

CRIBADO NEONATAL EN CANARIAS: “LA PRUEBA DEL TALÓN”

Santa Cruz de Tenerife, 30 Nov 2017

Mercedes Murray Hurtado
Nutrición Pediátrica y Errores Innatos del Metabolismo
Complejo Hospitalario Universitario de Canarias

GUIÓN



1. Repaso histórico
2. Qué cribamos y por qué
3. Qué pasa si una prueba es positiva? Segunda muestra?
4. Las enfermedades una a una:
 - Diagnóstico y tratamiento
 - Actitud ante interurrencias. Régimen de emergencia
 - Cuándo remitir

INTRODUCCIÓN

- Enfermedad “rara”: **<1/2000**
- Existen **6000-7000 enfermedades raras**
- Enfermedades **graves**, habitualmente crónicas y progresivas
- Crisis que pueden ser **letales o dejar secuelas**
- **Dx presintomático**  **CRIBADO**
- **RETO** para los Pediatras



UN POCO DE HISTORIA...

ENVIAR SIN DEMORA

DIAGNÓSTICO PRECOZ



UNIVERSIDAD DE LA LAGUNA
FACULTAD DE MEDICINA
PROGRAMA DE DIAGNÓSTICO PRECOZ DE
METABOLOPATÍAS CONGÉNITAS EN EL RECIÉN NACIDO
Departamento de Pediatría
Teléfono y Fax: 922 31 92 94



GOBIERNO DE CANARIAS
CONSEJERÍA DE
SANIDAD Y CONSUMO
SERVICIO CANARIO DE SALUD

1979: Plan Nacional de Prevención de Subnormalidad

1984: transferencia a CCAA

2001: cribado ampliado

2010: reunión expertos

2013: cartera básica común del SNS



Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

Grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública para el desarrollo del Sistema de Información sobre Cribado Neonatal
22/11/2013

CRIBADO

UNIVERSAL

GRATUITO

VOLUNTARIO (decisión informada)

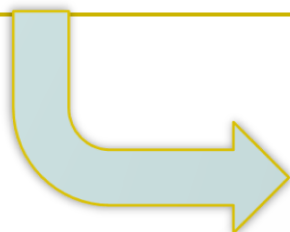
Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD

Grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública para el desarrollo del Sistema de Información sobre Cribado Neonatal
22/11/2013



Desde Julio de 2015 se
amplió el cribado neonatal
en Canarias a
7 enfermedades

AMINOÁCIDOS

- FENILCETONURIA (PKU)

ÁCIDOS ORGÁNICOS

- ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1 (AG1)

ÁCIDOS GRASOS (B-OXIDACIÓN)

- DÉFICIT ACIL-COA- DESHIDROGENASA DE CADENA MEDIA (MCADD)
- DÉFICIT 3-HIDROXI-ACIL-COA DESHIDROGENASA DE CADENA LARGA (LCHADD)

HEMOGLOBINOPATÍAS

- DREPANOCITOSIS O ANEMIA CÉLULAS FALCIFORMES

CANALES DEL CLORO

- FIBROSIS QUÍSTICA (FQ)

ENDOCRINOPATÍAS

- HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO



Andalucía → **Málaga**: R Yahyaoui **Sevilla**: C Delgado

Aragón → **Zaragoza**: **H Miguel Servet**: Y González

Asturias (PPDO de) → **Oviedo**: E Martínez

Baleares → **Palma de Mallorca**: M Vila

Canarias → **La Laguna**: F Díaz-Flores Estévez

Cantabria → **Santander**: A Eguiraun

Castilla y León → **Valladolid**: I Fernández

Castilla-La Mancha → **Talavera de la Reina**: E Pérez

Cataluña → **Barcelona**: T. Ribes

Comunidad Valenciana → **Valencia**: L Rausell

Extremadura → **Badajoz**: J Remón

Galicia → **Santiago**: R Zubizarreta

Madrid (Comunidad de) → **Madrid**: E Dulín

Murcia (Región de) → **Murcia**: : I González

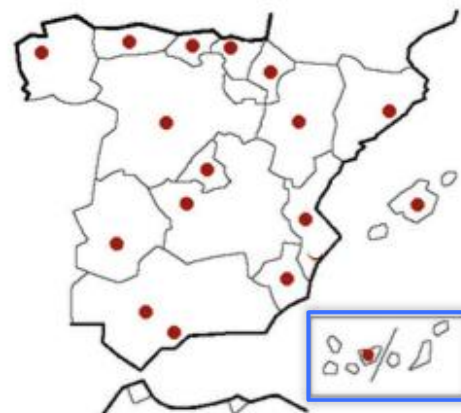
Navarra (Comunidad Foral de) → **Pamplona**: A Rivero

País Vasco → **Bilbao**: M Espada

Rioja (La) → ☒ → **Zaragoza**: **H Miguel Servet**: Y González

Ceuta → ☒ → **Sevilla**: C Delgado, M Conde

Melilla → ☒ → **Murcia**: I González, JM Egea, MJ Juan



17 Comunidades Autónomas y 2 Ciudades Autónomas

17 Centros de Cribado en el año 2015

CRIBADO NEONATAL EN CANARIAS: RESPONSABLES

DIRECTORES Dr Doménech / Dr Castro RESPONSABLE Dra Díaz-Flores	RESPONSABLE	UNIDAD	HOSPITAL
	Hipotiroidismo congénito		
	Dr González Dr Rial/Dra Pozo Dra Quintero	Endocrinología	CHUC HUNSC CHUIMI
	PKU / AG1 / MCADD / LCHADD		
	Dra Murray Dra Ruiz Dr Peña	Nutrición y errores innatos del metabolismo	CHUC HUNSC CHUIMI
	Fibrosis quística		
	Dra Velasco/Dr Armas Dra Callejón/Dr Mesa Dr Aguilar	Neumología	CHUC HUNSC CHUIMI
	A. células falciformes		
	Dra Glez/Dra Martínez Dr Ríos Dra Pérez	Hemato-oncología	CHUC HUNSC CHUIMI



¿ Por qué éstas y no otras?
¿Hay más?
¿es en todos sitios igual?

