



Creació d'una xarxa catalana per al diagnòstic i seguiment clínic de les anèmies rares causades per hemoglobinopaties majors

Dr. Joan-Lluís Vives Corrons

Hospital Clínic i Provincial de Barcelona

Dra. Isabel Badell Serra

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

Quin era l'objectiu del projecte?

Crear una xarxa multicèntrica integrada per un equip multidisciplinari format per pediatres, hematòlegs, biòlegs i altres especialistes amb l'objectiu comú d'assegurar uns correctes diagnòstic, prevenció i maneig clínic de l'anèmia falciforme, les síndromes talassèmiques i altres hemoglobinopaties associades a anèmia crònica.

Què han descobert?

Hem desenvolupat un programa pilot per al cribratge neonatal de l'anèmia falciforme a Catalunya. Consisteix en la demostració d'una prevalença estimada d'aquesta malaltia en la població neonatal de Catalunya d'un cas per cada 3.909 naixements i d'una incidència estimada de 0,0256. Aquestes dades demostren, per primera vegada, que la prevalença de l'anèmia falciforme a Catalunya és la més alta d'Espanya.

Amb aquests resultats, l'Agència de Salut Pública catalana ha implementat el cribratge neonatal de l'anèmia falciforme dins del Programa de Detecció Precoç

Neonatal i, des del gener de 2015, el CatSalut ja aplica sistemàticament aquesta prova a tots els nadons nascuts a Catalunya.

Quina aplicació pràctica tindrà aquest resultat?

Entre d'altres:

El cribratge neonatal de l'anèmia falciforme en el Programa de Detecció Precoç Neonatal de Catalunya suposarà la disminució de la mortalitat infantil per aquesta malaltia –del 8% actual a menys de l'1%– i la de la seva morbiditat.

El desenvolupament de tècniques de biologia molecular que permeten caracteritzar el 100% de les mutacions responsables del fenotip identificat.

La consolidació d'una xarxa multicèntrica i d'un equip multidisciplinari, que permetrà el registre epidemiològic i l'anàlisi de la relació de cada mutació identificada.