



GENETICA Y SALUD PUBLICA

ESTUDIO DE PREVALENCIA DE FENILCETONURIA EN UNA MUESTRA DE NIÑOS CON RETRASO MENTAL

CENTRO NACIONAL DE GENETICA MEDICA. INSTITUTO SUPERIOR DE CIENCIAS MEDICAS DE LA HABANA

Lic. Enna Gutiérrez García,* Dra. Bárbara Barrios García,** Dra. Astrea Damiani Roselli,*** Dra. Ibis Menéndez González,**** Dra. Josefa Mar Domínguez***** y Dra. Piedad Echevarría Rodríguez*****

Se informa que la fenilcetonuria es producida por un déficit de la enzima fenilalanina hidroxilasa, la cual se caracteriza por retraso mental progresivo y severo y convulsiones. Se estudian 3 919 niños con retraso mental, para determinar la prevalencia de esta enfermedad que fue de 1 en 303 deficientes mentales.

INTRODUCCION

En Cuba se han realizado algunos estudios sobre la aparición de la fenilcetonuria en grupos de riesgo, pero hasta el momento no se ha definido la prevalencia de esta enfermedad.^{1,2} Al tener esto en cuenta y conocer por nuestra propia experiencia, que los casos detectados tardíamente siempre necesitan de tratamiento, pues su estado general mejora notablemente cuando reciben una dieta pobre en fenilalanina, nos dimos a la tarea de estudiar un grupo de niños retrasados mentales, en diferentes regiones del país, para, además de obtener la prevalencia de dicha afección contribuir a mejorar el estado de salud de los pacientes hallados.

* Licenciada en Biología. Especialista de Laboratorio.

** Candidata a Doctora en Ciencias. Asistente de Genética.

*** Especialista de I Grado en Pediatría. Instituto de Nutrición e Higiene de los Alimentos.

**** Especialista de I Grado en Genética Clínica. Hospital Pediátrico Docente "William Soler".

***** Especialista de I Grado en Neurología. Hospital Pediátrico de Holguín.

***** Especialista de I Grado en Pediatría. Sectorial de Salud de Provincia La Habana.

MATERIAL Y METODO

Se estudiaron 3 919 niños retrasados mentales provenientes de hogares de impedidos físicos y mentales, escuelas especializadas y consultas de neurogenética de 8 provincias del país.

A todos se les tomó sangre capilar para realizar el estudio semicuantitativo por el método microbiológico de Guthrie-Susi³ y se observaron concentraciones por encima de 4 mg % en sangre seca; se estudió la concentración del aminoácido por el método espectrofluorimétrico de McCaman y Robin.⁴

RESULTADOS

En la tabla 1 presentamos la distribución geográfica de la muestra estudiada.

TABLA 1. Distribución geográfica de la muestra estudiada

Provincia	Número de muestras analizadas
Ciudad de La Habana	320
La Habana	2 912
Matanzas	123
Villa Clara	316
Cienfuegos	120
Las Tunas	105
Holguín	11
Santiago de Cuba	12
Total	3 919

En dicha tabla se observa que el 96,7 % procede del occidente del país y el resto del oriente. El 0,3 % de los pacientes fue enviado al Centro por consultas de neurogenética y el resto, estudiado en hogares especiales y escuelas especializadas; sin embargo, el 53,8 % de los casos detectados positivos, procede de consultas de neurogenética y el resto de hogares y escuelas especiales (tabla 2).

En este estudio se hallaron 9 pacientes con fenilcetonuria clásica (PKU) y 4 con hiperfenilalaninemia persistente (HPA) necesitadas de tratamiento dietético (tabla 3).

TABLA 2. Procedencia de los pacientes

Procedencia	Número de pacientes
Consulta de neurología	1
Hogar especial	3
Escuelas especializadas	2
Consulta de neurogenética	7

TABLA 3. Hiperfenilalaninemias detectadas por provincias

Provincia	Número de pacientes
Ciudad de La Habana	1
La Habana	3
Matanzas	1
Villa Clara	1
Holguín	7
Total	13

Nota: Nueve pacientes fueron detectados con PKU, 4 con HPA. La prevalencia que se observó fue de 1: 303 retrasados mentales (0.33 %).

En la figura se muestra la distribución geográfica de las hiperfenilalaninemias según su clasificación.