CRITERIOS OMS ENFERMEDADES A CRIBAR

Severa morbilidad física y/o mental o mortalidad si no se diagnostica precozmente en periodo neonatal



La enfermedad no puede detectarse fácilmente por la clínica en el periodo neonatal



Existe un tratamiento disponible eficaz



Incidencia de la enfermedad en la población cribada: relativamente alta ($>1/10.000-15.000$)



Procedimiento analítico rápido, sensible, específico y de coste razonable (eficiente)

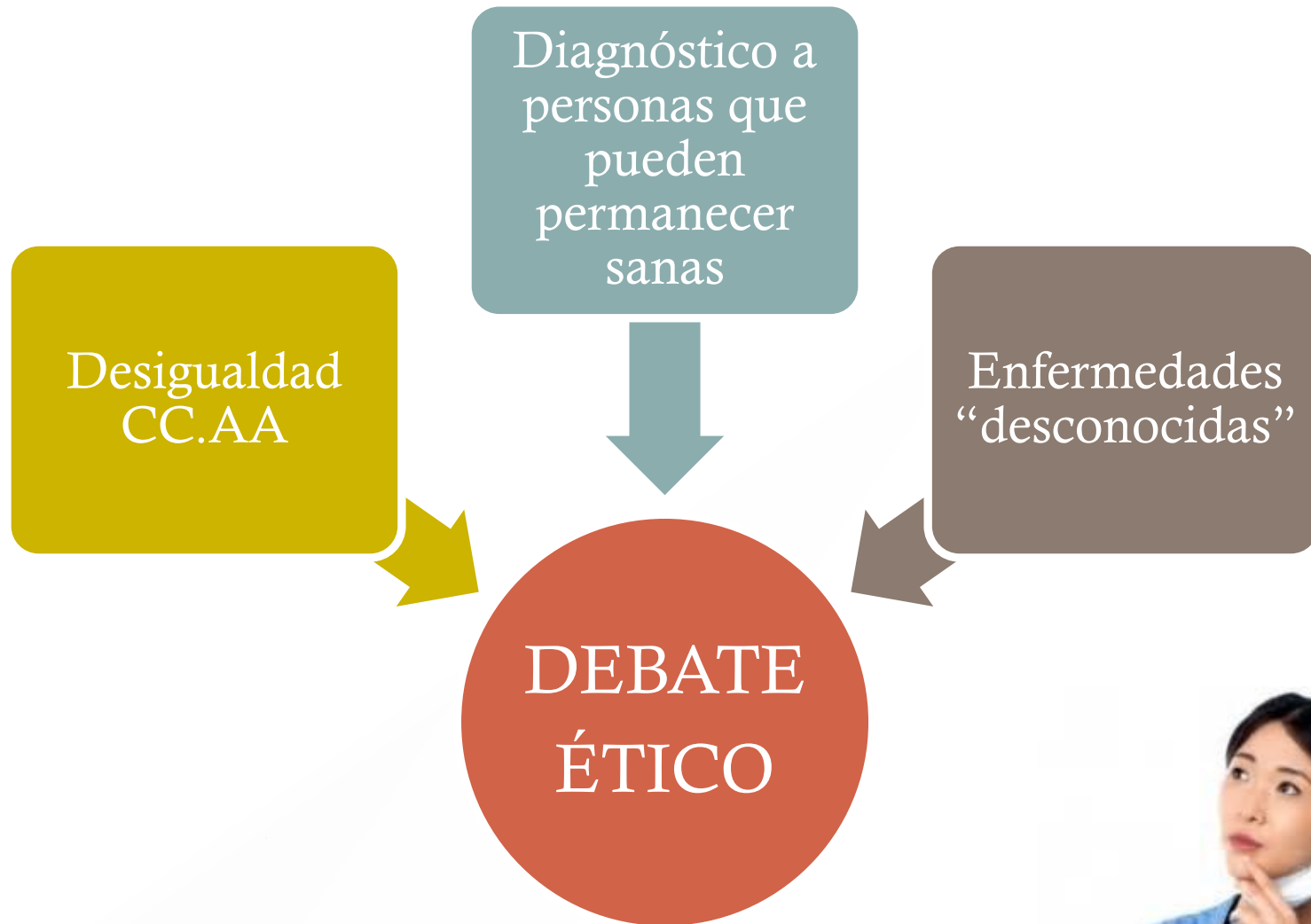
Enfermedades incluidas por CCAA



						Aminoácidos					Ácidos Orgánicos							Ácidos Grasos							
CCAA	Centro	HC	PKU /HFA	HSC	FQ	ECF *	MSUD	Tyr-I	Hcy (CBS)	Cit	ASLD	IVA	GA-I *	PA	MMA	3-MCCD	MADD	KTD	HMG-CoA LD	CPT I	CPT II	CTD	MCADD *	LCHADD *	VL CADD
ANDALUCÍA	Málaga: <i>Andalucía Oriental</i>	X	X		X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
	Sevilla: <i>Andalucía Occidental</i>	X	X		X		X	X	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
ARAGÓN	Zaragoza	X	X	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
ASTURIAS (PPDO DE)	Oviedo	DATOS NO RECIBIDOS																							
BALEARES (ILLES)	Palma de Mallorca	X	X		X																				
CANARIAS	La Laguna	X	X		X	X								X									X	X	X
CANTABRIA	Santander	X	X		X																				
CASTILLA y LEÓN	Valladolid	X	X	X	X																				
CASTILLA-LA MANCHA	Talavera	X	X	X	X	X							X	X	X								X	X	X
CATALUÑA	Barcelona	X	X		X	X	X	X	X	X		X	X	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X
C. VALENCIANA	Valencia	X	X		X	X							X										X	X	
EXTREMADURA	Badajoz	X	X	X	X	X	X	X				X	X	X	X			X	X			X	X	X	X
GALICIA	Santiago	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
MADRID	Madrid	X	X	X	X	X	X	X				X	X	X	X			X	X			X	X	X	X
MURCIA (REGIÓN DE)	Murcia	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
NAVARRA (C. FORAL DE)	Pamplona	X	X																						
PAÍS VASCO	Bilbao	X	X		X	X	X		X			X	X										X	X	
RIOJA (LA)	Zaragoza	X	X	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
CEUTA	Sevilla	DATOS INCLUIDOS EN EL CENTRO DE SEVILLA																							
MELILLA	Murcia	X	X		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X

