

Era pròva deth talon

Cada an se detecten
més de 120 casi

Era deteccion e eth tractament precòç
sauven vides

Benvoludes **famílies**,*

Felicitats pera neishença deth vòste mainatjon. Era salut ei ua valor preciosa e volem acompanyar-vos en suenh deth nau-neishut dempús deth prumèr moment. Per açò, vos aufrim eth **Programa de crivelatge neonatau de Catalonha**, qu'a es tòques de detectar, diagnosticar e tractar precoçament bères malauties. Son trebolaments genetics e/o endocrins fòrça pòc freqüenti, mès pòden èster presents ena neishença, encara qu'eth mainatjon non ne presente simptoms. Detectar-les precoçament permet es accions sanitàries apropiades entà previer complicacions grèus. **Eth Programa ei ua airina fòrça eficaça que s'aufrís a toti es mainatges neishudi en Catalonha**; non ei de caractèr obligatòri.

COM SE HÈ ERA PRÒVA DETH TALON?

Se hè ua punchada superficial en talon e s'extrèn ues gotes de sang que s'impregnen en un papèr absorbent omologat. Eth papèr se mane ath laboratòri** entà analisar-lo damb ua ficha de donades deth mainatjon e dera família.

Eth moment idonèu entà hèr-la ei 48 ores dempús dera neishença. Se sol amiar a tèrme ena maternitat a on a neishut eth mainatge. Pòt causar petites molèsties ath mainatjon, que se pòden aleugerir, per exemple, en tot meter-lo contra eth pitrau.

QUAN CAU DEMANAR UA DUSAU MÒSTRA E COM SE HÈ?

A viatges se'n pòt sollicitar ua dusau mòstra. Açò non vò dèder qu'eth nauneishut age era malautia, senon que cau hèr naues analisis entà completar-ne eth procés de deteccion. S'ei eth vòste cas, receberatz era notificacion per corrèu postau o per telefon damb es indicacions oportunes.

COM SE DAN ES RESULTATS?

Era majoria des còps eth resultat dera pròva ei normau. Ne receberatz eth resultat en domicili qu'ajatz facilitat.

Se ges alterat, se meten en contacte damb vosati. Per açò, ei important qu'es donades que facilitetz ara maternitat siguen corrèctes.

Se cambiatz de domicili o se transcorrut **un mes** non auetz rebut eth resultat dera pròva, ei important qu'ac comuniquetz ath telèhon **061 CatSalut Respon** entà que vos lo manden.

* O tutors legau

** Laboratòri de Bioquímica e Genètica Moleculara. CDB. Espitau Clínic de Barcelona

DE QUINES MALAUTIES SE HÈ ETH CRIVELATGE?

De 24 malauties que son pronostic cambiarà damb ua accion ràpida. Se tracte der **ipotiroidisme congenit**, era **fibròsi quística**, era **fenilcetonúria** e cinc auti **trebolaments deth metabolisme des aminoacids**, ueit **trebolaments deth metabolisme des acids organics**, sies **trebolaments deth metabolisme des acids grassis**, era **malautia de cellules falciformes** e era **immunodeficiència combinada grèu**.

Eth crivelatge tanben pòt detectar mainatges **portadors sans** de malautia qu'an bèra alteracion genetica relacionada mès no la desvoloparàn. Es progenitors auetz eth dret a èster-ne informadi mès tanben podetz manifestar era vòsta voluntat de non sabéc.

Tanben pòden diagnosticar-se malauties que non son er objecte deth Programa, e se seguèish eth madeish procediment qu'ena rèsta de malauties.

QUÉ PASSE S'ERA PRÒVA DE CONFIRMACION DIAGNOSTICA EI POSITIVA?

Era equipa d'ua **unitat d'expertesa clínica** vos informe a prepaus dera malautia e se n'incia eth tractament ath més lèu possible. Se da conselhament genetic e se hè eth seguiment entà verificar era eficacitat deth tractament.

E, DEMPÚS, QUÉ SE HÈ DAMB ES MÒSTRES DE SANG?

Es mòstres s'emmagazenen pendent **cinc ans** en laboratòri, per çò que pòden èster d'utilitat entà hèr analisis naues en benefici deth mainatge, cada viatge qu'es profesionaus sanitaris ac solliciten e damb eth vòste consentiment.

AGUESTES MALAUTIES SE GUARISSEN?

Actuaument, sonque an guarison bères ues d'aguestes malauties. Per çò dera rèsta, un tractament precoç evite o redusís es simptoms e lesions que se produsirien sense era accion apropiada. Eth diagnostic e eth tractament prumerencs supausen un gran benefici entara salut d'aguesti mainatjons.

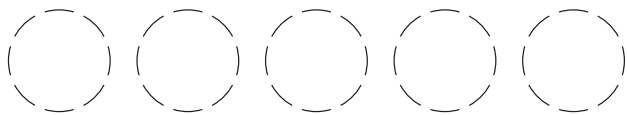
Més informacion en: canalsalut.gencat.cat

Telefon deth laboratòri de crivelatge neonatau:
932 275 669

061 CatSalut
Respon

Conf. de la tripartida: segon operatòri.

Programa de crivelatge neonatau de Catalonha



La prova del taló

Cada any es detecten
més de 120 casos

La detecció i el tractament
precoços salven vides

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.

El moment idoni per fer-la és **48 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 **061 CatSalut Respon** 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 24 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**, vuit **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 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

Programa de cribratge neonatal de Catalunya

