

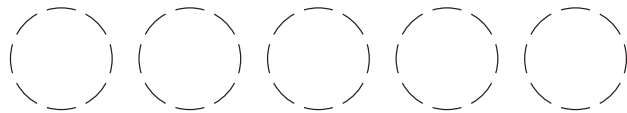
# 脚后跟血样检测

每年检测出120多例

早期发现和治疗可以挽救生命



加泰罗尼亚新生儿筛查计划



尊敬的家长们：\*

恭喜你们喜得贵子/千金。健康无价，我们希望从一开始就陪伴你们进行新生儿护理。为此，我们向你们提供**新生儿筛查计划**，其目的是及早检测、诊断和治疗某些疾病。这些疾病是极少见的遗传和/或内分泌性疾病，它们可能在婴儿出生时出现，即使没有症状。尽早发现它们可以让我们采取适当的医疗措施以防止严重的并发症。这项计划是一个非常有效的工具，适用于所有在加泰罗尼亚出现的婴儿；它不是强制性的。

## 如何进行脚后跟血样检测？

在脚后跟上进行表层穿刺，抽取几滴血液并将其浸渍在一张经认可的吸收纸上。吸收纸将连同婴儿及其父母的信息卡被送到实验室\*\*进行分析。

抽取血样的理想时间是在出生后的48小时。抽取血样通常在婴儿出生的产科医院进行。抽取血样可能会给婴儿带来轻微不适，但可以通过将婴儿放在乳房上来减轻不适感。

## 何时需要第二次血样？如何抽取？

有时候实验室可能请求提供第二次血样。这并不意味着新生儿患有疾病，而是需要进行新的化验分析来完成检测过程。如果遇到这种情况，你们将通过邮件或电话收到带有适当指示的通知。

## 如何获得结果？

大多数情况下，测试结果是正常的。他们将把结果寄到你们提供的地址。

如果有变，他们会与你们联系。因此，你们在产房提供正确的信息至关重要。

如果你们换了地址，或者一个月过后仍未收到检测结果，请务必致电 061 CatSalut Respon 以便他们能够确保你们收到结果。

\* 或法定监护人

\*\* 巴塞罗那临床医院生物医学诊断中心生物化学和分子遗传学实验室

## 筛查哪些疾病？

24种疾病，其预后将随着速效性作用而变化。这些疾病分别是先天性甲状腺功能减退、囊性纤维化、苯丙酮尿症、五种氨基酸代谢紊乱、八种有机酸代谢紊乱、六种脂肪酸代谢紊乱、镰状细胞病和严重的联合免疫缺陷。

筛查还可以发现携带致病基因的健康婴儿，他们有某些相关的遗传变异，但并未发展为疾病。父母有权知情，但你们也可以表明不想知情的愿望。

筛查计划目标之处的疾病也可以被诊断出来，并且遵循与其他疾病相同的程序。

## 如果诊断确认检测结果为阳性，该怎么办？

临床部门的一个团队将会告知你们有关疾病的信息，然后尽快开始治疗。他们提供遗传咨询，并进行随访以检查治疗的有效性。

## 那么之后，血样怎么办？

如果医疗保健专业人员请求并获得了你们的同意，这些样品可在实验室保存5年，因为它们可用于进行新的分析以造福于儿童。

## 这些疾病能治愈吗？

目前，只有其中一些疾病可以治愈。对于其他疾病，早期治疗可以避免或减轻那些如果不采取适当措施就会出现的症状和伤害。早期诊断和治疗对这些婴儿的健康非常有益。



更多信息尽在: [canalsalut.gencat.cat](http://canalsalut.gencat.cat)

新生儿筛查实验室电话:  
932 275 669

# La prova del taló

Cada any es detecten  
més de 120 casos

La detecció i el tractament  
precoços salven vides



## Programa de cribatge neonatal 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 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.