FQ: Desde Enero 2009

* Desde Julio 2015



PROCESO

TOMA DE MUESTRAS

- Hospitales
- Maternidades
- Centro de Salud



LABORATORIO DE CRIBADO (ULL)

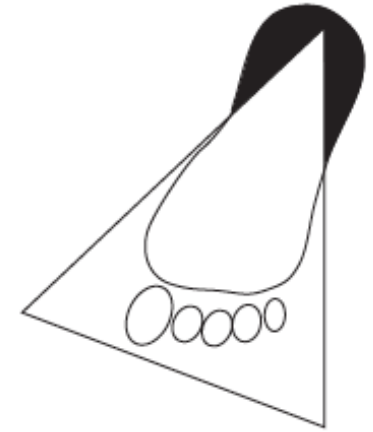
- Recepción
- Análisis
- Resultados
- Comunicación de resultados

UNIDAD CLÍNICA DE SEGUIMIENTO

- Diagnóstico
- Tratamiento
- Seguimiento

TOMA DE MUESTRA

- A **TODO** recién nacido
- Maternidades **públicas y privadas**
- 24-72 hs (siempre **antes del alta**)
- Talón masajeador y caliente, zona medio-lateral



- **Analgesia:** LM, chupa, piel-piel, sacarosa
- **Tarjeta Guthrie**
- **Conservación** (evitar calor, luz solar y humedad)
- **Informar** correctamente a los padres
- **Cumplimentación** adecuada



PROGRAMA DE
DIAGNÓSTICO
PRECOZ DE
METABOLOPATÍAS
CONGÉNITAS
EN EL
RECIÉN NACIDO
EN CANARIAS



Servicio
Canario de la Salud



Gobierno
de Canarias

PROGRAMA DE DIAGNÓSTICO PRECOZ DE METABOLOPATÍAS CONGÉNITAS EN EL RECIÉN NACIDO EN CANARIAS



Servicio
Canario de la Salud



Gobierno
de Canarias

(GA-I), el déficit de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena media (MCADD), y el déficit de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD) son enfermedades metabólicas que pueden producir afectación cerebral generalmente grave, retraso mental o muerte súbita en alguna de ellas. La drepanocitosis es una hemoglobinopatía de origen genético que produce alteraciones en las formas de los glóbulos rojos, provocando anemia y otros trastornos. La fibrosis quística ocasiona una grave afectación pulmonar, manifestaciones digestivas, malnutrición y problemas del crecimiento. En todas ellas, una intervención precoz permite disminuir o evitar sus consecuencias o, al menos, mejorar la sintomatología.

■ ¿En qué consiste el procedimiento?

Se tomará una muestra de sangre del talón de su hijo/a ("prueba del talón"), mediante una punción con una pequeña lanceta que apenas le causará dolor y no le ocasionará ningún daño. Se extraerán sólo unas gotas de sangre, para las determinaciones de las enfermedades mencionadas anteriormente. Se rellenará un formulario con los siguientes datos: nombre del padre/madre/tutor, teléfono y domicilio donde comunicarle o remitirle los resultados. Con la firma de dicho formulario, usted acepta la realización del cribado de las enfermedades antes referidas.



■ ¿Cuándo se realiza la toma?

La prueba se realiza antes del alta hospitalaria. Se recomienda la toma entre las **24 y las 48 horas de vida** o al alta de la maternidad si ésta fuera antes.

■ ¿Cómo se informa de los resultados?

- Si el resultado de la prueba es **NORMAL**, se le comunicará por correo a su domicilio.
- Si el análisis da unos resultados anómalos, se comunica a los padres telefónicamente que deben realizar una segunda toma a su hijo/a en el Centro de Salud que le corresponda, o si existe riesgo vital, deberá ser en el hospital de referencia. Para el hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria, la drepanocitosis, el déficit de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena media (MCADD), la acidemia glutárica tipo I (GA-I) y el déficit de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD), la segunda muestra se realizará lo antes posible, pero para la fibrosis quística se debe esperar a los 20-22 días de vida.

- Si el resultado no llega por correo antes de un mes, contado a partir del día que realizó la prueba, póngase en contacto con su pediatra, enfermera o directamente con el Laboratorio de Cribado a través del teléfono 922 31 92 94.

Cuando la segunda muestra dé unos resultados anómalos, nos pondremos en contacto telefónico con usted y con su pediatra, para que sea derivado al hospital de referencia donde se realizarán las pruebas necesarias para confirmar o descartar el diagnóstico e iniciar el tratamiento en caso de que sea necesario.

Tenga en cuenta que aunque las determinaciones se realizan con los procedimientos más modernos, pueden existir falsos resultados positivos y negativos. Todas las pruebas se realizan cumpliendo con la legislación vigente en materia de confidencialidad y protección de datos.

Las **pruebas se realizan**, de forma gratuita, subvencionadas por la Consejería de Sanidad del Gobierno de Canarias, en el laboratorio de cribado para la Detección de Metabolopatías Congénitas, ubicado en la Facultad de Medicina de la Universidad de La Laguna (tlfno: 922 31 92 94).

Un cordial saludo y enhorabuena



NOMBRE.....Nº de entrada.....5428

APELLIDOS.....

Nº Historia Clínica.....

Fecha de Nacimiento:.....Hora Nacimiento.....08:10

Fecha de Toma.....4 ABRIL 17.....Hora de Toma.....

Término ☒ Prematuro ☒ Cesárea ☐ Peso.....7.50 Sexo: V ☒ H ☐

LACTANCIA Materna ☐ Artificial ☐ Mixta ☐ Edad de la madre.....32 Muestra: 1ª ☒ 2ª ☐

Hospital/Clínica de nacimiento.....H.U.C.....Centro de Salud.....

NOMBRE.....

Teléfonos.....

Municipio.....

E-Mail.....Firma:.....

