

## Cinquanta anys de cribratge neonatal a Catalunya

Agència de Salut Pública de Catalunya (ASPCAT)

Aquest article és una ampliació del document disponible a: <http://salutpublica.gencat.cat/ca/detalls/Article/02-26-Prova-talo>

### El cribratge neonatal identifica malalties poc freqüents que poden ser mortals o comprometre molt la qualitat de vida

Aquest any 2019 es compleixen 50 anys de les primeres proves de detecció precoç neonatal realitzades a Catalunya. Des que l'Institut de Bioquímica Clínica de Barcelona ho va fer per primera vegada l'any 1969, gairebé la totalitat dels nadons que neixen a Catalunya se sotmeten a la prova al taló per tal que se'ls puguin detectar precoçment algunes malalties molt poc freqüents però que poden comprometre molt seriosament la seva qualitat de vida.

Des del seu inici i fins l'any 2018, en el marc del Programa de Cribratge Neonatal de Catalunya, s'han analitzat les mostres de 2.788.179 nadons. Entre aquests, s'han detectat 1.955 casos de malalties genètiques i/o endocrines, que han estat tractades en unitats especialitzades de referència. Amb la instauració d'un tractament precoç s'ha millorat la qualitat de vida d'aquests infants i, en alguns casos, se'ls ha pogut guarir. En aquest sentit, cal recordar que la prova del taló permet dur a terme la detecció, el diagnòstic i el tractament de determinades malalties fins i tot abans que apareguin els primers símptomes.

Des del seu inici, el Programa de Cribratge Neonatal de Catalunya s'ha anat ampliant en diverses ocasions i, actualment, inclou 24 malalties integrades en més de 7.000 condicions clíniques que tenen una baixa incidència en la població.

El cribratge es va iniciar a Catalunya amb la detecció de la fenilcetonúria, una malaltia genètica hereditària, i va ampliar-se als anys 80 amb l'hipotiroïdisme congènit, el tractament precoç del qual evita discapacitats greus. L'any 1999 es va incorporar al programa la fibrosi quística, que provoca alteracions digestives i respiratòries. El 2013 s'hi va incloure la detecció d'un grup de 19 malalties metabòliques i, l'any 2015, la malaltia de cèl·lules falciformes. La

darrera incorporació es va produir el 2017 i va suposar que el sistema sanitari públic català esdevingués el primer d'Europa en poder detectar la immunodeficiència combinada greu, una malaltia genètica del sistema immunitari que cada any podria afectar a Catalunya entre 1 i 4 nadons, els coneguts com a "nens bombolla" (Figura 1). L'any

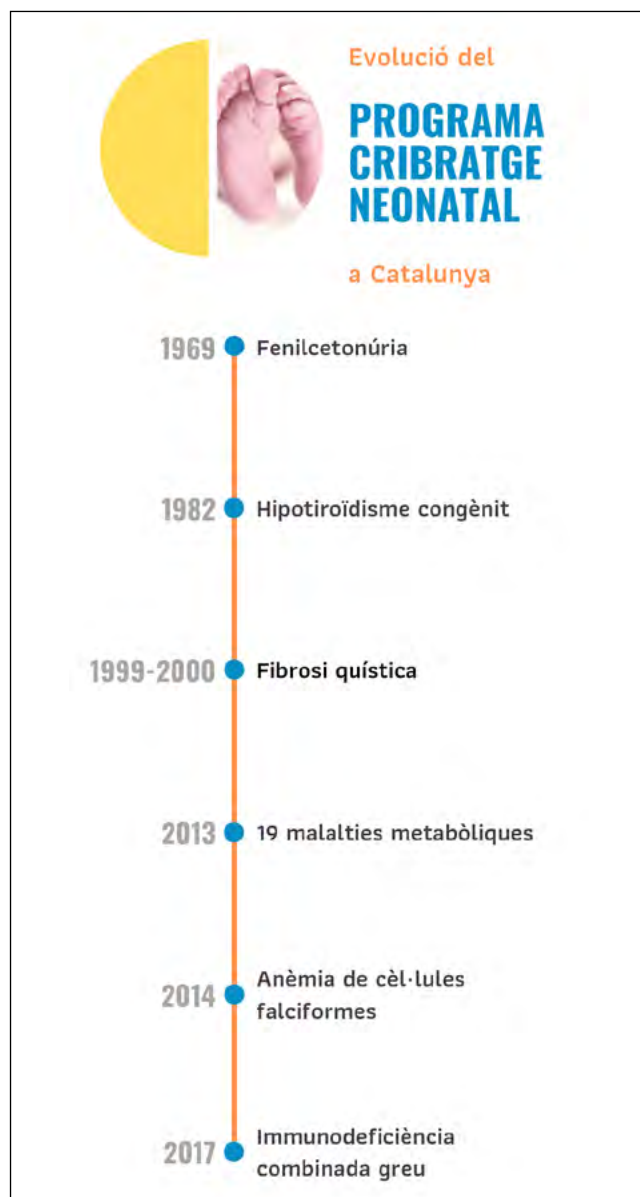


FIGURA 1. Ampliacions successives de les malalties incloses al Programa de Cribratge Neonatal de Catalunya

Correspondència: Laia Asso  
Agència de Salut Pública de Catalunya (ASPCAT)  
Edifici Salvany  
C/ Roc Boronat, 81-95  
08005 Barcelona  
Tel. 935 513 900  
Adreça electrònica: laia.asso@gencat.cat

2018 va ser diagnosticat i tractat amb èxit el primer infant diagnosticat d'aquesta malaltia a través del programa de cribratge.

