

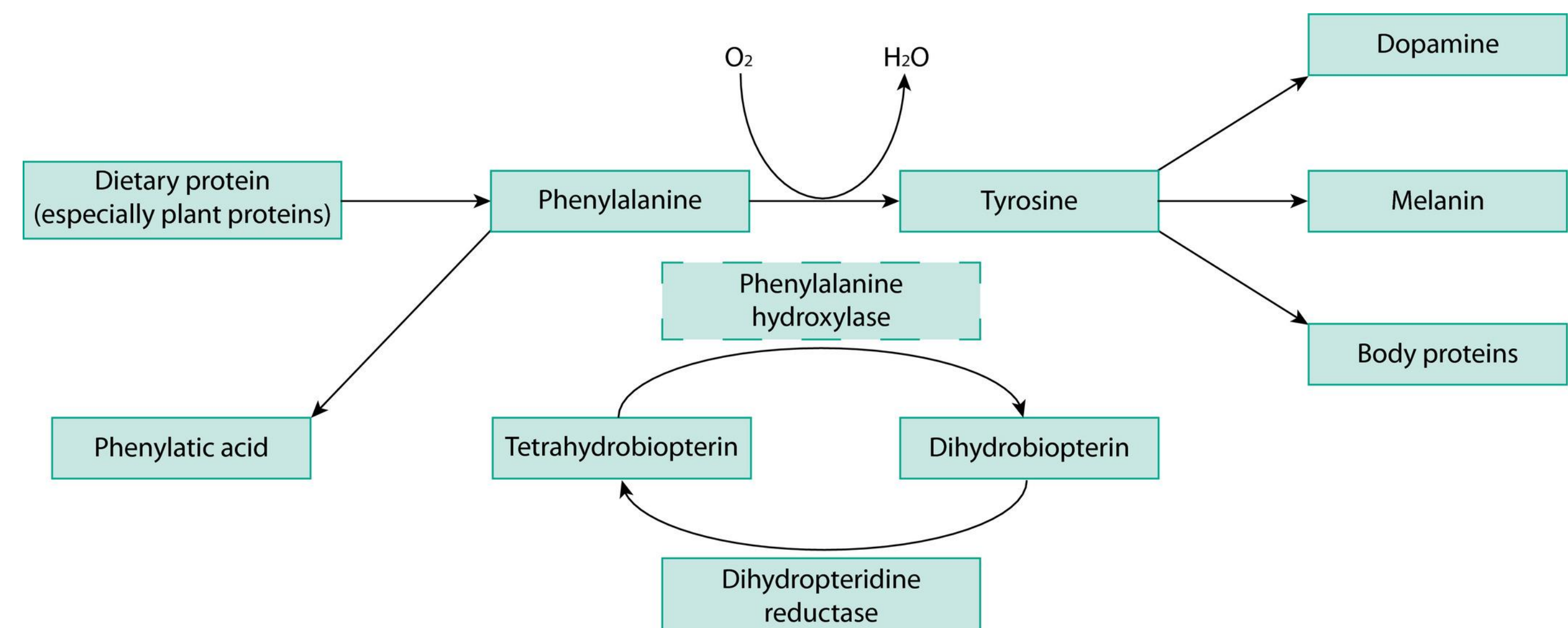


LA IMPORTANCIA DEL CRIBADO ENDOCRINO-METABÓLICO EN EL PERIODO NEONATAL

Dos Santos Rodrigues W.J.¹, Moreno Novillo M.R.², Raynero Mellado R.C.², del Valle Ferreras M.¹, Vivares López A.¹, Germán Angulo P.¹, López Martín K.¹, Apolo Campoverde J.V.¹, Rodríguez Fernández M.T.¹
Servicio de Pediatría y áreas específicas del Hospital Universitario de Toledo, Toledo. España.

INTRODUCCIÓN

- ❖ Fenilcetonuria (PKU): metabolopatía congénita por acumulación de fenilalanina, aminoácido esencial.
- ❖ Primera metabolopatía conocida asociada a discapacidad intelectual. Incluido en el cribado neonatal desde 1968.
- ❖ Detección y tratamiento precoces ➡ Buen pronóstico.



CASO CLÍNICO

ANTECEDENTES PERSONALES

- No antecedentes obstétricos de interés. Parto a término sin incidencias.
- Nacido en Nicaragua. No realizado cribado endocrino-metabólico.
- No antecedentes médico-quirúrgicos de interés.

ANAMNESIS Y EXPLORACIÓN FÍSICA

- Retraso psicomotor: sedestación estable a los 12 meses, deambulación autónoma a los 40 meses.
- No control de esfínteres, no autonomía.
- Exploración física normal por aparatos y sistemas. Exploración neurológica normal salvo escaso contacto visual y presencia de estereotipias.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

- Aminoácidos en sangre: fenilalanina 1210mmol/L
- RMN cerebral sin hallazgos patológicos.

DIAGNÓSTICO: FENILCETONURIA CLÁSICA

- ❖ Metabolopatía de herencia AR producida por un déficit del enzima fenilalanina hidroxilasa (completo en la forma clásica, la más grave) que conlleva acumulación de fenilalanina, aminoácido esencial que puede resultar tóxico para el SNC. Produce alteración en el neurodesarrollo (retraso psicomotor, TEA), microcefalia, epilepsia y piel clara con ojos azules (incapacidad de transformar fenilalanina en melanina).
- ❖ Diagnóstico: cribado endocrino-metabólico neonatal. Si patológico: niveles de fenilalanina y tirosina en sangre, pterinas en orina y estudio genético. No precisa prueba de imagen.
- ❖ Es necesario un seguimiento por Nutrición para asegurar el buen cumplimiento de la dieta y por Neuropediatría para el correcto neurodesarrollo.

TRATAMIENTO

LIMITACIÓN
PAB* EN
DIETA

=

SUPLEMENTO
PROTEICO

PAB: PROTEÍNAS DE ALTO VALOR BIOLÓGICO

LO MÁS IMPORTANTE ES EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO PRECOSES.

DIETA BASADA EN FRUTAS, VERDURAS Y PEQUEÑA CANTIDAD DE PROTEÍNAS DE MEDIO VALOR BIOLÓGICO (LEGUMBRES, CEREALES, FRUTOS SECOS)

IMPORTANTE REALIZAR CONTROLES FRECUENTES DE FENILALANINA Y DURANTE PROCESOS INTERCURRENTES (FIEBRE, INFECCIONES, AYUNO PROLONGADO).

CONCLUSIÓN

- ❖ Gracias al programa de cribado metabólico en España, esta enfermedad puede ser diagnosticada de forma muy precoz, evitando así los daños irreparables en el sistema nervioso por el acúmulo de fenilalanina (con daños irreversibles si supera el 1º mes de vida).
- ❖ Hay que ser consciente cuando se realicen historias clínicas de pacientes extranjeros que estos programas de cribado no existen en todos los países o engloban las mismas enfermedades, por lo que es importante preguntar por su realización y si es posible valorar qué pruebas engloba.
- ❖ La detección y el tratamiento precoces ayudan al mejor pronóstico de estos pacientes.