# La prova del taló del meu nadó

## Aquest test pot reduir complicacions i salvar la vida del teu nadó

Generalitat de Catalunya
Agència de Salut Pública de Catalunya

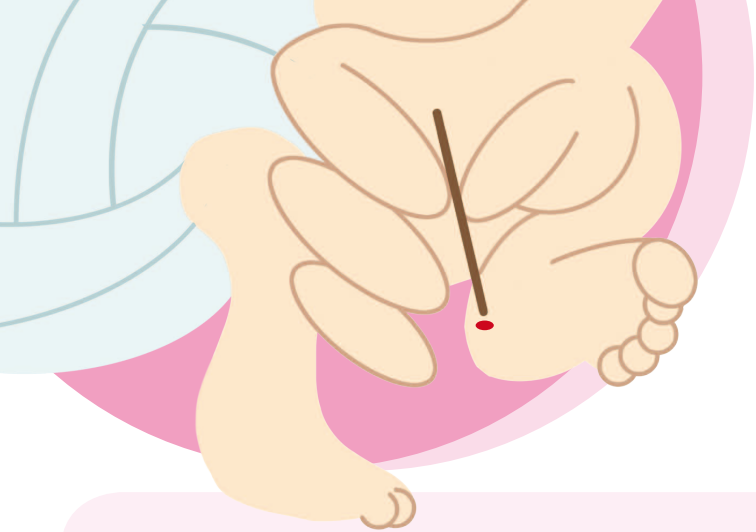
061 CatSalut Respon

©GENERALITAT DE CATALUNYA. AGÈNCIA DE SALUT PÚBLICA DE CATALUNYA. **Edita:** AGÈNCIA DE SALUT PÚBLICA DE CATALUNYA.
**Coordinació:** Mª José Vidal, Mireia Jané, Carmen Cabezas. **Autors:** Judit García, Rosa Maria López, José Luis Marín, Aleix Navarro, Antònia Ribes. Secció d'Errors congènits del metabolisme. Institut de Bioquímica Clínica. Hospital Clínic de Barcelona.
Carmen Cabezas, Mireia Jané, MªJosé Vidal. Agència de Salut Pública de Catalunya. Departament de Salut.
**Amb el suport de:** Societat Catalana de Pediatria, Associació Catalana de Llevadores, Societat Catalana d'Obstetrícia i Ginecologia, Associació Catalana d'Infermeria Pediàtrica, Consell Consultiu de Pacients de Catalunya. **Correcció i traducció:** Secció de Planificació Lingüística.
**Creació, disseny i producció:** Art Vader. **Dipòsit legal:** B-19532-2013 **Primera edició:** Setembre de 2013

http://canalsalut.gencat.cat

# La prova del taló del meu nadó

En aquest fullet s'explica en què consisteix la prova del taló. Convé que el llegiu atentament i que, si teniu algun dubte, consulteu el vostre pediatre/a que, en col·laboració amb el llevador/a i l'infermer/a pediàtric/a, us donarà la informació més adequada o truqueu al telèfon 061de CatSalut Respon.



# En què consisteix la prova del taló?

És una anàlisi que es du a terme als centres maternals i que s'efectua a tots els nens i nenes que neixen a Catalunya. Amb aquesta prova es pretén detectar l'hipotiroïdisme congènit, la fibrosi quística i algunes malalties metabòliques hereditàries. Aquestes malalties s'engloben dins del **Programa de Detecció Precoç Neonatal (PDPN).**

# Per què es recomana fer-la? És important per al nadó?

La prova del taló permet detectar precoçment determinades malalties poc freqüents, que poden estar presents en el nadó des del naixement encara que no en tingui símptomes.
La prova del taló no és obligatòria, però és molt recomanable fer-la. La gran majoria dels nadons no tindran cap d'aquestes malalties, però el nombre reduït de nadons que sí que en tingui es beneficiarà de les actuacions sanitàries que comporta aquesta detecció precoç.

