

GUIA PARA LA PRACTICA



PROGRAMA DE PREVENCIÓN DE FENILCETONURIA: PAPEL DEL PEDIATRA

*Dra. Bárbara Barrios García**

La fenilcetonuria es una enfermedad hereditaria producida por la deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa que cataliza la transformación del aminoácido fenilalanina a tirosina.

Los sujetos con deficiencia de esta enzima sufren retraso mental severo, convulsiones, eczemas de la piel y otros síntomas.

Estas alteraciones pueden ser prevenidas con la aplicación temprana de una dieta restrictiva de fenilalanina (antes de los 2 meses de vida).

Dentro del Programa de Diagnóstico y Prevención de Enfermedades Hereditarias del MINSAP se introdujo en 1984 la detección precoz de fenilcetonuria en recién nacidos: hasta esta fecha hemos detectado 9 casos que son atendidos con dieta y tienen un desarrollo psíquico y físico normal. La incidencia calculada hasta ahora en el occidente y centro del país es de 1 en 29 600 nacidos vivos, lo que representa el nacimiento en estas regiones de 3 a 4 niños enfermos por año.

El desenvolvimiento de este Programa se logra con la participación de pediatras, neonatólogos, personal de enfermería y de laboratorio clínico en las áreas de salud, por ello es importante que este personal conozca las normas establecidas para la resolución de muestras. Estas son:

1. La sangre se obtiene por punción del talón y una gota de sangre debe ser secada en un modelo diseñado al efecto, por lo que deberá quedar la mancha homogénea por ambas caras del modelo. Nunca debe aplicarse sangre por ambas caras del modelo, sólo por la cara impresa.
2. El modelo debe ser llenado con letra clara y legible, poniendo todos los datos impresos en él y repetirse la toma de muestra a todos los casos informados como no útiles.
3. La toma de la muestra debe hacerse entre los 5 y 15 días de edad en la primera consulta de puericultura o en los hospitales maternos a los recién nacidos que permanezcan más de 5 días en dichos hospitales. La captación temprana es vital en este Programa, pues de ella depende que

* Candidata a Doctora en Ciencias. Asistentista. Centro Nacional de Genética Médica. Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana.

la implantación de la dieta sea antes de los 2 meses de nacido; en nuestra experiencia la captación es tardía, pues la dieta se ha podido indicar a nuestros pacientes entre los 2 y 4 meses de edad; esto perjudica al niño que se encuentra mucho tiempo sometido a metabolitos secundarios que afectan el sistema nervioso central en edades muy tempranas.

La organización del Programa según lo establecido, no sólo permite la detección de los niños afectados y la prevención del retraso mental, sino que facilita en el futuro, la detección de otras enfermedades hereditarias que pueden ser prevenidas con tratamientos precoces, lo que ayudaría a disminuir la morbilidad y mortalidad infantil por causas genéticas.

Dra. Bárbara Barrios García. Departamento de Genética Bioquímica. Centro Nacional de Genética Médica. Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana, Avenida 31, municipio Playa. Ciudad de La Habana, Cuba.