068			18392			18214	15680	86,09%	17792	15335	86,19%
CATALUÑA	77438			71591	60756	84,87%	71589	71887	100,42%	70450	71136	100,97%	68908	69361	100,66%
C.VALENCIANA	47574			44185			44343			43450			41997		
EXTREMADURA	9423			8880			9167			8895			8783		
GALICIA	21089	21071	99,91%	19727	19713	99,93%	19630	19613	99,91%	19427	19383	99,77%	19062	19025	99,81%
MADRID	69374			65343			65505			64879			63112		
MURCIA	16682	16594	99,47%	16105	15946	99,01%	16308	16240	99,58%	15976	16257	101,76%	15528	16075	103,52%
NAVARRA	6731	NC		6075	NC		6183	NC		6007	NC		5894	NC	
PAÍS VASCO	20533	21044	102,49%	19116	19489	101,95%	19379	19749	101,91%	18849	19210	101,92%	18247	18563	101,73%
RIOJA (LA)	3188	3231	101,35%	2903	2952	101,69%	2834	2935	103,56%	2732	2809	102,82%	2662	2715	101,99%
CEUTA	1128			1086			1202			1096			1060	1123	105,94%
MELILLA	1516	1445	95,32%	1509	1410	93,44%	1625	1562	96,12%	1510	1456	96,42%	1456	1005	69,02%
TOTAL	453348	164066	36,19%	424440	215289	50,72%	426076	227762	53,46%	418432	239275	57,18%	408734	239979	58,71%

ANEXO XIV: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE AMINOÁCIDOS:
OTRAS AMINOACIDOPATÍAS

CASOS DETECTADOS CON HOMOCISTINURIA CLÁSICA (HCY-CBS)

TABLA 4. CASOS HCY-CBS DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016

CASOS HCY_CBS: 1996-2016										CASOS HCY_CBS: 2001-2016												TLC	MS/MS	CCAA	
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL	TOTAL		
Málaga															1	1						0	2	ANDALUCÍA	
Granada																						0	0		
Sevilla (HVM)																							0		0
Sevilla (HVR)	1													1	1							1	2		
Zaragoza (HMS)															1							0	1	ARAGÓN	
Zaragoza (HCU)																						0	0		
Oviedo																						0	0	ASTURIAS	
Baleares																						0	0	BALEARES	
La Laguna																						0	0	CANARIAS	
Santander																						0	0	CANTABRIA	
Valladolid																						0	0	CASTILLA Y LEON	
Talavera																						0	0	CASTILLA-LA MANCHA	
Barcelona																			1	1	2	0	4	CATALUÑA	
Alicante																						0	0	C.VALENCIANA	
Valencia																						0	0		
Badajoz																						0	0	EXTREMADURA	
Santiago									1													0	1	GALICIA	
Madrid																						0	0	MADRID	
Murcia																1						0	1	MURCIA	
Pamplona																						0	0	NAVARRA	
Bilbao																			1		1	0	2	PAIS VASCO	
[! RIOJA																						0	0	LA RIOJA	
Sevilla HVR																						0		CEUTA	
Murcia																						0		MELILLA	
	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1			
	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	3	2	0	0	2	1	3		13		

	CROMATOGRAFÍA TLC		INCORPORACIÓN MS/MS
--	-------------------	--	---------------------

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	CASOS HCY-CBS	INCIDENCIA
CROMATOGRAFÍA (TLC)	1.500.826	1	
ESPECTROMETRÍA MASAS (MS/MS)	1.777.714	13	1:136.747

La Comunidad de Madrid comunicó, como un hallazgo incidental, 2 casos con HCY-CBS que no se incluyen para cálculo de incidencia ya que la HCY no está incluida en su cartera complementaria

CASOS DETECTADOS CON HIPERMETIONINEMIA (HMet)

TABLA 5. CASOS HMet DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016

CASOS HIPERMETIONINEMIA (Hmet) : 1996-2016										CASOS HIPERMETIONINEMIA (HMet): 2001-2016												TLC	MS/MS	CCAA
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL	TOTAL	
Málaga																1		1		1	1	0	4	ANDALUCÍA
Granada																						0	0	
Sevilla (HVM)																						0	0	
Sevilla (HVR)																					1	0	1	
Zaragoza (HMS)																						0	0	ARAGÓN
Zaragoza (HCU)																						0	0	
Oviedo																						0	0	ASTURIAS
Baleares																						0	0	BALEARES
La Laguna																						0	0	CANARIAS
Santander																						0	0	CANTABRIA
Valladolid																						0	0	CASTILLA Y LEON
Talavera																						0	0	CASTILLA-LA MANCHA
Barcelona																						0	0	CATALUÑA
Alicante																						0	0	C.VALENCIANA
Valencia																						0	0	
Badajoz																						0	0	EXTREMADURA
Santiago									2		1	1	2		1	1	1					0	9	GALICIA
Madrid																						0	0	MADRID
Murcia																	1					0	1	MURCIA
Pamplona																						0	0	NAVARRA
Bilbao																						0	0	PAIS VASCO
[! RIOJA																						0	0	LA RIOJA
Sevilla HVR																						0		CEUTA
Murcia																						0		MELILLA
	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0		
	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	1	1	2	0	1	2	2	1	0	1	2		15	

CROMATOGRAFÍA TLC INCORPORACIÓN MS/MS

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	CASOS HMet	INCIDENCIA
CROMATOGRAFÍA (TLC)	1.500.826	0	
ESPECTROMETRÍA MASAS (MS/MS)	1.777.714	15	1:118.514

La Comunidad de Madrid comunicó, como hallazgo incidental, 2 casos con HMet que no se incluyen para cálculo de incidencia ya que la HCY no está incluida en su cartera complementaria

CASOS DETECTADOS CON MAT I/III

TABLA 6. CASOS MAT I/III DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016

CASOS MAT I/III : 1996-2016										CASOS MAT I/III: 2001-2016												TLC	MS/MS	CCAA
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL	TOTAL	
Málaga																						0	0	ANDALUCÍA
Granada																						0	0	
Sevilla (HVM)																						0	0	
Sevilla (HVR)																					1	0	1	
Zaragoza (HMS)																1			1			0	2	ARAGÓN
Zaragoza (HCU)																						0	0	
Oviedo																						0	0	ASTURIAS
Baleares																						0	0	BALEARES
La Laguna																						0	0	CANARIAS
Santander																						0	0	CANTABRIA
Valladolid																						0	0	CASTILLA Y LEON
Talavera																						0	0	CASTILLA-LA MANCHA
Barcelona																			1	1		0	2	CATALUÑA
Alicante																						0	0	C.VALENCIANA
Valencia																						0	0	
Badajoz																						0	0	EXTREMADURA
Santiago																						0	0	GALICIA
Madrid																						0	0	MADRID
Murcia																						0	0	MURCIA
Pamplona																						0	0	NAVARRA
Bilbao																						0	0	PAIS VASCO
[! RIOJA																1						0	1	LA RIOJA
Sevilla HVR																						0		CEUTA
Murcia																						0		MELILLA
	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0		
	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	0	2	1	1		6	

CROMATOGRAFÍA TLC	INCORPORACIÓN MS/MS
-------------------	---------------------

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	CASOS MAT I/III	INCIDENCIA
CROMATOGRAFÍA (TLC)	1.500.826	0	
ESPECTROMETRÍA MASAS (MS/MS)	1.777.714	6	1:296.286

La Comunidad de Madrid comunicó, como un hallazgo incidental, 2 casos con MAT I/III que no se incluyen para cálculo de incidencia ya que la HCY no está incluida en su cartera complementaria

3. TYR-I

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA TYR. PERIODO 1996-2016

ANDALUCÍA	ARAGÓN
ASTURIAS (PPDO DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	BALEARES (ILLES) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
CANARIAS (ISLAS) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CANTABRIA
CASTILLA Y LEÓN NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CASTILLA LA MANCHA
CATALUÑA	COMUNITAT VALENCIANA

ANEXO XIV: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE AMINOÁCIDOS: OTRAS AMINOACIDOPATÍAS

TABLA 1. Cont. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA TYR. PERIODO 1996-2016



CROMATOGRAFÍA TLC
 INCORPORACIÓN MS/MS

ANEXO XIV: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE AMINOÁCIDOS:
OTRAS AMINOACIDOPATÍAS

TABLA 2. COBERTURA TYR-I PERIODO: 1996-2011

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	1996			1997			1998			1999			2000			2001			2002			2003		
ANDALUCÍA	77278	54274	70,23%	78196	54254	69,38%	76632	53827	70,24%	78768	54685	69,43%	80579	55530	68,91%	81108	55798	68,79%	81865	56605	69,14%	86120	58514	67,94%
ARAGÓN	9260			9387			9149			9568			9921			10347			10363			11000		
ASTURIAS	6530			6516			6344			6547			6731			6849			6729			7107		
BALEARES	7794			8176			8309			8848			9502			9858			10420			10654		
CANARIAS	17055			17345			17392			18790			18981			19262			19461			19266		
CANTABRIA	3859	3865	100,16%	3899	3867	99,18%	3835	3796	98,98%	4021	3931	97,76%	4341	4205	96,87%	4280	4143	96,80%	4560	4390	96,27%	4873	4607	94,54%
CASTILLA Y LEÓN	17767			18091			17145			17328			17874			17579			18100			18607		
CASTILLA LA MANCHA	16746	16017	95,65%	16773	15895	94,77%	16304	15378	94,32%	16756	15787	94,22%	16723	15807	94,52%	16796	15652	93,19%	17117	15927	93,05%	18051	16775	92,93%
CATALUÑA	54858			56907			56831			59616			63807			65081			68546			73214		
C.VALENCIANA	36605	35080	95,83%	36824	37682	102,33%	36926	36884	99,89%	38794	38961	100,43%	40775	40963	100,46%	42290	42623	100,79%	44193			47322		
EXTREMADURA	10561	10648	100,82%	10333	11003	106,48%	10070	9598	95,31%	10070	9675	96,08%	10133	9750	96,22%	9903	9480	95,73%	9778	10840	110,86%	9962	9553	95,89%
GALICIA	18597	18376	98,81%	18683	18353	98,23%	18538	18238	98,38%	18784	18489	98,43%	19418	19067	98,19%	19361	19037	98,33%	19327	19070	98,67%	20423	20150	98,66%
MADRID	47493			48722			48863			51981			56623			59724			63156			67046		
MURCIA	12649	13505	106,77%	12979	13957	107,54%	12790	13786	107,79%	13099	14038	107,17%	14195	15189	107,00%	14990	16013	106,82%	15489	16590	107,11%	16444	17745	107,91%
NAVARRA	4830			4967			4952			5122			5262			5710			5802			6180		
PAÍS VASCO	15985			16326			16113			16791			17316			17649			18134			19270		
RIOJA (LA)	2100			2174			2204			2275			2346			2412			2576			2870		
CEUTA	963			1029			981			1020			996			981			1023			1015		
MELILLA	1017			1034			1049			1036			1103			1133			1049			1107		
TOTAL	361947	151765	41,93%	368361	155011	42,08%	364427	151507	41,57%	379214	155566	41,02%	396626	160511	40,47%	405313	162746	40,15%	417688	123422	29,55%	440531	127344	28,91%
CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2004			2005			2006			2007			2008			2009			2010			2011		
ANDALUCÍA	89022	22616	25,40%	91807	24114	26,27%	95304	25182	26,42%	78768	25375	26,42%	80579	83788	83,54%	81108	79698	84,23%	81865	83375	90,43%	89552	92740	103,56%
ARAGÓN	11458			11628			12280			9568			9921			10347			10363	9936	76,79%	12610	12767	101,25%
ASTURIAS	7218			7482			7596			6547			6731			6849			6729			7782		
BALEARES	10792			10925			11675			8848			9502			9858			10420			11265		
CANARIAS	19207			20127			20668			18790			18981			19262			19461			17423		
CANTABRIA	5060	4777	94,41%	5267	5013	95,18%	5229	5020	96,00%	4021	5179	96,28%	4341			4280			4560			5344		
CASTILLA Y LEÓN	18900			19425			19775			17328			17874			17579			18100			19862		
CASTILLA LA MANCHA	18507	17293	93,44%	19007	17850	93,91%	20389	18893	92,66%	16756	19739	94,56%	16723	20956	90,96%	16796			17117			21364		
CATALUÑA	76968			79766			82300			59616			63807			65081			68546			81247		
C.VALENCIANA	48954			50628			52756			38794			40775			42290			44193			49446		
EXTREMADURA	9899	9650	97,48%	9993	9612	96,19%	10118	9806	96,92%	10070	9857	98,76%	10133	10318	96,12%	9903	10269	99,56%	9778	10785	106,49%	9938	10705	107,72%
GALICIA	20621	20420	99,03%	21097	20982	99,45%	21392	21270	99,43%	18784	21646	99,51%	19418	23106	99,70%	19361	22523	99,94%	19327	22031	99,93%	21594	21588	99,97%
MADRID	69027			69367			71912			51981			56623			59724			63156			72023	63427	
MURCIA	16677	17928	107,50%	17330	18473	106,60%	18091	17992	99,45%	13099	16456	88,46%	14195	19487	100,52%	14990	18485	99,54%	15489	17830	98,84%	17408	17390	99,90%
NAVARRA	6293			6149			6551			5122			5262			5710			5802			6747		
PAÍS VASCO	19574			19698			20026			16791	*		17316	*		17649	*		18134	*		21155	*	
RIOJA (LA)	2939			3038			3070			2275			2346			2412			2576			3172	3196	
CEUTA	1061			1065			1409			1020			996			981			1023			1166		
MELILLA	995			1012			1366	1184		1036	1066		1103	1336		1133	1325	104,08%	1049	1383	101,77%	1455	1379	94,78%
TOTAL	453172	92684	20,45%	464811	96044	20,66%	481907	99347	20,62%	379214	99318	26,19%	396626	138035	34,80%	405313	132300	32,64%	417688	145340	34,80%	470553	223192	47,43%

ANEXO XIV: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE AMINOÁCIDOS:
OTRAS AMINOACIDOPATÍAS

TABLA 3. COBERTURA TYR-I PERIODO: 1996-2011

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	86375	88608	102,59%	81470	83274	102,21%	82195	84163	102,39%	80633	82046	101,75%	79263	79409	100,18%
ARAGÓN	11980	12073	100,78%	11662	11749	100,75%	11602	11613	100,09%	11352	11298	99,52%	10929	10932	100,03%
ASTURIAS	7622			6671			6600	NC		6455	NC		6347	6436	101,40%
BALEARES	11002			10532			10673			10597			10616		
CANARIAS	17201			15859			16398			16146			16159		
CANTABRIA	5064			4831			4565			4375			4244		
CASTILLA Y LEÓN	19046			17827			17886			17389			16675		
CASTILLA-LA MANCHA	20382			19068			18392			18214	15680	86,09%	17792	15335	86,19%
CATALUÑA	77438			71591	60756	84,87%	71589	71887	100,42%	70450	71136	100,97%	68908	69361	100,66%
C.VALENCIANA	47574			44185			44343			43450			41997		
EXTREMADURA	9423	9388	99,63%	8880	9005	101,41%	9167			8895	8933		8783	8696	99,01%
GALICIA	21089	21071	99,91%	19727	19713	99,93%	19630	19613	99,91%	19427	19383	99,77%	19062	19025	99,81%
MADRID	69374	73028	105,27%	65343	68124	104,26%	65505	68879	105,15%	64879	68380	105,40%	63112	67073	106,28%
MURCIA	16682	16594	99,47%	16105	15946	99,01%	16308	16240	99,58%	15976	16257	101,76%	15528	16075	103,52%
NAVARRA	6731	NC		6075	NC		6183	NC		6007	NC		5894	NC	
PAÍS VASCO	20533			19116			19379			18849			18247		
RIOJA (LA)	3188	3231	101,35%	2903	2952	101,69%	2834	2935	103,56%	2732	2809	102,82%	2662	2715	101,99%
CEUTA	1128			1086			1202			1096			1060	1123	105,94%
MELILLA	1516	1445	95,32%	1509	1410	93,44%	1625	1562	96,12%	1510	1456	96,42%	1456	1005	69,02%
TOTAL	453348	225438	49,73%	424440	272929	64,30%	426076	276892	64,99%	418432	297378	71,07%	408734	297185	72,71%

CASOS DETECTADOS CON TIROSINEMIA TIPO-I (Tyr-I)

TABLA 4. CASOS TYR-I DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016

TIROSINEMIA TIPO I (TYR-I): 1996-2016										TIROSINEMIA TIPO I (TYR-I) : 2001-2016												TLC	MS/MS	CCAA
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL	TOTAL	
Málaga																						0	0	ANDALUCÍA
Granada													CERRADO									0	0	
Sevilla (HVM)													CERRADO									0	0	
Sevilla (HVR)																					1	0	1	
Zaragoza (HMS)																						0	0	ARAGÓN
Zaragoza (HCU)													CERRADO									0	0	
Oviedo																						0	0	ASTURIAS
Baleares																						0	0	BALEARES
La Laguna																						0	0	CANARIAS
Santander																						0	0	CANTABRIA
Valladolid																						0	0	CASTILLA Y LEON
Talavera												1										0	1	CASTILLA-LA MANCHA
Barcelona			1														1					1	1	CATALUÑA
Alicante																						0	0	C.VALENCIANA
Valencia																						0	0	
Badajoz																						0	0	EXTREMADURA
Santiago					1	1	1										2				1	1	5	GALICIA
Madrid																1						0	1	MADRID
Murcia										1												1	0	MURCIA
Pamplona																						0	0	NAVARRA
Bilbao																						0	0	PAIS VASCO
[! RIOJA																						0	0	LA RIOJA
Sevilla HVR																						0		CEUTA
Murcia																						0		MELILLA
	0	0	1	0	1	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3		
	0	0	0	0	0	1	1	0	0	0	0	1	0	0	0	0	3	1	0	0	2		9	

CROMATOGRAFÍA TLC INCORPORACIÓN MS/MS

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	CASOS TYR-I	INCIDENCIA
CROMATOGRAFÍA (TLC)	1.500.826	3	1:500.275
ESPECTROMETRÍA MASAS (MS/MS)	2.166.669	9	1:240.741

CASOS CON TIROSINEMIA PERSISTENTE

TABLA 5. CASOS TYR PERSISTENTE DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016

TIROSINEMIA PERSISTENTE : 1996-2016										TIROSINEMIA PERSISTENTE: 2001-2016												TLC	MS/MS	CCAA	Total	TOTAL
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL	TOTAL			
Málaga																						0	0	ANDALUCÍA	1	0
Granada													CERRADO									0	0			
Sevilla (HVM)				1									CERRADO									1	0			
Sevilla (HVR)																						0	0			
Zaragoza (HMS)																						0	0	ARAGÓN	0	0
Zaragoza (HCU)													CERRADO									0	0			
Oviedo																						0	0	ASTURIAS	0	0
Baleares																						0	0	BALEARES	0	0
La Laguna																						0	0	CANARIAS	0	0
Santander																						0	0	CANTABRIA	0	0
Valladolid																						0	0	CASTILLA Y LEON	0	0
Talavera				1																		1	0	CASTILLA-LA MANCHA	1	0
Barcelona																						0	0	CATALUÑA	0	0
Alicante																						0	0	C.VALENCIANA	0	0
Valencia																						0	0			
Badajoz																						0	0	EXTREMADURA	0	0
Santiago																						0	0	GALICIA	0	0
Madrid																	4					0	4	MADRID	0	4
Murcia													2			1						0	3	MURCIA	0	3
Pamplona																						0	0	NAVARRA	0	0
Bilbao																						0	0	PAIS VASCO	0	0
[! RIOJA																						0	0	LA RIOJA	0	0
Ceuta																						0		CEUTA	0	
Murcia																						0		MELILLA	0	
	0	0	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2			2	7
	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	0	1	4	0	0	0	0		7			

CROMATOGRAFÍA TLC

INCORPORACIÓN MS/MS

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	CASOS TP	INCIDENCIA
CROMATOGRAFÍA (TLC)	1.500.826	2	1:750.413
ESPECTROMETRÍA MASAS (MS/MS)	2.166.669	7	1:309.524

CASOS DETECTADOS CON TIROSINEMIA TRANSITORIA

TABLA 6. CASOS TYR TRANSITORIA DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016

TIROSINEMIA TRANSITORIA (TT): 1996-2016										TIROSINEMIA TRANSITORIA (TT): 2001-2016												TLC	MS/MS	CCAA
	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL	TOTAL	
Málaga																						0	0	ANDALUCÍA
Granada	3	4			1																	8	0	
Sevilla (HVM)																						0	0	
Sevilla (HVR)																2			9	4	8	0	23	
Zaragoza																						0	0	ARAGÓN
Zaragoza (HCU)																						0	0	
Oviedo																						0	0	ASTURIAS
Baleares																						0	0	BALEARES
La Laguna																						0	0	CANARIAS
Santander													1		2	2						5	0	CANTABRIA
Valladolid																						0	0	CASTILLA , LEON
Talavera																						0	0	CASTILLA LA MANCHA
Barcelona																				1		0	1	CATALUÑA
Alicante	4																					4	0	C.VALENCIANA
Valencia			36																			36	0	
Badajoz																						0	0	EXTREMADURA
Santiago	17	27	16	14	19							17			53	37	29					93	136	GALICIA
Madrid																	2					0	2	MADRID
Murcia																						0	0	MURCIA
Pamplona																						0	0	NAVARRA
Bilbao																						0	0	PAIS VASCO
[! RIOJA																						0	0	[! RIOJA
Sevilla HVR																						0		CEUTA
Murcia																						0		MELILLA
	24	31	52	14	20	0	0	0	0	0	0	0	1	0	2	2	0	0	0	0	0	146		
	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	17	0	0	53	39	31	0	9	5	8		162	

CROMATOGRAFÍA TLC	INCORPORACIÓN MS/MS
-------------------	---------------------

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	CASOS TT	INCIDENCIA
CROMATOGRAFÍA (TLC)	1.500.826	146	1: 10.280
ESPECTROMETRÍA MASAS (MS/MS)	2.166.669	162	1: 13.374

**ANEXO XV. TRASTORNOS DEL TRANSPORTE DE
AMINOÁCIDOS:
AMINOACIDURIAS**

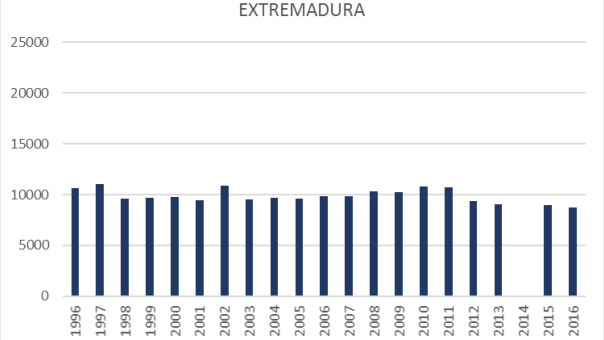
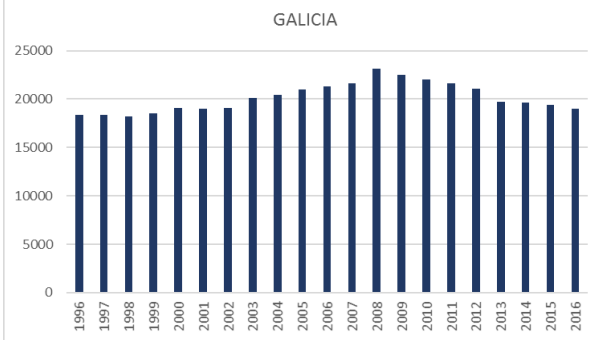
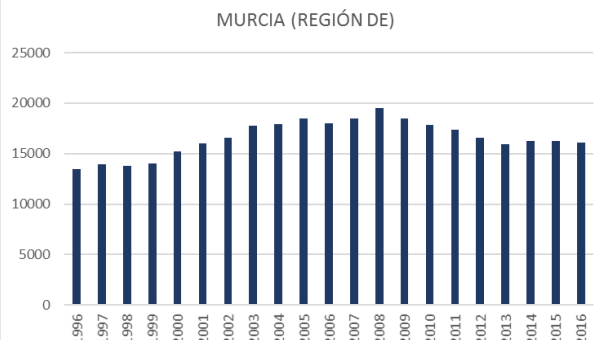
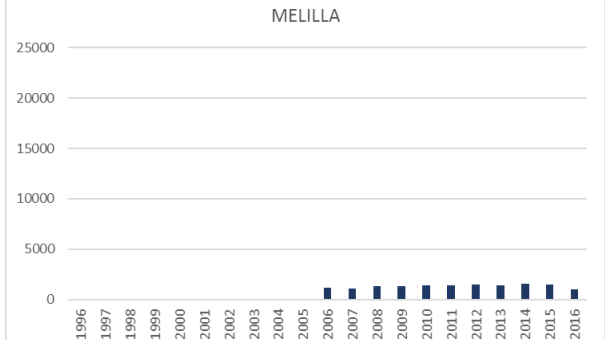
ANEXO XV: TRASTORNOS DEL TRANSPORTE DE AMINOÁCIDOS:
AMINOACIDURIAS

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA AMINOACIDURIAS POR CC. AA.