No és una prova diagnòstica.
Quan la detecció sigui positiva, s'hauran de fer més proves per tenir el diagnòstic definitiu. Un cop el nadó sigui diagnosticat, convé que inicii el tractament que calgui al més aviat possible. El tractament precoç en millora la salut i en pot prevenir discapacitats greus, inclús la mort.

# On es fa?

La prova del taló habitualment es du a terme al centre maternal on neix cada nadó.

# Quan s'ha de fer?

El moment idoni per a la presa de la mostra és 48 hores després del naixement de l'infant (dos dies de vida).

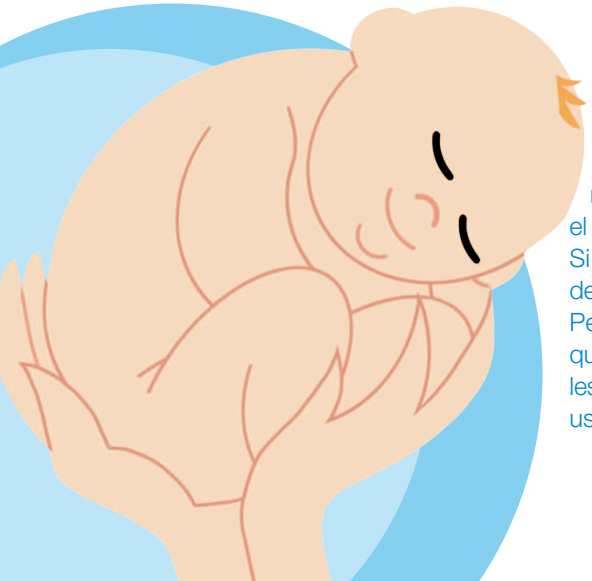
# Cóm es fa?

La prova consisteix en una punxada superficial en un dels talons del nadó per extreure'n unes gotes de sang i deixar que impregnin un paper absorbent homologat per ambdues cares.
El paper s'envia a un laboratori especialitzat per a l'anàlisi de la sang. Juntament amb la recollida de la sang impregnada en paper es recullen les dades de la família i el nadó en una fitxa que, posteriorment, s'utilitzaran per enviar els resultats obtinguts i, si es necessari, contactar amb els pares.

# Quan cal demanar una segona mostra i com es fa?

En alguns casos, un professional de la salut del PDPN pot sol·licitar la presa d'una segona mostra de sang pels motius següents: pot ser que, en la primera mostra, s'hagi extret una quantitat insuficient de sang; que se n'hagi fet una impregnació inadequada en el paper, que els resultats siguin dubtosos, etc.

En aquests casos s'envia una carta a la família sol·licitant aquesta nova mostra de sang; en altres ocasions, un professional de la salut pot contactar per telèfon amb la mare o el pare del nadó per comprovar si han rebut la carta i si li han fet la segona extracció de sang.



# Com es donen els resultats?

La majoria dels nadons tindran resultats normals. En aquest cas, rebreu al domicili que hagueu facilitat el resultat normal de la prova del taló. Si el resultat surt alterat, un professional del PDPN contactarà amb vosaltres. Per això és molt important que les dades que faciliteu al centre maternal siguin les correctes per tal que la informació us arribi bé i així evitar problemes.

**Si canvieu de domicili o si transcorregut un temps no rebeu cap resposta sobre la prova, és important que ho comuniqueu al telèfon**

**061 CatSalut Respon**

**per tal que us en facin arribar els resultats.**

# De quines malalties es fa el cribratge?

Són malalties minoritàries.
Les que es detecten a Catalunya en el marc del PDPN són:

**1.** L'hipotiroïdisme congènit
**2**. La fenilcetonúria
**3.** Altres trastorns del metabolisme dels aminoàcids*
**4.** Trastorns del metabolisme dels àcids orgànics**
**5.** Trastorns dels metabolisme dels àcids grassos***
**6.** La fibrosi quística

