

Cribado neonatal, útil e inesperado



Francisco José Arce López
Tutor: Oscar Manrique Moral
(Gastroenterología pediátrica)

Esquema del Caso Clínico

- Título y autoría
- Anamnesis y exploración

Pruebas diagnósticas

- Diagnóstico
- Tratamiento
- Evolución
- Bibliografía

Anamnesis y exploración: normal

Pruebas diagnósticas: Cribado neonatal

Artículo 6. Enfermedades incluidas en el programa de cribado neonatal

1. Las enfermedades que forman parte del Programa de cribado neonatal de enfermedades congénitas, de la Comunitat Valenciana son las siguientes:

- a) Hipotiroidismo congénito
- b) Fenilcetonuria
- c) Fibrosis quística
- d) Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
- e) Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
- f) Acidemia glutárica tipo I (GA-I)
- g) Anemia falciforme

2. Esta lista de enfermedades podrá ser ampliada cuando se revise o actualice la cartera básica de servicios del sistema nacional de salud en relación con los cribados neonatales.

3. También podrá ser ampliada a propuesta de la comisión del programa y tras una valoración y justificación basada en la evidencia científica, a través de los mecanismos establecidos por la conselleria con competencias en materia sanitaria.

Anamnesis y exploración: normal

Pruebas diagnósticas: Cribado neonatal

Artículo 6. Enfermedades incluidas en el programa de cribado neonatal

1. Las enfermedades que forman parte del Programa de cribado neonatal de enfermedades congénitas, de la Comunitat Valenciana son las

- d) Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
- e) Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)

2. Esta lista de enfermedades podrá ser ampliada cuando se revise o actualice la cartera básica de servicios del sistema nacional de salud en relación con los cribados neonatales.

3. También podrá ser ampliada a propuesta de la comisión del programa y tras una valoración y justificación basada en la evidencia científica, a través de los mecanismos establecidos por la conselleria con competencias en materia sanitaria.

Anamnesis y exploración

Pruebas diagnósticas

Artículo 6. Enfermedades incluidas en el cribado neonatal

1. Las enfermedades que forman parte del cribado neonatal de enfermedades congénitas, de

- d) Deficiencia de acil-coenzima A (MCADD)
- e) Deficiencia de 3-hidroxi-acil-cadena larga (LCHADD)

2. Esta lista de enfermedades podrá actualizar la cartera básica de servicios en relación con los cribados neonatales.

3. También podrá ser ampliada a programa y tras una valoración y justificación, a través de los mecanismos establecidos en materia sanitaria.

TABLA 1. Sospecha clínica en los trastornos de la β -oxidación mitocondrial.

