

The heel prick test

Every year more than
120 cases are detected

Early detection and treatment
save lives

Dear **families**,*

Congratulations on the birth of your child! Health is a precious asset, and we want to help you care for your newborn from day one. For this reason, we are offering you the **Neonatal Screening Programme of Catalonia**, whose goal is to detect, diagnose and treat certain diseases early. They include rare genetic and/or endocrine disorders that may be present at birth even though there are no symptoms. Detecting them early allows for the appropriate health actions to prevent serious complications. **The Programme is a highly effective tool offered to all babies born in Catalonia**; however, it is not compulsory.

HOW IS THE HEEL PRICK TEST DONE?

It is a superficial prick of the heel to extract droplets of blood that are absorbed onto special paper. The paper is sent to the laboratory** to be analysed with an information file on the newborn and the family.

The best time to do it is **48 hours** after birth. It is usually done in the maternity ward where the baby was born. It may cause the baby slight discomfort, which can be alleviated by nursing him or her.

WHEN DOES A SECOND SAMPLE HAVE TO BE REQUESTED, AND HOW IS THIS DONE?

Sometimes a second sample may be requested. This does not necessarily mean that the baby has any disease but that further analyses are needed to complete the detection process. If this applies to you, you will receive a notification containing the instructions by post or telephone.

HOW ARE THE RESULTS REPORTED?

The result of the test is normal the majority of times. You will receive it at the address you have provided.

If any abnormality is detected, you will be contacted. This is why it is important for the information you provide in the maternity ward to be accurate.

If you move or haven't received the test results after **one month**, it is important for you to phone **061 CatSalut Respon** so they can be sent to you.

* Or legal guardians

** Biochemical and Molecular Genetics Laboratory, CDB, Hospital Clínic de Barcelona

WHAT DISEASES DOES IT SCREEN FOR?

It screens for 24 diseases whose prognoses can be changed with quick action. They include **congenital hypothyroidism, cystic fibrosis, phenylketonuria** and five other **aminoacid metabolic disorders**, eight **organic acid metabolic disorders**, six **fatty acid metabolic disorders, sickle-cell anaemia**, and **severe combined immunodeficiency**.

The screening can also detect children who are **healthy carriers** of diseases that have some kind of related genetic alteration that they will never develop. Parents have the right to be informed, but you can also express your desire not to know.

Diseases which are not the targets of the Programme may also be detected, and the same procedure is followed as with the other diseases.

WHAT HAPPENS IF THE DIAGNOSTIC CONFIRMATION TEST IS POSITIVE?

The team from an **expert clinical unit** will inform you of the disease, and treatment will start as soon as possible. Genetic counselling is provided, and the child is tracked to check treatment effectiveness.

AND AFTER THAT, WHAT HAPPENS TO THE BLOOD SAMPLES?

The samples are stored in the laboratory for **five years** as they may be useful in conducting new analyses on the child's behalf, as long as the healthcare professionals request them with your consent.

CAN THESE DISEASES BE CURED?

Currently, only some of these diseases can be cured. For the others, early treatment prevents or reduces symptoms and injuries that can occur without proper action. Early diagnosis and treatment are extremely beneficial to these newborns' health.

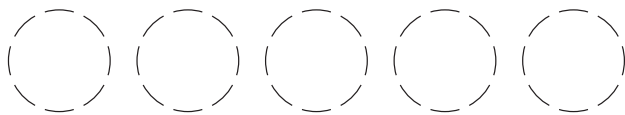
More information at: canalsalut.gencat.cat

Telephone of the neonatal screening laboratory:
932 275 669

061 CatSalut
Respon



Neonatal Screening Programme of Catalonia



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