**FIGURA. Distribución geográfica de las hiperfenilalaninemias.**

La prevalencia observada en este estudio fue de 1 en 303 retrasados mentales, lo que representa el 0,33 %.

DISCUSION

Al observarse la prevalencia obtenida en las poblaciones de riesgo, vemos que está de acuerdo con la incidencia encontrada por nosotros en recién nacidos, que es de 1 en 45 450, por lo que demuestra que en Cuba las hiperfenilalaninemias son poco frecuentes,⁵ en comparación con las prevalencias⁶ e incidencias halladas en otros países de Europa, Norteamérica y Canadá.

No se cuenta con estudios de este tipo en algunos países de América Central y del Caribe, cuyas poblaciones se asemejan más a la nuestra. Es interesante comentar que las incidencias que conocemos de la población española se encuentra entre 1 en 7 000 para el área central de España, 1 en 13 000 en Cantabria y Castilla-León y 1 en 25 254 en Galicia. Si analizamos que la población cubana tiene un origen en las mezclas entre poblaciones españolas y africanas, podemos valorar que al ser el gen para la fenilcetonuria un gen caucásico, haya ocurrido una dilución de la frecuencia génica por el cruce con la población africana, con baja frecuencia de estos genes, lo que podría explicar la baja incidencia de esta enfermedad en Cuba.

Por otra parte la detección tardía de la fenilcetonuria no disminuye la importancia de la implantación de la dieta restrictiva. A los 13 casos detectados, todos menores de 12 años, se les indicó la dieta. De éstos, 5 se detectaron antes de los 3 años de edad y 4 de ellos se encuentran en escuelas especiales presentando un buen aprendizaje dentro de su desarrollo mental; el resto de los casos fue detectado posterior a los 5 años de edad; ya en estas edades el retraso mental está instaurado y la dieta proporciona una mejoría en cuanto a disminución de hiperactividad y convulsiones, y cuyo beneficio para el paciente merece futuras investigaciones de neuropediatras y psicólogos.

CONCLUSIONES

La incidencia y la prevalencia de esta enfermedad en Cuba, es baja, en comparación con otros países de Europa y Norteamérica. Sin embargo, consideramos que es lo suficiente alta para ser considerada en nuestro país un problema de salud, si tenemos en cuenta el gran desarrollo alcanzado en los últimos años en la salud pública, donde la mayoría de las enfermedades por causas no genéticas han sido grandemente disminuidas.

SUMMARY

It is reported that the phenylketonuria is produced by a deficit of phenylalanine hydroxylase enzyme, which is characterized in the child by severe and progressive mental retardation and convulsions. A total of 3 919 children with mental retardation is studied in order to determine prevalence of such disease, which was 1 out of 303 mental deficiencies.

RESUME

La phénylcétonurie est produite par un déficit en enzyme phénylalanine hydroxylase. Chez l'enfant, elle se caractérise par une arriération mentale progressive et sévère, ainsi que par des convulsions. Cette étude a porté sur 3 919 enfants avec arriération mentale; le but a été de déterminer la prévalence de cette maladie, étant de 1 sur 303 arriérés.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. DIEZ BETANCOURT, A.: Estudio de hiperfenilalaninemias en niños con retraso mental. Rev Cubana Pediatr 16: 32-34, 1969.
2. LOPEZ SAURA, A.: Estudio de algunos errores congénitos del metabolismo en La Habana. Tesis de Candidatura, 1970.
3. GUTHRIE, R.; A. SUSI: A simple method for detection of phenylalanine in larger populations or newborn. Pediatrics 32: 338, 1963.
4. Mc CAMAN, M. W.; E. ROBINS: Fluorimetric method determination of phenylalanine in serum. J Lab Clin Med 59: 885, 1962.
5. HEREDERO, L. ET AL.: Diagnóstico precoz de fenilcetonuria en Cuba (informe preliminar). Rev Cubana Pediatr 58 (1): 27-33, ene.-feb., 1986.
6. VICKEL, H.: Phenylketonuria: past, present, future. J Inher Metab Dis 3: 123, 1980.

Recibido: 29 de febrero de 1988. Aprobado: 2 de abril de 1988.

Lic. Enna Gutiérrez García. Centro Nacional de Genética Médica. Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana. Calle 146 y avenida 31, municipio Playa, Ciudad de La Habana, Cuba.