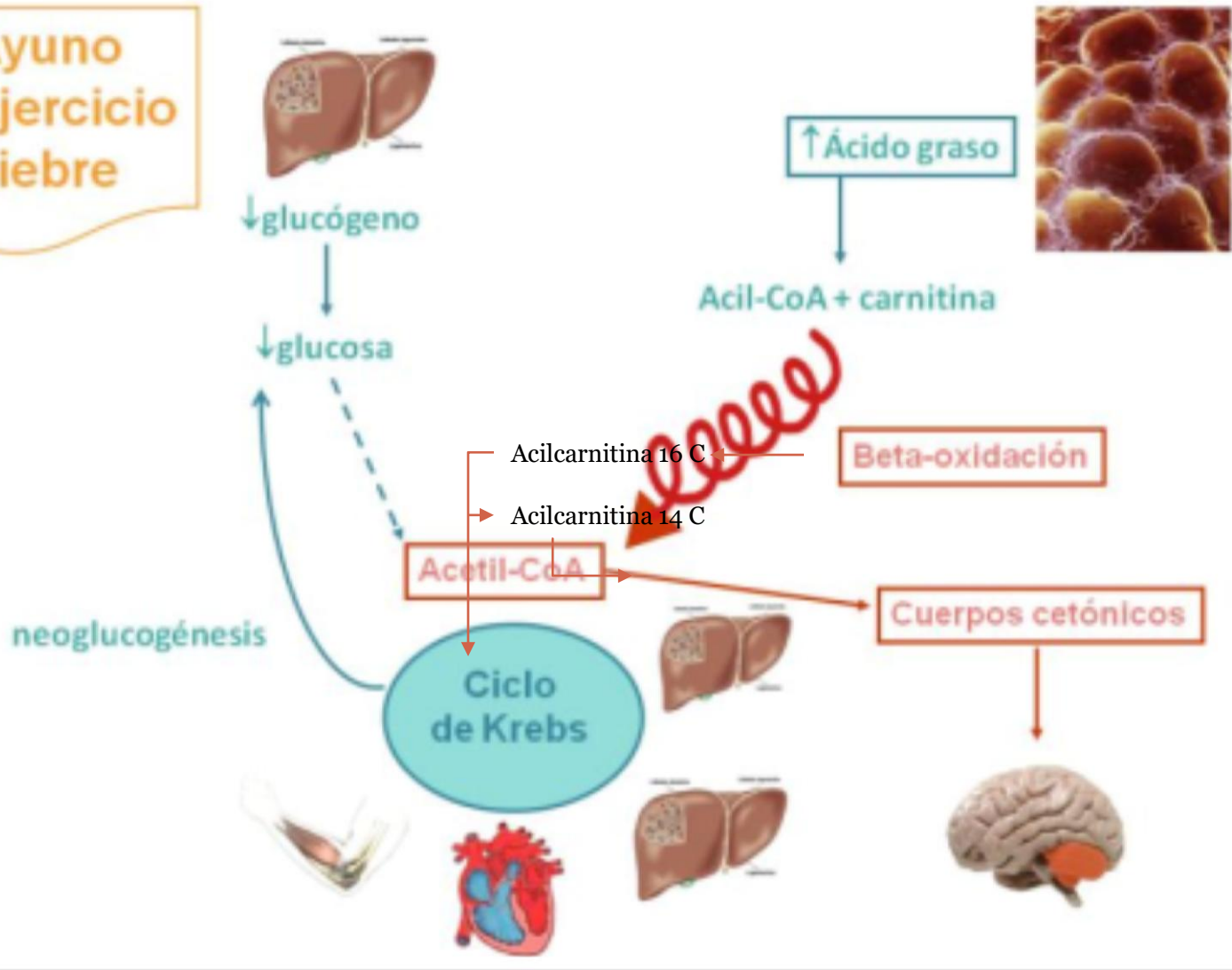
- Hipoglucemia hipocetósica
- Hipoglucemia con cetonuria (cadena corta, cadena media en ocasiones)
- Miopatía esquelética
- Hipotonía
- Dolor muscular
- Debilidad muscular
- Rabdomiolisis
- Mioglobinuria
- Neuropatía periférica
- Hepatopatía transitoria o fulminante
- Cardiomiopatía dilatada o hipertrófica
- Arritmias cardíacas
- Muerte súbita
- Síndrome de Reye-like
- Síndrome de vómitos cíclicos
- Hígado graso agudo del embarazo
- Madre con síndrome HELLP en el embarazo
- Somnolencia o letargia
- Coma
- Poca ganancia ponderal
- Anorexia
- Retinopatía pigmentaria

Pruebas diagnósticas

Cribado neonatal.

Cribado metabólico usando
ESPECTOMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM (MS/MS)
- *Determinación de la concentración de aminoácidos
y acilcarnitinas (ác. Grasos).*

