

# La prova del taló

La detecció i el tractament precoços salven vides



## Immunodeficiència combinada greu



Alguns nadons poden tenir alguna malaltia malgrat el seu aspecte saludable. Per aquest motiu, pocs dies després de néixer se'ls realitza la prova del taló (o cribratge neonatal). Aquesta prova es fa agafant unes gotes de sang del taló i permet detectar malalties greus que han de ser tractades tan aviat com es pugui per tal de prevenir complicacions que poden ser molt greus. Una de les proves dutes a terme serveix per detectar problemes en el sistema immunitari (de defenses). En el cas del vostre nadó, aquesta prova ha sortit anormal o no ha donat un resultat clar. En conseqüència, cal efectuar proves addicionals tan aviat com sigui possible.

### QUÈ SIGNIFICA TENIR UN RESULTAT ANORMAL D'AQUESTA PROVA DEL CRIBRATGE NEONATAL?

La prova de cribratge mostra que el vostre nadó pot tenir un número baix d'un tipus de glòbuls blancs, els anomenats «limfòcits T». Els números baixos de limfòcits T poden estar associats a una malaltia genètica anomenada **immunodeficiència combinada greu o IDCG**, que posaria al nadó en risc de patir infeccions molt greus. La prova del taló per si sola no serveix per fer un diagnòstic d'IDCG, per la qual cosa cal una nova anàlisi de sang per determinar si el nadó pateix aquesta malaltia. Rebreu instruccions per part de l'equip d'especialistes per a extreure una nova mostra de sang com més aviat millor.

### QUÈ ÉS UNA IMMUNODEFICIÈNCIA COMBINADA GREU O IDCG?

Les IDCG afecten 1/50.000 nounats i són un conjunt de més d'una dotzena de trastorns genètics diferents. Aquestes malalties donen lloc a una falta de desenvolupament dels limfòcits T i a una incapacitat per produir anticossos protectors. La majoria de nadons amb IDCG semblen sans inicialment perquè el sistema immunitari de la mare els protegeix de les infeccions durant les primeres setmanes de vida. Tanmateix, sense tractament, fins i tot infeccions comunes poden ser molt greus. Si el vostre nadó té una IDCG, s'iniciarà un pla de tractament que l'ajudarà a prevenir les infeccions i restablirà un sistema de defenses funcional.

### QUINS ALTRES PROBLEMES DEL SISTEMA IMMUNE PODRIA TENIR EL NADÓ?

A més de la IDCG, la prova de cribratge neonatal o prova del taló també detecta altres malalties associades a un baix nombre de limfòcits T. Aquestes, sovint no són tan greus com la IDCG, però és important diagnosticar-les i poder-les tractar. Tot i que aquestes malalties són del sistema immunitari, **no** estan relacionades amb el VIH-SIDA i **no** són infeccioses.

### QUIN ÉS EL TRACTAMENT DE LA IDCG?

El tractament més eficaç per a la IDCG és un trasplantament de medul·la òssia. Aquest tractament pot realitzar-se poc després del naixement i té una alta taxa d'èxit quan es realitza en els primers mesos de vida. Algunes de les altres malalties associades a un baix nombre de limfòcits T també seran tractades amb un trasplantament de moll d'os, mentre que d'altres poden ser tractades amb tractaments diferents. El diagnòstic per part d'un equip de persones expertes en aquestes malalties determinarà quin tipus de tractament necessita cada nadó.

### QUÈ HEM DE FER ARA?

L'equip d'especialistes us indicarà on us heu d'adreçar per a realitzar una nova presa de mostra de sang del nadó. És important fer-ho tan aviat com sigui possible, en un període no superior a dues setmanes. Els nadons amb una sospita de deficiència de limfòcits T no han de rebre vacunes de virus vius (com, per exemple, la del rotavirus) fins a comprovar que el seu sistema immunitari és normal.