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA AOs PERIODO 1996-2016

ANDALUCÍA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	ARAGÓN NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
ASTURIAS (PPDO DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	BALEARES (ILLES) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
CANARIAS (ISLAS) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CANTABRIA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
CASTILLA Y LEÓN NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CASTILLA-LA MANCHA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
CATALUÑA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	C. VALENCIANA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS

ANEXO XV: TRASTORNOS DEL TRANSPORTE DE AMINOÁCIDOS:
AMINOACIDURIAS

EXTREMADURA  <table><caption>EXTREMADURA</caption><thead><tr><th>Año</th><th>Valor</th></tr></thead><tbody><tr><td>1996</td><td>10500</td></tr><tr><td>1997</td><td>11000</td></tr><tr><td>1998</td><td>9500</td></tr><tr><td>1999</td><td>9500</td></tr><tr><td>2000</td><td>9500</td></tr><tr><td>2001</td><td>9000</td></tr><tr><td>2002</td><td>10500</td></tr><tr><td>2003</td><td>9500</td></tr><tr><td>2004</td><td>9500</td></tr><tr><td>2005</td><td>9500</td></tr><tr><td>2006</td><td>9500</td></tr><tr><td>2007</td><td>9500</td></tr><tr><td>2008</td><td>10000</td></tr><tr><td>2009</td><td>10000</td></tr><tr><td>2010</td><td>10500</td></tr><tr><td>2011</td><td>10500</td></tr><tr><td>2012</td><td>9000</td></tr><tr><td>2013</td><td>9000</td></tr><tr><td>2014</td><td>0</td></tr><tr><td>2015</td><td>9000</td></tr><tr><td>2016</td><td>9000</td></tr></tbody></table>	Año	Valor	1996	10500	1997	11000	1998	9500	1999	9500	2000	9500	2001	9000	2002	10500	2003	9500	2004	9500	2005	9500	2006	9500	2007	9500	2008	10000	2009	10000	2010	10500	2011	10500	2012	9000	2013	9000	2014	0	2015	9000	2016	9000	GALICIA  <table><caption>GALICIA</caption><thead><tr><th>Año</th><th>Valor</th></tr></thead><tbody><tr><td>1996</td><td>18500</td></tr><tr><td>1997</td><td>18500</td></tr><tr><td>1998</td><td>18000</td></tr><tr><td>1999</td><td>18500</td></tr><tr><td>2000</td><td>19000</td></tr><tr><td>2001</td><td>19000</td></tr><tr><td>2002</td><td>19000</td></tr><tr><td>2003</td><td>20000</td></tr><tr><td>2004</td><td>20500</td></tr><tr><td>2005</td><td>20500</td></tr><tr><td>2006</td><td>21000</td></tr><tr><td>2007</td><td>21500</td></tr><tr><td>2008</td><td>23000</td></tr><tr><td>2009</td><td>23000</td></tr><tr><td>2010</td><td>22000</td></tr><tr><td>2011</td><td>21500</td></tr><tr><td>2012</td><td>21000</td></tr><tr><td>2013</td><td>19500</td></tr><tr><td>2014</td><td>19500</td></tr><tr><td>2015</td><td>19500</td></tr><tr><td>2016</td><td>19000</td></tr></tbody></table>	Año	Valor	1996	18500	1997	18500	1998	18000	1999	18500	2000	19000	2001	19000	2002	19000	2003	20000	2004	20500	2005	20500	2006	21000	2007	21500	2008	23000	2009	23000	2010	22000	2011	21500	2012	21000	2013	19500	2014	19500	2015	19500	2016	19000
Año	Valor																																																																																								
1996	10500																																																																																								
1997	11000																																																																																								
1998	9500																																																																																								
1999	9500																																																																																								
2000	9500																																																																																								
2001	9000																																																																																								
2002	10500																																																																																								
2003	9500																																																																																								
2004	9500																																																																																								
2005	9500																																																																																								
2006	9500																																																																																								
2007	9500																																																																																								
2008	10000																																																																																								
2009	10000																																																																																								
2010	10500																																																																																								
2011	10500																																																																																								
2012	9000																																																																																								
2013	9000																																																																																								
2014	0																																																																																								
2015	9000																																																																																								
2016	9000																																																																																								
Año	Valor																																																																																								
1996	18500																																																																																								
1997	18500																																																																																								
1998	18000																																																																																								
1999	18500																																																																																								
2000	19000																																																																																								
2001	19000																																																																																								
2002	19000																																																																																								
2003	20000																																																																																								
2004	20500																																																																																								
2005	20500																																																																																								
2006	21000																																																																																								
2007	21500																																																																																								
2008	23000																																																																																								
2009	23000																																																																																								
2010	22000																																																																																								
2011	21500																																																																																								
2012	21000																																																																																								
2013	19500																																																																																								
2014	19500																																																																																								
2015	19500																																																																																								
2016	19000																																																																																								
MADRID (COMUNIDAD DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	MURCIA (REGIÓN DE)  <table><caption>MURCIA (REGIÓN DE)</caption><thead><tr><th>Año</th><th>Valor</th></tr></thead><tbody><tr><td>1996</td><td>13500</td></tr><tr><td>1997</td><td>14000</td></tr><tr><td>1998</td><td>13500</td></tr><tr><td>1999</td><td>14000</td></tr><tr><td>2000</td><td>15000</td></tr><tr><td>2001</td><td>16000</td></tr><tr><td>2002</td><td>16500</td></tr><tr><td>2003</td><td>17500</td></tr><tr><td>2004</td><td>17500</td></tr><tr><td>2005</td><td>18500</td></tr><tr><td>2006</td><td>17500</td></tr><tr><td>2007</td><td>18500</td></tr><tr><td>2008</td><td>19500</td></tr><tr><td>2009</td><td>18500</td></tr><tr><td>2010</td><td>17500</td></tr><tr><td>2011</td><td>17000</td></tr><tr><td>2012</td><td>16500</td></tr><tr><td>2013</td><td>16000</td></tr><tr><td>2014</td><td>16000</td></tr><tr><td>2015</td><td>16000</td></tr><tr><td>2016</td><td>16000</td></tr></tbody></table>	Año	Valor	1996	13500	1997	14000	1998	13500	1999	14000	2000	15000	2001	16000	2002	16500	2003	17500	2004	17500	2005	18500	2006	17500	2007	18500	2008	19500	2009	18500	2010	17500	2011	17000	2012	16500	2013	16000	2014	16000	2015	16000	2016	16000																																												
Año	Valor																																																																																								
1996	13500																																																																																								
1997	14000																																																																																								
1998	13500																																																																																								
1999	14000																																																																																								
2000	15000																																																																																								
2001	16000																																																																																								
2002	16500																																																																																								
2003	17500																																																																																								
2004	17500																																																																																								
2005	18500																																																																																								
2006	17500																																																																																								
2007	18500																																																																																								
2008	19500																																																																																								
2009	18500																																																																																								
2010	17500																																																																																								
2011	17000																																																																																								
2012	16500																																																																																								
2013	16000																																																																																								
2014	16000																																																																																								
2015	16000																																																																																								
2016	16000																																																																																								
NAVARRA (COMUNIDAD FORAL DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	PAÍS VASCO NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS																																																																																								
RIOJA (LA) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	MELILLA  <table><caption>MELILLA</caption><thead><tr><th>Año</th><th>Valor</th></tr></thead><tbody><tr><td>1996</td><td>0</td></tr><tr><td>1997</td><td>0</td></tr><tr><td>1998</td><td>0</td></tr><tr><td>1999</td><td>0</td></tr><tr><td>2000</td><td>0</td></tr><tr><td>2001</td><td>0</td></tr><tr><td>2002</td><td>0</td></tr><tr><td>2003</td><td>0</td></tr><tr><td>2004</td><td>0</td></tr><tr><td>2005</td><td>0</td></tr><tr><td>2006</td><td>1000</td></tr><tr><td>2007</td><td>1000</td></tr><tr><td>2008</td><td>1000</td></tr><tr><td>2009</td><td>1000</td></tr><tr><td>2010</td><td>1000</td></tr><tr><td>2011</td><td>1000</td></tr><tr><td>2012</td><td>1000</td></tr><tr><td>2013</td><td>1000</td></tr><tr><td>2014</td><td>1000</td></tr><tr><td>2015</td><td>1000</td></tr><tr><td>2016</td><td>500</td></tr></tbody></table>	Año	Valor	1996	0	1997	0	1998	0	1999	0	2000	0	2001	0	2002	0	2003	0	2004	0	2005	0	2006	1000	2007	1000	2008	1000	2009	1000	2010	1000	2011	1000	2012	1000	2013	1000	2014	1000	2015	1000	2016	500																																												
Año	Valor																																																																																								
1996	0																																																																																								
1997	0																																																																																								
1998	0																																																																																								
1999	0																																																																																								
2000	0																																																																																								
2001	0																																																																																								
2002	0																																																																																								
2003	0																																																																																								
2004	0																																																																																								
2005	0																																																																																								
2006	1000																																																																																								
2007	1000																																																																																								
2008	1000																																																																																								
2009	1000																																																																																								
2010	1000																																																																																								
2011	1000																																																																																								
2012	1000																																																																																								
2013	1000																																																																																								
2014	1000																																																																																								
2015	1000																																																																																								
2016	500																																																																																								

CASOS DETECTADOS

TABLA 1. CASOS CISTINURIA DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016

AMINOACIDURIAS: 1996-2016 CISTINURIA																								
	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		Total
Málaga																						0	ANDALUCÍA	0
Granada													CERRADO								0			
Sevilla (HVM)													CERRADO								0			
Sevilla (HVR)																						0		
Zaragoza (HMS)																						0	ARAGÓN	0
Zaragoza (HCU)																CERRADO					0			
Oviedo																						0	ASTURIAS	0
BALEARES																						0	BALEARES	0
La Laguna																						0	CANARIAS	0
Santander																						0	CANTABRIA	0
Valladolid																						0	CASTILLA Y LEON	0
Talavera																						0	CASTILLA-LA MANCHA	0
Barcelona																						0	CATALUÑA	0
Alicante	1																					1	C.VALENCIANA	1
Valencia																						0		
Badajoz			4				2															6	EXTREMADURA	6
Santiago		4		1		2	1	1	1	2	1			5	1				3	6		28	GALICIA	28
Madrid																						0	MADRID	0
Murcia		1		2	1	2	4		1	1			1	2	1	1						17	MURCIA	17
Pamplona																						0	NAVARRA	0
Bilbao																						0	PAIS VASCO	0
LA RIOJA																						0	LA RIOJA	0
Ceuta																						0	CEUTA	0
Melilla																						0	MELILLA	0
	1	5	4	3	1	4	7	1	2	3	1	0	1	7	2	1	0	0	3	6	0	52		52

CASOS DETECTADOS

TABLA 2. CASOS CISTINURIA-LISINURIA DETECTADOS EN EL PERIODO: 1996-2016

AMINOACIDURIAS: 1996-2016 CISTINURIA-LISINURIA																										
	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL				
Málaga																						0	ANDALUCIA			
Granada																						0				
Sevilla (HVM)																						0				
Sevilla (HVR)																						0				
Zaragoza (HMS)																						0	ARAGÓN			
Zaragoza (HCU)																						0				
Oviedo																						0	ASTURIAS			
BALEARES																						0	BALEARES			
La Laguna																						0	CANARIAS			
Santander																						0	CANTABRIA			
Valladolid																						0	CASTILLA y LEON			
Talavera																						0	CASTILLA-La MANCHA			
Barcelona																						0	CATALUÑA			
Alicante		1																				1	C.VALENCIANA	1		
Valencia																						0				
Badajoz						4	9															13	EXTREMADURA	13		
Santiago	3	8		3		4		2								1						21	GALICIA	21		
Madrid																						0	MADRID			
Murcia	2	1		3	1		3	1	4	1			2	3	1	1						23	MURCIA	23		
Pamplona																						0	NAVARRA			
Bilbao																						0	PAIS VASCO			
LA RIOJA																						0	LA RIOJA			
Ceuta																						0	CEUTA			
Melilla																						0	MELILLA			
	5	10	0	6	1	8	12	3	4	1	0	0	2	3	1	2	0	0	0	0	0	58		58		

ANEXO XVI

**TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS ÁCIDOS
GRASOS (AG)**

1. MCADD
2. LCHADD
3. VLCADD
4. SCADD
5. CTD/CUD

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA. PARA MCADD

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA MCADD PERIODO 2001-2016

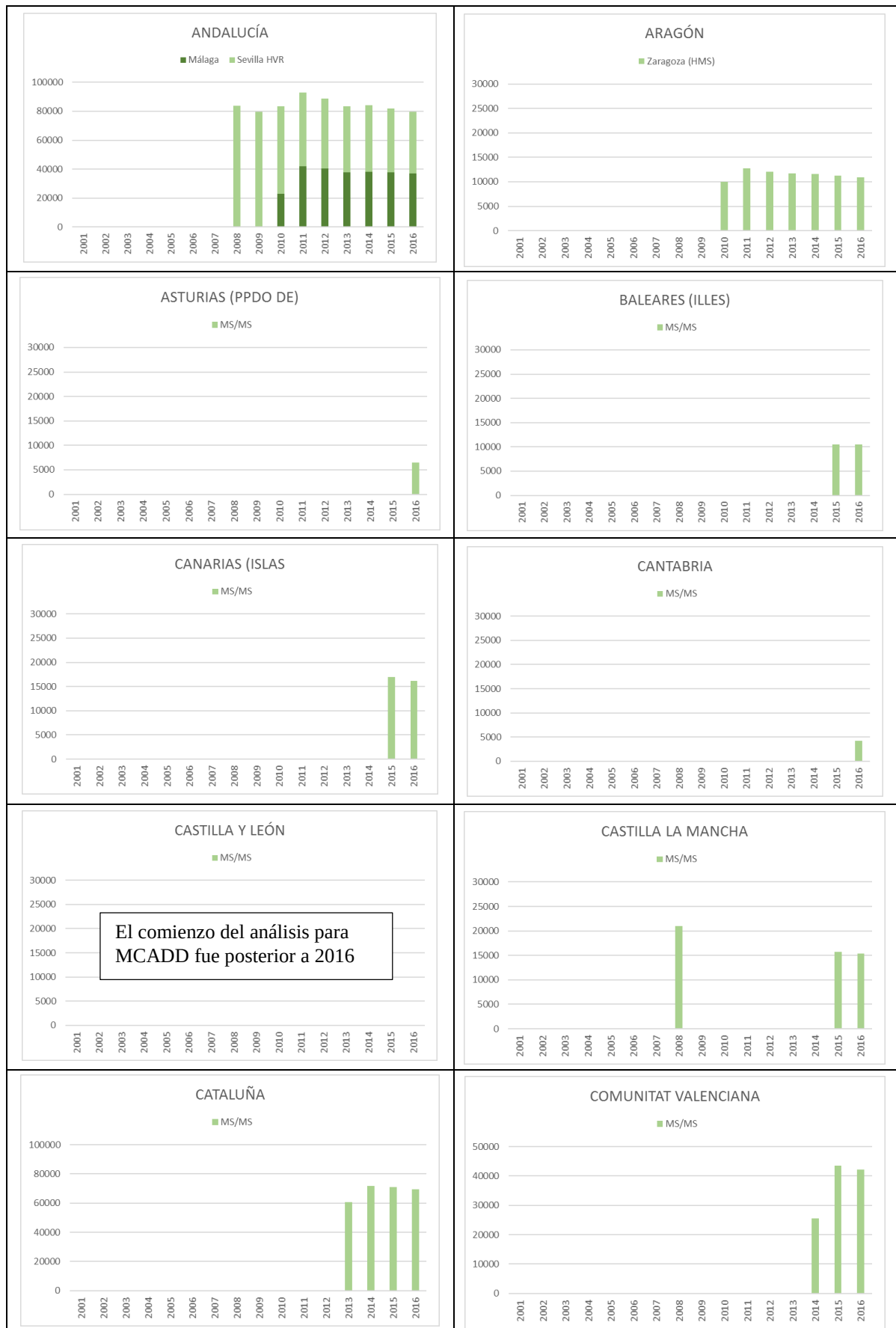


TABLA 1. Cont. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA MCADD PERIODO 2001-2016



ANEXO XVI: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE ÁCIDOS GRASOS:
MCADD

MCADD

TABLA 2. COBERTURA MCADD PERIODO: 2001-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2001			2002			2003			2004			2005			2006			2007			2008		
ANDALUCÍA	81108			81865			86120			89022			91807			95304			96062			100293	83788	83,54%
ARAGÓN	10347			10363			11000			11458			11628			12280			12859			13675		
ASTURIAS	6849			6729			7107			7218			7482			7596			7833			8221		
BALEARES	9858			10420			10654			10792			10925			11675			11917			12713		
CANARIAS	19262			19461			19266			19207			20127			20668			19740			20672		
CANTABRIA	4280			4560			4873			5060			5267			5229			5379			5886		
CASTILLA Y LEÓN	17579			18100			18607			18900			19425			19775			20077			21311		
CASTILLA LA MANCHA	16796			17117			18051			18507			19007			20875			20875			23038	20956	90,96%
CATALUÑA	65081			68546			73214			76968			79766			82300			84037			89249		
C.VALENCIANA	42290			44193			47322			48954			50628			52756			54478			57083		
EXTREMADURA	9903			9778			9962			9899			9993			10118			9981			10735	10318	96,12%
GALICIA	19361	19037	98,33%	19327	19070	98,67%	20423	20150	98,66%	20621	20420	99,03%	21097	20982	99,45%	21392	21270	99,43%	21752	21646	99,51%	23175	23106	99,70%
MADRID	59724			63156			67046			69027			69367			71912			74837			78792		
MURCIA	14990			15489			16444			16677			17330			18091			18602	16456	88,46%	19386	19487	100,52%
NAVARRA	5710			5802			6180			6293			6149			6551			6595			7029		
PAÍS VASCO	17649			18134			19270			19574			19698			20026			20594	17657	85,73%	21310	21975	103,12%
RIOJA (LA)	2412			2576			2870			2939			3038			3070			3272			3518		
CEUTA	981			1023			1015			1061			1065			1409			1136			1165		
MELILLA	1133			1049			1107			995			1012			1366			1112	1066	95,86%	1252	1336	106,7
	405313	19037	4,69%	417688	19070	4,56%	440531	20150	4,57%	453172	20420	4,50%	464811	20982	4,51%	481907	21270	4,41%	491138	56825	11,57%	518503	180966	34,90%
CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2009			2010			2011			2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	94616	79698	84,23%	92201	83375	90,43%	89552	92740	103,56%	86375	88608	102,59%	81470	83274	102,21%	82195	84163	102,39%	80633	82046	101,75%	79263	79409	100,18%
ARAGÓN	13062			12940	9936	76,79%	12610	12767	101,25%	11980	12073	100,78%	11662	11749	100,75%	11602	11613	100,09%	11352	11298	99,52%	10929	10932	100,03%
ASTURIAS	8210			7763			7782			7622			6671			6600			6455			6347	6436	101,40%
BALEARES	12044			11967			11265			11002			10532			10673			10597			10616	7718	72,70%
CANARIAS	18952			18305			17423			17201			15859			16398			16146	8446	52,31%	16159	16178	100,12%
CANTABRIA	5619			5575			5344			5064			4831			4565			4375			4244	3627	85,46%
CASTILLA Y LEÓN	20416			20486			19862			19046			17827			17886			17389			16675		
CASTILLA LA MANCHA	22322			21998			21364			20382			19068			18392			18214	15680	86,09%	17792	15335	86,19%
CATALUÑA	85204			84368			81247			77438			71591	60756	84,87%	71589	71887	100,42%	70450	71136	100,97%	68908	69361	100,66%
C.VALENCIANA	52389			51684			49446			47574			44185			44343	25543	57,60%	43450	43495	100,10%	41997	42193	100,47%
EXTREMADURA	10314	10269	99,56%	10128	10785	106,49%	9938	10705	107,72%	9423	9388	99,63%	8880	9005	101,41%	9167	NC		8895	8933		8783	8696	99,01%
GALICIA	22537	22523	99,94%	22047	22031	99,93%	21594	21588	99,97%	21089	21071	99,91%	19727	19713	99,93%	19630	19613	99,91%	19427	19383	99,77%	19062	19025	99,81%
MADRID	75957			73878			72023	63427		69374	73028	105,27%	65343	68124	104,26%	65505	68879	105,15%	64879	68380	105,40%	63112	67073	106,28%
MURCIA	18571	18485	99,54%	18039	17830	98,84%	17408	17390	99,90%	16682	16594	99,47%	16105	15946	99,01%	16308	16240	99,58%	15976	16257	101,76%	15528	16075	103,52%
NAVARRA	6844			6778			6747			6731			6075			6183			6007	NC		5894	NC	
PAÍS VASCO	20905	21623	103,43%	21170	21722	102,60%	21155	21638	102,28%	20533	21044	102,49%	19116	19489	101,95%	19379	19749	101,91%	18849	19210	101,92%	18247	18563	101,73%
RIOJA (LA)	3330			3374			3172			3188	3231	101,35%	2903	2952	101,69%	2834	2935	103,56%	2732	2809	102,82%	2662	2715	101,99%
CEUTA	1152			1192			1166			1128			1086			1202			1096			1060	1123	105,94%
MELILLA	1273	1325	104,08%	1359	1383	101,77%	1455			1516	1445	95,32%	1509	1410	93,44%	1625	1562	96,12%	1510	1456	96,42%	1456	1005	69,02%
	493717	153923	31,17%	485252	167062	34,42%	470553	240255	51,05%	453348	246482	54,37%	424440	292418	68,90%	410309	322184	78,52%	405970	368525	90,78%	402840	385464	94,95%

CASOS DETECTADOS MCADD

TABLA 3. CASOS DETECTADOS MCADD PERIODO: 2001-2016

RN ANALIZADOS= 2.545.054 CASOS MCADD= 145 INCIDENCIA=1: 17.552																			
Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL	CCAA	TOTAL
Málaga										1	2	2	2	3	2	4	16	ANDALUCÍA	37
Sevilla HVR									4	3	1	4	4	2		3	21		
Zaragoza HMS										1	1					3	5	ARAGÓN	5
Oviedo																	0	ASTURIAS	0
Baleares																	0	BALEARES	0
La Laguna															2		2	CANARIAS	2
Santander																	0	CANTABRIA	0
Valladolid																	0	CASTILLA Y LEON	0
Talavera															2	1	3	CASTILLA-LA MANCHA	3
Barcelona													6	5	4	4	19	CATALUÑA	19
Valencia														3	7	4	14	C.VALENCIANA	14
Badajoz																	0	EXTREMADURA	0
Santiago	3	1	1	2				3	2	2		1		2	1	1	19	GALICIA	19
Madrid											5	7	5	9	4	4	34	MADRID	34
Murcia								1								1	2	MURCIA	2
Pamplona																	0	NAVARRA	0
Bilbao									2		1		2		2	2	9	PAIS VASCO	9
Zaragoza HMS																1	1	LA RIOJA	1
Sevilla HVR																		CEUTA	0
Murcia																		MELILLA	0
TOTAL	3	1	1	2	0	0	0	4	8	7	10	14	19	24	24	28	145		145

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS INICIO	CASOS MCADD	INCIDENCIA
MS/MS	2.545.054	145	1: 17.552

