

Tema 15

Screening neonatal. Metabolopatías hereditarias. Otras patologías detectables.

Screening metabolopatías hereditarias



Screening de metabolopatías congénitas

Criterios de inclusión

- ▶ Enfermedad con una frecuencia mínima; incidencia estadística
- ▶ Afectación grave en el niño
- ▶ Disponibilidad de tratamiento efectivo
- ▶ Pruebas con alta sensibilidad y especificidad (diagnóstico seguro)
- ▶ Costo aceptable; beneficio/costo > 1

Screening de metabolopatías congénitas

Hipotiroidismo congénito

Fenilcetonuria

Déficit de la β -oxidación

Enfermedad de Pompe

Anemia de células falciformes

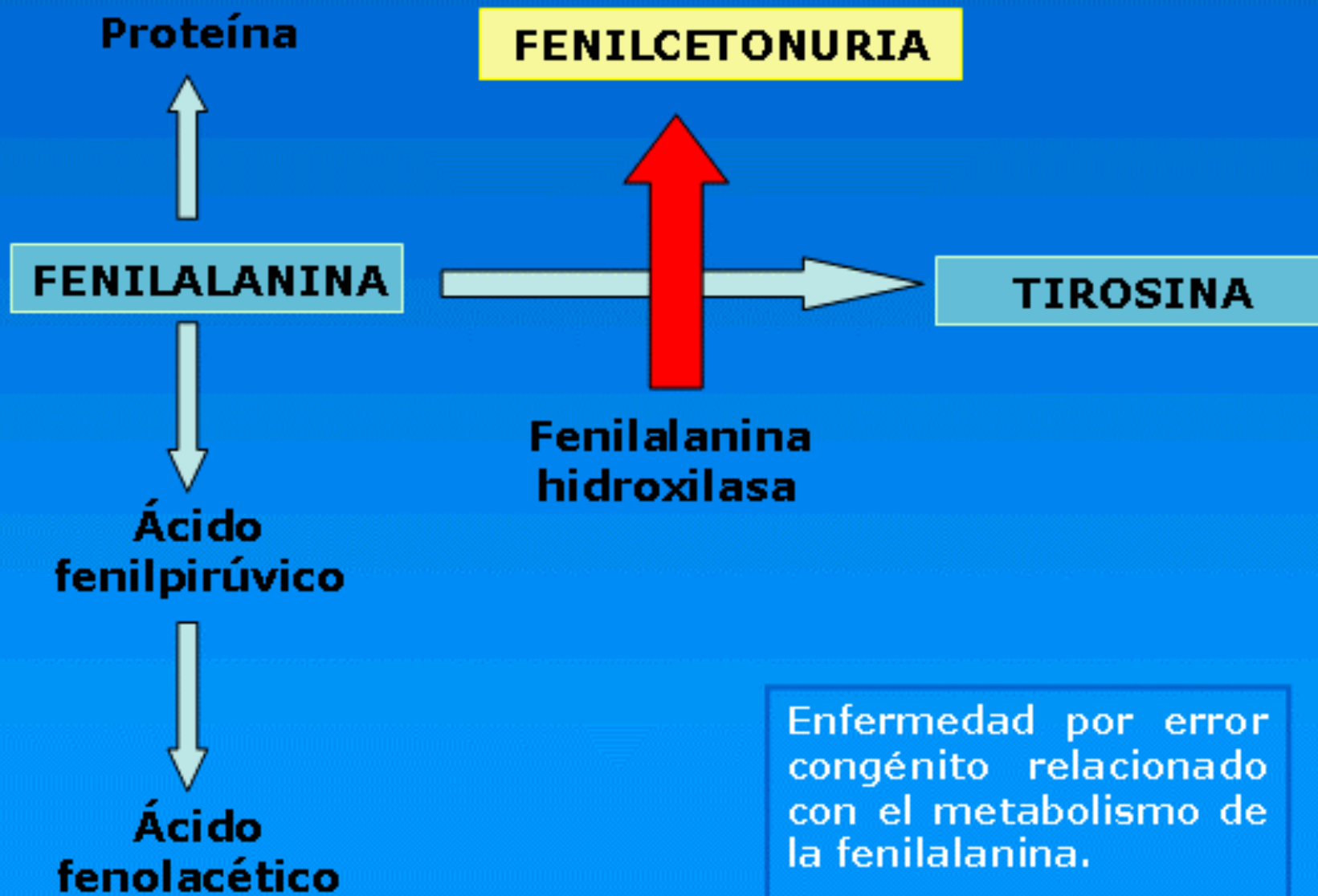
- Prueba del talón; 48-72 horas
 - Resultados en una semana; retest y comenzar el tratamiento; interconsultas específicas.
-



