

CVA-SANIDAD NACIMIENTOS

Nace el primer hijo de mujer con fenilcetonuria detectada en plan de cribado

23/07/2016 11:32

Valencia, 23 jul (EFE).- El Hospital 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, mientras 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.

El jefe de la Unidad de Nutrición y Metabolopatías del Hospital La Fe, Isidro Vitoria, ha destacado que este nacimiento "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".

PUBLICIDAD

[inRead invented by Teads](#)

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 doctor 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.

Este nacimiento de un niño sano es resultado del trabajo multidisciplinar a lo largo de los años tanto de dietistas especializadas en errores del metabolismo como personal del Laboratorio de Metabolopatías, pediatras, enfermeras y otros profesionales que han atendido a la mujer durante su vida, así como el personal de las cocinas, donde han seguido

escrupulosamente las instrucciones de las dietistas durante su estancia hospitalaria.

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.

Los programas de cribado para hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria se pusieron en marcha en España entre los años 1978 y 1982 y en la Comunitat comenzaron a desarrollarse en el año 1978.

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.

El programa es ampliamente conocido y aceptado por la población valenciana, y prueba de ello es que el porcentaje de recién nacidos estudiados, ya que tras una etapa inicial de dos primeros años con una menor cobertura, alcanzó valores por encima del 90 % de los recién nacidos, y a partir de 1996 no ha descendido del 98 %. EFE