En els darrers 10 anys, la majoria de malalties detectades han estat l'hipotiroidisme congènit (369 casos) i la fenilcetonúria (126) (Figura 2). Aquestes dues malalties concentren el 70% de tots els casos detectats des de 1969.

### En què consisteix la prova del taló?

El Programa de Cribratge Neonatal té com a objectius la detecció, el diagnòstic i el tractament precoç de les malalties abans esmentades. És una eina de gran eficàcia que s'ofereix a tots els infants nascuts a Catalunya. La prova del

taló habitualment es duu a terme al centre maternal on neix el nadó. El moment idoni per a la presa de la mostra és 48 hores després del naixement de l'infant.

La prova consisteix en una punxada superficial al taló del nadó per extreure'n unes gotes de sang i deixar que impregnin un paper absorbent homologat per ambdues cares. El paper s'envia a un laboratori especialitzat (Laboratori de Bioquímica i Genètica Molecular de l'Hospital Clínic de Barcelona) per a l'anàlisi de la mostra. Juntament amb la recollida de la sang impregnada en paper es recullen les dades de la família i el nadó en una fitxa que, posteriorment, s'utilitza per enviar els resultats obtinguts (Figura 3).

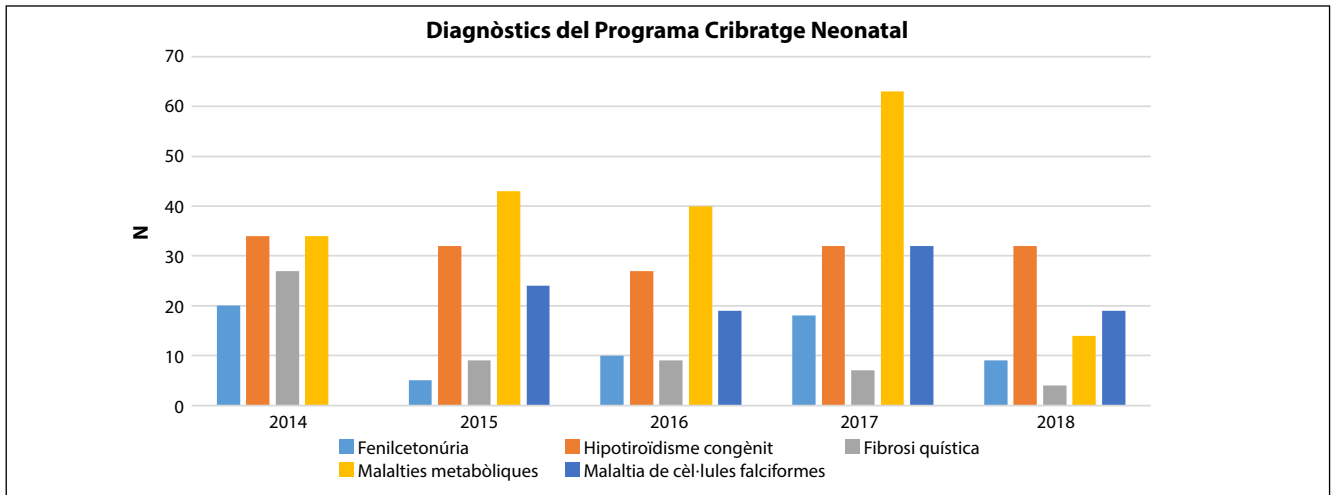


FIGURA 2. Diagnòstics per grups de malalties del Programa de Cribratge Neonatal de Catalunya els darrers 5 anys (2014-2018)

