La prova del taló

Cada any es detecten més de 150 casos

La detecció i el tractament precoços salven vides

Programa de cribratge neonatal de Catalunya

/Salut Generalitat de Catalunya

Benvolgudes **famílies***,

Felicitats pel naixement del vostre nadó. La salut és un valor preuat i volem acompanyar-vos en la cura del nounat des del primer moment. Per això, us oferim el **Programa de cribratge neonatal de Catalunya**, que té els objectius de detectar, diagnosticar i tractar precoçment algunes malalties. Són trastorns genètics i/o endocrins molt poc freqüents però que poden estar presents al naixement, encara que el nadó no en presenti símptomes. La seva detecció precoç permet les actuacions sanitàries adequades per prevenir complicacions greus. **El Programa és una eina molt eficaç que s'ofereix a tots els infants nascuts a Catalunya;** no és de caràcter obligatori.

COM ES FA LA PROVA DEL TALÓ?

Es fa una punxada superficial al taló i s'extreuen unes gotes de sang que s'impregnen en un paper absorbent homologat. El paper s'envia al laboratori** per a analitzar-lo amb una fitxa de dades del nadó i la família.

La mostra es pot extreure entre les **24** i les **72** hores després del naixement. Se sol dur a terme a la maternitat on ha nascut l'infant. Pot ocasionar petites molèsties al nadó que es poden alleugerir, per exemple, posant-lo al pit.

QUAN CAL DEMANAR UNA SEGONA MOSTRA I COM ES FA?

De vegades es pot sol·licitar una segona mostra. Això no vol dir que el nounat tingui la malaltia, sinó que cal fer noves anàlisis per completar el procés de detecció. Si és el vostre cas, rebreu la notificació per correu postal o per telèfon amb les indicacions oportunes.

COM ES DONEN ELS RESULTATS?

La majoria de les vegades el resultat de la prova és normal. En rebreu el resultat al domicili que hàgiu facilitat.

Si surt alterat, es posaran en contacte amb vosaltres. Per això és important que les dades que faciliteu a la maternitat siguin correctes.

Si canvieu de domicili o si transcorregut **un mes** no heu rebut el resultat de la prova, és important que ho comuniqueu al telèfon del Laboratori de Cribratge (932 275 669) per tal que us el facin arribar.

* O tutors legals

** Laboratori de Bioquímica i Genètica Molecular. CDB. Hospital Clínic de Barcelona

DE QUINES MALALTIES ES FA EL CRIBRATGE?

De 25 malalties en les quals una actuació ràpida canviarà el pronòstic. Es tracta de l'**hipotiroïdisme congènit**, la **fibrosi quística**, la **fenilcetonúria** i cinc altres **trastorns del metabolisme dels aminoàcids**, nou **trastorns del metabolisme dels àcids orgànics**, sis **trastorns del metabolisme dels àcids grassos**, la **malaltia de cèl·lules falciformes** i la **immunodeficiència combinada greu**.

El cribratge també pot detectar infants **portadors sans** de malaltia, que tenen alguna alteració genètica relacionada però no la desenvoluparan. Els progenitors teniu el dret a ser-ne informats però també podeu manifestar el vostre desig de no saber-ho.

També poden diagnosticar-se malalties que no són l'objecte del Programa, i se seguirà el mateix procediment que en la resta de malalties.

QUÈ PASSA SI LA PROVA DE CONFIRMACIÓ DIAGNÒSTICA ÉS POSITIVA?

L'equip d'una **unitat d'expertesa clínica** us informarà sobre la malaltia i se n'iniciarà el tractament al més aviat possible. Es donarà aconsellament genètic i es farà el seguiment per comprovar l'eficàcia del tractament.

I, DESPRÉS, QUÈ ES FA AMB LES MOSTRES DE SANG?

Les mostres s'emmagatzemen almenys durant **cinc anys** al laboratori, ja que poden ser d'utilitat per fer anàlisis noves en benefici de l'infant, sempre que els professionals sanitaris les sol·licitin i amb el vostre consentiment.

AQUESTES MALALTIES ES CUREN?

Actualment, només tenen cura algunes d'aquestes malalties. En la resta, un tractament precoç evita o redueix els símptomes i lesions que es produirien sense l'actuació adequada. El diagnòstic i tractament primerencs suposen un gran benefici per a la salut d'aquests nadons.