**Ayuno
Ejercicio
Fiebre**



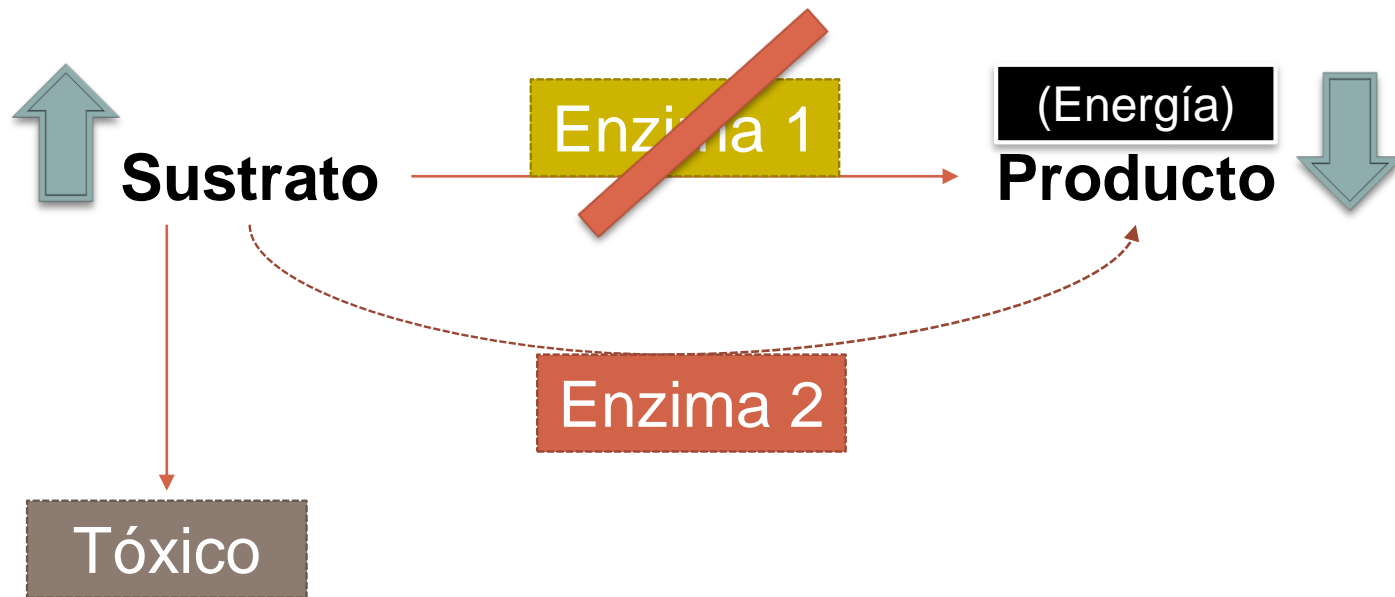
Diagnóstico

Déficit múltiple de deshidrogenasas de Acetil-CoA

TABLA 1. Sospecha clínica en los trastornos de la β -oxidación mitocondrial.

- Hipoglucemia hipocetósica
- Hipoglucemia con cetonuria (cadena corta, cadena media en ocasiones)
- Miopatía esquelética
- Hipotonía
- Dolor muscular
- Debilidad muscular
- Rabdomiolisis
- Mioglobinuria
- Neuropatía periférica
- Hepatopatía transitoria o fulminante
- Cardiomiopatía dilatada o hipertrófica
- Arritmias cardíacas
- Muerte súbita
- Síndrome de Reye-like
- Síndrome de vómitos cíclicos
- Hígado graso agudo del embarazo
- Madre con síndrome HELLP en el embarazo
- Somnolencia o letargia
- Coma
- Poca ganancia ponderal
- Anorexia
- Retinopatía pigmentaria