## 1. Què és l'hipotiroïdisme congènit?

*És una malaltia causada per una absència ó una disminució de l'activitat de les hormones tiroïdals. Aquestes hormones són necessàries per al bon funcionament de l'organisme i són imprescindibles per al creixement i la maduresa cerebral. El tractament precoç contra aquesta malaltia evita discapacitats greus.*

## 2. Què és la fenilcetonúria?

*És una malaltia genètica hereditària en la qual no es pot metabolitzar adequadament la fenilalanina, que és un aminoàcid que forma part de les proteïnes. El tractament precoç contra aquesta malaltia, basat en una alimentació reduïda en proteïnes naturals i l'aportació de suplements complementaris, disminueix els nivells tòxics de fenilalanina de l'infant i, juntament amb un control analític i clínic periòdic, permet reduir-ne les discapacitats.*

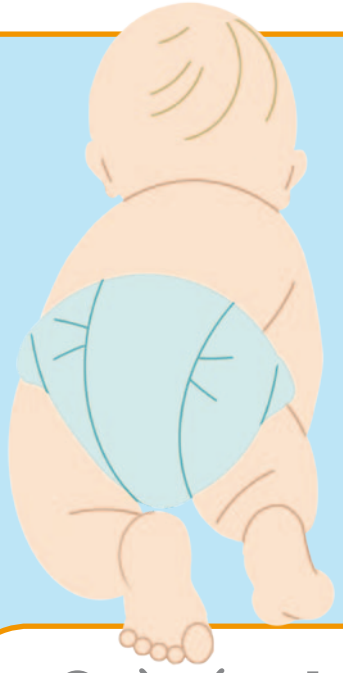
**Trastorns del metabolisme dels aminoàcids: Hiperfenilalaninèmies/ fenilcetonúria, malaltia del xarop d'auró, tirosinèmia tipus I, citrul·linèmia, homocistinúria.*

***Trastorns del metabolisme dels àcids orgànics: acidúria glutàrica tipus I, acidèmia isovalèrica, acidèmia metilmalònica (CblA, CblB), acidèmia metilmalònica (CblC, CblD), acidèmia metilmalònica (Mut), deficiència de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa, deficiència de ß-cetotiolasa, acidèmia propiònica.*

****Trastorns del metabolisme dels àcids grassos: deficiència en la captació cel·lular de la carnitina (CUD), deficiència de carnitina palmitoiltransferasa 1 (CPT-1), deficiència de carnitina palmitoiltransferasa 2 (CPT-2), deficiència de carnitina-acilcarnitina translocasa (CACT), deficiència d'acil-CoA deshidrogrenasa de cadena mitjana (MCAD), deficiència d'acil-CoA deshidrogenasa de cadena molt llarga (VLCAD), deficiència de 3-OH-acil-CoA deshidrogenasa de cadena llarga / deficiència de proteïna trifuncional mitocondrial (LCHAD/TFP), deficiència múltiple d'acil-CoA deshidrogenases (MADD).*

## 3. Què són els altres trastorns del metabolisme dels aminoàcids?

*Són malalties genètiques hereditàries del metabolisme dels aminoàcids. Els aminoàcids són els principals constituents de les proteïnes. Els trastorns del metabolisme dels aminoàcids poden tenir greus conseqüències per a la salut del nounat si no es detecten en els primers dies de vida. El tractament precoç contra aquestes malalties, amb restricció de proteïnes naturals en la alimentació i amb l'aportació de suplements complementaris i un control exhaustiu, pot evitar discapacitats greus en l'infant.*



## 4. Què són els trastorns en el metabolisme dels àcids orgànics?

*Són malalties genètiques hereditàries del metabolisme dels àcids orgànics. Els àcids orgànics són substàncies àmpliament presents en la naturalesa. Aquests àcids es produeixen majoritàriament en el metabolisme de les proteïnes de la dieta, però també en el dels greixos i els sucres. Quan aquests àcids s'acumulen per trastorns del metabolisme, es comporten com productes tòxics i posen en perill el funcionament normal de les cèl·lules i, en conseqüència, la vida del nadó. En general, la restricció de proteïnes naturals en l'alimentació i l'aportació de suplements complementaris i d'altres substàncies necessàries per al creixement milloren l'estat de salut del nadó i poden evitar discapacitats greus.*