- 6 ABR 2017

PROGRAMA DE DIAGNÓSTICO PRECOZ
DE METABOLOPATÍAS CONGÉNITAS EN EL RECIÉN NACIDO
Dpto. de Pediatría-Facultad de Ciencias de La Salud, Sección Medicina (La Laguna)
Teléfono 922319294



Servicio
Canario de la Salud

GOBIERNO DE CANARIAS
Consejería de Sanidad

*C5DC/C16 = 0.25

*C5DC/C8 = 4.79

RESULTADOS:

PKU

- Phe.....
- Phe/Tyr.....

HC

- TSH.....

FQ

- IRT.....Gangl.mL

MCADD

- C8.....
- C8/C2.....

LCHADD

- C16OH.....

GA-1

- *C5DC.....0.67 μmol/L

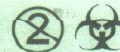
AF

- Tipo.....



1610535

SN



EC REP

Wallac Oy, Mustionkatu 6,
FI-20750 Turku, Finland

Parkinson Health Sciences, Inc.
17 P and N Drive, Greenville, SC 29611 USA



¿Y si me avisan que un niño tiene cribado positivo?

Cuanto antes...

Llamar y
VALORAR al niño

Tomar **2ª muestra**
Enviar sin demora

Sintomático:
remitir urgente

CUÁNDO REALIZAR SEGUNDA MUESTRA

RNPT <34 / PESO <2000 gr / GEMELOS MONOCIGÓTICOS

- 2^a-4^a semana

PATOLOGÍA GRAVE

- 48-72 hs

TRANSFUSIÓN PREVIA

- 48-72 hs de la transfusión y repetir a los 120 días

NUTRICIÓN PARENTERAL

- 48-72 hs de iniciar enteral

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

- <32 sem o <1500 gr, gemelos mismo sexo, UCIN, transfusión; valorar en madre hipotiroidea o tto antitiroideo

FIBROSIS QUÍSTICA

- <37 sem, muestra <24 hs, transfusión o exanguino

ANEMIA FALCIFORME

- Transfusión

PKU/AG1/MCADD/LCHADD

- Dieta absoluta, indicar si nutrición parenteral o antibiótico

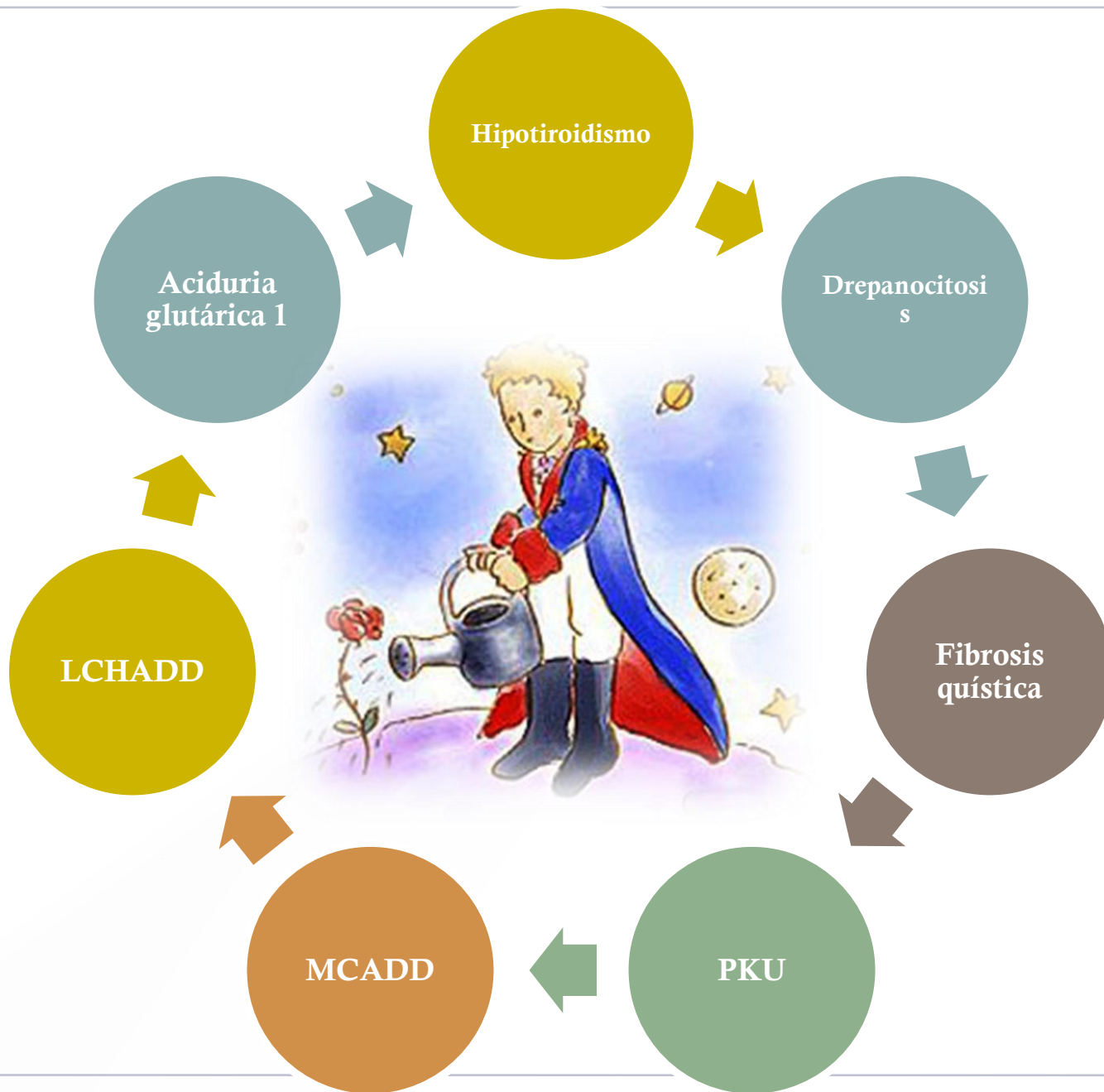
PLAZO RECOMENDADO PARA INICIAR TRATAMIENTO

Hipotiroidismo congénito	Antes de los 15 días de vida (Antes de los 21 días de vida si es necesaria segunda muestra)
Fenilcetonuria	Antes de los 15 días de vida (Antes de los 21 días de vida si es necesaria segunda muestra)
Deficiencia de acil coenzima A deshidrogenada de cadena media (MCADD)	Antes de los 15 días de vida (Antes de los 21 días de vida si es necesaria segunda muestra)
Deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)	Antes de los 15 días de vida (Antes de los 21 días de vida si es necesaria segunda muestra)
Acidemia glutárica tipo I (GA-I)	Antes de los 15 días de vida (Antes de los 21 días de vida si es necesaria segunda muestra)
Fibrosis quística	Antes de los 35 días en niños con dos mutaciones o test del sudor positivo.
Anemia falciforme	Antes del mes de vida

