

# 40

Mònica Bertran 16 Mar 2018 - 22.39



El Derek és un nen aparentment sa. Va néixer fa 24 dies, i quan només en tenia 11 li van diagnosticar la immunodeficiència combinada greu, popularment coneguda com la malaltia del nen bombolla. És a dir, **no té sistema immunitari i fins i tot un refredat li podria causar la mort**. De fet, és el que els passa als nens no diagnosticats ni tractats abans de l'any.



00:01:56

La família, igual que en altres casos en què reben un diagnòstic greu, ha rebut suport psicològic d'Anna Fàbrega, psicòloga de la Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències Pediàtriques de l'Hospital Vall d'Hebron, que explica com **"el cribratge implica una notícia molt negativa i molt positiva a la vegada**, perquè poder detectar a temps aquests nens és la possibilitat de salvar les seves vides. El que passa és que el diagnòstic és molt seriós i el tipus de tractament que se'ls ha de fer també" i per això necessiten un acompanyament.



#### L'únic lloc d'Europa on es fa aquesta prova

Aquest és el primer cas d'un nen bombolla diagnosticat des que fa 14 mesos el Departament de Salut va incorporar la detecció d'aquesta malaltia en la prova del taló als nadons. Es fa a les 48 hores d'haver nascut i permet diagnosticar aquesta i 23 malalties més. Catalunya **és l'únic lloc d'Europa on s'analitza la malaltia** del nen bombolla en aquesta prova, tot i que als Estats Units es fa des del 2008. La detecció precoç en aquest cas és clau, perquè si el trasplantament es fa quan ja hi ha hagut una infecció prèvia, la taxa de supervivència baixa a entre un 40% i un 60%.

Pere Soler, responsable de la Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències Pediàtriques de l'Hospital Vall d'Hebron:

*"La majoria d'infeccions no les agafes de fora. Quan et baixen les defenses, se't reactiven infeccions que ja tenies. En el cas del Derek, que és un nen molt petit i verge d'infeccions, perquè no l'hem exposat a res, aquest risc que el trasplantament de moll de l'os no vagi bé és molt menor. Aquí hi ha la gran diferència entre trasplantar abans o després de fer infeccions."*

Perquè el normal és que aquesta malaltia es detecti **quan el nen ja té uns sis o set mesos i fa la primera infecció**. Aleshores, com s'ha vist, el pronòstic és pitjor.

La taxa d'incidència d'aquesta malaltia és d'un cas cada 50.000 naixements. A Catalunya, de mitjana, se'n diagnostiquen entre un i quatre. Tot i que sempre és delicat parlar també de benefici econòmic en aquests temes, el cas és que les despeses sanitàries d'un sol nen bombolla superen el cost de fer la prova a tots els nens nascuts en un any, que és de mig milió d'euros.



TEMES: SALUT



#### VÍDEOS RELACIONATS



**Primer cas de nen bombolla a Catalunya detectat per la prova del taló**



**Detectat el primer cas de nen bombolla a Catalunya gràcies a la prova del taló**