Tratamiento



Tratamiento

**En SCAD y SCHAD,
MCAD y (en algunas) MAD.**

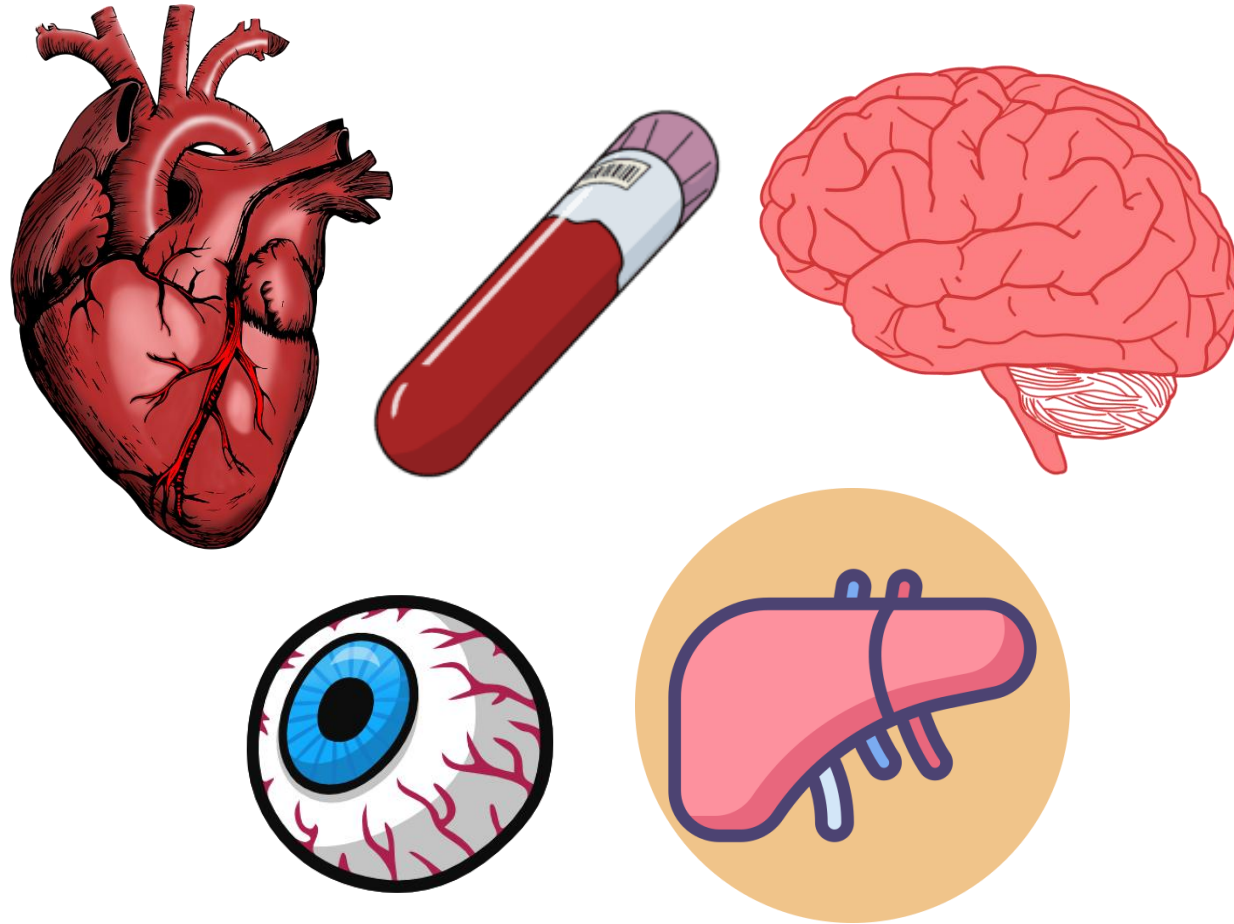
- Se debe hacer una restricción de grasas de cadena media (MCT).

En LSCAD y MAD se tratan:

- Restricción de grasas: LCT
- Suplementación de: MCT

Suplementación de ác. grasos esenciales
y vitaminas liposolubles.

Evolución



BIBLIOGRAFÍA

1. Peña Quintana, P. Sanjurjo Crespo.

Alteraciones de la β -oxidación y del sistema carnitina.
Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas
Hereditarias. 4ª ed. Madrid: Ediciones Ergón; 2010. 539-562.

2. Mª Luz Couce Pico, Judit García-Villoria, Elena Martín

Hernández et al. Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los
Errores Congénitos del Metabolismo. Protocolo de diagnóstico y

tratamiento de las deficiencias de la β -oxidación mitocondrial

de los ácidos grasos. 2ª ed. Madrid: Ediciones Ergón; 2018. 43-66.



BIBLIOGRAFÍA

3. Unidad de enfermedades metabólicas hereditarias del Hospital Sant Joan de Déu. Defectos de la β -oxidación de los ácidos grasos. Web del Hospital Sant Joan de Déu (España) [en línea] [fecha de consulta: 11-02-2020]. Disponible en: [defectos_betaoxidacion_DIP_ES.pdf \(sjdhospitalbarcelona.org\)](http://defectos_betaoxidacion_DIP_ES.pdf(sjdhospitalbarcelona.org))
4. DECRETO 218/2018, de 30 de noviembre, del Consell, por el que se regulan los programas de cribados neonatales en la Comunitat Valenciana, detección precoz de la hipoacusia neonatal y cribado neonatal de enfermedades congénitas. [2018/11605].

