

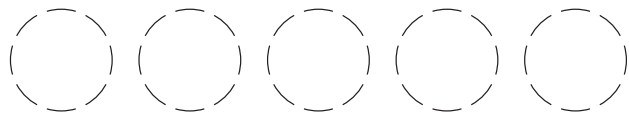
Testul de screening „întepătură în călcâi”

Peste 120 de cazuri
depistate anual

Depistarea timpurie și tratamentul
salvează vieți



Programul de screening neonatal din Catalonia



Dragi familii,*

Felicitări pentru nașterea copilului dumneavoastră! Sănătatea este un dar neprețuit, motiv pentru care dorim să vă însoțim în îngrijirea copilului încă din primul moment. De aceea, vrem să vă prezentăm **Programul de screening neonatal din Catalonia**, care are ca scop depistarea precoce, diagnosticarea și tratarea mai multor afecțiuni. Este vorba despre tulburări genetice și/sau endocrine foarte rare, care pot fi prezente la naștere, chiar dacă bebelușul nu prezintă simptome. Depistarea lor timpurie permite adoptarea măsurilor sanitare necesare pentru a preveni complicații grave. **Acest program este un instrument deosebit de eficient, oferit tuturor copiilor născuți în Catalonia;** participarea nu este obligatorie.

CUM SE EFECTUEAZĂ TESTUL DE SCREENING?

Se face o puncție superficială în călcâi și se recoltează câteva picături de sânge pe o hârtie de filtru standardizată. Mostra este trimisă la laborator** pentru analiză, împreună cu fișă bebelușului și a familiei.

Momentul ideal pentru efectuarea testului este la **48 de ore** de la naștere. De regulă, testul se efectuează în maternitatea unde s-a născut copilul. Este posibil ca bebelușul să simtă un disconfort minor, dar îl puteți calma, de exemplu, punându-l la sân.

POATE FI NECESARĂ EFECTUAREA TESTULUI DE MAI MULTE ORI?

CUM SE PROCEDEAZĂ?

Uneori, poate fi necesară recoltarea unei mostre secundare de sânge. Acest lucru nu înseamnă că bebelușul dumneavoastră este bolnav, ci că trebuie efectuate noi teste pentru a finaliza procesul de depistare. Dacă acesta este cazul dumneavoastră, veți primi o notificare, prin poștă sau telefon, cu instrucțiunile corespunzătoare.

CUM SE TRANSMIT REZULTATELE?

De cele mai multe ori, rezultatul testului este negativ. Veți primi rezultatul la adresa pe care ați furnizat-o.

Dacă rezultatul este pozitiv, veți fi contactat. De aceea, este important ca datele pe care le furnizați maternității să fie corecte.

Dacă vă schimbați adresa sau dacă nu ați primit rezultatul testului în termen de **o lună**, vă rugăm să vă adresați la **061 CatSalut Respon**, pentru a solicita trimiterea rezultatului.

* Sau tutori legali

** Laboratorul de Biochimie și Genetică Moleculară. CDB. Spitalul Clinic din Barcelona

PENTRU CE AFECȚIUNI SE EFECTUEAZĂ TESTUL?

Testul permite depistarea a 24 de afecțiuni al căror prognostic poate fi îmbunătățit prin adoptarea unor măsuri rapide. Printre aceste afecțiuni, se numără **hipotiroidismul congenital**, **fibroza chistică**, **fenilcetonuria** și alte cinci **tulburări ale metabolismului aminoacizilor**, opt **tulburări ale metabolismului acidului organic**, șase **tulburări ale metabolismului acizilor grași**, **anemia falciformă** și **imunodeficiență severă combinată**.

Screening-ul poate depista, de asemenea, **copii sanatoși, purtători** ai unor tulburări genetice pe care nu le vor dezvolta. Părinții au dreptul de a primi raportul de analiză, dar își pot exprima dorința de a nu fi informați cu privire la rezultatul testului (dreptul de a nu ști).

În plus, testul depistează și afecțiuni care nu sunt obiectul acestui Program. În acest caz, se va urma procedura obișnuită de tratament.

CE SE ÎNTÂMPLĂ DACĂ REZULTATUL TESTULUI ESTE POZITIV?

Echipa unei **unități de expertiză clinică** vă va informa despre afecțiunea depistată și se va începe tratamentul cât mai curând posibil. Veți primi consiliere genetică și se va asigura monitorizarea necesară pentru a verifica eficacitatea tratamentului.

CE SE ÎNTÂMPLĂ CU MOSTRA DE SÂNGE DUPĂ EFECTUAREA TESTULUI?

Mostrele sunt păstrate timp de **cinci ani**, în cadrul laboratorului. Cu acordul dumneavoastră, acestea pot fi folosite pentru noi teste în beneficiul copilului, dacă profesioniștii din domeniul sănătății le solicită.

TOATE ACESTE AFECȚIUNI POT FI VINDECATE?

În prezent, doar câteva dintre aceste afecțiuni pot fi vindecate. În toate celelalte cazuri, tratamentul precoce previne, sau reduce, simptomele și leziunile care pot apărea în absența unor măsuri adecvate. Depistarea timpurie și tratamentul sunt un mare beneficiu pentru sănătatea acestor copii.



Pentru mai multe informații, accesați: canalsalut.gencat.cat

Numărul de telefon al laboratorului de screening neonatal: **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 informará 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

