

# 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 actualizarse 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  $\beta$ -oxidación mitocondrial.

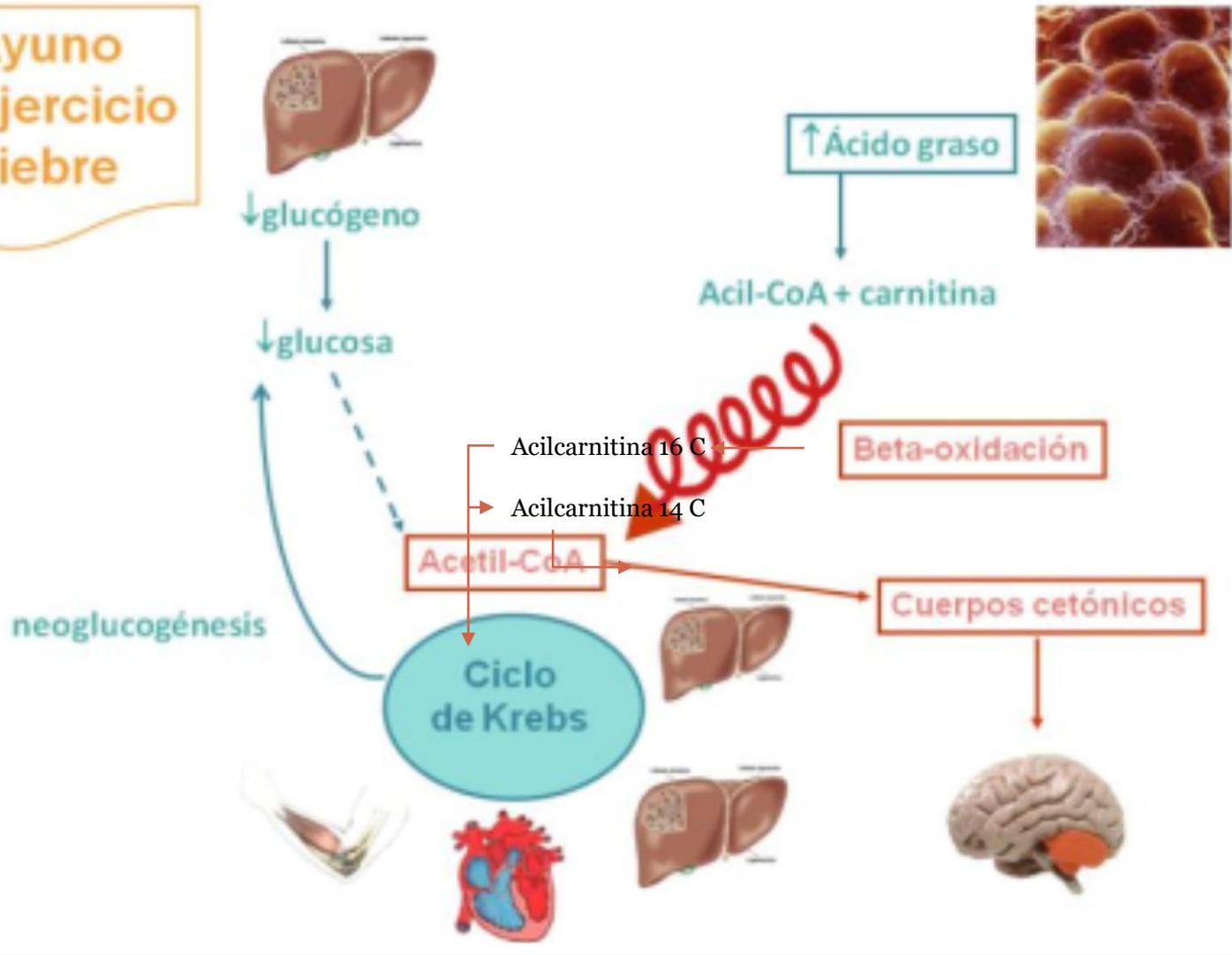
- Hipoglucemia hipocetósica
- Hipoglucemia con cetonuria (cadena corta, cadena media en ocasiones)
- Miopatía esquelética
- Hipotonía
- Dolor muscular
- Debilidad muscular
- Rabdomiolisis
- Mioglobinuria
- Neuropatía periférica
- Hepatopatía transitoria o fulminante
- Cardiomiopatía dilatada o hipertrófica
- 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**