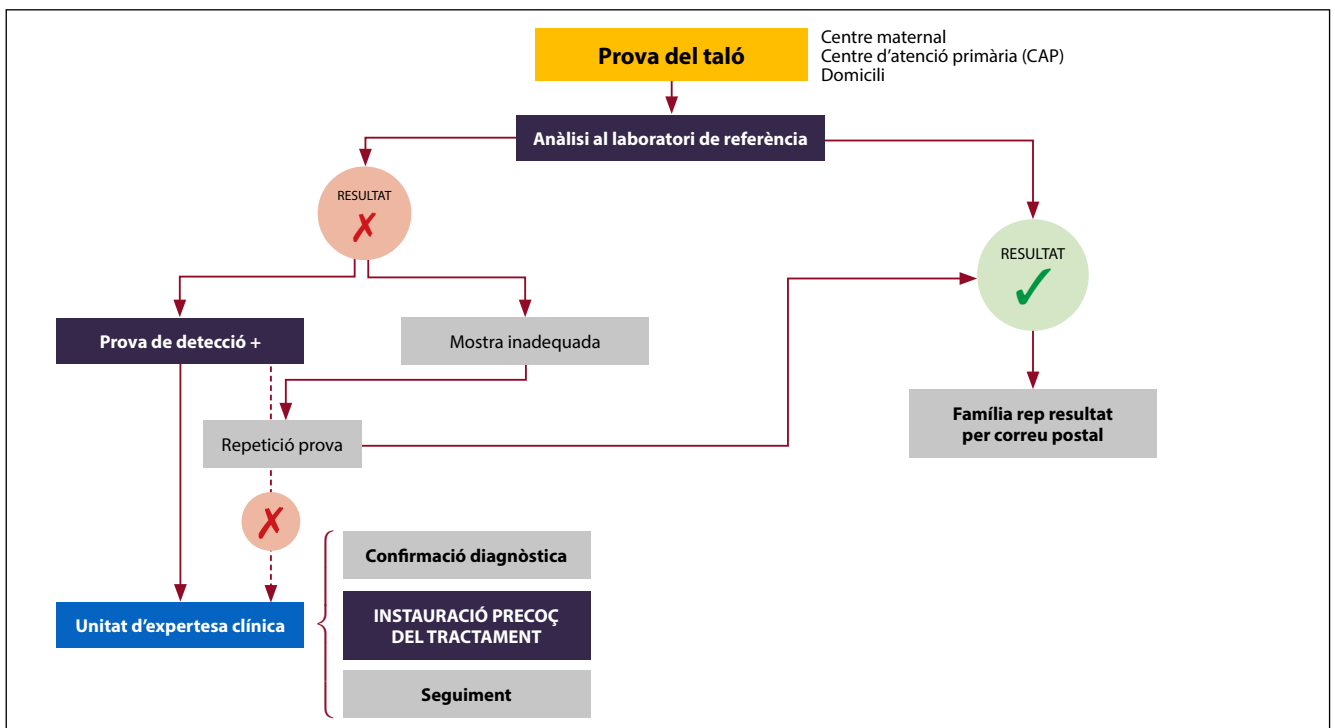


FIGURA 3. Algorisme de funcionament de la prova del taló del Programa de Cribratge Neonatal de Catalunya

La majoria dels nadons no té cap malaltia de les incloses en el programa. Aleshores, s'envia al domicili dels progenitors una carta comunicant el resultat normal de la prova. En els casos en els quals la prova de detecció resulta positiva, el laboratori de cribratge neonatal comunica el cas a un centre expert en el diagnòstic i tractament d'aquella malaltia (unitat d'expertesa clínica), que es posa en contacte amb la família per a programar una visita i realitzar les exploracions necessàries per tal de descartar o confirmar el diagnòstic.

En el cas que el diagnòstic es confirmi, la unitat d'expertesa clínica informa els progenitors sobre tots els aspectes de la malaltia del nadó i s'inicia el tractament el més aviat possible (Figura 3). També se'ls dona assessorament genètic i es realitza el seguiment oportú amb l'objectiu de comprovar l'eficàcia del tractament. A través

de la prova també es detecten infants portadors sans (que tenen una alteració genètica relacionada amb la malaltia però que no la desenvoluparan), així com altres patologies que no són l'objecte del programa. L'abordatge d'aquestes malalties es realitza com en la resta de casos, a través de les unitats d'expertesa clínica corresponents.

Després del cribratge, les mostres de sang s'emmagatzemen durant cinc anys al laboratori de cribratge neonatal de Catalunya, per si poguessin ser d'utilitat per a la realització de noves anàlisis, en benefici del mateix infant.

En l'actualitat, només algunes de les malalties incloses en el programa de cribratge neonatal tenen cura però el seu abordatge precoç permet reduir els símptomes i les lesions que es produirien en absència d'un tractament adequat. Això canvia de manera decisiva la vida d'aquests nadons i les seves famílies.

## La prova del taló

Cada any es detecten més de 120 casos

La detecció i el tractament precoços salven vides



**Programa de cribratge neonatal de Catalunya**



Generalitat de Catalunya  
Agència de Salut Pública de Catalunya

Benvolgudes **famílies**,  
Felicitats pel naixement del vostre nadó. La salut és un valor preuat i volem acompanyar-vos en la cura del nou-nat 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 nou-nat 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'**hipotiroidisme 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 primerenc suposen un gran benefici per a la salut d'aquests nadons.

Més informació a: [canalsalut.gencat.cat](http://canalsalut.gencat.cat)



FIGURA 4. Tríptic informatiu del Programa de Cribratge Neonatal de Catalunya que s'entrega a les famílies