

Nace en La Fe el primer hijo de una paciente con fenilcetonuria detectada en el Programa de Cribado Neonatal de la Comunitat

23/07/2016

- La paciente, tratada en La Fe desde su nacimiento, ha seguido controles específicos en la dieta y la medicación para tener un óptimo embarazo
- Hay más de 50 casos de fenilcetonuria (PKU) en la Comunitat, todos detectados en la prueba del talón del Programa de Cribado Neonatal de la Comunitat

El Hospital Universitari i Politècnic La Fe ha registrado el nacimiento del primer hijo de una mujer diagnosticada a los pocos días de nacer de fenilcetonuria, una metabolopatía congénita detectada a través del programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas de la Comunitat Valenciana. El niño, que ha pesado 3.080 gramos, ha dado negativo en los resultados de su propio cribado. La madre, por su parte, ha seguido durante toda su vida un tratamiento dietético para controlar su enfermedad, algo que también se ha tenido en cuenta durante su embarazo y su estancia hospitalaria.

Como ha destacado el doctor Isidro Vitoria, jefe de la Unidad de Nutrición y Metabolopatías del Hospital La Fe, "el nacimiento de este niño, el primero en La Fe, de una mujer que había sido diagnosticada de una metabolopatía a través del programa de cribado neonatal de la Comunitat y tratada en el Hospital La Fe, supone una gran noticia para todo el equipo, ya que el objetivo final del seguimiento y tratamiento es lograr que los pacientes desarrollen una vida normal en todas las facetas de su vida".

La fenilcetonuria es un error congénito del metabolismo de las proteínas en el que se acumula en el organismo un aminoácido llamado fenilalanina y unos compuestos derivados que pueden producir retraso psicomotor, autismo, epilepsia y otros trastornos neurológicos graves. La detección neonatal y tratamiento precoz permiten evitar estos problemas y facilitan que los pacientes puedan desarrollar una vida personal, social y laboral sin complicaciones. "Hay más de 50 casos de fenilcetonuria (PKU) en la Comunitat detectados mediante la prueba del talón de

Cribado Neonatal y que se siguen en la Unidad de Nutrición y Metabolopatías desde su creación por el Dr. Jaime Dalmau", ha señalado Vitoria.

El tratamiento de la fenilcetonuria consiste en una dieta especial de por vida con controles periódicos de los niveles de fenilalanina en sangre. Así, el haber logrado este nacimiento de un niño sano es el resultado del trabajo colaborativo y multidisciplinar realizado a lo largo de muchos años, en el que se han implicado tanto las dietistas especializadas en errores del metabolismo como el personal del Laboratorio de Metabolopatías, pediatras, enfermeras y demás profesionales que han atendido a esta mujer a lo largo de su vida, así como el personal de las cocinas, donde han seguido escrupulosamente las instrucciones de las dietistas durante su estancia hospitalaria.

Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas de la Comunitat

El Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas de la Comunitat Valenciana incluye el cribado de hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, aciduria glutárica tipo I, trastorno de beta-oxidación de ácidos grasos de cadena media y larga, anemia de células falciformes y fibrosis quística. El cribado se realiza mediante procedimientos analíticos, que utilizan una metodología rápida, fiable y de bajo coste, a partir de muestra de sangre de talón impregnada en papel.

Este cribado permite poner en marcha el diagnóstico de confirmación de la enfermedad y, en caso de confirmarse, iniciar precozmente el tratamiento. Dada la alta eficacia del tratamiento dietético en el caso de la fenilcetonuria, cuando se aplica desde las primeras semanas de vida se consigue evitar problemas neurológicos irreversibles asociados a esta patología.

Los programas de cribado para hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria se pusieron en marcha en España entre los años 1978 y 1982. En la Comunitat Valenciana comenzaron a desarrollarse en el año 1978 y con la transferencia de competencias en materia sanitaria en el año 1984 se planteó la necesidad de integrar la detección precoz de metabolopatías en la red sanitaria pública.

En la actualidad, desde la incorporación de la espectrometría de masas en tándem al cribado neonatal en 2014, el cribado de la Comunitat se ha centralizado en el Laboratorio de Metabolopatías y Cribado Neonatal del Servicio de Análisis Clínicos del Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

El programa es ampliamente conocido y aceptado por la población valenciana, y prueba de ello es que el porcentaje de recién nacidos estudiados para estas enfermedades se ha ido incrementando progresivamente desde que comenzó a realizarse la prueba hasta la actualidad. Tras una etapa inicial que abarcó sus dos primeros años de andadura con una menor cobertura, ésta comenzó a alcanzar valores por encima del 90% de los recién nacidos, y a partir de 1996 no ha descendido del 98%.