Screening de otras enfermedades congénitas

- ▶ **Fibrosis quística**
- ▶ Hiperplasia suprarrenal congénita
- ▶ Galactosemia
- ▶ Distrofias musculares
- ▶ Hipercolesterolemia familiar
- ▶ Hemofilias
- ▶ Talasemias
- ▶ Drepanocitosis





Fenilcetonuria

- ▶ Enfermedad metabólica congénita de los aminoácidos aromáticos, autosómica recesiva
 - ▶ Oligofrenia fenilpirúvica: retraso mental si no se diagnostica.
 - ▶ Aparición de ácido fenilpirúvico en la orina (olor “a ratón”)
 - ▶ Incidencia: 1/ 17.000 - 20.000 RN
 - ▶ Déficit de la enzima fenilalanina hidroxilasa (método de Guthrie)
 - ▶ Fenilalanina \uparrow (>4 mg/dl) \rightarrow alteraciones del SNC
 - ▶ Tratamiento: dieta baja en fenilalanina (pero no exenta, ya que es un Aa esencial)
-



Hipotiroidismo congénito

Etiología

- Alteración primaria del tiroides (agenesia, tiroides ectópico y tiroides hipoplásico)
- Alteraciones del hipotálamo/hipófisis.
- Resistencia de tejidos diana

Incidencia: 1 / 3.000- 4.000



Hipotiroidismo congénito

Diagnóstico: mediante screening neonatal

T4 y TSH: entre las 48 y 72 horas; en los prematuros y RN enfermos. Repetir al día 15 de vida

Valores normales: T4 > 6 mg/dl TSH < 10 mg/dl

Hipotiroidismo: T4 < 6 mg/dl TSH > 25 mg/dl

Signos clínicos sospechosos:

macroglosia, llanto afónico, letargia e hipoactividad, hipotermia, ictericia prolongada, expulsión tardía del meconio, hernia umbilical...

Tratamiento:

Precoz: L-tiroxina sódica 10-15 mg/kg/día

Errores innatos metabólicos

Clínica neonatal

Enfermedades genéticas basadas en alteraciones proteicas o enzimáticas; interrupción de un proceso metabólico; moléculas simples (glucosa, aminoácidos...); pueden ser agudos y graves

Incidencia individual baja

- ✓ En total > 500 alteraciones diferentes;
- ✓ Incidencia: 1/800 por cada RN (50 % desarrollan la enfermedad en el periodo neonatal)

Importancia del screening diagnóstico

Errores innatos metabólicos

Clínica neonatal

Antecedentes familiares (aunque la mayoría sean autosómicas recesivas).

Signos clínicos de alerta. Limitados e inespecíficos:

- ✓ Sobre todo, síntomas neurológicos o neuromusculares.
- ✓ Síntomas hepáticos: hepatomegalia.
- ✓ Síntomas cardíacos.
- ✓ Otros: alteraciones hematológicas, renales, cutáneas ...

Errores innatos metabólicos

Clínica neonatal

Sangre

- ▶ Hiperamoniemia → alteración del ciclo de la urea.
- ▶ Hiperamoniemia + acidosis → acidemia orgánica.
- ▶ Acidosis metabólica + anion gap > 16 + cetosis + orina acidótica → acidemia orgánica
- ▶ Aumento de ácido láctico; láctico/pirúvico > 25 → citopatía mitocondrial
- ▶ Hipoglucemia mantenida sin hiperinsulinismo + hipocetosis → Déficit de oxidación de ácidos grasos

Orina

- ✓ Olores anormales
- ✓ La cetonuria es siempre patológica en los RN