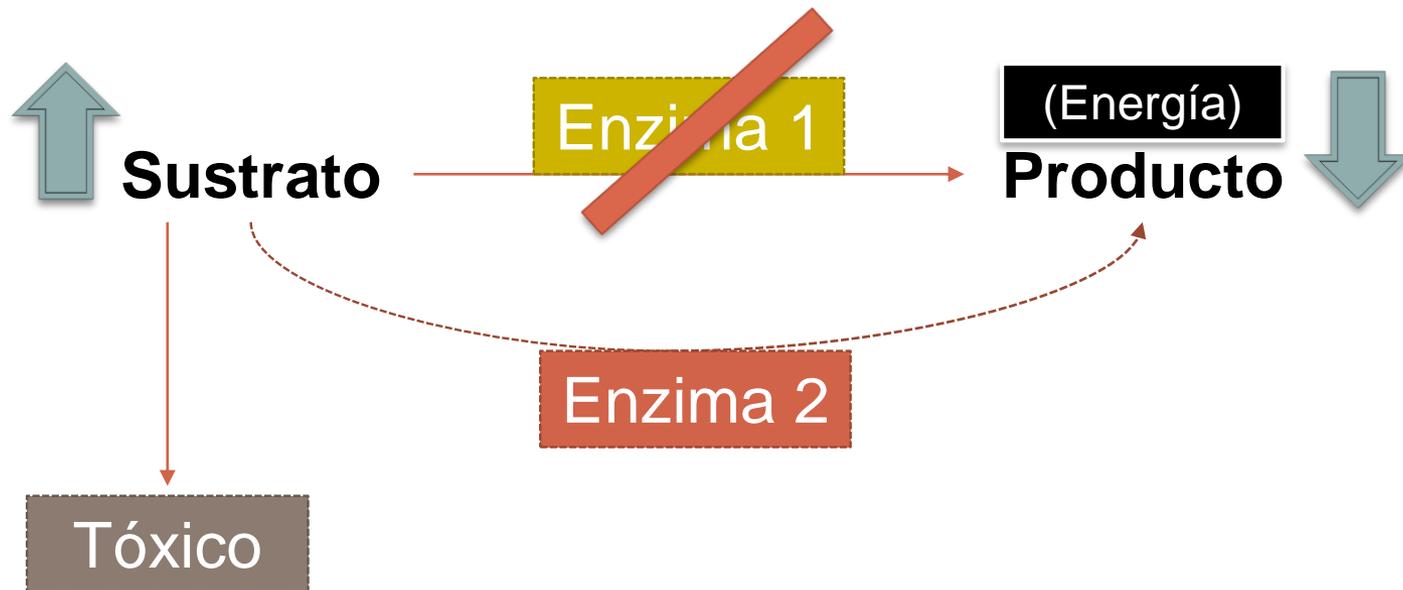
# Diagnóstico

## Déficit múltiple de deshidrogenasas de Acetil-CoA

**TABLA 1.** Sospecha clínica en los trastornos de la  $\beta$ -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.**

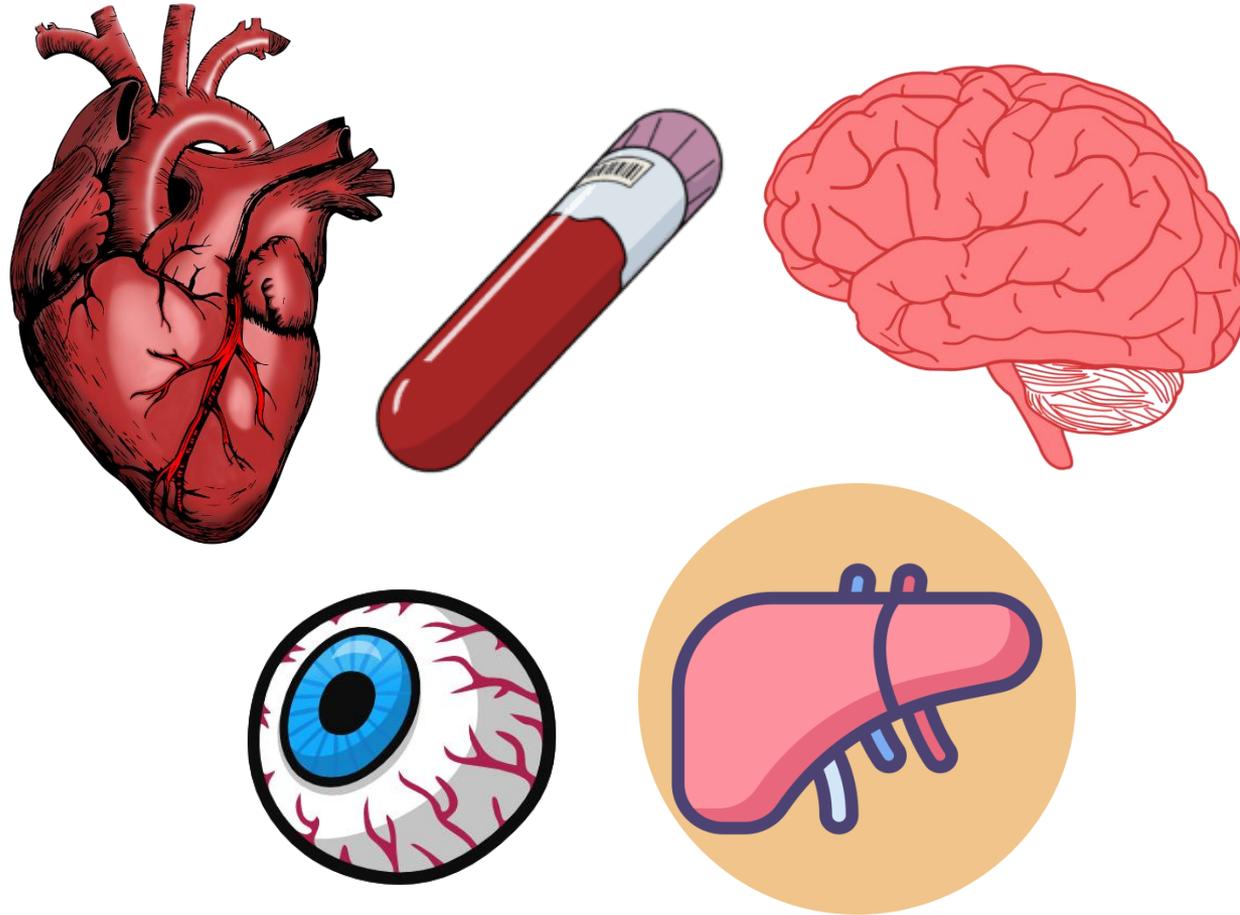
- Se debe hacer una restricción de grasas de cadena media (MCT).

**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  $\beta$ -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  $\beta$ -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  $\beta$ -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].