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA. PARA LCHADD

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA LCHADD PERIODO 2001-2016

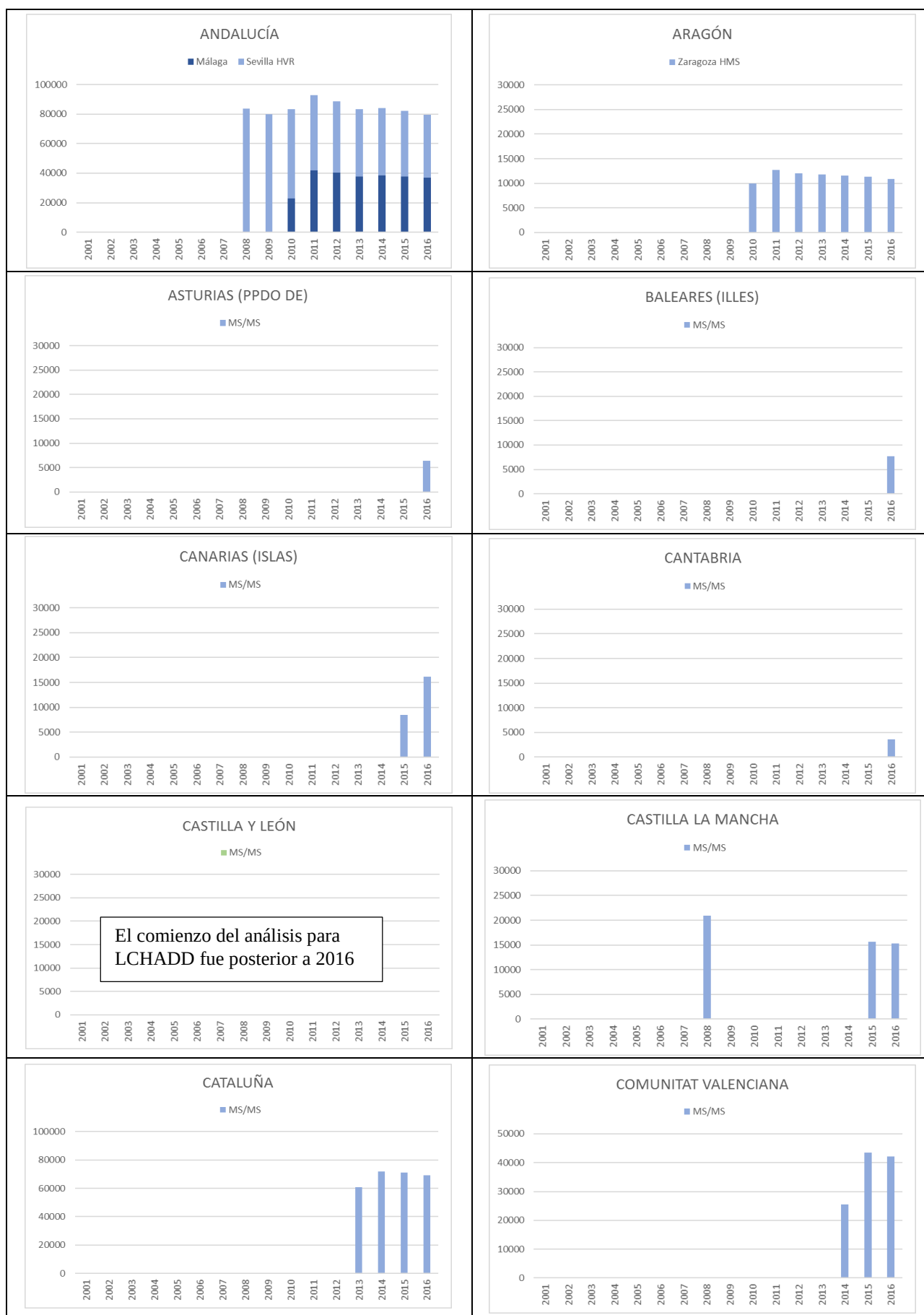
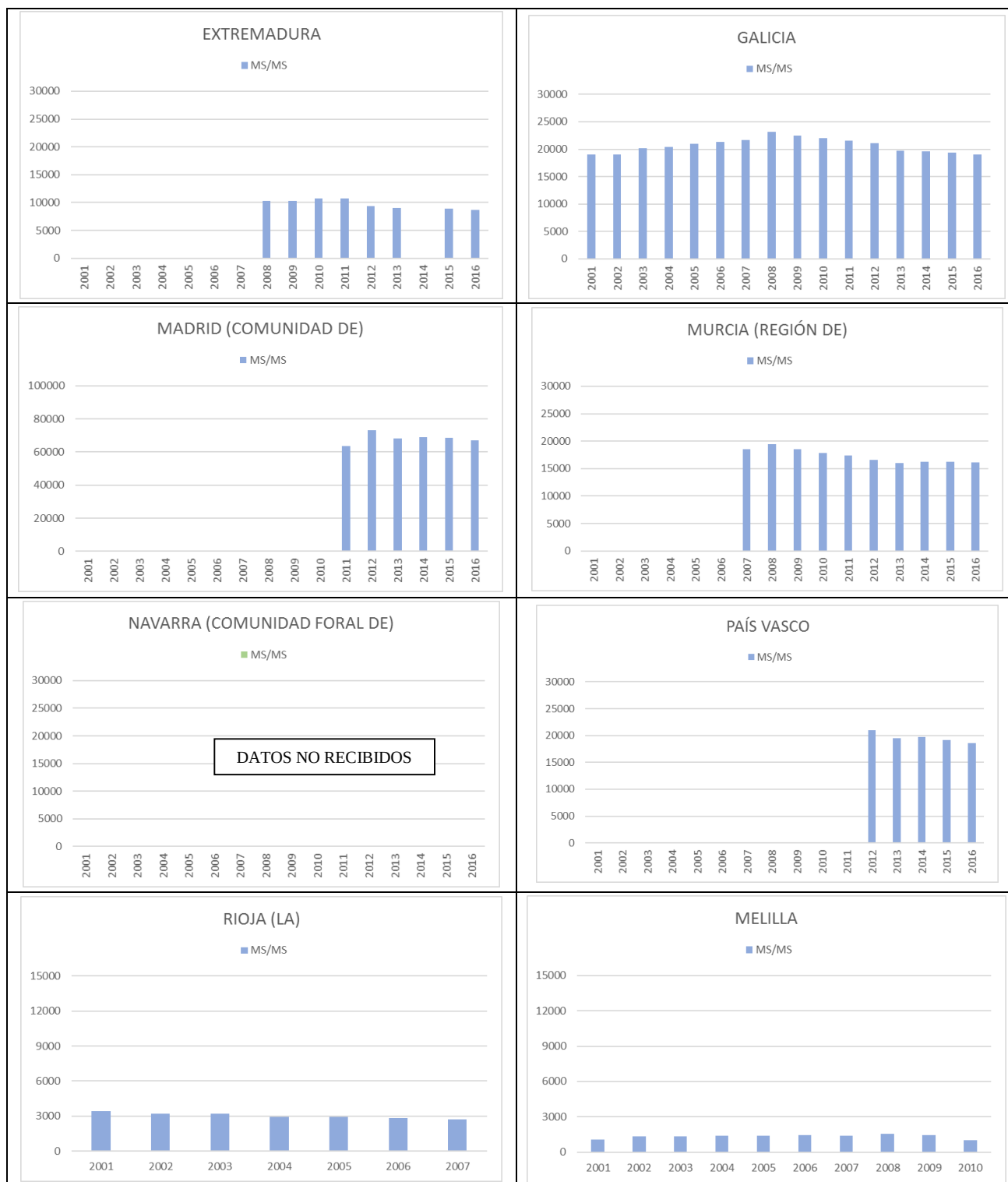


TABLA 1. Cont. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA LCHADD PERIODO 2001-2016



LCHADD

TABLA 2. COBERTURA LCHADD PERIODO: 2001-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2001			2002			2003			2004			2005			2006			2007			2008		
ANDALUCÍA	81108			81865			86120			89022			91807			95304			96062			100293	83788	83,54%
ARAGÓN	10347			10363			11000			11458			11628			12280			12859			13675		
ASTURIAS	6849			6729			7107			7218			7482			7596			7833			8221		
BALEARES	9858			10420			10654			10792			10925			11675			11917			12713		
CANARIAS	19262			19461			19266			19207			20127			20668			19740			20672		
CANTABRIA	4280			4560			4873			5060			5267			5229			5379			5886		
CASTILLA Y LEÓN	17579			18100			18607			18900			19425			19775			20077			21311		
CASTILLA-LA MANCHA	16796			17117			18051			18507			19007			20389			20875			23038	20956	90,96%
CATALUÑA	65081			68546			73214			76968			79766			82300			84037			89249		
C.VALENCIANA	42290			44193			47322			48954			50628			52756			54478			57083		
EXTREMADURA	9903			9778			9962			9899			9993			10118			9981			10735	10318	96,12%
GALICIA	19361	19037	98,33%	19327	19070	98,67%	20423	20150	98,66%	20621	20420	99,03%	21097	20982	99,45%	21392	21270	99,43%	21752	21646	99,51%	23175	23106	99,70%
MADRID	59724			63156			67046			69027			69367			71912			74837			78792		
MURCIA	14990			15489			16444			16677			17330			18091			18602	16456	88,46%	19386	19487	100,52%
NAVARRA	5710			5802			6180			6293			6149			6551			6595			7029		
PAÍS VASCO	17649			18134			19270			19574			19698			20026			20594	*****		21310	*****	
RIOJA (LA)	2412			2576			2870			2939			3038			3070			3272			3518		
CEUTA	981			1023			1015			1061			1065			1409			1136			1165		
MELILLA	1133			1049			1107			995			1012			1366			1112	1066	95,86%	1252	1336	106,7
	405313	19037	4,69%	417688	19070	4,56%	440531	20150	4,57%	453172	20420	4,50%	464811	20982	4,51%	481907	21270	4,41%	491138	39168	7,97%	518503	158991	30,66%

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2009			2010			2011			2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	94616	79698	84,23%	92201	83375	90,43%	89552	92740	103,56%	86375	88608	102,59%	81470	83274	102,21%	82195	84163	102,39%	80633	82046	101,75%	79263	79409	100,18%
ARAGÓN	13062			12940	9936	76,79%	12610	12767	101,25%	11980	12073	100,78%	11662	11749	100,75%	11602	11613	100,09%	11352	11298	99,52%	10929	10932	100,03%
ASTURIAS	8210			7763			7782			7622			6671			6600			6455			6347	6436	101,40%
BALEARES	12044			11967			11265			11002			10532			10673			10597			10616	7718	72,70%
CANARIAS	18952			18305			17423			17201			15859			16398			16146	8446	52,31%	16159	16178	100,12%
CANTABRIA	5619			5575			5344			5064			4831			4565			4375			4244	3627	85,46%
CASTILLA Y LEÓN	20416			20486			19862			19046			17827			17886			17389			16675		
CASTILLA-LA MANCHA	22322			21998			21364			20382			19068			18392			18214	15680	86,09%	17792	15335	86,19%
CATALUÑA	85204			84368			81247			77438			71591	60756	84,87%	71589	71887	100,42%	70450	71136	100,97%	68908	69361	100,66%
C.VALENCIANA	52389			51684			49446			47574			44185			44343	25543	57,60%	43450	43495	100,10%	41997	42193	100,47%
EXTREMADURA	10314	10269	99,56%	10128	10785	106,49%	9938	10705	107,72%	9423	9388	99,63%	8880	9005	101,41%	9167	NC		8895	8933		8783	8696	99,01%
GALICIA	22537	22523	99,94%	22047	22031	99,93%	21594	21588	99,97%	21089	21071	99,91%	19727	19713	99,93%	19630	19613	99,91%	19427	19383	99,77%	19062	19025	99,81%
MADRID	75957			73878			72023	63427		69374	73028	105,27%	65343	68124	104,26%	65505	68879	105,15%	64879	68380	105,40%	63112	67073	106,28%
MURCIA	18571	18485	99,54%	18039	17830	98,84%	17408	17390	99,90%	16682	16594	99,47%	16105	15946	99,01%	16308	16240	99,58%	15976	16257	101,76%	15528	16075	103,52%
NAVARRA	6844			6778			6747			6731			6075			6183			6007	NC		5894	NC	
PAÍS VASCO	20905	*****		21170	*****		21155	*****		20533	21044	102,49%	19116	19489	101,95%	19379	19749	101,91%	18849	19210	101,92%	18247	18563	101,73%
RIOJA (LA)	3330			3374			3172			3188	3231	101,35%	2903	2952	101,69%	2834	2935	103,56%	2732	2809	102,82%	2662	2715	101,99%
CEUTA	1152			1192			1166			1128			1086			1202			1096			1060	1123	105,94%
MELILLA	1273	1325	104,08%	1359	1383	101,77%	1455			1516	1445	95,32%	1509	1410	93,44%	1625	1562	96,12%	1510	1456	96,42%	1456	1005	69,02%
	493717	132300	26,80%	485252	145340	29,95%	470553	218617	46,46%	453348	246482	54,37%	424440	292418	68,90%	410309	322184	78,52%	405970	368529	90,78%	402840	385464	95,69%

CASOS DETECTADOS LCHADD

TABLA 3. CASOS DETECTADOS LCHADD PERIODO: 2001-2016

RN ANALIZADOS= 2.440.439 CASOS LCHADD=8 INCIDENCIA= 1: 305.055																			
Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		TOTAL
Málaga															1		1	ANDALUCÍA	1
Sevilla HVR																	0		
Zaragoza HMS																	0	ARAGÓN	0
Oviedo																	0	ASTURIAS	0
Baleares																	0	BALEARES	0
La Laguna																1	1	CANARIAS	1
Santander																	0	CANTABRIA	0
Valladolid																	0	CASTILLA LEON	0
Talavera																	0	CASTILLA LA MANCHA	0
Barcelona																	0		
Valencia																	0	C.VALENCIANA	0
Badajoz																	0	EXTREMADURA	0
Santiago			1		1				1								3	GALICIA	3
Madrid											2					1	3	MADRID	3
Murcia																	0	MURCIA	0
Pamplona																	0	NAVARRA	0
Bilbao							****	****	****	****	****						0	PAIS VASCO	0
Zaragoza HMS																	0	RIOJA	0
Sevilla HVR																		CEUTA	0
Murcia																		MELILLA	0
	0	0	1	0	1	0	0	0	1	0	2	0	0	0	1	2	8		8

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS INICIO	CASOS LCHADD	INCIDENCIA
MS/MS	2.440.439	8	1:305.055

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA. PARA VLCADD

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA VLCAD PERIODO 2001-2016

ANDALUCÍA Málaga Sevilla HVR <table><thead><tr><th>Año</th><th>Málaga</th><th>Sevilla HVR</th></tr></thead><tbody><tr><td>2008</td><td>80000</td><td>0</td></tr><tr><td>2009</td><td>80000</td><td>0</td></tr><tr><td>2010</td><td>25000</td><td>55000</td></tr><tr><td>2011</td><td>40000</td><td>50000</td></tr><tr><td>2012</td><td>40000</td><td>45000</td></tr><tr><td>2013</td><td>35000</td><td>45000</td></tr><tr><td>2014</td><td>35000</td><td>45000</td></tr><tr><td>2015</td><td>35000</td><td>45000</td></tr><tr><td>2016</td><td>35000</td><td>45000</td></tr></tbody></table>	Año	Málaga	Sevilla HVR	2008	80000	0	2009	80000	0	2010	25000	55000	2011	40000	50000	2012	40000	45000	2013	35000	45000	2014	35000	45000	2015	35000	45000	2016	35000	45000	ARAGÓN Zaragoza HMS <table><thead><tr><th>Año</th><th>Zaragoza HMS</th></tr></thead><tbody><tr><td>2010</td><td>10000</td></tr><tr><td>2011</td><td>12000</td></tr><tr><td>2012</td><td>11000</td></tr><tr><td>2013</td><td>11000</td></tr><tr><td>2014</td><td>11000</td></tr><tr><td>2015</td><td>11000</td></tr><tr><td>2016</td><td>11000</td></tr></tbody></table>	Año	Zaragoza HMS	2010	10000	2011	12000	2012	11000	2013	11000	2014	11000	2015	11000	2016	11000
Año	Málaga	Sevilla HVR																																													
2008	80000	0																																													
2009	80000	0																																													
2010	25000	55000																																													
2011	40000	50000																																													
2012	40000	45000																																													
2013	35000	45000																																													
2014	35000	45000																																													
2015	35000	45000																																													
2016	35000	45000																																													
Año	Zaragoza HMS																																														
2010	10000																																														
2011	12000																																														
2012	11000																																														
2013	11000																																														
2014	11000																																														
2015	11000																																														
2016	11000																																														
ASTURIAS (PPDO DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	BALEARES (ILLES) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS																																														
CANARIAS (ISLAS) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CANTABRIA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS																																														
CASTILLA y LEÓN NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CASTILLA LA MANCHA MS/MS <table><thead><tr><th>Año</th><th>MS/MS</th></tr></thead><tbody><tr><td>2008</td><td>20000</td></tr><tr><td>2015</td><td>15000</td></tr><tr><td>2016</td><td>15000</td></tr></tbody></table>	Año	MS/MS	2008	20000	2015	15000	2016	15000																																						
Año	MS/MS																																														
2008	20000																																														
2015	15000																																														
2016	15000																																														
CATALUÑA MS/MS <table><thead><tr><th>Año</th><th>MS/MS</th></tr></thead><tbody><tr><td>2013</td><td>60000</td></tr><tr><td>2014</td><td>70000</td></tr><tr><td>2015</td><td>70000</td></tr><tr><td>2016</td><td>68000</td></tr></tbody></table>	Año	MS/MS	2013	60000	2014	70000	2015	70000	2016	68000	COMUNIDAD VALENCIANA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS																																				
Año	MS/MS																																														
2013	60000																																														
2014	70000																																														
2015	70000																																														
2016	68000																																														

TABLA 1. Cont. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA VLCADD PERIODO 2001-2016



ANEXO XVI: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE ÁCIDOS GRASOS:
VLCADD

VLCADD

TABLA 2. COBERTURA VLCADD PERIODO: 2001-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2001			2002			2003			2004			2005			2006			2007			2008		
ANDALUCÍA	81108			81865			86120			89022			91807			95304			96062			100293	83788	83,54%
ARAGÓN	10347			10363			11000			11458			11628			12280			12859			13675		
ASTURIAS	6849			6729			7107			7218			7482			7596			7833			8221		
BALEARES	9858			10420			10654			10792			10925			11675			11917			12713		
CANARIAS	19262			19461			19266			19207			20127			20668			19740			20672		
CANTABRIA	4280			4560			4873			5060			5267			5229			5379			5886		
CASTILLA Y LEÓN	17579			18100			18607			18900			19425			19775			20077			21311		
CASTILLA LA MANCHA	16796			17117			18051			18507			19007			20389			20875			23038		
CATALUÑA	65081			68546			73214			76968			79766			82300			84037			89249		
C.VALENCIANA	42290			44193			47322			48954			50628			52756			54478			57083		
EXTREMADURA	9903			9778			9962			9899			9993			10118			9981			10735	10318	96,12%
GALICIA	19361	19037	98,33%	19327	19070	98,67%	20423	20150	98,66%	20621	20420	99,03%	21097	20982	99,45%	21392	21270	99,43%	21752	21646	99,51%	23175	23106	99,70%
MADRID	59724			63156			67046			69027			69367			71912			74837			78792		
MURCIA	14990			15489			16444			16677			17330			18091			18602	16456	88,46%	19386	19487	100,52%
NAVARRA	5710			5802			6180			6293			6149			6551			6595			7029		
PAÍS VASCO	17649			18134			19270			19574			19698			20026			20594			21310		
RIOJA (LA)	2412			2576			2870			2939			3038			3070			3272			3518		
CEUTA	981			1023			1015			1061			1065			1409			1136			1165		
MELILLA	1133			1049			1107			995			1012			1366			1112	1066	95,86%	1252	1336	106,7
	405313	19037	4,69%	417688	19070	4,56%	440531	20150	4,57%	453172	20420	4,50%	464811	20982	4,51%	481907	21270	4,41%	491138	39168	7,97%	518503	138035	26,62%

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2009			2010			2011			2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	94616	79698	84,23%	92201	83375	90,43%	89552	92740	103,56%	86375	88608	102,59%	81470	83274	102,21%	82195	84163	102,39%	80633	82046	101,75%	79263	79409	100,18%
ARAGÓN	13062			12940	9936	76,79%	12610	12767	101,25%	11980	12073	100,78%	11662	11749	100,75%	11602	11613	100,09%	11352	11298	99,52%	10929	10932	100,03%
ASTURIAS	8210			7763			7782			7622			6671			6600			6455			6347		
BALEARES	12044			11967			11265			11002			10532			10673			10597			10616		
CANARIAS	18952			18305			17423			17201			15859			16398			16146			16159		
CANTABRIA	5619			5575			5344			5064			4831			4565			4375			4244		
CASTILLA Y LEÓN	20416			20486			19862			19046			17827			17886			17389			16675		
CASTILLA LA MANCHA	22322			21998			21364			20382			19068			18392			18214	15680	86,09%	17792	15335	86,19%
CATALUÑA	85204			84368			81247			77438			71591	60756	84,87%	71589	71887	100,42%	70450	71136	100,97%	68908	69361	100,66%
C.VALENCIANA	52389			51684			49446			47574			44185			44343			43450			41997		
EXTREMADURA	10314	10269	99,56%	10128	10785	106,49%	9938	10705	107,72%	9423	9388	99,63%	8880	9005	101,41%	9167	NC		8895	8933	100,43%	8783	8696	99,01%
GALICIA	22537	22523	99,94%	22047	22031	99,93%	21594	21588	99,97%	21089	21071	99,91%	19727	19713	99,93%	19630	19613	99,91%	19427	19383	99,77%	19062	19025	99,81%
MADRID	75957			73878			72023	63427	88,06%	69374	73028	105,27%	65343	68124	104,26%	65505	68879	105,15%	64879	68380	105,40%	63112	67073	106,28%
MURCIA	18571	18485	99,54%	18039	17830	98,84%	17408	17390	99,90%	16682	16594	99,47%	16105	15946	99,01%	16308	16240	99,58%	15976	16257	101,76%	15528	16075	103,52%
NAVARRA	6844			6778			6747			6731			6075			6183			6007			5894		
PAÍS VASCO	20905			21170			21155			20533			19116			19379			18849			18247		
RIOJA (LA)	3330			3374			3172			3188	3231	101,35%	2932	2952	101,69%	2834	2935	103,56%	2732	2809	102,82%	2662	2715	101,99%
CEUTA	1152			1192			1166			1128			1086			1202			1096			1060	1123	105,94%
MELILLA	1273	1325	104,08%	1359	1383	101,77%	1455			1516	1445	95,32%	1509	1410	93,44%	1625	1562	96,12%	1510	1456	96,42%	1456	1005	69,02%
	493717	132300	26,80%	485252	145340	29,95%	470553	218617	46,46%	453348	225438	49,73%	424440	272929	64,30%	410309	276892	67,48%	405970	297378	73,25%	402840	290749	72,17%

CASOS DETECTADOSO VLCADD

TABLA 3. CASOS DETECTADOS VLCADD PERIODO: 2001-2016																			
RN ANALIZADOS = 2.188.748 CASOS VLCADD= 30 INCIDENCIA= 1:72.958																			
Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		TOTAL
Málaga														1	1		2	ANDALUCÍA	3
Sevilla HVR															1		1		
Zaragoza HMS																	0	ARAGÓN	0
Oviedo																*	*	ASTURIAS	*
Baleares																*	0	BALEARES	0
La Laguna															*	*	0	CANARIAS	0
Santander																*	0	CANTABRIA	0
Valladolid																	0	CASTILLA LEON	0
Talavera																2	2	CASTILLA LA MANCHA	2
Barcelona													3	1	1	1	6		
Valencia														*	*	*	0	C.VALENCIANA	0
Badajoz																	0	EXTREMADURA	0
Santiago															1		1	GALICIA	1
Madrid											4	2	2	4	2	3	17	MADRID	17
Murcia																1	1	MURCIA	1
Pamplona																*	0	NAVARRA	0
Bilbao							*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	0	PAIS VASCO	0
Zaragoza HMS																	0	RIOJA	0
Sevilla HVR																		CEUTA	0
Murcia																		MELILLA	0
	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	2	5	6	6	7	30		30
* Enfermedad No Incluida en el PCN de la CA																			

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS INICIO	CASOS VLCADD	INCIDENCIA
MS/MS	2.110.649	30	1: 70.355

ANEXO XVI: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE ÁCIDOS GRASOS: SCADD

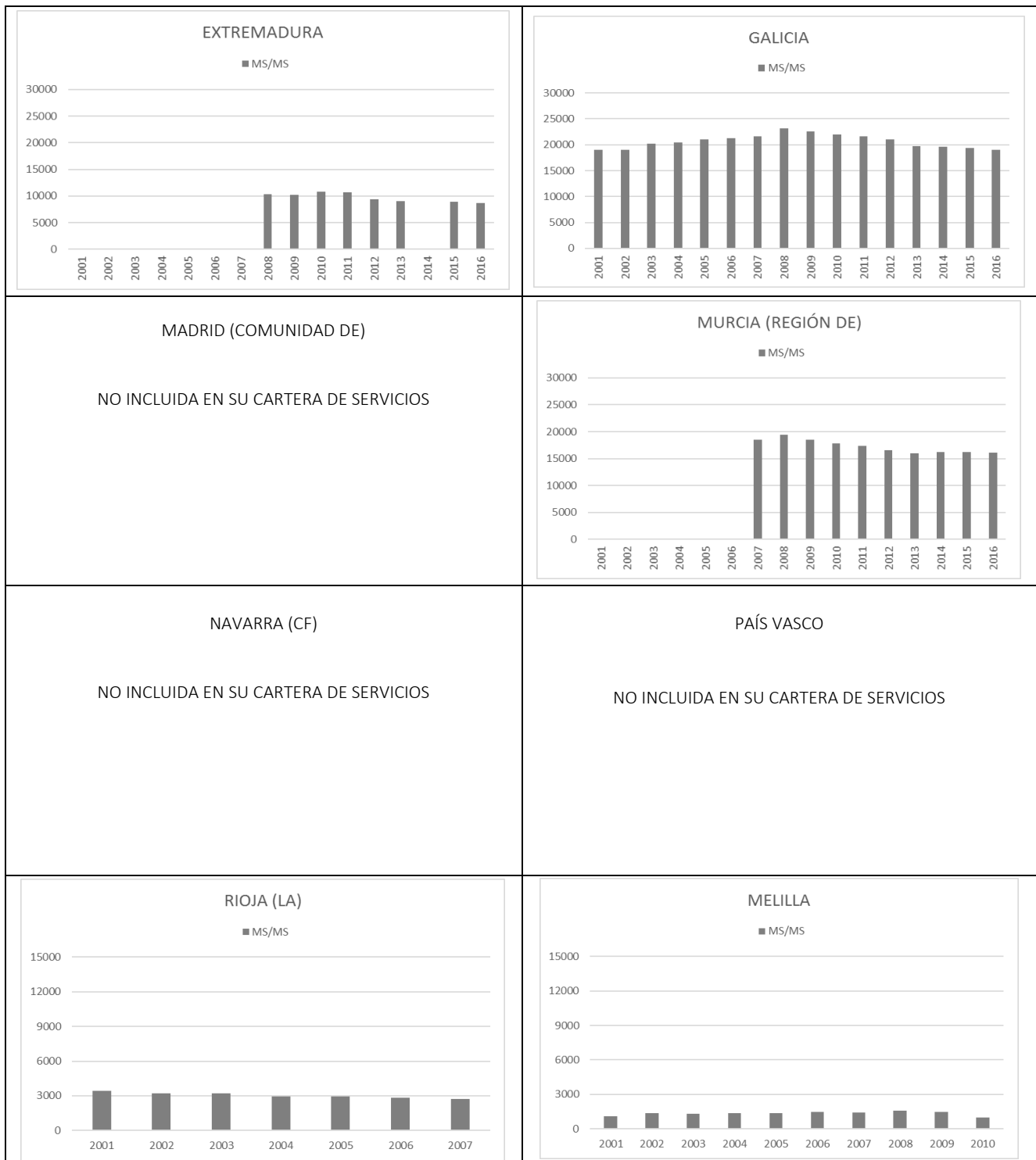
RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA. PARA SCADD

