



General | | Actualitzat el 05/03/2021 a les 07:00

GUIA: Què és la prova del taló i quines malalties es detecten?

T'expliquem tot el que has de saber del cribratge neonatal

[inici]Què és la **prova del taló**? Quines **malalties** es detecten? Per què és important fer-la? Hi ha moltes informacions i gestions que acompanyen el naixement d'una criatura, i segurament no és el millor moment per digerir-les totes. Per això hem elaborat, amb l'assessorament del laboratori de Cribratge Neonatal de la Secció d'Errors Congènits del Metabolisme del Servei de Bioquímica i Genètica Molecular de l'Hospital Clínic, una **guia** per explicar-te en què consisteix aquesta tècnica de detecció precoç que es practica a Catalunya des de fa més de 50 anys.

[nointext]

[guiacribratge]

[GotaVerdaPle] Què és la prova del taló?

La prova del taló té com a objectiu detectar des del naixement determinades malalties greus, la majoria minoritàries i d'origen genètic, per així poder aplicar precoçment un tractament adequat que eviti seqüeles i garanteixi una millor qualitat de vida del noutat. Són tras-torns genètics i/o endocrins molt poc freqüents però que po-den estar presents al naixement encara que el nadó no en presenti símptomes.

El Programa de cribratge neonatal és universal i a través d'ell es detecten més de 120 casos cada any. A Catalunya es va començar a practicar a finals del 1969, només a la província de Barcelona, amb la detecció de la fenilcetonúria, una malaltia genètica hereditària que pot causar greus afectacions cognitives. L'any 1982 el programa es va ampliar a tot Catalunya, incorporant-hi la detecció de l'hipotiroïdisme congènit. Al final del 1999 es va iniciar una prova pilot per detectar la fibrosi quística que es va acabar consolidant. 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.

[intext1]

La darrera incorporació es va produir el 2017 i va suposar que el sistema sanitari públic català esdevingués el primer d'Europa a detectar la immunodeficiència combinada greu, un grup de malalties genètiques que afecten el sistema immunitari dels nadons, coneguts com a "nens bombolla".

Ja fa doncs 52 anys de les primeres proves de detecció precoç neonatal realitzades a Catalunya. Actualment, gairebé la totalitat dels nadons se sotmeten a la prova del 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**.

[tornarindex]

[GotaVerdaPle] Com es fa la prova del taló?

Es fa una petita incisió 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.

[intext2]

[tornarindex]

[GotaVerdaPle] Quines malalties s'hi detecten?



Es detecten 24 malalties en les quals una actuació ràpida pot canviar el pronòstic:

[GotaVerdaBuit] **Hipotiroïdisme congènit:** es defineix com el dèficit d'hormones tiroïdals present des del naixement. Si no es diagnostica i es tracta, les criatures poden patir trastorns neurològics irreversibles i problemes de creixement.

[GotaVerdaBuit] **Fibrosi quística:** és un trastorn genètic caracteritzat per la producció de suor amb un alt contingut en sals i de secrecions mucoses amb una viscositat anormal, que es pot traduir en afectació pulmonar i pancreàtica principalment.

[GotaVerdaBuit] **Fenilcetonúria:** és l'error congènit més freqüent del metabolisme d'aminoàcids i es caracteritza per una discapacitat intel·lectual entre lleu i greu en els pacients no tractats.

[GotaVerdaBuit] **5 trastorns més del metabolisme dels aminoàcids:** estan relacionats amb la síntesi o degradació d'uns aminoàcids concrets. Comporten l'acumulació de compostos tòxics a l'organisme. Si no es detecten en els primers dies de vida, poden donar lloc a conseqüències greus per a la salut del nou-nat, des de crisis convulsives o vòmits, fins retard mental o mort.