Més informació a: canalsalut.gencat.cat

Tel. laboratori cribratge neonatal: 932 275 669

061 /Salut Respon

D.L.: B-25.240-2024

La prueba del talón

Cada año se detectan más de 150 casos

La detección y el tratamiento tempranos salvan vidas

Programa de cribado neonatal en Cataluña

/Salut Generalitat de Catalunya

Apreciadas **familias***:

Felicidades por el nacimiento de su bebé. La salud es un valor preciado y deseamos acompañarles en el cuidado de su recién nacido desde el primer momento. Por ello, les ofrecemos el **Programa de cribado neonatal en Cataluña**, cuyos objetivos son detectar, diagnosticar y tratar precozmente algunas enfermedades. Son trastornos genéticos y/o endocrinos muy poco frecuentes pero que pueden estar presentes en el nacimiento, aunque su bebé no presente síntomas. Su detección precoz permite las actuaciones sanitarias adecuadas para prevenir complicaciones graves. **El Programa es una herramienta muy eficaz que se ofrece a todos los bebés nacidos en Cataluña;** no es de carácter obligatorio.

¿CÓMO SE REALIZA LA PRUEBA DEL TALÓN?

Se practica un pinchazo superficial en el talón. Se extraen unas gotas de sangre que se impregnan en un papel absorbente homologado. El papel se envía al laboratorio** para su análisis con una ficha de datos del bebé y la familia.

La muestra se puede extraer entre las **24** y las **72** horas después del nacimiento. Se suele llevar a cabo en la maternidad donde ha nacido el bebé. Puede ocasionar pequeñas molestias al recién nacido que se alivian, por ejemplo, poniéndolo al pecho.

¿CUÁNDO Y CÓMO SOLICITAR UNA SEGUNDA MUESTRA?

En algunos casos se puede solicitar una segunda muestra. Esto no significa que el recién nacido tenga la enfermedad, sino que es necesario hacer nuevos análisis para completar el proceso de detección. Si es su caso, recibirán la notificación por correo postal o por teléfono con las indicaciones oportunas.

¿CÓMO SE DAN LOS RESULTADOS?

La mayoría de las veces el resultado de la prueba es normal. Recibirán el resultado en el domicilio que hayan facilitado.

Si sale alterado, se pondrán en contacto con ustedes. Por ello es importante que los datos que faciliten a la maternidad sean correctos.

Si cambian de domicilio o si transcurrido **un mes** no han recibido el resultado de la prueba, es importante que lo comuniquen al teléfono del Laboratorio de Cribado (932 275 669) a fin de que se lo envíen.

* O tutores legales

** Laboratori de Bioquímica i Genètica Molecular. CDB. Hospital Clínic de Barcelona

¿DE QUÉ ENFERMEDADES SE HACE EL CRIBADO?

De 25 enfermedades en las que una actuación rápida cambiará el pronóstico. Se trata del **hipotiroidismo congénito**, la **fibrosis quística**, la **fenilcetonuria** y cinco otros **trastornos del metabolismo de los aminoácidos**, nueve **trastornos del metabolismo de los ácidos orgánicos**, seis **trastornos del metabolismo de los ácidos grasos**, la **enfermedad de células falciformes** y la **inmunodeficiencia combinada grave**.

El cribado también puede detectar bebés **portadores sanos** de enfermedad, que tienen alguna alteración genética relacionada pero no la desarrollarán. Como progenitores tienen ustedes el derecho a ser informados pero también pueden manifestar su deseo de no saberlo.

También pueden diagnosticarse enfermedades que no son el objeto del Programa, y se procederá como en el resto de las enfermedades.

¿QUÉ OCURRE SI LA PRUEBA DE CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA ES POSITIVA?

El equipo de una **unidad de experiencia clínica** les informará acerca de la enfermedad y se iniciará el tratamiento cuanto antes. Se dará consejo genético y se hará seguimiento para comprobar la eficacia del tratamiento.

Y DESPUÉS, ¿QUÉ SE HACE CON LAS MUESTRAS DE SANGRE?

Las muestras se almacenan al menos durante **cinco años** en el laboratorio, puesto que pueden ser de utilidad para realizar nuevos análisis en beneficio del niño/a, siempre que los profesionales sanitarios los soliciten y con el consentimiento de los progenitores.

¿ESTAS ENFERMEDADES SE CURAN?

Actualmente, solo algunas de estas enfermedades se curan. En las demás, un tratamiento precoz evita o reduce los síntomas y lesiones que se producirían sin la actuación adecuada. El diagnóstico y tratamiento tempranos suponen un gran beneficio para la salud de estos bebés.

Más información en: canalsalut.gencat.cat

Tel. laboratorio cribado neonatal: 932 275 669

061 /Salut Respon

D.L.: B-25.240-2024