PAPEL DEL PEDIATRA DE ATENCIÓN PRIMARIA

- Registrar en **Historia Clínica** resultado
- Identificar **RN con riesgo de cribado no realizado**:
 - Parto domiciliario, alta precoz
 - Prematuros, ingreso neonatal, etc
- **Realizar el cribado** si no se hizo o precisa 2ª muestra
- **Informar a los padres** si resultado positivo
- Colaborar en **seguimiento y tratamiento** de pacientes
- Recordar! existen **enfermos con cribado normal**





1 HIPOTIROIDISMO

- Causa más frecuente de retraso mental prevenible y el trastorno endocrinológico congénito más frecuente.
- Hipotiroidismo primario (agenesia, disgenesia, ectopia o dishormonogénesis)
- Cribado: reduce morbilidad y discapacidad
- Medida de $TSH \geq 10 \text{ mU/L}$
- Tratamiento sustitutivo con T4 antes de los 15 días de vida



2 FIBROSIS QUÍSTICA

- Medición de tripsinógeno inmunorreactivo (**TIR**) $\geq$ 60 ng/ml (2ª muestra $\geq$ 40 ng/ml)
- Enfermedad genética grave + frecuente
- **Diagnóstico tardío**
- Caso positivo: se repite con 20-22 días
- Confirmación: **cloro en sudor** y **genética molecular**
- Afectos: seguimiento **Neumo/Gastro/Nutrición**

3

DREPANOCITOSIS O ANEMIA DE CÉL FALCIFORMES

- Detección de **hemoglobinas anómalas** (HbS, otras)
- Si patológico: se repite en la misma muestra; 2ª: se cita
- **Hª natural:**
 - Primeros meses: anemia, isquemia tisular e infartos
 - Hepatoesplenomegalia. Crecimiento y desarrollo afectados
 - **10% mortalidad** en menores de 3 años
- Hemograma, electroforesis Hb, perfil hierro
- Portadores/enfermos; **consejo genético**

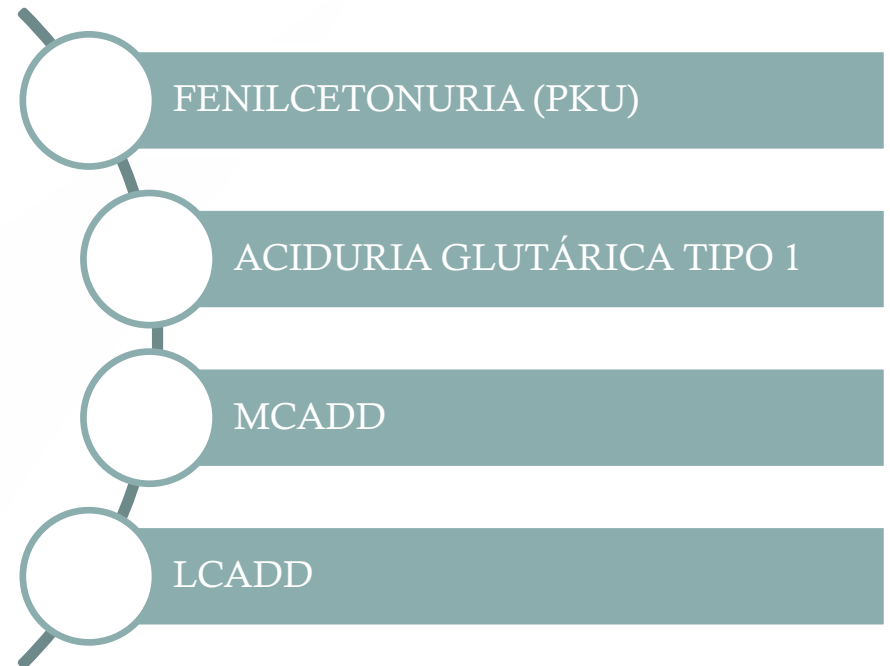
ENFERMEDADES METABÓLICAS

- **Enzima deficitaria:**
acúmulo de sustrato tóxico, déficit producto

- **Control dietético**

- **Crisis** con cuadros intercurrentes (infecciones, vómitos, ayuno, cirugía...)

- **Régimen de emergencia** (Sustituye temporalmente la dieta en situaciones de estrés metabólico)



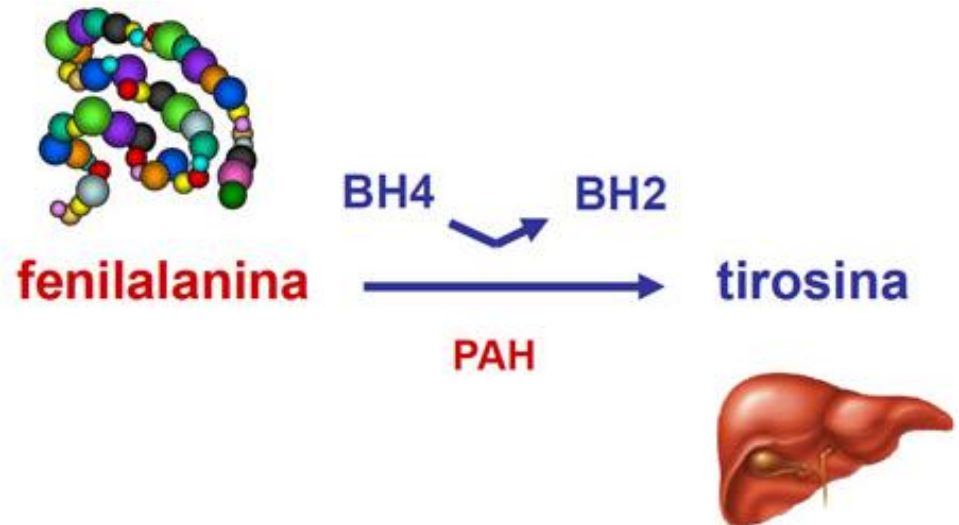
OJO

- Ninguna contraindica la lactancia materna
- Vacunas: todas! (a ser posible también las NO financiadas)
- Vigilancia muy estrecha si estrés metabólico
 - Cualquier infección (hipercatabólico)
 - Vacunaciones
 - Más si vómitos, rechazo ingesta, diarrea...