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA SCADD PERIODO 2001-2016

ANDALUCÍA Málaga Sevilla HVR <table><thead><tr><th>Año</th><th>Málaga</th><th>Sevilla HVR</th></tr></thead><tbody><tr><td>2008</td><td>0</td><td>85,000</td></tr><tr><td>2009</td><td>0</td><td>80,000</td></tr><tr><td>2010</td><td>25,000</td><td>60,000</td></tr><tr><td>2011</td><td>40,000</td><td>50,000</td></tr><tr><td>2012</td><td>40,000</td><td>45,000</td></tr><tr><td>2013</td><td>35,000</td><td>45,000</td></tr><tr><td>2014</td><td>35,000</td><td>45,000</td></tr><tr><td>2015</td><td>35,000</td><td>45,000</td></tr><tr><td>2016</td><td>35,000</td><td>45,000</td></tr></tbody></table>	Año	Málaga	Sevilla HVR	2008	0	85,000	2009	0	80,000	2010	25,000	60,000	2011	40,000	50,000	2012	40,000	45,000	2013	35,000	45,000	2014	35,000	45,000	2015	35,000	45,000	2016	35,000	45,000	ARAGÓN Zaragoza HMS <table><thead><tr><th>Año</th><th>Zaragoza HMS</th></tr></thead><tbody><tr><td>2010</td><td>10,000</td></tr><tr><td>2011</td><td>12,500</td></tr><tr><td>2012</td><td>11,500</td></tr><tr><td>2013</td><td>11,500</td></tr><tr><td>2014</td><td>11,500</td></tr><tr><td>2015</td><td>11,000</td></tr><tr><td>2016</td><td>10,500</td></tr></tbody></table>	Año	Zaragoza HMS	2010	10,000	2011	12,500	2012	11,500	2013	11,500	2014	11,500	2015	11,000	2016	10,500
Año	Málaga	Sevilla HVR																																													
2008	0	85,000																																													
2009	0	80,000																																													
2010	25,000	60,000																																													
2011	40,000	50,000																																													
2012	40,000	45,000																																													
2013	35,000	45,000																																													
2014	35,000	45,000																																													
2015	35,000	45,000																																													
2016	35,000	45,000																																													
Año	Zaragoza HMS																																														
2010	10,000																																														
2011	12,500																																														
2012	11,500																																														
2013	11,500																																														
2014	11,500																																														
2015	11,000																																														
2016	10,500																																														
ASTURIAS (PPDO DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	BALEARES (ILLES) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS																																														
CANARIAS (ISLAS) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CANTABRIA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS																																														
CASTILLA y LEÓN NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CASTILLA LA MANCHA MS/MS <table><thead><tr><th>Año</th><th>MS/MS</th></tr></thead><tbody><tr><td>2008</td><td>21,000</td></tr><tr><td>2015</td><td>15,000</td></tr><tr><td>2016</td><td>15,000</td></tr></tbody></table>	Año	MS/MS	2008	21,000	2015	15,000	2016	15,000																																						
Año	MS/MS																																														
2008	21,000																																														
2015	15,000																																														
2016	15,000																																														
CATALUÑA MS/MS <table><thead><tr><th>Año</th><th>MS/MS</th></tr></thead><tbody><tr><td>2013</td><td>60,000</td></tr><tr><td>2014</td><td>70,000</td></tr><tr><td>2015</td><td>70,000</td></tr><tr><td>2016</td><td>68,000</td></tr></tbody></table>	Año	MS/MS	2013	60,000	2014	70,000	2015	70,000	2016	68,000	COMUNIDAD VALENCIANA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS																																				
Año	MS/MS																																														
2013	60,000																																														
2014	70,000																																														
2015	70,000																																														
2016	68,000																																														

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA. PARA SCADD

TABLA 1. Cont. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA SCADD PERIODO 2001-2016



SCADD

TABLA 2. COBERTURA SCADD PERIODO: 2001-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA			
	2001			2002			2003			2004			2005			2006			2007			2008		
ANDALUCÍA	81108			81865			86120			89022			91807			95304			96062			100293	83788	83,54%
ARAGÓN	10347			10363			11000			11458			11628			12280			12859			13675		
ASTURIAS	6849			6729			7107			7218			7482			7596			7833			8221		
BALEARES	9858			10420			10654			10792			10925			11675			11917			12713		
CANARIAS	19262			19461			19266			19207			20127			20668			19740			20672		
CANTABRIA	4280			4560			4873			5060			5267			5229			5379			5886		
CASTILLA Y LEÓN	17579			18100			18607			18900			19425			19775			20077			21311		
CASTILLA LA MANCHA	16796			17117			18051			18507			19007			20389			20875			23038		
CATALUÑA	65081			68546			73214			76968			79766			82300			84037			89249		
C.VALENCIANA	42290			44193			47322			48954			50628			52756			54478			57083		
EXTREMADURA	9903			9778			9962			9899			9993			10118			9981			10735		
GALICIA	19361	19037	98,33%	19327	19070	98,67%	20423	20150	98,66%	20621	20420	99,03%	21097	20982	99,45%	21392	21270	99,43%	21752	21646	99,51%	23175	23106	99,70%
MADRID	59724			63156			67046			69027			69367			71912			74837			78792		
MURCIA	14990			15489			16444			16677			17330			18091			18602	16456	88,46%	19386	19487	100,52%
NAVARRA	5710			5802			6180			6293			6149			6551			6595			7029		
PAÍS VASCO	17649			18134			19270			19574			19698			20026			20594			21310		
RIOJA (LA)	2412			2576			2870			2939			3038			3070			3272			3518		
CEUTA	981			1023			1015			1061			1065			1409			1136			1165		
MELILLA	1133			1049			1107			995			1012			1366			1112	1066	95,86%	1252	1336	106,7
	405313	19037	4,69%	417688	19070	4,56%	440531	20150	4,57%	453172	20420	4,50%	464811	20982	4,51%	481907	21270	4,41%	491138	39168	7,97%	518503	127717	24,63%

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA			
	2009			2010			2011			2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	94616	79698	84,23%	92201	83375	90,43%	89552	92740	103,56%	86375	88608	102,59%	81470	83274	102,21%	82195	84163	102,39%	80633	82046	101,75%	79263	79409	100,18%
ARAGÓN	13062			12940	9936	76,79%	12610	12767	101,25%	11980	12073	100,78%	11662	11749	100,75%	11602	11613	100,09%	11352	11298	99,52%	10929	10932	100,03%
ASTURIAS	8210			7763			7782			7622			6671			6600			6455			6347		
BALEARES	12044			11967			11265			11002			10532			10673			10597			10616		
CANARIAS	18952			18305			17423			17201			15859			16398			16146	8446	52,31%	16159		
CANTABRIA	5619			5575			5344			5064			4831			4565			4375			4244		
CASTILLA Y LEÓN	20416			20486			19862			19046			17827			17886			17389			16675		
CASTILLA LA MANCHA	22322			21998			21364			20382			19068			18392			18214	15680	86,09%	17792	15335	86,19%
CATALUÑA	85204			84368			81247			77438			71591	60756	84,87%	71589	71887	100,42%	70450	71136	100,97%	68908	69361	100,66%
C.VALENCIANA	52389			51684			49446			47574			44185			44343			43450			41997		
EXTREMADURA	10314			10128			9938			9423			8880			9167			8895			8783		
GALICIA	22537	22523	99,94%	22047	22031	99,93%	21594	21588	99,97%	21089	21071	99,91%	19727	19713	99,93%	19630	19613	99,91%	19427	19383	99,77%	19062	19025	99,81%
MADRID	75957			73878			72023			69374			65343			65505			64879			63112		
MURCIA	18571	18485	99,54%	18039	17830	98,84%	17408	17390	99,90%	16682	16594	99,47%	16105	15946	99,01%	16308	16240	99,58%	15976	16257	101,76%	15528	16075	103,52%
NAVARRA	6844			6778			6747			6731			6075			6183			6007			5894		
PAÍS VASCO	20905			21170			21155			20533			19116			19379			18849			18247		
RIOJA (LA)	3330			3172			3172			3188	3231	101,35%	2952	2952	101,69%	2834	2935	103,56%	2732	2809	102,82%	2662	2715	101,99%
CEUTA	1152			1192			1166			1128			1086			1202			1096			1060	1123	105,94%
MELILLA	1273	1325	104,08%	1359	1383	101,77%	1455			1516	1445	95,32%	1509	1410	93,44%	1625	1562	96,12%	1510	1456	96,42%	1456	1005	69,02%
	493717	122031	24,72%	485252	134555	27,73%	470553	144485	30,71%	453348	143022	31,55%	424440	195800	46,13%	410309	208013	50,70%	405970	228511	56,29%	402840	214980	53,37%

CASOS DETECTADOS SCADD

TABLA 3. CASOS DETECTADOS SCADD PERIODO: 2001-2016

RN ANALIZADOS = 1.701.738 CASOS SCADD= 31 INCIDENCIA= 1: 54.895																			
Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		TOTAL
Málaga													4	1	2	3	10	ANDALUCÍA	15
Sevilla HVR									2	1					2		5		
Zaragoza HMS														1	2	2	5	ARAGÓN	5
Oviedo																*	*	ASTURIAS	*
Baleares																*	*	BALEARES	*
La Laguna															*	*	*	CANARIAS	*
Santander																*	*	CANTABRIA	*
Valladolid																	*	CASTILLA LEON	*
Talavera																	0	CASTILLA LA MANCHA	0
Barcelona																	*	CATALUÑA	*
Valencia														*	*	*	*	C.VALENCIANA	*
Badajoz								*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	EXTREMADURA	*
Santiago		1			1			1				1					4	GALICIA	4
Madrid											*	*	*	*	*	*	*	MADRID	*
Murcia								1		1				1	1		4	MURCIA	4
Pamplona																	*	NAVARRA	*
Bilbao							*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	PAIS VASCO	*
Zaragoza HMS																3	3	RIOJA	3
Sevilla HVR																	0	CEUTA	0
Murcia																	0	MELILLA	0
	0	1	0	0	1	0	0	1	3	1	1	1	4	3	7	8	31		31

* Enfermedad No Incluida en el PCN de la CA

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS INICIO	CASOS SCADD	INCIDENCIA
MS/MS	1.701.738	31	1: 54.895

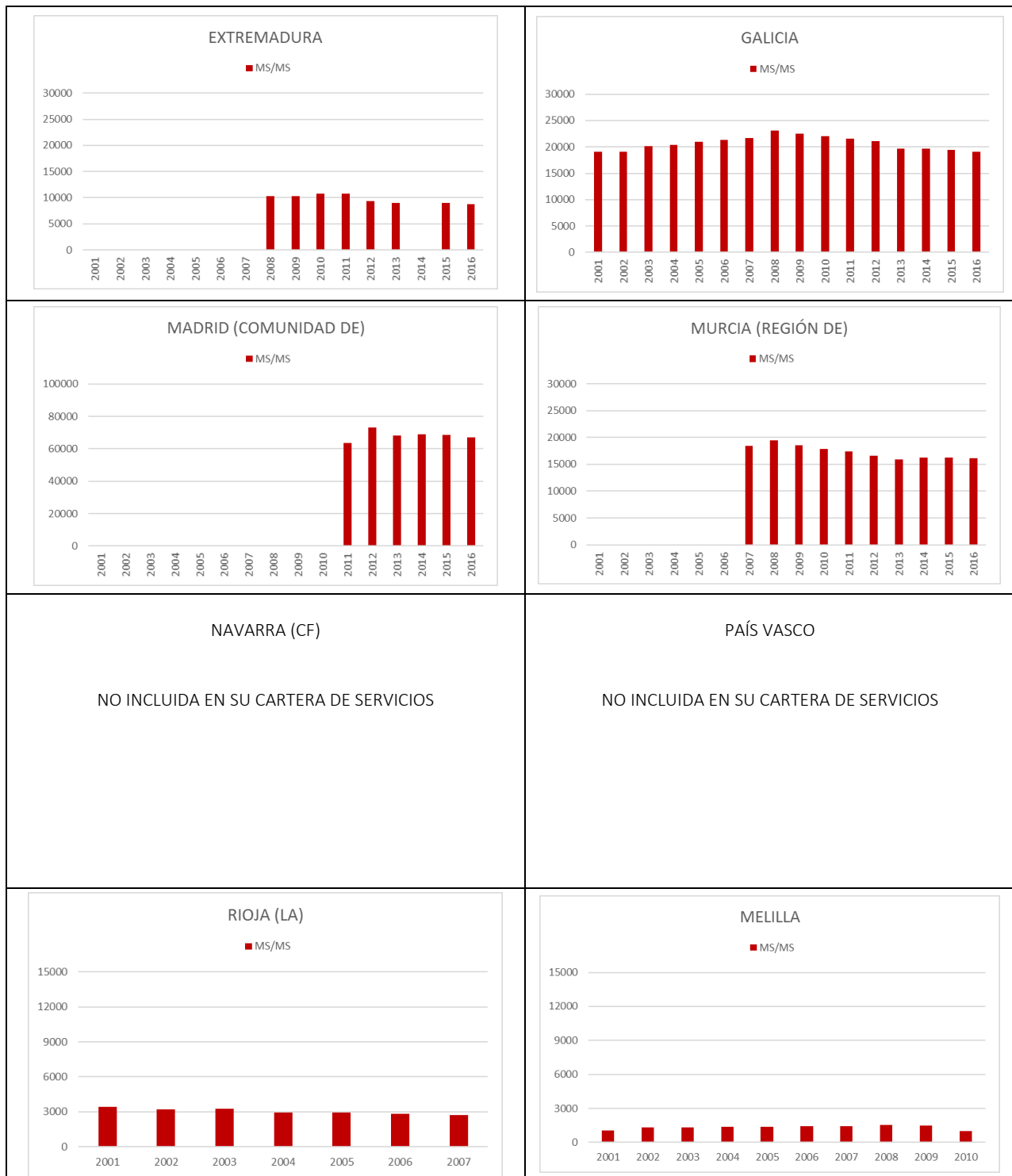
RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA. PARA CTD

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA CTD PERIODO 2001-2016

ANDALUCÍA Málaga Sevilla HVR <table><thead><tr><th>Año</th><th>Málaga</th><th>Sevilla HVR</th></tr></thead><tbody><tr><td>2001</td><td>0</td><td>0</td></tr><tr><td>2002</td><td>0</td><td>0</td></tr><tr><td>2003</td><td>0</td><td>0</td></tr><tr><td>2004</td><td>0</td><td>0</td></tr><tr><td>2005</td><td>0</td><td>0</td></tr><tr><td>2006</td><td>0</td><td>0</td></tr><tr><td>2007</td><td>0</td><td>0</td></tr><tr><td>2008</td><td>0</td><td>85,000</td></tr><tr><td>2009</td><td>0</td><td>80,000</td></tr><tr><td>2010</td><td>20,000</td><td>65,000</td></tr><tr><td>2011</td><td>40,000</td><td>55,000</td></tr><tr><td>2012</td><td>40,000</td><td>50,000</td></tr><tr><td>2013</td><td>40,000</td><td>45,000</td></tr><tr><td>2014</td><td>40,000</td><td>45,000</td></tr><tr><td>2015</td><td>40,000</td><td>40,000</td></tr><tr><td>2016</td><td>40,000</td><td>40,000</td></tr></tbody></table>	Año	Málaga	Sevilla HVR	2001	0	0	2002	0	0	2003	0	0	2004	0	0	2005	0	0	2006	0	0	2007	0	0	2008	0	85,000	2009	0	80,000	2010	20,000	65,000	2011	40,000	55,000	2012	40,000	50,000	2013	40,000	45,000	2014	40,000	45,000	2015	40,000	40,000	2016	40,000	40,000	ARAGÓN Zaragoza HMS <table><thead><tr><th>Año</th><th>Zaragoza HMS</th></tr></thead><tbody><tr><td>2001</td><td>0</td></tr><tr><td>2002</td><td>0</td></tr><tr><td>2003</td><td>0</td></tr><tr><td>2004</td><td>0</td></tr><tr><td>2005</td><td>0</td></tr><tr><td>2006</td><td>0</td></tr><tr><td>2007</td><td>0</td></tr><tr><td>2008</td><td>0</td></tr><tr><td>2009</td><td>0</td></tr><tr><td>2010</td><td>10,000</td></tr><tr><td>2011</td><td>12,000</td></tr><tr><td>2012</td><td>11,000</td></tr><tr><td>2013</td><td>11,000</td></tr><tr><td>2014</td><td>11,000</td></tr><tr><td>2015</td><td>11,000</td></tr><tr><td>2016</td><td>10,000</td></tr></tbody></table>	Año	Zaragoza HMS	2001	0	2002	0	2003	0	2004	0	2005	0	2006	0	2007	0	2008	0	2009	0	2010	10,000	2011	12,000	2012	11,000	2013	11,000	2014	11,000	2015	11,000	2016	10,000
Año	Málaga	Sevilla HVR																																																																																				
2001	0	0																																																																																				
2002	0	0																																																																																				
2003	0	0																																																																																				
2004	0	0																																																																																				
2005	0	0																																																																																				
2006	0	0																																																																																				
2007	0	0																																																																																				
2008	0	85,000																																																																																				
2009	0	80,000																																																																																				
2010	20,000	65,000																																																																																				
2011	40,000	55,000																																																																																				
2012	40,000	50,000																																																																																				
2013	40,000	45,000																																																																																				
2014	40,000	45,000																																																																																				
2015	40,000	40,000																																																																																				
2016	40,000	40,000																																																																																				
Año	Zaragoza HMS																																																																																					
2001	0																																																																																					
2002	0																																																																																					
2003	0																																																																																					
2004	0																																																																																					
2005	0																																																																																					
2006	0																																																																																					
2007	0																																																																																					
2008	0																																																																																					
2009	0																																																																																					
2010	10,000																																																																																					
2011	12,000																																																																																					
2012	11,000																																																																																					
2013	11,000																																																																																					
2014	11,000																																																																																					
2015	11,000																																																																																					
2016	10,000																																																																																					
ASTURIAS (PPDO DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	BALEARES (ILLES) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS																																																																																					
CANARIAS (ISLAS) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CANTABRIA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS																																																																																					
CASTILLA y LEÓN NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CASTILLA LA MANCHA MS/MS <table><thead><tr><th>Año</th><th>MS/MS</th></tr></thead><tbody><tr><td>2001</td><td>0</td></tr><tr><td>2002</td><td>0</td></tr><tr><td>2003</td><td>0</td></tr><tr><td>2004</td><td>0</td></tr><tr><td>2005</td><td>0</td></tr><tr><td>2006</td><td>0</td></tr><tr><td>2007</td><td>0</td></tr><tr><td>2008</td><td>21,000</td></tr><tr><td>2009</td><td>0</td></tr><tr><td>2010</td><td>0</td></tr><tr><td>2011</td><td>0</td></tr><tr><td>2012</td><td>0</td></tr><tr><td>2013</td><td>0</td></tr><tr><td>2014</td><td>0</td></tr><tr><td>2015</td><td>15,000</td></tr><tr><td>2016</td><td>15,000</td></tr></tbody></table>	Año	MS/MS	2001	0	2002	0	2003	0	2004	0	2005	0	2006	0	2007	0	2008	21,000	2009	0	2010	0	2011	0	2012	0	2013	0	2014	0	2015	15,000	2016	15,000																																																			
Año	MS/MS																																																																																					
2001	0																																																																																					
2002	0																																																																																					
2003	0																																																																																					
2004	0																																																																																					
2005	0																																																																																					
2006	0																																																																																					
2007	0																																																																																					
2008	21,000																																																																																					
2009	0																																																																																					
2010	0																																																																																					
2011	0																																																																																					
2012	0																																																																																					
2013	0																																																																																					
2014	0																																																																																					
2015	15,000																																																																																					
2016	15,000																																																																																					
CATALUÑA MS/MS <table><thead><tr><th>Año</th><th>MS/MS</th></tr></thead><tbody><tr><td>2001</td><td>0</td></tr><tr><td>2002</td><td>0</td></tr><tr><td>2003</td><td>0</td></tr><tr><td>2004</td><td>0</td></tr><tr><td>2005</td><td>0</td></tr><tr><td>2006</td><td>0</td></tr><tr><td>2007</td><td>0</td></tr><tr><td>2008</td><td>0</td></tr><tr><td>2009</td><td>0</td></tr><tr><td>2010</td><td>0</td></tr><tr><td>2011</td><td>0</td></tr><tr><td>2012</td><td>0</td></tr><tr><td>2013</td><td>60,000</td></tr><tr><td>2014</td><td>70,000</td></tr><tr><td>2015</td><td>70,000</td></tr><tr><td>2016</td><td>68,000</td></tr></tbody></table>	Año	MS/MS	2001	0	2002	0	2003	0	2004	0	2005	0	2006	0	2007	0	2008	0	2009	0	2010	0	2011	0	2012	0	2013	60,000	2014	70,000	2015	70,000	2016	68,000	COMUNIDAD VALENCIANA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS																																																			
Año	MS/MS																																																																																					
2001	0																																																																																					
2002	0																																																																																					
2003	0																																																																																					
2004	0																																																																																					
2005	0																																																																																					
2006	0																																																																																					
2007	0																																																																																					
2008	0																																																																																					
2009	0																																																																																					
2010	0																																																																																					
2011	0																																																																																					
2012	0																																																																																					
2013	60,000																																																																																					
2014	70,000																																																																																					
2015	70,000																																																																																					
2016	68,000																																																																																					

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA. PARA CTD

TABLA 1. Cont. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA CTD PERIODO 2001-2016



CTD

TABLA 2. COBERTURA CTD PERIODO: 2001-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2001			2002			2003			2004			2005			2006			2007			2008		
ANDALUCÍA	81108			81865			86120			89022			91807			95304			96062			100293	83788	83,54%
ARAGÓN	10347			10363			11000			11458			11628			12280			12859			13675		
ASTURIAS	6849			6729			7107			7218			7482			7596			7833			8221		
BALEARES	9858			10420			10654			10792			10925			11675			11917			12713		
CANARIAS	19262			19461			19266			19207			20127			20668			19740			20672		
CANTABRIA	4280			4560			4873			5060			5267			5229			5379			5886		
CASTILLA Y LEÓN	17579			18100			18607			18900			19425			19775			20077			21311		
CASTILLA LA MANCHA	16796			17117			18051			18507			19007			20389			20875			23038		
CATALUÑA	65081			68546			73214			76968			79766			82300			84037			89249		
C.VALENCIANA	42290			44193			47322			48954			50628			52756			54478			57083		
EXTREMADURA	9903			9778			9962			9899			9993			10118			9981			10735	10318	96,12%
GALICIA	19361	19037	98,33%	19327	19070	98,67%	20423	20150	98,66%	20621	20420	99,03%	21097	20982	99,45%	21392	21270	99,43%	21752	21646	99,51%	23175	23106	99,70%
MADRID	59724			63156			67046			69027			69367			71912			74837			78792		
MURCIA	14990			15489			16444			16677			17330			18091			18602	16456	88,46%	19386	19487	100,52%
NAVARRA	5710			5802			6180			6293			6149			6551			6595			7029		
PAÍS VASCO	17649			18134			19270			19574			19698			20026			20594			21310		
RIOJA (LA)	2412			2576			2870			2939			3038			3070			3272			3518		
CEUTA	981			1023			1015			1061			1065			1409			1136			1165		
MELILLA	1133			1049			1107			995			1012			1366			1112	1066	95,86%	1252	1336	106,7
	405313	19037	4,69%	417688	19070	4,56%	440531	20150	4,57%	453172	20420	4,50%	464811	20982	4,51%	481907	21270	4,41%	491138	39168	7,97%	518503	138035	26,62%
CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2009			2010			2011			2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	94616	79698	84,23%	92201	83375	90,43%	89552	92740	103,56%	86375	88608	102,59%	81470	83274	102,21%	82195	84163	102,39%	80633	82046	101,75%	79263	79409	100,18%
ARAGÓN	13062			12940	9936	76,79%	12610	12767	101,25%	11980	12073	100,78%	11662	11749	100,75%	11602	11613	100,09%	11352	11298	99,52%	10929	10932	100,03%
ASTURIAS	8210			7763			7782			7622			6671			6600			6455			6347		
BALEARES	12044			11967			11265			11002			10532			10673			10597			10616		
CANARIAS	18952			18305			17423			17201			15859			16398			16146			16159		
CANTABRIA	5619			5575			5344			5064			4831			4565			4375			4244		
CASTILLA Y LEÓN	20416			20486			19862			19046			17827			17886			17389			16675		
CASTILLA LA MANCHA	22322			21998			21364			20382			19068			18392			18214			17792		
CATALUÑA	85204			84368			81247			77438			71591	60756	84,87%	71589	71887	100,42%	70450	71136	100,97%	68908	69361	100,66%
C.VALENCIANA	52389			51684			49446			47574			44185			44343			43450			41997		
EXTREMADURA	10314	10269	99,56%	10128	10785	106,49%	9938	10705	107,72%	9423	9388	99,63%	8880	9005	101,41%	9167	NC		8895	8933		8783	8696	99,01%
GALICIA	22537	22523	99,94%	22047	22031	99,93%	21594	21588	99,97%	21089	21071	99,91%	19727	19713	99,93%	19630	19613	99,91%	19427	19383	99,77%	19062	19025	99,81%
MADRID	75957			73878			72023	63427	88,06%	69374	73028	105,27%	65343	68124	104,26%	65505	68879	105,15%	64879	68380	105,40%	63112	67073	106,28%
MURCIA	18571	18485	99,54%	18039	17830	98,84%	17408	17390	99,90%	16682	16594	99,47%	16105	15946	99,01%	16308	16240	99,58%	15976	16257	101,76%	15528	16075	103,52%
NAVARRA	6844			6778			6747			6731			6075			6183			6007			5894		
PAÍS VASCO	20905			21170			21155			20533			19116			19379			18849			18247		
RIOJA (LA)	3330			3374			3172			3188	3231	101,35%	2903	2952	101,69%	2834	2935	103,56%	2732	2809	102,82%	2662	2715	101,99%
CEUTA	1152			1192			1166			1128			1086			1202			1096			1060	1123	105,94%
MELILLA	1273	1325	104,08%	1359	1383	101,77%	1455			1516	1445	95,32%	1509	1410	93,44%	1625	1562	96,12%	1510	1456	96,42%	1456	1005	69,02%
	493717	132300	26,80%	485252	145340	29,95%	470553	218617	46,46%	453348	225438	49,73%	424440	272929	64,30%	410309	276892	67,48%	405970	281698	69,39%	402840	275414	68,37%