[GotaVerdaBuit] **8 trastorns del metabolisme dels àcids orgànics:** són un grup de malalties metabòliques que es caracteritzen per una excreció augmentada d'àcids orgànics a l'orina. La gran majoria resulta en disfuncions en les rutes del catabolisme dels aminoàcids, normalment per un enzim que té una activitat deficient on s'acumulen compostos tòxics. Els símptomes poden anar des de vòmits o dificultats d'alimentació fins simptomatologia neurològica amb crisis convulsives i coma.

[GotaVerdaBuit] **6 trastorns del metabolisme dels àcids grassos:** són malalties en les que s'origina una fallada en l'obtenció d'energia durant períodes d'estrès (dejuni, febre i esforç físic), que és quan es recorre al metabolisme dels greixos. Les manifestacions clíniques poden ser produïdes per intoxicació i/o per dèficit energètic. Es tradueixen, entre altres, en danys neurològics irreversibles i, fins i tot, la mort.

[GotaVerdaBuit] **Malaltia de cèl·lules falciformes:** és un trastorn hereditari de la sang causat per una hemoglobina anormal que es troba als glòbuls vermells. Les cèl·lules sanguínies es poden quedar atrapades quan es mouen per vasos sanguinis petits, aturant el subministrament d'oxigen a parts del cos. Pot causar dolor, danys als teixits i pot provocar altres complicacions greus, com ara un ictus o ceguesa.

[GotaVerdaBuit] **Immunodeficiència combinada greu:** engloba un grup d'immunodeficiències poc freqüents que provoca infeccions respiratòries greus d'aparició primerenca i retard del creixement. Són infeccions serioses i recurrents des del primer mes de vida. El primer signe de la malaltia acostuma a ser una erupció eritematosa. Tot seguit, poden desenvolupar-se infeccions greus com pneumònia o meningitis, per exemple.

Recentment, el Ministeri de Sanitat ha comunicat la inclusió de tres noves malalties als programes de cribratge neonatal: la malaltia d'orina amb olor de xarop d'auró, l'homocistinúria i la deficiència de biotinidasa. L'única d'aquestes tres malalties que el Programa de Catalunya no realitza i que hauria d'incloure properament és:

[GotaVerdaBuit] **Deficiència de biotinidasa:** una forma d'aparició tardana del dèficit múltiple de carboxilasas, un error congènit del metabolisme que, si no es tracta pot causar convulsions, dificultat per respirar, hipotonia, erupcions a la pell, alopecia, pèrdua d'audició i retard en el desenvolupament.



El cribratge també pot detectar infants portadors sans de malaltia, que tenen alguna alteració genètica relacionada però no la desenvoluparan. Tot així, aquesta informació, de moment, no es proporciona als pares amb la excepció d'alguns casos de fibrosi quística.

[tornarindex]

[intext2]

[GotaVerdaPle] Quan se saben els resultats?

El resultat arriba 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 932275669 (Secretaria del laboratori del Programa de cribratge neonatal) o al **061 CatSalut Respon** per tal que us el facin arribar.

[tornarindex]

[GotaVerdaPle] Quan et poden requerir una segona mostra?

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.

[tornarindex]

[GotaVerdaPle] Què passa si la prova és positiva?

Si la prova és positiva vol dir que s'han de fer estudis complementaris per acabar de confirmar o descartar la malaltia. L'equip d'una unitat d'expertesa clínica us informará sobre la malaltia en qüestió, i en cas de ser confirmada, i s'iniciarà el tractament el més aviat possible. Es donarà assessorament genètic i es farà el seguiment per comprovar l'eficàcia del tractament.

[tornarindex]

[GotaVerdaPle] Quins beneficis té la prova?

El Programa de cribratge neonatal detecta més de 120 casos cada any a Catalunya. Per totes aquestes malalties es disposa d'un tractament, que proporcionat de forma precoç, poden curar, evitar o reduir els símptomes i lesions que es produïrien sense l'actuació adequada. El diagnòstic i tractament primerencs suposen un gran benefici per a la salut dels nadons.

[tornarindex]

[facentrareport][enquestaregistre]