4

FENILCETONURIA

- Error innato del metabolismo más frecuente
- **Retraso mental grave**
- Autosómica recesiva. 1 / 4000 RNV
- Cribado: ↑ Phe
↓ Tyr



proteínas de la dieta



FENILCETONURIA PKU



neuropediatra.org



comportamiento

conducta

autista
agresiva
agitación

estereotipias

hiperactividad

otros síntomas

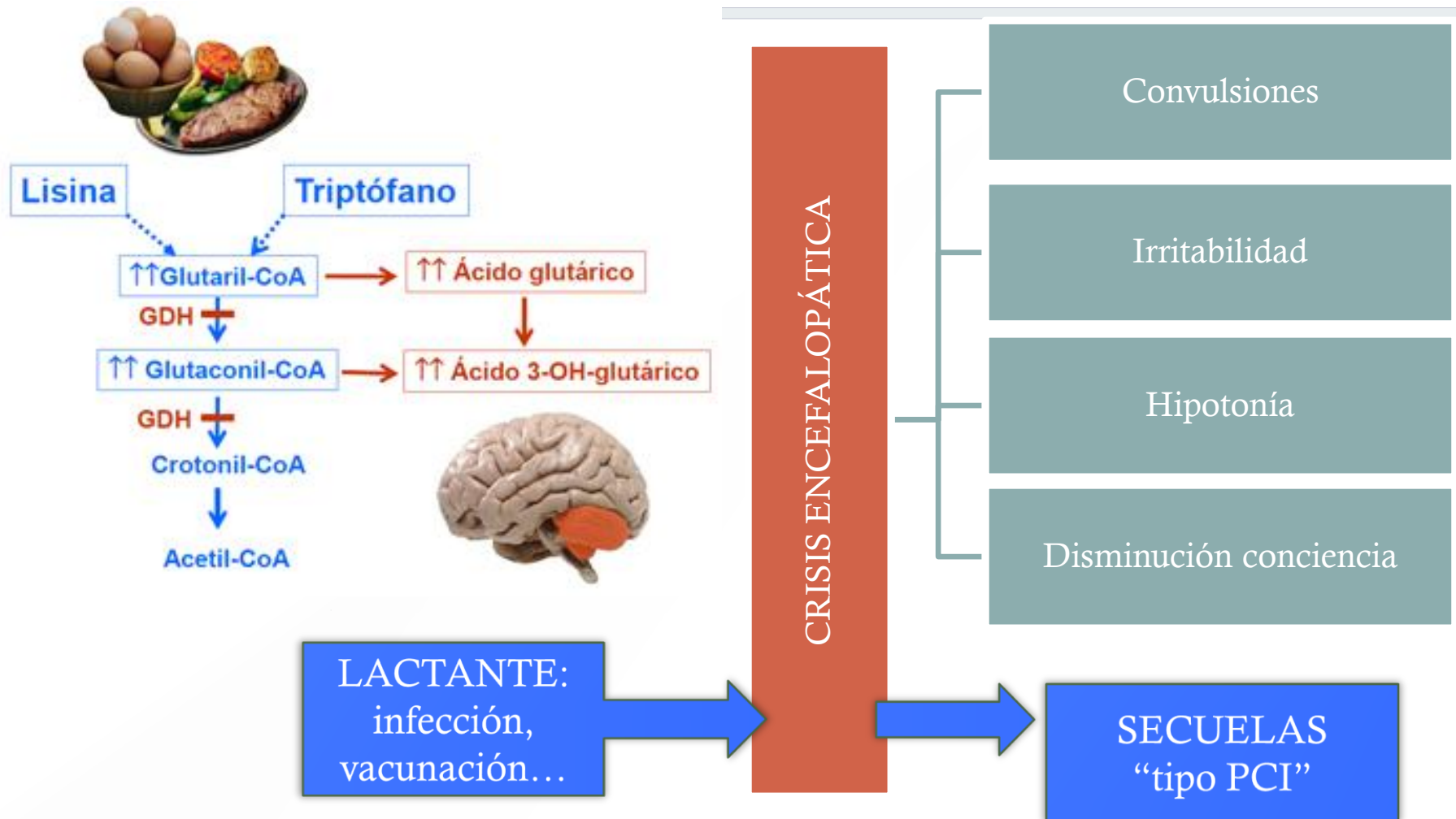


TRATAMIENTO PKU

- Dieta Estricta controlada en Fenilalanina (**intercambios proteínas alto valor biológico**), DE POR VIDA
 - “casi – vegetariana”
 - proteína repartida en el día
- **Fórmula exenta** de Phe, rica en Tyr
- **Suplemento** vitamínicos, DHA, carnitina...
- **Seguimiento** Nutrición / Neuropediatría. Controles bioquímicos frecuentes. **Infancia y embarazo**: periodos críticos.
- **Régimen de emergencia** ante cuadros intercurrentes (*)

