

Le test du buvard

Tous les ans 120 cas sont détectés

La détection et le traitement précoces sauvent des vies



Programme de dépistage néonatal de Catalogne



Chères familles,*

Toutes nos félicitations pour la naissance de votre bébé. La santé étant un bien précieux, nous souhaitons vous aider à veiller sur celle de votre enfant dès ses premiers jours de vie. Nous vous offrons donc le **Programme de dépistage néonatal de Catalogne** dont le but est de détecter, diagnostiquer et traiter certaines maladies de façon précoce. Le programme concerne des troubles génétiques et/ou endocriniens très rares, mais qui peuvent être présents à la naissance même si votre nourrisson ne présente aucun symptôme. La détection précoce permet une prise en charge médicale adéquate pour éviter des complications graves. **Le programme est un outil très efficace offert à tous les enfants nés en Catalogne ; cela étant, il n'est pas obligatoire.**

QU'EST-CE QUE LE TEST DU BUVARD ?

Quelques gouttes de sang sont prélevées au niveau du talon du bébé au moyen d'une petite piqûre superficielle. Une fois le prélèvement effectué, les gouttes de sang sont déposées sur un papier buvard homologué et transmis au laboratoire** qui va effectuer les analyses. Ce buvard est accompagné d'une fiche contenant les données de l'enfant et de sa famille.

Le moment idéal pour réaliser ce test est **48 heures** après la naissance. Le prélèvement a lieu dans le service de maternité où est né l'enfant. Il peut causer une certaine gêne au bébé, qu'il est facile d'alléger, par exemple, en lui donnant le sein.

QUAND FAUT-IL DEMANDER UN DEUXIÈME TEST ET COMMENT ?

Parfois un second échantillon est demandé. Cela ne signifie pas que le bébé est malade, mais que de nouvelles analyses doivent être faites pour compléter le processus de détection. Si c'est votre cas, vous recevrez une notification contenant toutes les informations pertinentes par courrier postal ou via un appel téléphonique.

COMMENT SONT ENVOYÉS LES RÉSULTATS ?

Dans la plupart des cas, le résultat du test est normal. Vous recevrez ce résultat à l'adresse que vous aurez indiquée.

Si une altération apparaît, nous vous contacterons. C'est pour cette raison qu'il est important que vous fournissiez au service maternité des renseignements corrects.

Si vous changez de domicile ou si, après un délai **d'un mois**, vous n'avez pas reçu le résultat du test, il est important que

* Ou [chers] tuteurs

** Laboratoire de biochimie et génétique moléculaire. CDB. Hospital Clínic de Barcelone

vous appelez le numéro **061 CatSalut Respon** pour qu'il vous l'envoie.

DE QUELLES MALADIES PROCÈDE-T-ON AU DÉPISTAGE ?

De 24 maladies dont le pronostic changera si l'on agit rapidement. Il s'agit de l'**hypothyroïdie congénitale**, de la **fibrose kystique**, de la **phénylcétonurie** et de cinq autres **troubles du métabolisme des aminoacides**, de huit **troubles du métabolisme des acides organiques**, de six **troubles du métabolisme des acides gras**, de la **maladie des cellules falciformes** et du **déficit immunitaire combiné sévère**.

Le dépistage permet aussi de détecter des enfants **porteurs sains** d'une maladie, c'est-à-dire qui présentent une altération génétique liée à cette maladie, mais qui ne la développeront pas. En tant que parents, vous avez le droit d'en être informés, mais vous pouvez aussi manifester votre souhait de ne pas l'être.

On peut, de même, diagnostiquer des maladies ne faisant pas l'objet du programme. Dans ce cas, on suit la même procédure que pour les autres maladies.

QU'EST-IL SI LE TEST DE CONFIRMATION DU DIAGNOSTIC EST POSITIF ?

L'équipe d'une **unité d'expertise clinique** vous informe en détail de la maladie et un traitement est appliqué sans délai. Des conseils sont prodigués en ce qui concerne la génétique et un suivi est mis en place pour vérifier l'efficacité du traitement.

ET, PAR LA SUITE, QUE DEVIENNENT LES ÉCHANTILLONS DE SANG ?

Les échantillons sont stockés durant **cinq ans** dans le laboratoire, car ils peuvent servir à faire d'autres analyses pour le bien de l'enfant, ce à condition que des professionnels de la santé en fassent la demande après avoir obtenu votre consentement.

CES MALADIES SONT-ELLES CURABLES ?

À l'heure actuelle, seules certaines de ces maladies sont curables. Pour les autres, un traitement précoce évite ou réduit l'apparition des symptômes et des lésions qui, autrement, se produiraient. Le diagnostic et le traitement précoces représentent un avantage inestimable pour la santé de ces enfants.

Pour plus d'informations : canalsalut.gencat.cat

Téléphone du laboratoire de dépistage néonatal : **061 CatSalut Respon**
932 275 669



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 nou-nat des del primer moment. Per això, us oferim el **Programa de cribatge 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 CRIBATGE?

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 cribatge 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.



Programa de cribatge neonatal de Catalunya

