

LARA BONILLA Barcelona. | Actualitzada el 24/04/2014 00:00



A Catalunya es detecten fins a 22 malalties amb l'anomenada prova del taló.

El cribatge neonatal serveix per detectar precoçment malalties poc freqüents, com la fibrosi quística o algunes malalties metabòliques hereditàries, i així començar de seguida el tractament adequat per evitar seqüeles i garantir una millor qualitat de vida al nen afectat. A Catalunya ja es detecten fins a 22 malalties mitjançant l'anomenada *prova del taló*, que es fa a tots els nadons acabats de néixer. Però metges i familiars de nens afectats per immunodeficiències greus (IDP) -els casos més greus són els coneguts com a *nens bombolla* - demanen que la prova del taló també inclogui la detecció de les formes més greus d'IDP. De fet, l'Associació Catalana de Dèficits Immunitaris Primaris (Acadip) ja ha iniciat converses amb el departament de Salut.

Les immunodeficiències primàries són malalties en les quals el nadó no desenvolupa un sistema immunitari normal. Tot i que són tractables, els casos més greus requereixen un trasplantament del moll de l'os. De les 200 varietats d'immunodeficiències, les més greus poden ser mortals. És per això que detectar-ho com més aviat millor és clau per a la supervivència d'aquests nadons, als quals s'acostuma a diagnosticar la malaltia en el primer any de vida, quan desenvolupen la primera infecció, ja que els afectats pateixen infeccions recurrents.

Pere Soler, metge de la unitat de patologia infecciosa i immunodeficiències de pediatria de l'Hospital de la Vall d'Hebron, destaca que la diferència entre diagnosticar-ho en néixer o fer-ho amb la primera infecció fa variar "entre un 60% i un 97% la supervivència". Soler afegeix: "Surt a compte fer el cribatge i és factible fer-lo amb la prova de detecció dels TRECs", uns marcadors de la funció del timus, una glàndula imprescindible per al funcionament correcte del sistema immunitari, que, en el cas dels nens bombolla, són molt reduïts o no n'hi ha.

Una prova rendible

Com ja han fet tretze estats dels Estats Units i Taiwan, i com també volen fer Alemanya, la Gran Bretanya i França, Catalunya està valorant la possibilitat d'implantar la detecció precoç de les IDP en la prova del taló. Tot i que la prova s'encariria "significativament" perquè la tècnica per detectar aquestes malalties és diferent de la de les altres patologies que ara es detecten, Pere Soler explica que "és més car tractar els dos o tres nens que cada any són diagnosticats amb alguna immunodeficiència que fer la prova a tots els nadons que neixen", que són al voltant de 80.000 a Catalunya. Soler destaca que "si als nens afectats no se'ls fa un trasplantament abans de l'any de vida, moren". A més a més, el pronòstic varia segons si els nens ja han patit infeccions o si tenen algun òrgan afectat. Aquests nens requereixen llargues estades a les unitats de cures intensives, tractament psicomotor, antivíric o antifúngic, entre molts altres.

Setmana de conscienciació

Les IDP poden afectar un de cada 50.000 nadons nascuts a Catalunya però es considera que està infradiagnosticada i hi podria haver més casos. Fins al dia 29 se celebra a Catalunya la Setmana Mundial de les IDP, que comptarà amb un programa d'activitats informatives i lúdiques per donar a conèixer aquestes malalties i acostar la realitat dels nens bombolla a la societat.

Reverteixen la pèrdua de memòria en ratolins

Científics de l'Institut de Neurociències de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB) han aconseguit, per primer cop, revertir la pèrdua de memòria en ratolins amb Alzheimer mitjançant la utilització d'una teràpia gènica, després d'identificar la proteïna que, si es bloqueja, impedeix la consolidació de la memòria. La troballa és un pas més en la línia de descobrir els mecanismes cel·lulars que causen alteracions en la transmissió nerviosa i la pèrdua de memòria en les etapes inicials de l'Alzheimer, una malaltia que afecta unes 400.000 persones a Espanya i que és la primera causa de demència.