5

ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1

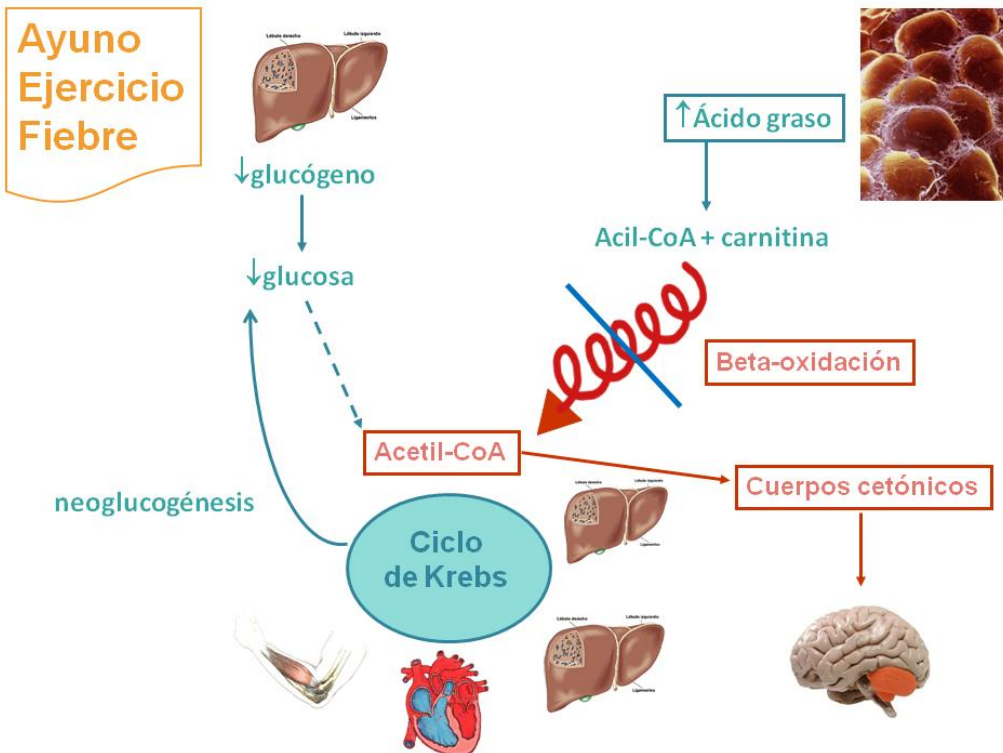


TRATAMIENTO AG1

- Dieta controlada en PROTEINAS (intercambios)
 - proteína repartida en el día
 - Alimentos bajos/libres proteínas
- Fórmula exenta de lisina y triptófano
- **Suplemento** vitamínicos, DHA
- Suplemento carnitina (siempre) +/- Riboflavina
- **Seguimiento** Nutrición / Neuropediatría
- **Regimen de emergencia** ante cuadros intercurrentes (*), y doblar dosis de carnitina

TRASTORNOS β -OXIDACIÓN

- Debut en lactancia
- Clínica heterogénea



HIPOGLUCEMIA
HIPOCETÓSICA

COMA

miopatía

Fallo hepático,
hiperamoniemia

cardiomiopatía

EVITAR AYUNO

- Comidas frecuentes
- No omitir nunca desayuno ni cena
- Previo a dormir: HdC absorción lenta (Maizena, Fantomalt, Maxijul...)
- Valorar SNG o gastrostomía
- Controlar glucemia

- <6 meses: 4 horas
- 6-24 meses: 6 horas
- 2-6 años: 8 horas
- >6 años: 12 horas



6

MCADD

- Oxidación de los ácidos grasos **cadena media**
- Autosómica **recesiva**, 1:12.000
- Dx mediante cribado previene **descompensaciones y secuelas**



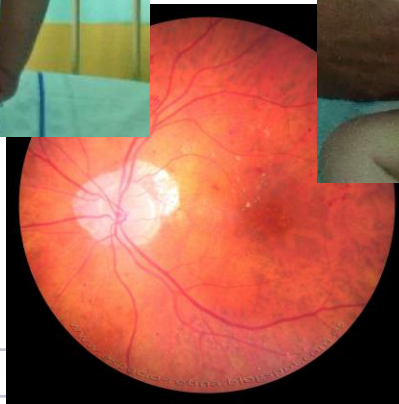
TRATAMIENTO MCADD

- Evitar ayuno
- Restringir grasas cadena media: MCT (ej aceite coco, hidrolizados, hipercalóricas,...)
- Carnitina y DHA si precisa
- Hidratos de carbono de absorción lenta
- Una glucemia normal no descarta descompensación
- Regimen de emergencia; Si hipoglucemia, decaimiento, no tolerancia oral o vómitos persistentes u otros datos de alarma: remitir



7 LCHADD

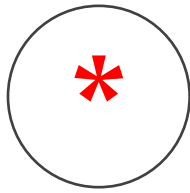
- β -oxidación mitocondrial de ácidos grasos de **cadena larga**
- Autosómica **recesiva**. Incidencia 1/ 120.000



TRATAMIENTO LCHADD

- Evitar ayuno
- Hidratos de carbono de absorción lenta
- Restringir grasas (+ cadena larga)
- Añadir MCT (aceite MCT, aceite coco)
- DHA / aceite de nuez para prevenir retinopatía
- Regimen de emergencia; Si hipoglucemia, decaimiento, no tolerancia oral, vómitos persistentes u otros datos de alarma: **remitir**





RÉGIMEN DE EMERGENCIA

- **Aplicar SIEMPRE en estados de estrés**
 - Infecciones (de cualquier tipo)
 - Vacunaciones
 - Ayuno (precirugía, para pruebas o analíticas,...)
 - Vómitos, otras pérdidas aumentadas
- **Incluso en cuadros aparentemente banales** (CVA, GEA...)
- **Por escrito. Repasarlo** con los padres periódicamente
- Se puede hacer en casa
- **MUCHO OJO y seguimiento estrecho**



- Catabolismo proteico
- Uso ácidos grasos, cuerpos cetónicos

REGIMEN DE EMERGENCIA

1- Bajar aporte de proteínas/grasas

- Suspender máximo 24-48 hs
- En LCHADD mantener MCT

2- Evitar ayuno. Tomas frecuentes

3- Agua / SRO + Polímero Glu (*)