CASOS DETECTADOS CTD

TABLA 3. CASOS DETECTADOS CTD PERIODO: 2001-2016

RN ANALIZADOS= 2.136.777 CASOS CTD/CUD= 25 INCIDENCIA= 1: 85.471																			
Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		TOTAL
Málaga											1	1				1	3	ANDALUCÍA	4
Sevilla HVR									1								1		
Zaragoza HMS																	0	ARAGÓN	0
Oviedo																*	*	ASTURIAS	*
Baleares																*	*	BALEARES	*
La Laguna															*	*	*	CANARIAS	*
Santander																*	*	CANTABRIA	*
Valladolid																		CASTILLA LEON	
Talavera																	0	CASTILLA LA MANCHA	0
Barcelona													1	1	1	3	6	CATALUÑA	6
Valencia														*	*	*	*	C.VALENCIANA	*
Badajoz																	0	EXTREMADURA	0
Santiago				1												1	2	GALICIA	2
Madrid											2	4	3	3			12	MADRID	12
Murcia										1							1	MURCIA	1
Pamplona																*	*	NAVARRA	*
Bilbao							*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	PAIS VASCO	*
Zaragoza HMS																	0	RIOJA	0
Sevilla HVR																		CEUTA	0
Murcia																		MELILLA	0
	0	0	0	1	0	0	0	0	1	1	3	5	4	4	1	5	25		25
* Enfermedad No Incluida en el PCN de la CA																			

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	CASOS CTD	INCIDENCIA
MS/MS	2.136.777	25	1: 85.471

ANEXO XVII

TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE ÁCIDOS ORGÁNICOS (AO)

1. GA-I
2. IVA
3. MMA y PA
4. DÉFICIT VIT B₁₂ EN EL RN
5. DÉFICIT VIT B₁₂ MATERNO
6. HMG
7. 3-MCC
8. 2MBCD
9. IBD

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA. PARA GA-I

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA GA-I PERIODO 2001-2016

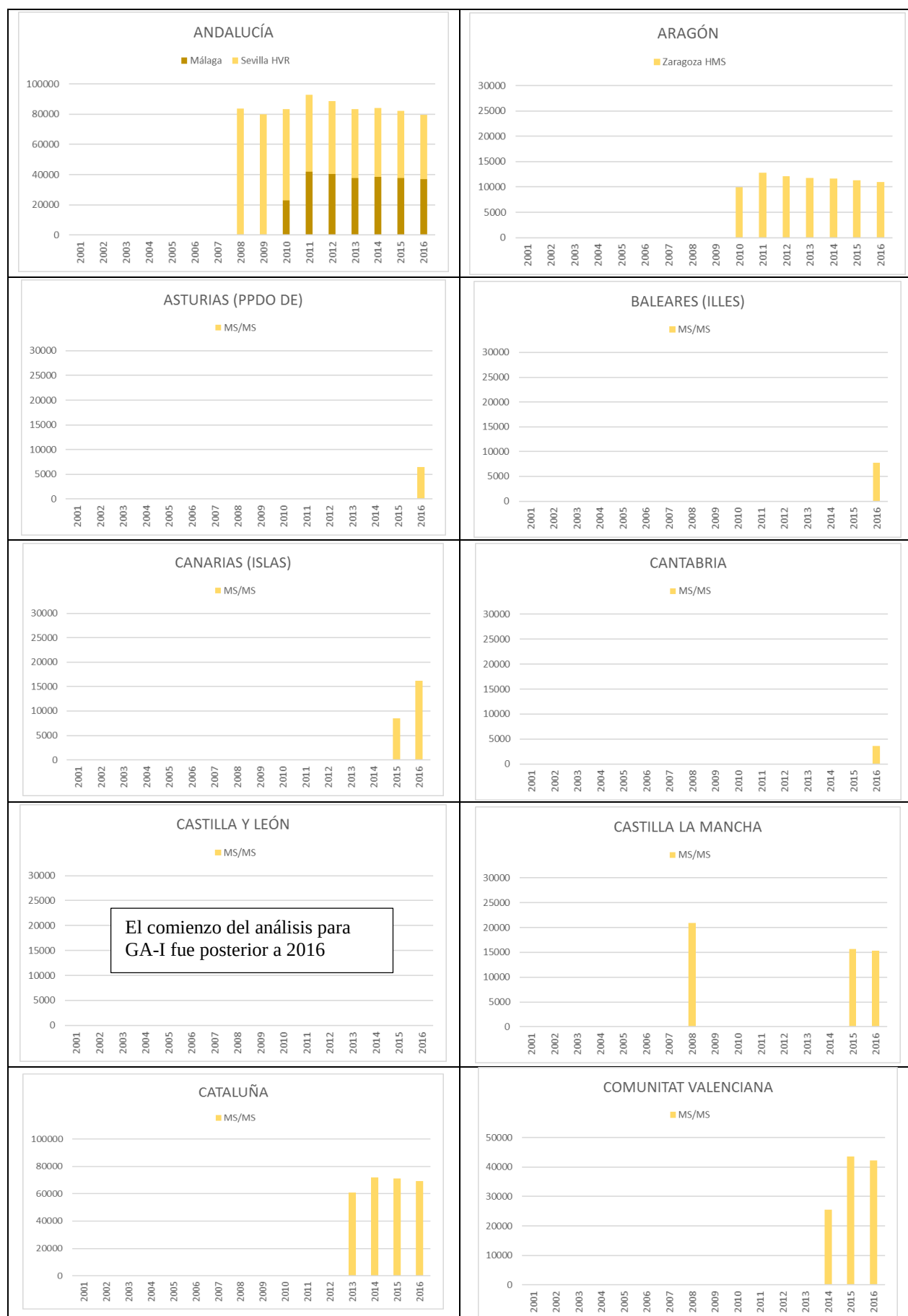


TABLA 1. Cont. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA GA-I PERIODO 2001-2016



ANEXO XVII: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE ÁCIDOS ORGÁNICOS:
GA-I

GA-I

TABLA 2. COBERTURA GA-I PERIODO: 2001-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2001			2002			2003			2004			2005			2006			2007			2008		
ANDALUCÍA	81108			81865			86120			89022			91807			95304			96062			100293	83788	83,54%
ARAGÓN	10347			10363			11000			11458			11628			12280			12859			13675		
ASTURIAS	6849			6729			7107			7218			7482			7596			7833			8221		
BALEARES	9858			10420			10654			10792			10925			11675			11917			12713		
CANARIAS	19262			19461			19266			19207			20127			20668			19740			20672		
CANTABRIA	4280			4560			4873			5060			5267			5229			5379			5886		
CASTILLA Y LEÓN	17579			18100			18607			18900			19425			19775			20077			21311		
CASTILLA LA MANCHA	16796			17117			18051			18507			19007			20389			20875			23038	20956	90,96%
CATALUÑA	65081			68546			73214			76968			79766			82300			84037			89249		
C.VALENCIANA	42290			44193			47322			48954			50628			52756			54478			57083		
EXTREMADURA	9903			9778			9962			9899			9993			10118			9981			10735	10318	96,12%
GALICIA	19361	19037	98,33%	19327	19070	98,67%	20423	20150	98,66%	20621	20420	99,03%	21097	20982	99,45%	21392	21270	99,43%	21752	21646	99,51%	23175	23106	99,70%
MADRID	59724			63156			67046			69027			69367			71912			74837			78792		
MURCIA	14990			15489			16444			16677			17330			18091			18602	16456	88,46%	19386	19487	100,52%
NAVARRA	5710			5802			6180			6293			6149			6551			6595			7029		
PAÍS VASCO	17649			18134			19270			19574			19698			20026			20594	*****		21310	*****	
RIOJA (LA)	2412			2576			2870			2939			3038			3070			3272			3518		
CEUTA	981			1023			1015			1061			1065			1409			1136			1165		
MELILLA	1133			1049			1107			995			1012			1366			1112	1066	95,86%	1252	1336	106,7
	405313	19037	4,69%	417688	19070	4,56%	440531	20150	4,57%	453172	20420	4,50%	464811	20982	4,51%	481907	21270	4,41%	491138	39168	7,97%	518503	158991	30,66%

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2009			2010			2011			2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	94616	79698	84,23%	92201	83375	90,43%	89552	92740	103,56%	86375	88608	102,59%	81470	83274	102,21%	82195	84163	102,39%	80633	82046	101,75%	79263	79409	100,18%
ARAGÓN	13062			12940	9936	76,79%	12610	12767	101,25%	11980	12073	100,78%	11662	11749	100,75%	11602	11613	100,09%	11352	11298	99,52%	10929	10932	100,03%
ASTURIAS	8210			7763			7782			7622			6671			6600			6455			6347	6436	101,40%
BALEARES	12044			11967			11265			11002			10532			10673			10597			10616	7718	72,70%
CANARIAS	18952			18305			17423			17201			15859			16398			16146	8446	52,31%	16159	16178	100,12%
CANTABRIA	5619			5575			5344			5064			4831			4565			4375			4244	3627	85,46%
CASTILLA Y LEÓN	20416			20486			19862			19046			17827			17886			17389			16675		
CASTILLA LA MANCHA	22322			21998			21364			20382			19068			18392			18214	15680	86,09%	17792	15335	86,19%
CATALUÑA	85204			84368			81247			77438			71591	60756	84,87%	71589	71887	100,42%	70450	71136	100,97%	68908	69361	100,66%
C.VALENCIANA	52389			51684			49446			47574			44185			44343	25543	57,60%	43450	43495	100,10%	41997	42193	100,47%
EXTREMADURA	10314	10269	99,56%	10128	10785	106,49%	9938	10705	107,72%	9423	9388	99,63%	8880	9005	101,41%	9167	NC		8895	8933		8783	8696	99,01%
GALICIA	22537	22523	99,94%	22047	22031	99,93%	21594	21588	99,97%	21089	21071	99,91%	19727	19713	99,93%	19630	19613	99,91%	19427	19383	99,77%	19062	19025	99,81%
MADRID	75957			73878			72023	63427		69374	73028	105,27%	65343	68124	104,26%	65505	68879	105,15%	64879	68380	105,40%	63112	67073	106,28%
MURCIA	18571	18485	99,54%	18039	17830	98,84%	17408	17390	99,90%	16682	16594	99,47%	16105	15946	99,01%	16308	16240	99,58%	15976	16257	101,76%	15528	16075	103,52%
NAVARRA	6844			6778			6747			6731			6075			6183			6007	NC		5894	NC	
PAÍS VASCO	20905	*****		21170	*****		21155	*****		20533	21044	102,49%	19116	19489	101,95%	19379	19749	101,91%	18849	19210	101,92%	18247	18563	101,73%
RIOJA (LA)	3330			3374			3172			3188	3231	101,35%	2903	2952	101,69%	2834	2935	103,56%	2732	2809	102,82%	2662	2715	101,99%
CEUTA	1152			1192			1166			1128			1086			1202			1096			1060	1123	105,94%
MELILLA	1273	1325	104,08%	1359	1383	101,77%	1455			1516	1445	95,32%	1509	1410	93,44%	1625	1562	96,12%	1510	1456	96,42%	1456	1005	69,02%
	493717	132300	26,80%	485252	145340	29,95%	470553	218617	46,46%	453348	246482	54,37%	424440	292418	68,90%	410309	322184	78,52%	405970	368529	90,78%	402840	385464	95,69%

CASOS DETECTADOS GA-I

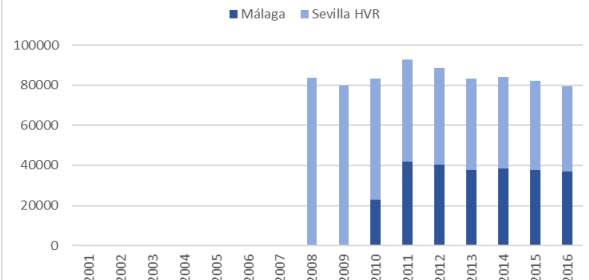
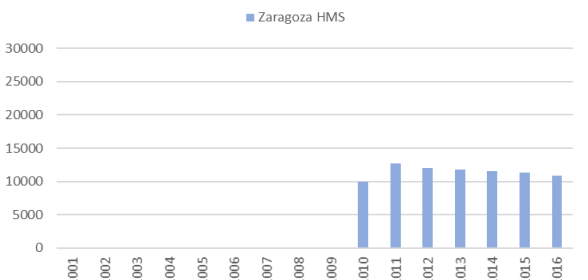
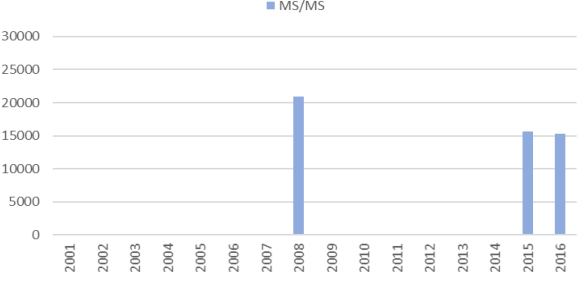
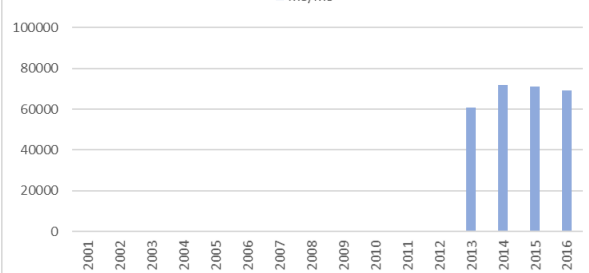
TABLA 3. CASOS DETECTADOS GA-I PERIODO: 2001-2016

RN ANALIZADOS = 2.440.439 CASOS GA-I= 34 INCIDENCIA= 1: 71.778																			
Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		TOTAL
Málaga											3	2				1	6	ANDALUCÍA	13
Sevilla HVR													2	3	1	1	7		
Zaragoza HMS																	0	ARAGÓN	0
Oviedo																1	1	ASTURIAS	1
Baleares																1	1	BALEARES	1
La Laguna																	0	CANARIAS	0
Santander																	0	CANTABRIA	0
Valladolid																	0	CASTILLA LEON	0
Talavera															1	1	2	CASTILLA LA MANCHA	2
Barcelona														1	1		2		
Valencia																1	1	C.VALENCIANA	1
Badajoz																	0	EXTREMADURA	0
Santiago	2	0	0	0	0	0	1	0	2	1							6	GALICIA	6
Madrid												4	1	1		1	7	MADRID	7
Murcia									1								1	MURCIA	1
Pamplona																	0	NAVARRA	0
Bilbao							*	*	*	*	*						0	PAIS VASCO	0
Zaragoza HMS																	0	RIOJA	0
Sevilla HVR																		CEUTA	0
Murcia																		MELILLA	0
	2	0	0	0	0	0	1	0	3	1	3	6	3	5	3	7	34		34
* Enfermedad No Incluida en el PCN de la CA																			

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	CASOS GA-I	INCIDENCIA
MS/MS	2.440.439	34	1: 71.778

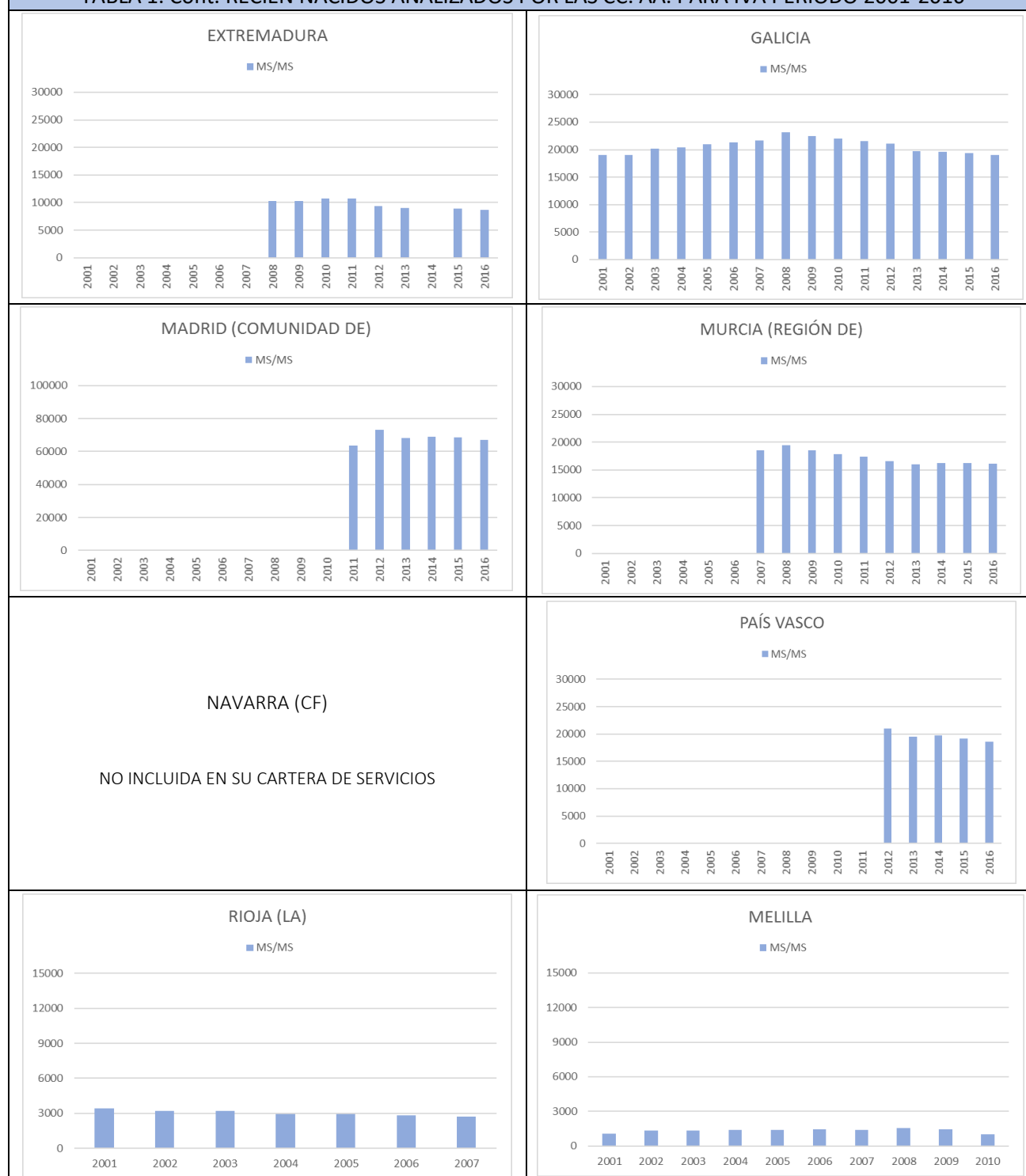
RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA. PARA IVA

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA IVA PERIODO 2001-2016

ANDALUCÍA Málaga Sevilla HVR <table><caption>Andalucía Data (Estimated)</caption><thead><tr><th>Año</th><th>Málaga</th><th>Sevilla HVR</th></tr></thead><tbody><tr><td>2008</td><td>0</td><td>85,000</td></tr><tr><td>2009</td><td>0</td><td>80,000</td></tr><tr><td>2010</td><td>25,000</td><td>60,000</td></tr><tr><td>2011</td><td>40,000</td><td>55,000</td></tr><tr><td>2012</td><td>40,000</td><td>50,000</td></tr><tr><td>2013</td><td>35,000</td><td>45,000</td></tr><tr><td>2014</td><td>35,000</td><td>45,000</td></tr><tr><td>2015</td><td>35,000</td><td>45,000</td></tr><tr><td>2016</td><td>35,000</td><td>45,000</td></tr></tbody></table>	Año	Málaga	Sevilla HVR	2008	0	85,000	2009	0	80,000	2010	25,000	60,000	2011	40,000	55,000	2012	40,000	50,000	2013	35,000	45,000	2014	35,000	45,000	2015	35,000	45,000	2016	35,000	45,000	ARAGÓN Zaragoza HMS <table><caption>Aragón Data (Estimated)</caption><thead><tr><th>Año</th><th>Zaragoza HMS</th></tr></thead><tbody><tr><td>2010</td><td>10,000</td></tr><tr><td>2011</td><td>13,000</td></tr><tr><td>2012</td><td>12,000</td></tr><tr><td>2013</td><td>12,000</td></tr><tr><td>2014</td><td>12,000</td></tr><tr><td>2015</td><td>12,000</td></tr><tr><td>2016</td><td>11,000</td></tr></tbody></table>	Año	Zaragoza HMS	2010	10,000	2011	13,000	2012	12,000	2013	12,000	2014	12,000	2015	12,000	2016	11,000
Año	Málaga	Sevilla HVR																																													
2008	0	85,000																																													
2009	0	80,000																																													
2010	25,000	60,000																																													
2011	40,000	55,000																																													
2012	40,000	50,000																																													
2013	35,000	45,000																																													
2014	35,000	45,000																																													
2015	35,000	45,000																																													
2016	35,000	45,000																																													
Año	Zaragoza HMS																																														
2010	10,000																																														
2011	13,000																																														
2012	12,000																																														
2013	12,000																																														
2014	12,000																																														
2015	12,000																																														
2016	11,000																																														
ASTURIAS (PPDO DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	BALEARES (ILLES) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS																																														
CANARIAS (ISLAS) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CANTABRIA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS																																														
CASTILLA y LEÓN NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CASTILLA LA MANCHA MS/MS <table><caption>Castilla La Mancha Data (Estimated)</caption><thead><tr><th>Año</th><th>MS/MS</th></tr></thead><tbody><tr><td>2008</td><td>21,000</td></tr><tr><td>2015</td><td>16,000</td></tr><tr><td>2016</td><td>15,000</td></tr></tbody></table>	Año	MS/MS	2008	21,000	2015	16,000	2016	15,000																																						
Año	MS/MS																																														
2008	21,000																																														
2015	16,000																																														
2016	15,000																																														
CATALUÑA MS/MS <table><caption>Cataluña Data (Estimated)</caption><thead><tr><th>Año</th><th>MS/MS</th></tr></thead><tbody><tr><td>2013</td><td>60,000</td></tr><tr><td>2014</td><td>70,000</td></tr><tr><td>2015</td><td>70,000</td></tr><tr><td>2016</td><td>68,000</td></tr></tbody></table>	Año	MS/MS	2013	60,000	2014	70,000	2015	70,000	2016	68,000	COMUNIDAD VALENCIANA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS																																				
Año	MS/MS																																														
2013	60,000																																														
2014	70,000																																														
2015	70,000																																														
2016	68,000																																														

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA. PARA IVA

TABLA 1. Cont. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA IVA PERIODO 2001-2016



ANEXO XVII: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE ÁCIDOS ORGÁNICOS:
IVA