## 5. Què són els trastorns en el metabolisme de la ß-oxidació dels àcids grassos?

*Són malalties genètiques hereditàries del metabolisme dels greixos. Els àcids grassos són substàncies que constitueixen una de les fonts principals d'energia per a l'organisme, especialment per al cor i el múscul esquelètic. L'energia procedent dels àcids grassos té una importància especial, entre d'altres, en situacions de grans necessitats energètiques com el dejuni o en episodis de febre i infeccions. Si manca aquesta energia a causa d'un trastorn del seu metabolisme, la vida del nadó es pot veure compromesa. El tractament precoç contra aquestes malalties consisteix a evitar el dejuni perllongat. Per tant, cal menjar sovint, amb una alimentació rica en hidrats de carboni i pobra en greixos, i amb aportació dels suplements necessaris.*

## 6. Què és la fibrosi quística?

*És una malaltia genètica hereditària que provoca alteracions digestives i respiratòries. Té una gran variabilitat clínica que pot manifestar-se com a malaltia lleu o malaltia molt greu en funció del tipus d'alteració genètica o de mutació que la produeixi. Un tractament precoç contra la malaltia permet millorar l'estat nutricional de l'infant, retardar-ne les infeccions respiratòries i millorar-ne el pronòstic i la qualitat de vida.*

# Què passa si la prova de confirmació diagnòstica és positiva?

En aquest cas, l'equip de pediatria de la unitat d'expertesa clínica informarà els pares i mares sobre tots els aspectes de la malaltia del seu nadó, el tractament del qual s'iniciarà al més aviat possible. Se'ls donarà consell genètic i també se'ls citarà de nou per fer el seguiment de l'infant i comprovar la idoneïtat del tractament.

# Després del cribratge, què es fa amb les mostres de sang?

Després del cribratge, les mostres de sang s'emmagatzemen durant uns anys en el laboratori on s'analitzen per si poguessin ser d'utilitat per a la realització de noves anàlisis, en benefici del mateix infant, sempre que siguin sol·licitades pel seu pediatre i amb el consentiment exprés del pare o la mare, o els tutors legals.

# Aquestes malalties es poden curar?

Actualment, les malalties genètiques no tenen cura, però un tractament precoç permet controlar-ne i disminuir-ne el risc de danys greus que l'evolució de la malaltia produiria sobre els nadons afectats.

# On es pot trobar més informació sobre el cribratge?

Desitgem que aquest fullet us sigui d'utilitat. Per a més informació podeu consultar, en primer lloc, el vostre pediatre/a que, en col·laboració amb el llevador/a i l'infermer/a pediàtric/a us donarà la informació més adequada i, en segon lloc, podeu consultar les pàgines web següents o trucar al telèfon que trobareu a continuació:

**Telèfon de contacte** **061 CatSalut Respon**

## Pàgines web

- **Canal Salut. Salut de la mare i de l'infant**
  *www20.gencat.cat/portal/site/canalsalut*
- **Associació Catalana de Trastorns Metabòlics Hereditaris**
  *www.pkuatm.org*
- **Guia metabòlica: Hospital maternoinfantil de Sant Joan de Déu**
  *www.guiametabolica.org*
- **Associació Catalana de Fibrosi Quística**
  *www.fibrosisquistica.org/catalana*
- **Asociación Española para el estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo**
  *www.ae3com.eu*
- **Asociación Española de Cribado Neonatal**
  *www.aecne.es*

Amb la col·laboració de:

CLÍNIC
BARCELONA
Hospital Universitari

I el suport de:

Societat Catalana de Pediatria

Associació Catalana de Llevadores

Generalitat de Catalunya
Consell Consultiu de Pacients de Catalunya

Societat Catalana d'Obstetrícia i Ginecologia

Associació Catalana d'Infermeria Pediàtrica
ACIP