

Nace en La Fe el primer hijo de una paciente con fenilcetonuria

VALENCIA, 23 Jul. (EUROPA PRESS) -

El Hospital Universitari i Politènic La Fe de Valencia 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 ha pesado 3.080 gramos y ha dado negativo en los resultados de su propio cribado. Por su parte, la madre 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, según ha informado la Generalitat en un comunicado.

Así, el jefe de la Unidad de Nutrición y Metabolopatías de La Fe, Isidro Vitoria, ha destacado que el nacimiento de este niño, el primero en La Fe, de una mujer que había sido diagnosticada de una metabolopatía a través del programa de cribado neonatal de la Comunitat, 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".

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 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 Dr. Jaime Dalmau", ha señalado Vitoria.

En concreto, el tratamiento de la fenilcetonuria consiste en una dieta especial de por vida con controles periódicos de los niveles de fenilalanina en sangre. Para lograr el nacimiento de este niño se ha necesitado el trabajo colaborativo durante muchos años entre el personal del Laboratorio de Metabolopatías, pediatras, enfermeras o el personal de cocina que ha seguido "esrupulosamente" las intrucciones de los dietistas durante la estancia hospitalaria de esta madre.

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS

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. De esta forma, se permite poner en marcha el diagnóstico de confirmación de la enfermedad y, en caso de confirmarse, iniciar precozmente el tratamiento.

Dada la 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 asociados a esta patología, según han señalado desde la Generalitat.

© 2016 Europa Press. Está expresamente prohibida la redistribución y la redifusión de todo o parte de los servicios de Europa Press sin su previo y expreso consentimiento.