IVA

TABLA 2. COBERTURA IVA PERIODO: 2001-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2001			2002			2003			2004			2005			2006			2007			2008		
ANDALUCÍA	81108			81865			86120			89022			91807			95304			96062			100293	83788	83,54%
ARAGÓN	10347			10363			11000			11458			11628			12280			12859			13675		
ASTURIAS	6849			6729			7107			7218			7482			7596			7833			8221		
BALEARES	9858			10420			10654			10792			10925			11675			11917			12713		
CANARIAS	19262			19461			19266			19207			20127			20668			19740			20672		
CANTABRIA	4280			4560			4873			5060			5267			5229			5379			5886		
CASTILLA Y LEÓN	17579			18100			18607			18900			19425			19775			20077			21311		
CASTILLA LA MANCHA	16796			17117			18051			18507			19007			20389			20875			23038	20956	90,96%
CATALUÑA	65081			68546			73214			76968			79766			82300			84037			89249		
C.VALENCIANA	42290			44193			47322			48954			50628			52756			54478			57083		
EXTREMADURA	9903			9778			9962			9899			9993			10118			9981			10735	10318	96,12%
GALICIA	19361	19037	98,33%	19327	19070	98,67%	20423	20150	98,66%	20621	20420	99,03%	21097	20982	99,45%	21392	21270	99,43%	21752	21646	99,51%	23175	23106	99,70%
MADRID	59724			63156			67046			69027			69367			71912			74837			78792		
MURCIA	14990			15489			16444			16677			17330			18091			18602	16456	88,46%	19386	19487	100,52%
NAVARRA	5710			5802			6180			6293			6149			6551			6595			7029		
PAÍS VASCO	17649			18134			19270			19574			19698			20026			20594			21310		
RIOJA (LA)	2412			2576			2870			2939			3038			3070			3272			3518		
CEUTA	981			1023			1015			1061			1065			1409			1136			1165		
MELILLA	1133			1049			1107			995			1012			1366			1112	1066	95,86%	1252	1336	106,7
	405313	19037	4,69%	417688	19070	4,56%	440531	20150	4,57%	453172	20420	4,50%	464811	20982	4,51%	481907	21270	4,41%	491138	39168	7,97%	518503	158991	30,66%
CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2009			2010			2011			2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	94616	79698	84,23%	92201	83375	90,43%	89552	92740	103,56%	86375	88608	102,59%	81470	83274	102,21%	82195	84163	102,39%	80633	82046	101,75%	79263	79409	100,18%
ARAGÓN	13062			12940	9936	76,79%	12610	12767	101,25%	11980	12073	100,78%	11662	11749	100,75%	11602	11613	100,09%	11352	11298	99,52%	10929	10932	100,03%
ASTURIAS	8210			7763			7782			7622			6671			6600			6455			6347		
BALEARES	12044			11967			11265			11002			10532			10673			10597			10616		
CANARIAS	18952			18305			17423			17201			15859			16398			16146			16159		
CANTABRIA	5619			5575			5344			5064			4831			4565			4375			4244		
CASTILLA Y LEÓN	20416			20486			19862			19046			17827			17886			17389			16675		
CASTILLA LA MANCHA	22322			21998			21364			20382			19068			18392			18214	15680	86,09%	17792	15335	86,19%
CATALUÑA	85204			84368			81247			77438			71591	60756	84,87%	71589	71887	100,42%	70450	71136	100,97%	68908	69361	100,66%
C.VALENCIANA	52389			51684			49446			47574			44185			44343			43450			41997		
EXTREMADURA	10314	10269	99,56%	10128	10785	106,49%	9938	10705	107,72%	9423	9388	99,63%	8880	9005	101,41%	9167	NC		8895	8933	100,43%	8783	8696	99,01%
GALICIA	22537	22523	99,94%	22047	22031	99,93%	21594	21588	99,97%	21089	21071	99,91%	19727	19713	99,93%	19630	19613	99,91%	19427	19383	99,77%	19062	19025	99,81%
MADRID	75957			73878			72023	63427	88,06%	69374	73028	105,27%	65343	68124	104,26%	65505	68879	105,15%	64879	68380	105,40%	63112	67073	106,28%
MURCIA	18571	18485	99,54%	18039	17830	98,84%	17408	17390	99,90%	16682	16594	99,47%	16105	15946	99,01%	16308	16240	99,58%	15976	16257	101,76%	15528	16075	103,52%
NAVARRA	6844			6778			6747			6731			6075			6183			6007			5894		
PAÍS VASCO	20905			21170			21155			20533	21044	102,49%	19116	19489	101,95%	19379	19749	101,91%	18849	19210	101,92%	18247	18563	101,73%
RIOJA (LA)	3330			3374			3172			3188	3231	101,35%	2903	2952	101,69%	2834	2935	103,56%	2732	2809	102,82%	2662	2715	101,99%
CEUTA	1152			1192			1166			1128			1086			1202			1096			1060	1123	105,94%
MELILLA	1273	1325	104,08%	1359	1383	101,77%	1455			1516	1445	95,32%	1509	1410	93,44%	1625	1562	96,12%	1510	1456	96,42%	1456	1005	69,02%
	493717	132300	26,80%	485252	145340	29,95%	470553	218617	46,46%	453348	246482	54,37%	424440	292418	68,90%	410309	296641	72,30%	405970	316588	77,98%	402840	309312	76,78%

CASOS DETECTADOS IVA

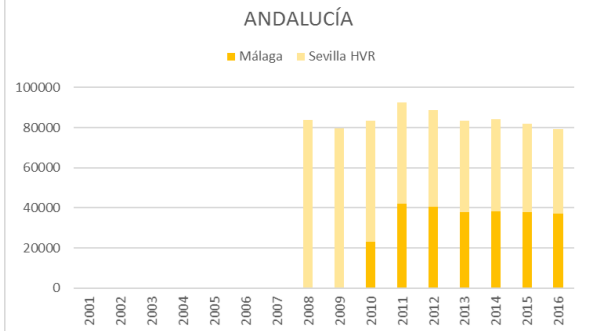
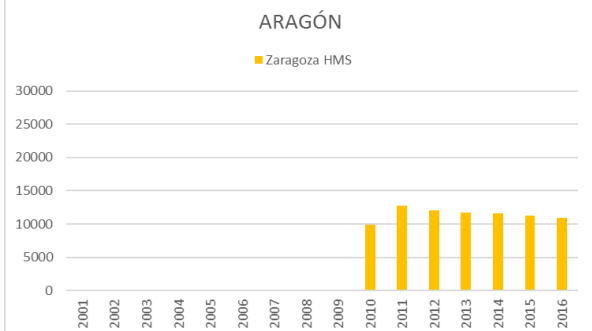
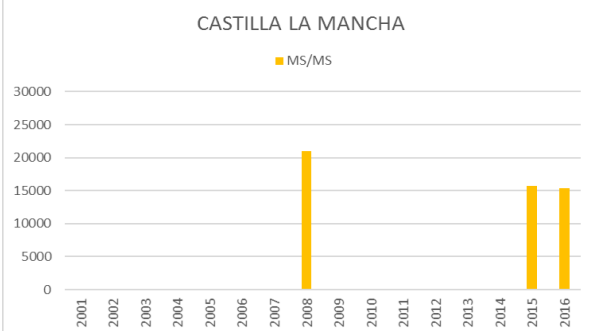
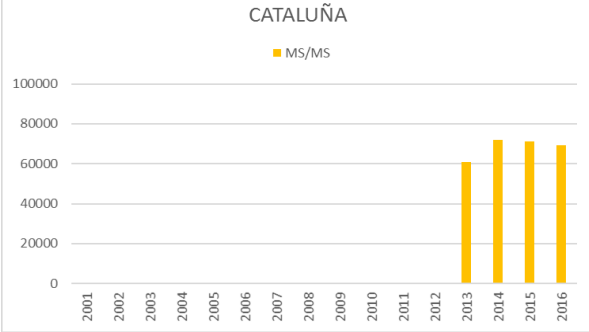
TABLA 3. CASOS DETECTADOS IVA PERIODO: 2001-2016

RN ANALIZADOS = 2.286.803 CASOS IVA = 9 INCIDENCIA= 1: 254.089																			
Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		TOTAL
Málaga													1				1	ANDALUCÍA	3
Sevilla HVR												1			1		2		
Zaragoza HMS															1		1	ARAGÓN	1
Oviedo																*	*	ASTURIAS	*
Baleares																*	*	BALEARES	*
La Laguna															*	*	*	CANARIAS	*
Santander																*	*	CANTABRIA	*
Valladolid																	0	CASTILLA LEON	0
Talavera																	0	CASTILLA LA MANCHA	0
Barcelona																	0	CATALUÑA	0
Valencia														*	*	*	*	C.VALENCIANA	*
Badajoz																	0	EXTREMADURA	0
Santiago																	0	GALICIA	0
Madrid																	0	MADRID	0
Murcia																1	2	MURCIA	2
Pamplona																	0	NAVARRA	0
Bilbao							*	*	*	*	*					2	1	PAIS VASCO	3
Zaragoza HMS																	0	RIOJA	0
Sevilla HVR																		CEUTA	0
Murcia																		MELILLA	0
	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	0	5	1	9		9
* Enfermedad No Incluida en el PCN de la CA																			

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	CASOS IVA	INCIDENCIA
MS/MS	2.286.803	9	1: 254.089

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA. PARA MMA y PA

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA MMA y PA PERIODO 2001-2016

ANDALUCÍA Málaga Sevilla HVR <table><caption>Data for Andalucía (2008-2016)</caption><thead><tr><th>Año</th><th>Málaga</th><th>Sevilla HVR</th></tr></thead><tbody><tr><td>2008</td><td>0</td><td>85,000</td></tr><tr><td>2009</td><td>0</td><td>80,000</td></tr><tr><td>2010</td><td>25,000</td><td>60,000</td></tr><tr><td>2011</td><td>45,000</td><td>50,000</td></tr><tr><td>2012</td><td>40,000</td><td>50,000</td></tr><tr><td>2013</td><td>40,000</td><td>45,000</td></tr><tr><td>2014</td><td>40,000</td><td>45,000</td></tr><tr><td>2015</td><td>40,000</td><td>45,000</td></tr><tr><td>2016</td><td>40,000</td><td>40,000</td></tr></tbody></table>	Año	Málaga	Sevilla HVR	2008	0	85,000	2009	0	80,000	2010	25,000	60,000	2011	45,000	50,000	2012	40,000	50,000	2013	40,000	45,000	2014	40,000	45,000	2015	40,000	45,000	2016	40,000	40,000	ARAGÓN Zaragoza HMS <table><caption>Data for Aragón (2010-2016)</caption><thead><tr><th>Año</th><th>Zaragoza HMS</th></tr></thead><tbody><tr><td>2010</td><td>10,000</td></tr><tr><td>2011</td><td>13,000</td></tr><tr><td>2012</td><td>12,000</td></tr><tr><td>2013</td><td>12,000</td></tr><tr><td>2014</td><td>12,000</td></tr><tr><td>2015</td><td>12,000</td></tr><tr><td>2016</td><td>11,000</td></tr></tbody></table>	Año	Zaragoza HMS	2010	10,000	2011	13,000	2012	12,000	2013	12,000	2014	12,000	2015	12,000	2016	11,000
Año	Málaga	Sevilla HVR																																													
2008	0	85,000																																													
2009	0	80,000																																													
2010	25,000	60,000																																													
2011	45,000	50,000																																													
2012	40,000	50,000																																													
2013	40,000	45,000																																													
2014	40,000	45,000																																													
2015	40,000	45,000																																													
2016	40,000	40,000																																													
Año	Zaragoza HMS																																														
2010	10,000																																														
2011	13,000																																														
2012	12,000																																														
2013	12,000																																														
2014	12,000																																														
2015	12,000																																														
2016	11,000																																														
ASTURIAS (PPDO DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	BALEARES (ILLES) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS																																														
CANARIAS (ISLAS) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CANTABRIA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS																																														
CASTILLA y LEÓN NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CASTILLA LA MANCHA MS/MS <table><caption>Data for Castilla La Mancha (2008, 2015-2016)</caption><thead><tr><th>Año</th><th>MS/MS</th></tr></thead><tbody><tr><td>2008</td><td>21,000</td></tr><tr><td>2015</td><td>16,000</td></tr><tr><td>2016</td><td>15,000</td></tr></tbody></table>	Año	MS/MS	2008	21,000	2015	16,000	2016	15,000																																						
Año	MS/MS																																														
2008	21,000																																														
2015	16,000																																														
2016	15,000																																														
CATALUÑA MS/MS <table><caption>Data for Cataluña (2013-2016)</caption><thead><tr><th>Año</th><th>MS/MS</th></tr></thead><tbody><tr><td>2013</td><td>60,000</td></tr><tr><td>2014</td><td>70,000</td></tr><tr><td>2015</td><td>70,000</td></tr><tr><td>2016</td><td>68,000</td></tr></tbody></table>	Año	MS/MS	2013	60,000	2014	70,000	2015	70,000	2016	68,000	COMUNIDAD VALENCIANA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS																																				
Año	MS/MS																																														
2013	60,000																																														
2014	70,000																																														
2015	70,000																																														
2016	68,000																																														

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA. PARA MMA y PA

TABLA 1. Cont. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA MMA y PA PERIODO 2001-2016



ANEXO XVII: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE ÁCIDOS ORGÁNICOS:
MMA y PA

MMA y PA

TABLA 2. COBERTURA MMA y PA PERIODO: 2001-2016

CC-AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA			
	2001			2002			2003			2004			2005			2006			2007			2008		
ANDALUCÍA	81108			81865			86120			89022			91807			95304			96062			100293	83788	83,54%
ARAGÓN	10347			10363			11000			11458			11628			12280			12859			13675		
ASTURIAS	6849			6729			7107			7218			7482			7596			7833			8221		
BALEARES	9858			10420			10654			10792			10925			11675			11917			12713		
CANARIAS	19262			19461			19266			19207			20127			20668			19740			20672		
CANTABRIA	4280			4560			4873			5060			5267			5229			5379			5886		
CASTILLA Y LEÓN	17579			18100			18607			18900			19425			19775			20077			21311		
CASTILLA LA MANCHA	16796			17117			18051			18507			19007			20389			20875			23038	20956	90,96%
CATALUÑA	65081			68546			73214			76968			79766			82300			84037			89249		
C.VALENCIANA	42290			44193			47322			48954			50628			52756			54478			57083		
EXTREMADURA	9903			9778			9962			9899			9993			10118			9981			10735		
GALICIA	19361	19037	98,33%	19327	19070	98,67%	20423	20150	98,66%	20621	20420	99,03%	21097	20982	99,45%	21392	21270	99,43%	21752	21646	99,51%	23175	23106	99,70%
MADRID	59724			63156			67046			69027			69367			71912			74837			78792		
MURCIA	14990			15489			16444			16677			17330			18091			18602	16456	88,46%	19386	19487	100,52%
NAVARRA	5710			5802			6180			6293			6149			6551			6595			7029		
PAÍS VASCO	17649			18134			19270			19574			19698			20026			20594			21310		
RIOJA (LA)	2412			2576			2870			2939			3038			3070			3272			3518		
CEUTA	981			1023			1015			1061			1065			1409			1136			1165		
MELILLA	1133			1049			1107			995			1012			1366			1112	1066	95,86%	1252	1336	106,7
	405313	19037	4,69%	417688	19070	4,56%	440531	20150	4,57%	453172	20420	4,50%	464811	20982	4,51%	481907	21270	4,41%	491138	39168	7,97%	518503	148673	28,67%
CC-AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2009			2010			2011			2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	94616	79698	84,23%	92201	83375	90,43%	89552	92740	103,56%	86375	88608	102,59%	81470	83274	102,21%	82195	84163	102,39%	80633	82046	101,75%	79263	79409	100,18%
ARAGÓN	13062			12940	9936	76,79%	12610	12767	101,25%	11980	12073	100,78%	11662	11749	100,75%	11602	11613	100,09%	11352	11298	99,52%	10929	10932	100,03%
ASTURIAS	8210			7763			7782			7622			6671			6600			6455			6347	6436	101,40%
BALEARES	12044			11967			11265			11002			10532			10673			10597			10616		
CANARIAS	18952			18305			17423			17201			15859			16398			16146			16159		
CANTABRIA	5619			5575			5344			5064			4831			4565			4375			4244		
CASTILLA Y LEÓN	20416			20486			19862			19046			17827			17886			17389			16675		
CASTILLA LA MANCHA	22322			21998			21364			20382			19068			18392			18214	15680	86,09%	17792	15335	86,19%
CATALUÑA	85204			84368			81247			77438			71591	60756	84,87%	71589	71887	100,42%	70450	71136	100,97%	68908	69361	100,66%
C.VALENCIANA	52389			51684			49446			47574			44185			44343			43450			41997		
EXTREMADURA	10314	10269	99,56%	10128	10785	106,49%	9938	10705	107,72%	9423	9388	99,63%	8880	9005	101,41%	9167	NC		8895	8933		8783	8696	99,01%
GALICIA	22537	22523	99,94%	22047	22031	99,93%	21594	21588	99,97%	21089	21071	99,91%	19727	19713	99,93%	19630	19613	99,91%	19427	19383	99,77%	19062	19025	99,81%
MADRID	75957			73878			72023	63427	88,06%	69374	73028	105,27%	65343	68124	104,26%	65505	68879	105,15%	64879	68380	105,40%	63112	67073	106,28%
MURCIA	18571	18485	99,54%	18039	17830	98,84%	17408	17390	99,90%	16682	16594	99,47%	16105	15946	99,01%	16308	16240	99,58%	15976	16257	101,76%	15528	16075	103,52%
NAVARRA	6844			6778			6747			6731			6075			6183			6007	NC		5894		
PAÍS VASCO	20905			21170			21155			20533			19116			19379			18849			18247		
RIOJA (LA)	3330			3374			3172			3188	3231	101,35%	2903	2952	101,69%	2834	2935	103,56%	2732	2809	102,82%	2662	2715	101,99%
CEUTA	1152			1192			1166			1128			1086			1202			1096			1060	1123	105,94%
MELILLA	1273	1325	104,08%	1359	1383	101,77%	1455			1516	1445	95,32%	1509	1410	93,44%	1625	1562	96,12%	1510	1456	96,42%	1456	1005	69,02%
	493717	132300	26,80%	485252	145340	29,95%	470553	218617	46,46%	453348	225438	49,73%	424440	272929	64,30%	410309	276892	67,48%	405970	297378	73,25%	402840	297185	73,77%

CASOS DETECTADOS MMA

TABLA 3. CASOS DETECTADOS MMA PERIODO: 2001-2016

RN ANALIZADOS = 2.188.748 CASOS MMAs = 52 INCIDENCIA= 1: 42.091																			
Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		TOTAL
Málaga										1	1	1		2	2	1	8	ANDALUCÍA	17
Sevilla HVR										2	1		3	1	1	1	9		
Zaragoza HMS																	0	ARAGÓN	0
Oviedo																*	*	ASTURIAS	*
Baleares																*	*	BALEARES	*
La Laguna															*	*	*	CANARIAS	*
Santander																*	*	CANTABRIA	*
Valladolid																		CASTILLA LEON	
Talavera								1								1	2	CASTILLA LA MANCHA	2
Barcelona														2	3	2	7	CATALUÑA	7
Valencia														*	*	*	*	C.VALENCIANA	*
Badajoz																	0	EXTREMADURA	0
Santiago			2				1	1	2		2					1	9	GALICIA	9
Madrid											2	1	1				4	MADRID	4
Murcia							1	2	2	2		3		1	2		13	MURCIA	13
Pamplona																	0	NAVARRA	0
Bilbao							*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	PAIS VASCO	*
Zaragoza HMS																	0	RIOJA	0
Sevilla HVR																		CEUTA	0
Murcia																		MELILLA	0
	0	0	2	0	0	0	2	4	4	5	6	5	4	6	8	6	52		52
* Enfermedad No Incluida en el PCN de la CA																			

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	CASOS MMA	INCIDENCIA
MS/MS	2.188.748	52	1: 42.091

CASOS DETECTADOS CON DÉFICIT DE VITAMINA B12 DEL RECIÉN NACIDO

TABLA 3. CASOS DETECTADOS Def Vit B12 del RN PERIODO: 2001-2016

RN ANALIZADOS = 2.188.748 CASOS Def Vit B12 del RN= 52 INCIDENCIA= 1: 42.091																			
Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		TOTAL
Málaga																	0	ANDALUCÍA	4
Sevilla HVR													1	1		2	4		
Zaragoza HMS															1		1	ARAGÓN	1
Oviedo																*	*	ASTURIAS	*
Baleares																*	*	BALEARES	*
La Laguna															*	*	*	CANARIAS	*
Santander																*	*	CANTABRIA	*
Valladolid																		CASTILLA LEON	
Talavera																	0	CASTILLA LA MANCHA	0
Barcelona														19		8	27	CATALUÑA	27
Valencia														*	*	*	0	C.VALENCIANA	0
Badajoz																	0	EXTREMADURA	0
Santiago																	0	GALICIA	0
Madrid												3	4	7	6		20	MADRID	20
Murcia																	0	MURCIA	0
Pamplona																	0	NAVARRA	0
Bilbao							*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	0	PAIS VASCO	0
Zaragoza HMS																	0	RIOJA	0
Sevilla HVR																		CEUTA	0
Murcia																		MELILLA	0
	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	5	27	7	10	52		52
* Enfermedad No Incluida en el PCN de la CA																			

* Enfermedad No Incluida en el PCN de la CA

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA
MS/MS	2.188.748	52	1: 42.091

CASOS DETECTADOS CON DÉFICIT DE VITAMINA B₁₂ MATERNO

TABLA 3. CASOS DETECTADOS Def Vit B₁₂ Materno PERIODO: 2001-2016

RN ANALIZADOS = 2.188.748 CASOS Def Vit B12 materno= 51 INCIDENCIA= 1: 42.917																			
Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		TOTA
Málaga										3							3	ANDALUCÍA	6
Sevilla HVR											1	1			1		3		
Zaragoza HMS																	0	ARAGÓN	0
Oviedo																*	*	ASTURIAS	*
Baleares																*	*	BALEARES	*
La Laguna															*	*	*	CANARIAS	*
Santander																*	*	CANTABRIA	*
Valladolid																		CASTILLA LEON	
Talavera																	0	CASTILLA LA MANCHA	0
Barcelona															20	20	40	CATALUÑA	40
Valencia														*	*	*	*	C.VALENCIANA	*
Badajoz																	0	EXTREMADURA	0
Santiago																	0	GALICIA	0
Madrid												1	3	1			5	MADRID	5
Murcia																	0	MURCIA	0
Pamplona																	0	NAVARRA	0
Bilbao							*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	PAIS VASCO	*
Zaragoza HMS																	0	RIOJA	0
Sevilla HVR																		CEUTA	0
Murcia																		MELILLA	0
	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	1	2	3	1	21	20	51		51
* Enfermedad No Incluida en el PCN de la CA																			

* Enfermedad No Incluida en el PCN de la CA

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA
MS/MS	2.188.748	51	1: 42.917

PA

TABLA 3. CASOS DETECTADOS PA PERIODO: 2001-2016

RN ANALIZADOS = 2.188.748 CASOS PA = 24 INCIDENCIA= 1: 91.198																			
Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		TOTAL
Málaga											1			3	2	1	7	ANDALUCÍA	12
Sevilla HVR											1	2		1		1	5		
Zaragoza HMS																	0	ARAGÓN	0
Oviedo																*	*	ASTURIAS	*
Baleares																*	*	BALEARES	*
La Laguna															*	*	*	CANARIAS	*
Santander																*	*	CANTABRIA	*
Valladolid																		CASTILLA Y LEON	
Talavera								1									1	CASTILLA LA MANCHA	1
Barcelona															1	2	3	CATALUÑA	3
Valencia														*	*	*	*	C.VALENCIANA	*
Badajoz																	0	EXTREMADURA	0
Santiago					1		1					1					3	GALICIA	3
Madrid											1	1	1		2		5	MADRID	5
Murcia																	0	MURCIA	0
Pamplona																	0	NAVARRA	0
Bilbao							*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	PAIS VASCO	*
Zaragoza HMS																	0	RIOJA	0
Sevilla HVR																		CEUTA	0
Murcia																		MELILLA	0
	0	0	0	0	1	0	1	1	0	0	3	4	1	4	5	4	24		24
* Enfermedad No Incluida en el PCN de la CA																			

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	CASOS	INCIDENCIA
MS/MS	2.188.748	24	1: 91.188

ANEXO XVII: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE ÁCIDOS ORGÁNICOS:
HMG, 3-MCC, 2MBCD

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA. PARA **HMG; 3-MCC; 2MBCD**

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA **HMG; 3-MCC; 2MBCD PERIODO 2001-2016**

ANDALUCÍA ■ Málaga ■ Sevilla HVR	ARAGÓN ■ Zaragoza HMS
ASTURIAS (PPDO DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	BALEARES (ILLES) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
CANARIAS (ISLAS) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CANTABRIA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
CASTILLA y LEÓN NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CASTILLA-LA MANCHA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
CATALUÑA ■ MS/MS	COMUNIDAD VALENCIANA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA. PARA **HMG; 3-MCC; 2MBCD**

TABLA 1. Cont. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA **HMG; 3-MCC; 2MBCD**
PERIODO 2001-2016



ANEXO XVII: TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE ÁCIDOS ORGÁNICOS:
HMG, 3-MCC, 2MBCD

HMG; 3-MCC; 2MBCD

TABLA 2. COBERTURA HMG; 3-MCC; 2MBCD PERIODO: 2001-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA			
	2001			2002			2003			2004			2005			2006			2007			2008		
ANDALUCÍA	81108			81865			86120			89022			91807			95304			96062			100293	83788	83,54%
ARAGÓN	10347			10363			11000			11458			11628			12280			12859			13675		
ASTURIAS	6849			6729			7107			7218			7482			7596			7833			8221		
BALEARES	9858			10420			10654			10792			10925			11675			11917			12713		
CANARIAS	19262			19461			19266			19207			20127			20668			19740			20672		
CANTABRIA	4280			4560			4873			5060			5267			5229			5379			5886		
CASTILLA Y LEÓN	17579			18100			18607			18900			19425			19775			20077			21311		
CASTILLA LA MANCHA	16796			17117			18051			18507			19007			20389			20875			23038	20956	90,96%
CATALUÑA	65081			68546			73214			76968			79766			82300			84037			89249		
C.VALENCIANA	42290			44193			47322			48954			50628			52756			54478			57083		
EXTREMADURA	9903			9778			9962			9899			9993			10118			9981			10735	10318	96,12%
GALICIA	19361	19037	98,33%	19327	19070	98,67%	20423	20150	98,66%	20621	20420	99,03%	21097	20982	99,45%	21392	21270	99,43%	21752	21646	99,51%	23175	23106	99,70%
MADRID	59724			63156			67046			69027			69367			71912			74837			78792		
MURCIA	14990			15489			16444			16677			17330			18091			18602	16456	88,46%	19386	19487	100,52%
NAVARRA	5710			5802			6180			6293			6149			6551			6595			7029		
PAÍS VASCO	17649			18134			19270			19574			19698			20026			20594			21310		
RIOJA (LA)	2412			2576			2870			2939			3038			3070			3272			3518		
CEUTA	981			1023			1015			1061			1065			1409			1136			1165		
MELILLA	1133			1049			1107			995			1012			1366			1112	1066	95,86%	1252	1336	106,7
	405313	19037	4,69%	417688	19070	4,56%	440531	20150	4,57%	453172	20420	4,50%	464811	20982	4,51%	481907	21270	4,41%	491138	39168	7,97%	518503	158991	30,66%