### A QUI EM PUC ADREÇAR SI TINC PREGUNTES SOBRE EL CRIBRATGE NEONATAL DE LA IDCG?

Per obtenir informació addicional sobre la IDCG i altres malalties relacionades contacteu amb:  
**Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències Pediàtriques (UPIIP)**  
Hospital Universitari Vall d'Hebron  
**informacioidp@vhebron.net**  
Tel. 93 489 31 40



# La prueba del talón

La detección y el tratamiento tempranos salvan vidas



## Inmunodeficiencia combinada grave



Algunos recién nacidos pueden padecer una enfermedad a pesar de su apariencia saludable. Por este motivo, a los pocos días de nacer se les realiza la prueba del talón (o cribado neonatal). Esta prueba se lleva a cabo tomando unas gotas de sangre del talón y permite detectar enfermedades graves que deben ser tratadas de manera precoz para prevenir complicaciones que pueden ser muy graves. Una de las pruebas que se efectúa sirve para detectar problemas en el sistema inmune (de defensas). En el caso de su bebé, esta prueba ha salido anormal o no ha dado un resultado claro. En consecuencia, es necesario llevar a cabo pruebas adicionales tan pronto como sea posible.

### ¿QUÉ SIGNIFICA TENER UN RESULTADO ANORMAL DE ESTA PRUEBA DE CRIBADO NEONATAL?

La prueba de cribado muestra que su bebé puede tener un número bajo de un tipo de glóbulos blancos, los llamados «linfocitos T». Esta condición puede estar asociada a una enfermedad genética llamada **inmunodeficiencia combinada grave o IDCG**, que pondría al bebé en riesgo de sufrir infecciones muy graves. La prueba del talón no es suficiente para llegar al diagnóstico de IDCG, por lo cual es necesario practicar un nuevo análisis de sangre para determinar si el bebé sufre esta enfermedad. Recibirá instrucciones por parte del equipo de especialistas para que se pueda extraer la nueva muestra tan pronto como sea posible.

### ¿QUÉ ES UNA INMUNODEFICIENCIA COMBINADA GRAVE O IDCG?

Las IDCG afectan a 1/50.000 recién nacidos y son un conjunto de más de una docena de trastornos genéticos distintos. Todos ellos dan lugar a una falta de desarrollo de los linfocitos T y a una incapacidad de producir anticuerpos protectores. La mayoría de recién nacidos con IDCG parecen sanos inicialmente porque el sistema inmune de la madre les protege de las infecciones durante las primeras semanas de vida. A pesar de ello, sin tratamiento, las infecciones más comunes podrían ser muy graves. Si su bebé tiene una IDCG se iniciará un plan de tratamiento que le ayudará a prevenir las infecciones y establecerá un sistema de defensas funcional.

### ¿QUÉ OTROS PROBLEMAS DEL SISTEMA INMUNE PODRÍA TENER EL BEBÉ?

Además de la IDCG, la prueba del talón también detecta otras enfermedades asociadas a un bajo número de linfocitos T. Estas enfermedades, a menudo no son tan graves como la IDCG, pero es importante diagnosticarlas y poderlas tratar. A pesar de que se trata de enfermedades del sistema inmune, **no** están relacionadas con el VIH-SIDA y **no** son infecciosas.

### ¿CUÁL ES EL TRATAMIENTO DE LA IDCG?

El tratamiento más eficaz para la IDCG es un trasplante de médula ósea. Este tratamiento puede realizarse poco después del nacimiento y tiene una elevada tasa de éxito cuando se realiza en los primeros meses de vida. Algunas de las otras enfermedades asociadas a un bajo número de linfocitos T, también serán tratadas con un trasplante de médula ósea, mientras que otras pueden tratarse con distintos tratamientos. El diagnóstico por parte de un equipo de personas expertas en estas enfermedades determinará qué tipo de tratamiento necesita cada recién nacido.

### ¿QUÉ HAY QUE HACER AHORA?

El equipo de especialistas le indicará dónde se tiene que dirigir para llevar a cabo la recogida de una nueva muestra de sangre del bebé. Es importante hacerlo tan pronto como sea posible, en un periodo no superior a dos semanas. Los bebés con una sospecha de déficit de linfocitos T no deben recibir vacunas de virus vivos (como, por ejemplo, la del rotavirus) hasta comprobar que su sistema inmune es normal.

### ¿A QUIÉN ME PUEDO DIRIGIR SI TENGO DUDAS SOBRE EL CRIBADO NEONATAL DE LA IDCG?

Para obtener información adicional sobre la IDCG y otras enfermedades relacionadas, contacte con:  
**Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències Pediàtriques (UPIIP)**  
Hospital Universitari Vall d'Hebron  
**informacioidp@vhebron.net**  
Tel. 93 489 31 40