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2009			2010			2011			2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	94616	79698	84,23%	92201	83375	90,43%	89552	92740	103,56%	86375	88608	102,59%	81470	83274	102,21%	82195	84163	102,39%	80633	82046	101,75%	79263	79409	100,18%
ARAGÓN	13062			12940	9936	76,79%	12610	12767	101,25%	11980	12073	100,78%	11662	11749	100,75%	11602	11613	100,09%	11352	11298	99,52%	10929	10932	100,03%
ASTURIAS	8210			7763			7782			7622			6671			6600			6455			6347		
BALEARES	12044			11967			11265			11002			10532			10673			10597			10616		
CANARIAS	18952			18305			17423			17201			15859			16398			16146			16159		
CANTABRIA	5619			5575			5344			5064			4831			4565			4375			4244		
CASTILLA Y LEÓN	20416			20486			19862			19046			17827			17886			17389			16675		
CASTILLA LA MANCHA	22322			21998			21364			20382			19068			18392			18214			17792		
CATALUÑA	85204			84368			81247			77438			71591	60756	84,87%	71589	71887	100,42%	70450	71136	100,97%	68908	69361	100,66%
C.VALENCIANA	52389			51684			49446			47574			44185			44343			43450			41997		
EXTREMADURA	10314	10269	99,56%	10128	10785	106,49%	9938	10705	107,72%	9423	9388	99,63%	8880	9005	101,41%	9167	NC		8895	8933		8783	8696	99,01%
GALICIA	22537	22523	99,94%	22047	22031	99,93%	21594	21588	99,97%	21089	21071	99,91%	19727	19713	99,93%	19630	19613	99,91%	19427	19383	99,77%	19062	19025	99,81%
MADRID	75957			73878			72023	63427	88,06%	69374	73028	105,27%	65343	68124	104,26%	65505	68879	105,15%	64879	68380	105,40%	63112	67073	106,28%
MURCIA	18571	18485	99,54%	18039	17830	98,84%	17408	17390	99,90%	16682	16594	99,47%	16105	15946	99,01%	16308	16240	99,58%	15976	16257	101,76%	15528	16075	103,52%
NAVARRA	6844			6778			6747			6731			6075			6183			6007	NC		5894		
PAÍS VASCO	20905			21170			21155			20533			19116			19379			18849			18247		
RIOJA (LA)	3330			3374			3172			3188	3231	101,35%	2903	2952	101,69%	2834	2935	103,56%	2732	2809	102,82%	2662	2715	101,99%
CEUTA	1152			1192			1166			1128			1086			1202			1096			1060	1123	105,94%
MELILLA	1273	1325	104,08%	1359	1383	101,77%	1455			1516	1445	95,32%	1509	1410	93,44%	1625	1562	96,12%	1510	1456	96,42%	1456	1005	69,02%
	493717	132300	26,80%	485252	145340	29,95%	470553	218617	46,46%	453348	225438	49,73%	424440	272929	64,30%	410309	276892	67,48%	405970	281698	69,39%	402840	275414	68,37%

HMG

TABLA 3. CASOS DETECTADOS HMG PERIODO: 2001-2016

RN ANALIZADOS = 2.136.777 CASOS HMG = 9 INCIDENCIA= 1: 237.420																			
Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		TOTAL
Málaga																	0	ANDALUCÍA	0
Sevilla HVR																	0		
Zaragoza HMS																	0	ARAGÓN	0
Oviedo																*	*	ASTURIAS	*
Baleares																*	*	BALEARES	*
La Laguna															*	*	*	CANARIAS	*
Santander																*	*	CANTABRIA	*
Valladolid																		CASTILLA Y LEON	
Talavera								*							*	*	*	CASTILLA LA MANCHA	*
Barcelona													1		*	2	3	CATALUÑA	3
Valencia														*	*	*	*	C.VALENCIANA	*
Badajoz																	0	EXTREMADURA	0
Santiago		1														1	2	GALICIA	2
Madrid											1				1	1	3	MADRID	3
Murcia														1			1	MURCIA	1
Pamplona																	*	NAVARRA	*
Bilbao							*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	PAIS VASCO	*
Zaragoza HMS																	0	RIOJA	0
Sevilla HVR																		CEUTA	0
Murcia																		MELILLA	0
	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	4	9		9
* Enfermedad No Incluida en el PCN de las CC.AA.																			

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	CASOS HMG	INCIDENCIA
MS/MS	2.136.777	9	1: 237.420

3-MCC

TABLA 3. CASOS DETECTADOS 3-MCC PERIODO: 2001-2016

RN ANALIZADOS = 2.136.777 CASOS 3-MCC = 33 INCIDENCIA= 1: 62.846																			
Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		TOTAL
Málaga										1	1		1	1		2	6	ANDALUCÍA	17
Sevilla HVR									2	2	3	1		1		2	11		
Zaragoza HMS													1				1	ARAGÓN	1
Oviedo																*	*	ASTURIAS	*
Baleares																*	*	BALEARES	*
La Laguna															*	*	*	CANARIAS	*
Santander																*	*	CANTABRIA	*
Valladolid																		CASTILLA Y LEON	
Talavera								*							*	*	*	CASTILLA LA MANCHA	*
Barcelona														3	2	1	6	CATALUÑA	6
Valencia														*	*	*	*	C.VALENCIANA	*
Badajoz																	0	EXTREMADURA	0
Santiago								1		1	1			1		1	5	GALICIA	5
Madrid											1			1	2	1	5	MADRID	5
Murcia																	0	MURCIA	0
Pamplona																	0	NAVARRA	0
Bilbao							*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	0	PAIS VASCO	0
Zaragoza HMS																	0	RIOJA	0
Sevilla HVR																		CEUTA	0
Murcia																		MELILLA	0
	0	0	0	0	0	0	0	1	2	4	6	1	2	7	4	7	34		34
* Enfermedad No Incluida en el PCN de las CC.AA.																			

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	CASOS MCC	INCIDENCIA
MS/MS	2.136.777	34	1: 62.846

2MBCD

TABLA 3. CASOS DETECTADOS 2MBCD PERIODO: 2001-2016

RN ANALIZADOS = 2.136.777 CASOS 2MBCD= 11 INCIDENCIA= 1: 194.252																			
Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		TOTAL
Málaga																	0	ANDALUCÍA	8
Sevilla HVR								1	1			1	4		1		8		
Zaragoza HMS										2				1			3	ARAGÓN	3
Oviedo																*	*	ASTURIAS	*
Baleares																*	*	BALEARES	*
La Laguna															*	*	*	CANARIAS	*
Santander																*	*	CANTABRIA	*
Valladolid																		CASTILLA Y LEON	
Talavera								*							*	*	*	CASTILLA LA MANCHA	*
Barcelona																	0	CATALUÑA	0
Valencia														*	*	*	*	C.VALENCIANA	*
Badajoz																	0	EXTREMADURA	0
Santiago																	0	GALICIA	0
Madrid																	0	MADRID	0
Murcia																	0	MURCIA	0
Pamplona																	0	NAVARRA	0
Bilbao							*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	0	PAIS VASCO	0
Zaragoza HMS																	0	RIOJA	0
Sevilla HVR																		CEUTA	0
Murcia																		MELILLA	0
	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2	0	1	4	1	1	0	11		11
* Enfermedad No Incluida en el PCN de las CC.AA.																			

PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	CASOS 2MBCD	INCIDENCIA
MS/MS	2.136.777	11	1: 194.252

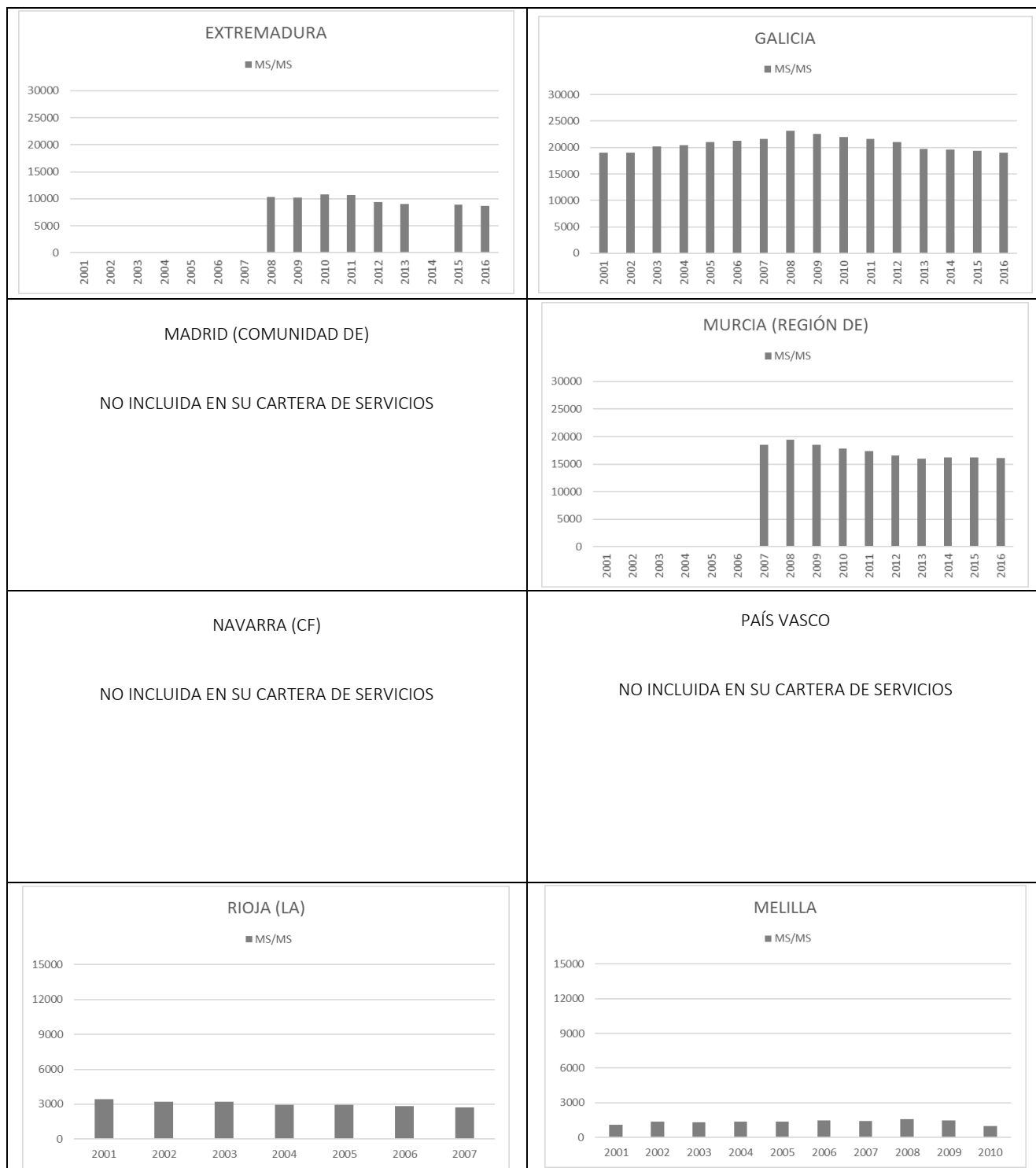
RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA. PARA IBD

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA IBD PERIODO 2001-2016

ANDALUCÍA ■ Málaga ■ Sevilla HVR	ARAGÓN ■ Zaragoza HMS
ASTURIAS (PPDO DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	BALEARES (ILLES) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
CANARIAS (ISLAS) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CANTABRIA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
CASTILLA Y LEÓN NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CASTILLA LA MANCHA ■ MS/MS
CATALUÑA ■ MS/MS	COMUNIDAD VALENCIANA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR CC. AA. PARA IBD

TABLA 1. Cont. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA IBD PERIODO 2001-2016



IBD

TABLA 2. COBERTURA IBD PERIODO: 2001-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2001			2002			2003			2004			2005			2006			2007			2008		
ANDALUCÍA	81108			81865			86120			89022			91807			95304			96062			100293	83788	83,54%
ARAGÓN	10347			10363			11000			11458			11628			12280			12859			13675		
ASTURIAS	6849			6729			7107			7218			7482			7596			7833			8221		
BALEARES	9858			10420			10654			10792			10925			11675			11917			12713		
CANARIAS	19262			19461			19266			19207			20127			20668			19740			20672		
CANTABRIA	4280			4560			4873			5060			5267			5229			5379			5886		
CASTILLA Y LEÓN	17579			18100			18607			18900			19425			19775			20077			21311		
CASTILLA LA MANCHA	16796			17117			18051			18507			19007			20389			20875			23038		
CATALUÑA	65081			68546			73214			76968			79766			82300			84037			89249		
C.VALENCIANA	42290			44193			47322			48954			50628			52756			54478			57083		
EXTREMADURA	9903			9778			9962			9899			9993			10118			9981			10735		
GALICIA	19361	19037	98,33%	19327	19070	98,67%	20423	20150	98,66%	20621	20420	99,03%	21097	20982	99,45%	21392	21270	99,43%	21752	21646	99,51%	23175	23106	99,70%
MADRID	59724			63156			67046			69027			69367			71912			74837			78792		
MURCIA	14990			15489			16444			16677			17330			18091			18602	16456	88,46%	19386	19487	100,52%
NAVARRA	5710			5802			6180			6293			6149			6551			6595			7029		
PAÍS VASCO	17649			18134			19270			19574			19698			20026			20594			21310		
RIOJA (LA)	2412			2576			2870			2939			3038			3070			3272			3518		
CEUTA	981			1023			1015			1061			1065			1409			1136			1165		
MELILLA	1133			1049			1107			995			1012			1366			1112	1066	95,86%	1252	1336	106,7
	405313	19037	4,69%	417688	19070	4,56%	440531	20150	4,57%	453172	20420	4,50%	464811	20982	4,51%	481907	21270	4,41%	491138	39168	7,97%	518503	127717	24,63%

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2009			2010			2011			2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	94616	79698	84,23%	92201	83375	90,43%	89552	92740	103,56%	86375	88608	102,59%	81470	83274	102,21%	82195	84163	102,39%	80633	82046	101,75%	79263	79409	100,18%
ARAGÓN	13062			12940	9936	76,79%	12610	12767	101,25%	11980	12073	100,78%	11662	11749	100,75%	11602	11613	100,09%	11352	11298	99,52%	10929	10932	100,03%
ASTURIAS	8210			7763			7782			7622			6671			6600			6455			6347		
BALEARES	12044			11967			11265			11002			10532			10673			10597			10616		
CANARIAS	18952			18305			17423			17201			15859			16398			16146			16159		
CANTABRIA	5619			5575			5344			5064			4831			4565			4375			4244		
CASTILLA Y LEÓN	20416			20486			19862			19046			17827			17886			17389			16675		
CASTILLA LA MANCHA	22322			21998			21364			20382			19068			18392			18214			17792		
CATALUÑA	85204			84368			81247			77438			71591			71589			70450			68908		
C.VALENCIANA	52389			51684			49446			47574			44185			44343			43450			41997		
EXTREMADURA	10314			10128			9938			9423			8880			9167			8895			8783		
GALICIA	22537	22523	99,94%	22047	22031	99,93%	21594	21588	99,97%	21089	21071	99,91%	19727	19713	99,93%	19630	19613	99,91%	19427	19383	99,77%	19062	19025	99,81%
MADRID	75957			73878			72023			69374			65343			65505			64879			63112		
MURCIA	18571	18485	99,54%	18039	17830	98,84%	17408	17390	99,90%	16682	16594	99,47%	16105	15946	99,01%	16308	16240	99,58%	15976	16257	101,76%	15528	16075	103,52%
NAVARRA	6844			6778			6747			6731			6075			6183			6007	NC		5894	NC	
PAÍS VASCO	20905			21170			21155			20533			19116			19379			18849			18247		
RIOJA (LA)	3330			3374			3172			3188	3231	101,35%	2903	2952	101,69%	2834	2935	103,56%	2732	2809	102,82%	2662	2715	101,99%
CEUTA	1152			1192			1166			1128			1086			1202			1096			1060	1123	105,94%
MELILLA	1273	1325	104,08%	1359	1383	101,77%	1455			1516	1445	95,32%	1509	1410	93,44%	1625	1562	96,12%	1510	1456	96,42%	1456	1005	69,02%
	493717	122031	24,72%	485252	134555	27,73%	470553	144485	30,71%	453348	143022	31,55%	424440	135044	31,82%	410309	136126	33,18%	405970	133249	32,82%	402840	130284	32,34%

CASOS IBD

TABLA 3. CASOS DETECTADOS IBD PERIODO: 2001-2016

RN ANALIZADOS = 1.376.627 CASOS IBD = 7 INCIDENCIA= 1: 196.661																			
Laboratorio	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		TOTAL
Málaga												2	2				4	ANDALUCÍA	6
Sevilla HVR															1	1	2		
Zaragoza HMS														1			1	ARAGÓN	1
Oviedo																*	*	ASTURIAS	*
Baleares																*	*	BALEARES	*
La Laguna															*	*	*	CANARIAS	*
Santander																*	*	CANTABRIA	*
Valladolid																		CASTILLA Y LEON	
Talavera								*							*	*	*	CASTILLA LA MANCHA	*
Barcelona													*	*	*	*	*	CATALUÑA	*
Valencia														*	*	*	*	C.VALENCIANA	*
Badajoz								*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	EXTREMADURA	*
Santiago																	0	GALICIA	0
Madrid											*	*	*	*	*	*	*	MADRID	*
Murcia																	0	MURCIA	0
Pamplona																	*	NAVARRA	*
Bilbao							*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	*	PAIS VASCO	*
Zaragoza HMS																	0	RIOJA	0
Sevilla HVR																		CEUTA	0
Murcia																		MELILLA	0
	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	1	1	1	7		7
* Enfermedad No Incluida en el PCN de la CA																			

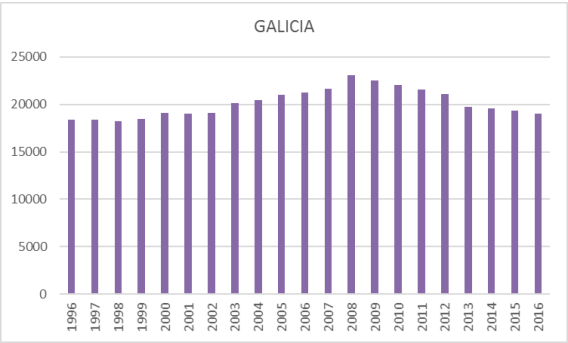
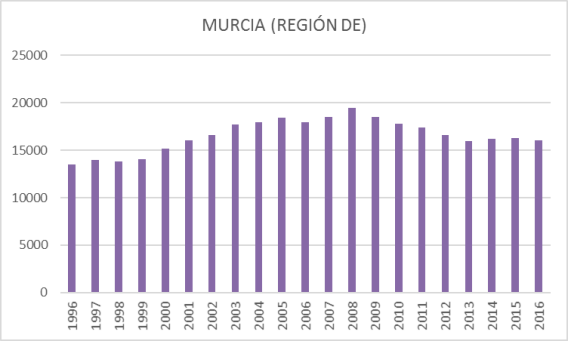
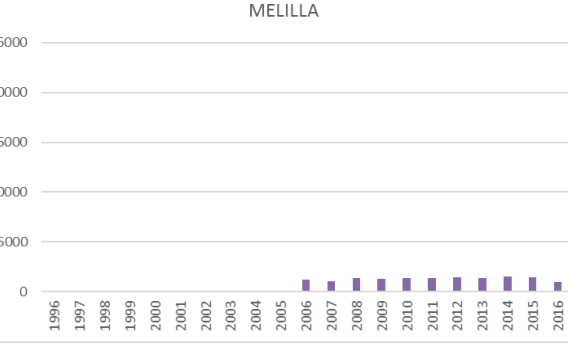
PROCEDIMIENTO ANALÍTICO	RN ANALIZADOS	CASOS IBD	INCIDENCIA
MS/MS	1.376.627	7	1: 196.661

ANEXO XVIII
DÉFICIT DE BIOTINIDASA (DB)

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA EL DÉFICIT DE BIOTINIDASA POR CC. AA.

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA DB PERIODO 1996-2016

ANDALUCÍA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	ARAGÓN NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
ASTURIAS (PPDO DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	BALEARES (ILLES) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
CANARIAS (ISLAS) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CANTABRIA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
CASTILLA Y LEÓN NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CASTILLA-LA MANCHA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
CATALUÑA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	C. VALENCIANA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS

EXTREMADURA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	GALICIA  <table border="1"> <caption>Data for Galicia (Estimated values)</caption> <thead> <tr><th>Año</th><th>Déficit</th></tr> </thead> <tbody> <tr><td>1996</td><td>18500</td></tr> <tr><td>1997</td><td>18500</td></tr> <tr><td>1998</td><td>18500</td></tr> <tr><td>1999</td><td>18500</td></tr> <tr><td>2000</td><td>19000</td></tr> <tr><td>2001</td><td>19000</td></tr> <tr><td>2002</td><td>19000</td></tr> <tr><td>2003</td><td>20000</td></tr> <tr><td>2004</td><td>20500</td></tr> <tr><td>2005</td><td>21000</td></tr> <tr><td>2006</td><td>21500</td></tr> <tr><td>2007</td><td>22000</td></tr> <tr><td>2008</td><td>23000</td></tr> <tr><td>2009</td><td>22500</td></tr> <tr><td>2010</td><td>22000</td></tr> <tr><td>2011</td><td>21500</td></tr> <tr><td>2012</td><td>21000</td></tr> <tr><td>2013</td><td>20000</td></tr> <tr><td>2014</td><td>19500</td></tr> <tr><td>2015</td><td>19000</td></tr> <tr><td>2016</td><td>19000</td></tr> </tbody> </table>	Año	Déficit	1996	18500	1997	18500	1998	18500	1999	18500	2000	19000	2001	19000	2002	19000	2003	20000	2004	20500	2005	21000	2006	21500	2007	22000	2008	23000	2009	22500	2010	22000	2011	21500	2012	21000	2013	20000	2014	19500	2015	19000	2016	19000
Año	Déficit																																												
1996	18500																																												
1997	18500																																												
1998	18500																																												
1999	18500																																												
2000	19000																																												
2001	19000																																												
2002	19000																																												
2003	20000																																												
2004	20500																																												
2005	21000																																												
2006	21500																																												
2007	22000																																												
2008	23000																																												
2009	22500																																												
2010	22000																																												
2011	21500																																												
2012	21000																																												
2013	20000																																												
2014	19500																																												
2015	19000																																												
2016	19000																																												
MADRID (COMUNIDAD DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	MURCIA (REGIÓN DE)  <table border="1"> <caption>Data for Murcia (Estimated values)</caption> <thead> <tr><th>Año</th><th>Déficit</th></tr> </thead> <tbody> <tr><td>1996</td><td>13500</td></tr> <tr><td>1997</td><td>14000</td></tr> <tr><td>1998</td><td>14000</td></tr> <tr><td>1999</td><td>14000</td></tr> <tr><td>2000</td><td>15000</td></tr> <tr><td>2001</td><td>16000</td></tr> <tr><td>2002</td><td>16500</td></tr> <tr><td>2003</td><td>17500</td></tr> <tr><td>2004</td><td>18000</td></tr> <tr><td>2005</td><td>18500</td></tr> <tr><td>2006</td><td>18000</td></tr> <tr><td>2007</td><td>18500</td></tr> <tr><td>2008</td><td>19500</td></tr> <tr><td>2009</td><td>18500</td></tr> <tr><td>2010</td><td>17500</td></tr> <tr><td>2011</td><td>17000</td></tr> <tr><td>2012</td><td>16500</td></tr> <tr><td>2013</td><td>16000</td></tr> <tr><td>2014</td><td>16000</td></tr> <tr><td>2015</td><td>16000</td></tr> <tr><td>2016</td><td>16000</td></tr> </tbody> </table>	Año	Déficit	1996	13500	1997	14000	1998	14000	1999	14000	2000	15000	2001	16000	2002	16500	2003	17500	2004	18000	2005	18500	2006	18000	2007	18500	2008	19500	2009	18500	2010	17500	2011	17000	2012	16500	2013	16000	2014	16000	2015	16000	2016	16000
Año	Déficit																																												
1996	13500																																												
1997	14000																																												
1998	14000																																												
1999	14000																																												
2000	15000																																												
2001	16000																																												
2002	16500																																												
2003	17500																																												
2004	18000																																												
2005	18500																																												
2006	18000																																												
2007	18500																																												
2008	19500																																												
2009	18500																																												
2010	17500																																												
2011	17000																																												
2012	16500																																												
2013	16000																																												
2014	16000																																												
2015	16000																																												
2016	16000																																												
NAVARRA (COMUNIDAD FORAL DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	PAÍS VASCO NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS																																												
RIOJA (LA) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	MELILLA  <table border="1"> <caption>Data for Melilla (Estimated values)</caption> <thead> <tr><th>Año</th><th>Déficit</th></tr> </thead> <tbody> <tr><td>1996</td><td>0</td></tr> <tr><td>1997</td><td>0</td></tr> <tr><td>1998</td><td>0</td></tr> <tr><td>1999</td><td>0</td></tr> <tr><td>2000</td><td>0</td></tr> <tr><td>2001</td><td>0</td></tr> <tr><td>2002</td><td>0</td></tr> <tr><td>2003</td><td>0</td></tr> <tr><td>2004</td><td>0</td></tr> <tr><td>2005</td><td>0</td></tr> <tr><td>2006</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2007</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2008</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2009</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2010</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2011</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2012</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2013</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2014</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2015</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2016</td><td>1000</td></tr> </tbody> </table>	Año	Déficit	1996	0	1997	0	1998	0	1999	0	2000	0	2001	0	2002	0	2003	0	2004	0	2005	0	2006	1000	2007	1000	2008	1000	2009	1000	2010	1000	2011	1000	2012	1000	2013	1000	2014	1000	2015	1000	2016	1000
Año	Déficit																																												
1996	0																																												
1997	0																																												
1998	0																																												
1999	0																																												
2000	0																																												
2001	0																																												
2002	0																																												
2003	0																																												
2004	0																																												
2005	0																																												
2006	1000																																												
2007	1000																																												
2008	1000																																												
2009	1000																																												
2010	1000																																												
2011	1000																																												
2012	1000																																												
2013	1000																																												
2014	1000																																												
2015	1000																																												
2016	1000																																												

DB

TABLA 2. COBERTURA DB PERIODO: 2001-2016

CC-AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	1996			1997			1998			1999			2000			2001			2002			2003		
ANDALUCÍA	77278			78196			76632			78768			80579			81108			81865			86120		
ARAGÓN	9260			9387			9149			9568			9921			10347			10363			11000		
ASTURIAS	6530			6516			6344			6547			6731			6849			6729			7107		
BALEARES	7794			8176			8309			8848			9502			9858			10420			10654		
CANARIAS	17055			17345			17392			18790			18981			19262			19461			19266		
CANTABRIA	3859			3899			3835			4021			4341			4280			4560			4873		
CASTILLA Y LEÓN	17767			18091			17145			17328			17874			17579			18100			18607		
CASTILLA/LA MANCHA	16746			16773			16304			16756			16723			16796			17117			18051		
CATALUÑA	54858			56907			56831			59616			63807			65081			68546			73214		
C.VALENCIANA	36605			36824			36926			38794			40775			42290			44193			47322		
EXTREMADURA	10561			10333			10070			10070			10133			9903			9778			9962		
GALICIA	18597	18376	98,81%	18683	18353	98,23%	18538	18238	98,38%	18784	18489	98,43%	19418	19067	98,19%	19361	19037	98,33%	19327	19070	98,67%	20423	20150	98,66%
MADRID	47493			48722			48863			51981			56623			59724			63156			67046		
MURCIA	12649	13505	106,77%	12979	13957	107,54%	12790	13786	107,79%	13099	14038	107,17%	14195	15189	107,00%	14990	16013	106,82%	15489	16590	107,11%	16444	17745	107,91%
NAVARRA	4830			4967			4952			5122			5262			5710			5802			6180		
PAÍS VASCO	15985			16326			16113			16791			17316			17649			18134			19270		
RIOJA (LA)	2100			2174			2204			2275			2346			2412			2576			2870		
CEUTA	963			1029			981			1020			996			981			1023			1015		
MELILLA	1017			1034			1049			1036			1103			1133			1049			1107		
TOTAL	361947	31881	8,81%	368361	32310	8,77%	364427	32024	8,79%	379214	32527	8,58%	396626	34256	8,64%	405313	35050	8,65%	417688	35660	8,54%	440531	37895	8,60%

CC-AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2004			2005			2006			2007			2008			2009			2010			2011		
ANDALUCÍA	89022			91807			95304			78768			80579			81108			81865			89552		
ARAGÓN	11458			11628			12280			9568			9921			10347			10363			12610		
ASTURIAS	7218			7482			7596			6547			6731			6849			6729			7782		
BALEARES	10792			10925			11675			8848			9502			9858			10420			11265		
CANARIAS	19207			20127			20668			18790			18981			19262			19461			17423		
CANTABRIA	5060			5267			5229			4021			4341			4280			4560			5344		
CASTILLA Y LEÓN	18900			19425			19775			17328			17874			17579			18100			19862		
CASTILLA/LA MANCHA	18507			19007			20389			16756			16723			16796			17117			21364		
CATALUÑA	76968			79766			82300			59616			63807			65081			68546			81247		
C.VALENCIANA	48954			50628			52756			38794			40775			42290			44193			49446		
EXTREMADURA	9899			9993			10118			10070			10133			9903			9778			9938		
GALICIA	20621	20420	99,03%	21097	20982	99,45%	21392	21270	99,43%	18784	21646	99,51%	19418	23106	99,70%	19361	22523	99,94%	19327	22031	99,93%	21594	21588	99,97%
MADRID	69027			69367			71912			51981			56623			59724			63156			72023		
MURCIA	16677	17928	107,50%	17330	18473	106,60%	18091	17992	99,45%	13099	16456	88,46%	14195	19487	100,52%	14990	18485	99,54%	15489	17830	98,84%	17408	17390	99,90%
NAVARRA	6293			6149			6551			5122			5262			5710			5802			6747		
PAÍS VASCO	19574			19698			20026			16791			17316			17649			18134			21155		
RIOJA (LA)	2939			3038			3070			2275			2346			2412			2576			3172		
CEUTA	1061			1065			1409			1020			996			981			1023			1166		
MELILLA	995			1012			1366	1184		1036			1103	1336		1133	1325	104,08%	1049	1383	101,77%	1455	1379	94,78%
TOTAL	453172	38348	8,46%	464811	39455	8,49%	481907	40446	8,39%	379214	38102	10,05%	396626	43929	11,08%	405313	42333	10,44%	417688	41244	9,87%	470553	40357	8,58%

DB

TABLA 3. COBERTURA DB PERIODO: 2001-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	86375			81470			82195			80633			79263		
ARAGÓN	11980			11662			11602			11352			10929		
ASTURIAS	7622			6671			6600			6455			6347		
BALEARES	11002			10532			10673			10597			10616		
CANARIAS	17201			15859			16398			16146			16159		
CANTABRIA	5064			4831			4565			4375			4244		
CASTILLA Y LEÓN	19046			17827			17886			17389			16675		
CASTILLA-LA MANCHA	20382			19068			18392			18214			17792		
CATALUÑA	77438			71591			71589			70450			68908		
C.VALENCIANA	47574			44185			44343			43450			41997		
EXTREMADURA	9423			8880			9167			8895			8783		
GALICIA	21089	21071	99,91%	19727	19713	99,93%	19630	19613	99,91%	19427	19383	99,77%	19062	19025	99,81%
MADRID	69374			65343			65505			64879			63112		
MURCIA	16682	16594	99,47%	16105	15946	99,01%	16308	16240	99,58%	15976	16257	101,76%	15528	16075	103,52%
NAVARRA	6731			6075	NC		6183	NC		6007	NC		5894	NC	
PAÍS VASCO	20533			19116			19379			18849			18247		
RIOJA (LA)	3188			2903			2834			2732			2662		
CEUTA	1128			1086			1202			1096			1060		
MELILLA	1516	1445	95,32%	1509	1410	93,44%	1625	1562	96,12%	1510	1456	96,42%	1456	1005	69,02%
TOTAL	453348	391110	8,63%	424440	37069	8,73%	426076	37415	8,78%	418432	37096	8,87%	408734	36105	8,83%

CASOS DETECTADOS DB CLÁSICA

TABLA 4. CASOS DETECTADOS DB CLÁSICA PERIODO: 1996-2016

RN ANALIZADOS = 785.701 CASOS DB CLÁSICA= 8 INCIDENCIA= 1: 98.213																								
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		TOTAL
Málaga																						0	ANDALUCÍA	0
Sevilla HVR																						0		0
Zaragoza HMS																						0	ARAGÓN	0
Oviedo																						0	ASTURIAS	0
Baleares																						0	BALEARES	0
La Laguna																						0	CANARIAS	0
Santander																						0	CANTABRIA	0
Valladolid																						0	CASTILLA LEON	0
Talavera																						0	CASTILLA LA MANCHA	0
Barcelona																						0	CATALUÑA	0
Valencia																						0	C.VALENCIANA	0
Badajoz																						0	EXTREMADURA	0
Santiago			1	1	1						1		1			1	1					6	GALICIA	6
Madrid																						0	MADRID	0
Murcia																		1			1	2	MURCIA	2
Pamplona																						0	NAVARRA	0
Bilbao																						0	PAIS VASCO	0
Zaragoza HMS																						0	RIOJA	0
Sevilla HVR																								0
Murcia																								0
	0	0	1	1	1	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	1	1	0	0	1	8		8

CASOS DETECTADOS DB PARCIAL

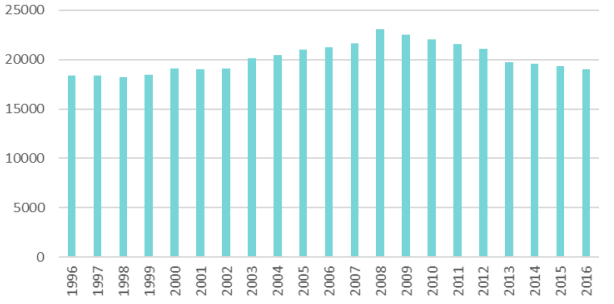
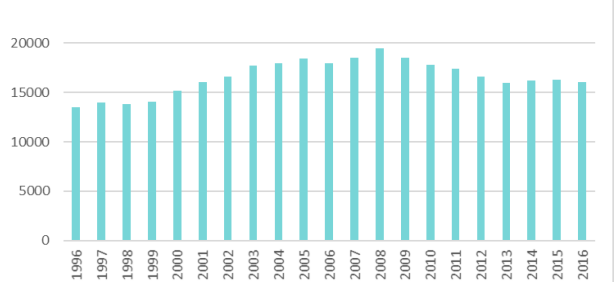
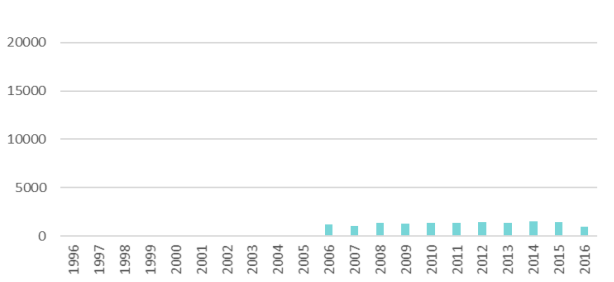
TABLA 5. CASOS DETECTADOS DB PARCIAL PERIODO: 1996-2016

RN ANALIZADOS = 785.701 CASOS DB PARCIAL= INCIDENCIA= 1: 41.353																								
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		TOTAL
Málaga																						0	ANDALUCÍA	0
Sevilla HVR																						0		
Zaragoza HMS																						0	ARAGÓN	0
Oviedo																						0	ASTURIAS	0
Baleares																						0	BALEARES	0
La Laguna																						0	CANARIAS	0
Santander																						0	CANTABRIA	0
Valladolid																						0	CASTILLA LEON	0
Talavera																						0	CASTILLA LA MANCHA	0
Barcelona																						0	CATALUÑA	0
Valencia																						0	C.VALENCIANA	0
Badajoz																						0	EXTREMADURA	0
Santiago	2	4	3			2	2	1	1									1				16	GALICIA	16
Madrid																						0	MADRID	0
Murcia															1					1	1	3	MURCIA	3
Pamplona																						0	NAVARRA	0
Bilbao																						0	PAIS VASCO	0
Zaragoza HMS																						0	RIOJA	0
Sevilla HVR																								0
Murcia																								0
	2	4	3	0	0	2	2	1	1	0	0	0	0	0	1	0	0	1	0	1	1	19		19

ANEXO XIX
GALACTOSEMIA CLÁSICA (GALT)

RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS PARA EL GALACTOSEMIA POR CC. AA.

TABLA 1. RECIÉN NACIDOS ANALIZADOS POR LAS CC. AA. PARA DB PERIODO 1996-2016	
ANDALUCÍA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	ARAGÓN NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
ASTURIAS (PPDO DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	BALEARES (ILLES) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
CANARIAS (ISLAS) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CANTABRIA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
CASTILLA Y LEÓN NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	CASTILLA-LA MANCHA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS
CATALUÑA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	C. VALENCIANA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS

EXTREMADURA NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	GALICIA  <table border="1"> <caption>Data for Galicia (Estimated values)</caption> <thead> <tr> <th>Año</th> <th>Valor</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>1996</td><td>18000</td></tr> <tr><td>1997</td><td>18000</td></tr> <tr><td>1998</td><td>18000</td></tr> <tr><td>1999</td><td>18000</td></tr> <tr><td>2000</td><td>19000</td></tr> <tr><td>2001</td><td>19000</td></tr> <tr><td>2002</td><td>19000</td></tr> <tr><td>2003</td><td>20000</td></tr> <tr><td>2004</td><td>20000</td></tr> <tr><td>2005</td><td>21000</td></tr> <tr><td>2006</td><td>21000</td></tr> <tr><td>2007</td><td>22000</td></tr> <tr><td>2008</td><td>23000</td></tr> <tr><td>2009</td><td>22000</td></tr> <tr><td>2010</td><td>22000</td></tr> <tr><td>2011</td><td>21000</td></tr> <tr><td>2012</td><td>21000</td></tr> <tr><td>2013</td><td>20000</td></tr> <tr><td>2014</td><td>19000</td></tr> <tr><td>2015</td><td>19000</td></tr> <tr><td>2016</td><td>19000</td></tr> </tbody> </table>	Año	Valor	1996	18000	1997	18000	1998	18000	1999	18000	2000	19000	2001	19000	2002	19000	2003	20000	2004	20000	2005	21000	2006	21000	2007	22000	2008	23000	2009	22000	2010	22000	2011	21000	2012	21000	2013	20000	2014	19000	2015	19000	2016	19000
Año	Valor																																												
1996	18000																																												
1997	18000																																												
1998	18000																																												
1999	18000																																												
2000	19000																																												
2001	19000																																												
2002	19000																																												
2003	20000																																												
2004	20000																																												
2005	21000																																												
2006	21000																																												
2007	22000																																												
2008	23000																																												
2009	22000																																												
2010	22000																																												
2011	21000																																												
2012	21000																																												
2013	20000																																												
2014	19000																																												
2015	19000																																												
2016	19000																																												
MADRID (COMUNIDAD DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	MURCIA (REGIÓN DE)  <table border="1"> <caption>Data for Murcia (Región de) (Estimated values)</caption> <thead> <tr> <th>Año</th> <th>Valor</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>1996</td><td>13000</td></tr> <tr><td>1997</td><td>14000</td></tr> <tr><td>1998</td><td>14000</td></tr> <tr><td>1999</td><td>14000</td></tr> <tr><td>2000</td><td>15000</td></tr> <tr><td>2001</td><td>16000</td></tr> <tr><td>2002</td><td>16000</td></tr> <tr><td>2003</td><td>17000</td></tr> <tr><td>2004</td><td>18000</td></tr> <tr><td>2005</td><td>18000</td></tr> <tr><td>2006</td><td>18000</td></tr> <tr><td>2007</td><td>19000</td></tr> <tr><td>2008</td><td>20000</td></tr> <tr><td>2009</td><td>19000</td></tr> <tr><td>2010</td><td>18000</td></tr> <tr><td>2011</td><td>17000</td></tr> <tr><td>2012</td><td>16000</td></tr> <tr><td>2013</td><td>16000</td></tr> <tr><td>2014</td><td>16000</td></tr> <tr><td>2015</td><td>16000</td></tr> <tr><td>2016</td><td>16000</td></tr> </tbody> </table>	Año	Valor	1996	13000	1997	14000	1998	14000	1999	14000	2000	15000	2001	16000	2002	16000	2003	17000	2004	18000	2005	18000	2006	18000	2007	19000	2008	20000	2009	19000	2010	18000	2011	17000	2012	16000	2013	16000	2014	16000	2015	16000	2016	16000
Año	Valor																																												
1996	13000																																												
1997	14000																																												
1998	14000																																												
1999	14000																																												
2000	15000																																												
2001	16000																																												
2002	16000																																												
2003	17000																																												
2004	18000																																												
2005	18000																																												
2006	18000																																												
2007	19000																																												
2008	20000																																												
2009	19000																																												
2010	18000																																												
2011	17000																																												
2012	16000																																												
2013	16000																																												
2014	16000																																												
2015	16000																																												
2016	16000																																												
NAVARRA (COMUNIDAD FORAL DE) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	PAÍS VASCO NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS																																												
RIOJA (LA) NO INCLUIDA EN SU CARTERA DE SERVICIOS	MELILLA  <table border="1"> <caption>Data for Melilla (Estimated values)</caption> <thead> <tr> <th>Año</th> <th>Valor</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>1996</td><td>0</td></tr> <tr><td>1997</td><td>0</td></tr> <tr><td>1998</td><td>0</td></tr> <tr><td>1999</td><td>0</td></tr> <tr><td>2000</td><td>0</td></tr> <tr><td>2001</td><td>0</td></tr> <tr><td>2002</td><td>0</td></tr> <tr><td>2003</td><td>0</td></tr> <tr><td>2004</td><td>0</td></tr> <tr><td>2005</td><td>0</td></tr> <tr><td>2006</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2007</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2008</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2009</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2010</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2011</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2012</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2013</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2014</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2015</td><td>1000</td></tr> <tr><td>2016</td><td>1000</td></tr> </tbody> </table>	Año	Valor	1996	0	1997	0	1998	0	1999	0	2000	0	2001	0	2002	0	2003	0	2004	0	2005	0	2006	1000	2007	1000	2008	1000	2009	1000	2010	1000	2011	1000	2012	1000	2013	1000	2014	1000	2015	1000	2016	1000
Año	Valor																																												
1996	0																																												
1997	0																																												
1998	0																																												
1999	0																																												
2000	0																																												
2001	0																																												
2002	0																																												
2003	0																																												
2004	0																																												
2005	0																																												
2006	1000																																												
2007	1000																																												
2008	1000																																												
2009	1000																																												
2010	1000																																												
2011	1000																																												
2012	1000																																												
2013	1000																																												
2014	1000																																												
2015	1000																																												
2016	1000																																												

GALACTOSEMIA (GALT)

TABLA 2. COBERTURA GALT PERIODO: 1996-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	1996			1997			1998			1999			2000			2001			2002			2003		
ANDALUCÍA	77278			78196			76632			78768			80579			81108			81865			86120		
ARAGÓN	9260			9387			9149			9568			9921			10347			10363			11000		
ASTURIAS	6530			6516			6344			6547			6731			6849			6729			7107		
BALEARES	7794			8176			8309			8848			9502			9858			10420			10654		
CANARIAS	17055			17345			17392			18790			18981			19262			19461			19266		
CANTABRIA	3859			3899			3835			4021			4341			4280			4560			4873		
CASTILLA Y LEÓN	17767			18091			17145			17328			17874			17579			18100			18607		
CASTILLA LA MANCHA	16746			16773			16304			16756			16723			16796			17117			18051		
CATALUÑA	54858			56907			56831			59616			63807			65081			68546			73214		
C.VALENCIANA	36605			36824			36926			38794			40775			42290			44193			47322		
EXTREMADURA	10561			10333			10070			10070			10133			9903			9778			9962		
GALICIA	18597	18376	98,81%	18683	18353	98,23%	18538	18238	98,38%	18784	18489	98,43%	19418	19067	98,19%	19361	19037	98,33%	19327	19070	98,67%	20423	20150	98,66%
MADRID	47493			48722			48863			51981			56623			59724			63156			67046		
MURCIA	12649	13505	106,77%	12979	13957	107,54%	12790	13786	107,79%	13099	14038	107,17%	14195	15189	107,00%	14990	16013	106,82%	15489	16590	107,11%	16444	17745	107,91%
NAVARRA	4830			4967			4952			5122			5262			5710			5802			6180		
PAÍS VASCO	15985			16326			16113			16791			17316			17649			18134			19270		
RIOJA (LA)	2100			2174			2204			2275			2346			2412			2576			2870		
CEUTA	963			1029			981			1020			996			981			1023			1015		
MELILLA	1017			1034			1049			1036			1103			1133			1049			1107		
TOTAL	361947	31881	8,81%	368361	32310	8,77%	364427	32024	8,79%	379214	32527	8,58%	396626	34256	8,64%	405313	35050	8,65%	417688	35660	8,54%	440531	37895	8,60%

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2004			2005			2006			2007			2008			2009			2010			2011		
ANDALUCÍA	89022			91807			95304			78768			80579			81108			81865			89552		
ARAGÓN	11458			11628			12280			9568			9921			10347			10363			12610		
ASTURIAS	7218			7482			7596			6547			6731			6849			6729			7782		
BALEARES	10792			10925			11675			8848			9502			9858			10420			11265		
CANARIAS	19207			20127			20668			18790			18981			19262			19461			17423		
CANTABRIA	5060			5267			5229			4021			4341			4280			4560			5344		
CASTILLA Y LEÓN	18900			19425			19775			17328			17874			17579			18100			19862		
CASTILLA LA MANCHA	18507			19007			20389			16756			16723			16796			17117			21364		
CATALUÑA	76968			79766			82300			59616			63807			65081			68546			81247		
C.VALENCIANA	48954			50628			52756			38794			40775			42290			44193			49446		
EXTREMADURA	9899			9993			10118			10070			10133			9903			9778			9938		
GALICIA	20621	20420	99,03%	21097	20982	99,45%	21392	21270	99,43%	18784	21646	99,51%	19418	23106	99,70%	19361	22523	99,94%	19327	22031	99,93%	21594	21588	99,97%
MADRID	69027			69367			71912			51981			56623			59724			63156			72023		
MURCIA	16677	17928	107,50%	17330	18473	106,60%	18091	17992	99,45%	13099	16456	88,46%	14195	19487	100,52%	14990	18485	99,54%	15489	17830	98,84%	17408	17390	99,90%
NAVARRA	6293			6149			6551			5122			5262			5710			5802			6747		
PAÍS VASCO	19574			19698			20026			16791			17316			17649			18134			21155		
RIOJA (LA)	2939			3038			3070			2275			2346			2412			2576			3172		
CEUTA	1061			1065			1409			1020			996			981			1023			1166		
MELILLA	995			1012			1366	1184		1036			1103	1336		1133	1325	104,08%	1049	1383	101,77%	1455	1379	94,78%
TOTAL	453172	38348	8,46%	464811	39455	8,49%	481907	40446	8,39%	379214	38102	10,05%	396626	43929	11,08%	405313	42333	10,44%	417688	41244	9,87%	470553	40357	8,58%

GALACTOSEMIA (GALT)

TABLA 3. COBERTURA GALT PERIODO: 2012-2016

CC.AA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA	Nacimientos INE	Analizados CCAA	COBERTURA
	2012			2013			2014			2015			2016		
ANDALUCÍA	86375			81470			82195			80633			79263		
ARAGÓN	11980			11662			11602			11352			10929		
ASTURIAS	7622			6671			6600			6455			6347		
BALEARES	11002			10532			10673			10597			10616		
CANARIAS	17201			15859			16398			16146			16159		
CANTABRIA	5064			4831			4565			4375			4244		
CASTILLA Y LEÓN	19046			17827			17886			17389			16675		
CASTILLA-LA MANCHA	20382			19068			18392			18214			17792		
CATALUÑA	77438			71591			71589			70450			68908		
C.VALENCIANA	47574			44185			44343			43450			41997		
EXTREMADURA	9423			8880			9167			8895			8783		
GALICIA	21089	21071	99,91%	19727	19713	99,93%	19630	19613	99,91%	19427	19383	99,77%	19062	19025	99,81%
MADRID	69374			65343			65505			64879			63112		
MURCIA	16682	16594	99,47%	16105	15946	99,01%	16308	16240	99,58%	15976	16257	101,76%	15528	16075	103,52%
NAVARRA	6731			6075			6183			6007			5894		
PAÍS VASCO	20533			19116			19379			18849			18247		
RIOJA (LA)	3188			2903			2834			2732			2662		
CEUTA	1128			1086			1202			1096			1060		
MELILLA	1516	1445	95,32%	1509	1410	93,44%	1625	1562	96,12%	1510	1456	96,42%	1456	1005	69,02%
TOTAL	453348	39110	8,63%	424440	37069	8,73%	426076	37415	8,78%	418432	37096	8,87%	408734	36105	8,83%

CASOS DETECTADOS GALACTOSEMIA CLÁSICA

TABLA 4. CASOS DETECTADOS GALACTOSEMIA CLÁSICA PERIODO: 1996-2016

RN ANALIZADOS = 785.701 CASOS GALT= 11 INCIDENCIA= 1: 71.427																								
Laboratorio	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	TOTAL		TOTAL
Málaga																						0	ANDALUCÍA	1
Sevilla HVR		1																				1		
Zaragoza HMS																						0	ARAGÓN	0
Oviedo																						0	ASTURIAS	0
Baleares																						0	BALEARES	0
La Laguna																						0	CANARIAS	0
Santander																						0	CANTABRIA	0
Valladolid																						0	CASTILLA Y LEON	0
Talavera																						0	CASTILLA-LA MANCHA	0
Barcelona																						0	CATALUÑA	0
Valencia																						0	C.VALENCIANA	0
Badajoz																						0	EXTREMADURA	0
Santiago			1	1					1	1	1	1		2					1			9	GALICIA	9
Madrid																						0	MADRID	0
Murcia									1													1	MURCIA	1
Pamplona																						0	NAVARRA	0
Bilbao																						0	PAIS VASCO	0
Zaragoza HMS																						0	RIOJA	0
Sevilla HVR																								0
Murcia																								0
	0	1	1	1	0	0	0	0	2	1	1	1	0	2	0	0	0	0	1	0	0	11		11