4- Vigilancia estrecha

5- Si no mejora, remitir urgente

Edad	Concentración de polímeros de glucosa*	Cacitos de producto* por toma	Volumen diario	Frecuencia de alimentación
0-3 meses	10%	1,5 (60 mL)	150-200 mL/kg	Durante el día: cada dos horas
3-6 meses	10%	1 y 3/4 (75 mL)	150-200 mL/kg	
6-12 meses	10%	2 (90 mL)	120-150 mL/kg	
12-18 meses	15%	3 (90 mL)	100 mL/kg	
18-24 meses	15%	4 (120 mL)	100 mL/kg	
2-4 años	20%	5 (140 mL)	1.200-1.400 mL	Durante la noche: cada tres horas
4-6 años	20%	6 (140 mL)	1.400-1.500 mL	
6-8 años	20%	7 (170 mL)	1.500-1.700 mL	
8-10 años	20%	8 (200 mL)	1.700-2.000 mL	
>10 años	25%	10 (200 mL)	2.000 mL	

*Preparados comerciales de polímeros de glucosa en polvo: Maxijul® (SHS), Fantomalt® (Nutricia) y Polycose® (Abott). Usar un cacito de 5 g.

- Administrar en pequeñas cantidades
- Tras 24-48 hs reintroducir paulatinamente aporte proteico/grasas
- Poco a poco volver a dieta habitual

MANEJO INICIAL SI AFECTACIÓN IMPORTANTE

- tto **soporte** estándar (via, bolo SSF, ATB...)
- Frenar aporte de posibles “tóxicos”: **dieta absoluta**
- **Alto aporte energético** para frenar catabolismo: glucosa ev 10%
- **Remitir al hospital de referencia en ambulancia**



TAKE-HOME MESSAGES



- El cribado neonatal puede **salvar vidas** y prevenir **graves complicaciones**
- Es esencial aspirar a una **cobertura del 100%**
- Todo caso positivo: **contacto telefónico, valoración y extraer segunda muestra**
- Si diagnóstico definitivo: **conocer la enfermedad y cómo actuar ante intercurrencias**
- Conocer y aplicar el **PLAN DE EMERGENCIA**

MANUAL CLÍNICO DEL CRIBADO METABÓLICO

Segunda edición
corregida y aumentada



EDICIÓN A CARGO DE
Domingo González Lamuño
Luis Aldámiz-Echevarría
M.^a Luz Couce Pico

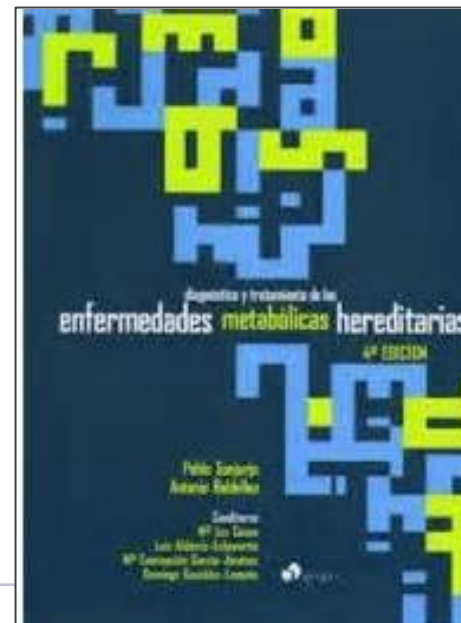
UNIVERSIDADE DE SANTIAGO DE COMPOSTELA

LIBROS DE UTILIDAD



urgencias metabólicas en el periodo neonatal y del lactante

P. Sanjurjo Crespo



BIBLIOGRAFÍA

J. Paediatr. Child Health (2002) 38, 511–517

Neonatology for the Generalist

Clinical approach to inborn errors of metabolism presenting in the newborn period

CJ ELLAWAY, B WILCKEN and J CHRISTODOULOU

Acta Paediatrica, 2006; 95: 6–14



Taylor & Francis
Taylor & Francis Group

REVIEW ARTICLE

Diagnosis and early management of inborn errors of metabolism presenting around the time of birth

JAMES V. LEONARD¹ & ANDREW A. M. MORRIS²

Diagnóstico de los errores innatos del metabolismo

ALBA PALACIOS^a, ÓSCAR GARCÍA^b y MARÍA TERESA GARCÍA-SILVA^b

An Pediatr Contin. 2008;6(6):347–52

REVISIONES

Origen de los programas de cribado neonatal y sus inicios en España

Origin of newborn screening programs and their beginnings in Spain

doi.org/10.23938/ASSN.0012

E. Vicente^{1,2,3}, L. Casas², E. Ardanaz^{1,3,4}



Semin Neonatol 2002; 7: 3–15
doi:10.1053/siny.2001.0083, available online at <http://www.idealibrary.com> on IDEAL[®]

Clinical approach to inherited metabolic disorders in neonates: an overview

J. M. Saudubray, M. C. Nassogne, P. de Lonlay and G. Touati

Inborn Errors of Metabolism: Part 1: Overview

Paul A. Levy, MD*

Pediatrics in Review Vol.30 No.4 April 2009

Enfermedades congénitas del metabolismo en el período neonatal

ML Couce Pico, JR Fernández Lorenzo, JM Fraga Bermúdez.

Journal of Paediatrics and Child Health



Journal of Paediatrics and Child Health 52 (2016) 227–230

REVIEW ARTICLE

Metabolic emergencies and the emergency physician

Janice Mary Fletcher^{1,2}

Defectos de la β -oxidación

LA ENFERMEDAD CONSEJOS NUTRICIÓN RECURSOS INFORMACIÓN

PREGUNTAS

Nombre de usuario

Contraseña

Solicitar una nueva contraseña

INICIAR SESIÓN

¿Eres nuevo?

REGÍSTRATE

Inicio » Defectos de la β -oxidación » ¿Qué ocurre en el caso de un niño/a que nace con un defecto de la β -oxidación?

LA ENFERMEDAD

¿Qué son los defectos de la β -oxidación de los ácidos grasos?

¿Cuándo y por qué se produce un defecto de la β -oxidación?

¿Qué ocurre en el caso de un niño/a que nace con un defecto de la β -oxidación?

¿Cómo se diagnostica y trata un defecto de la β -oxidación?

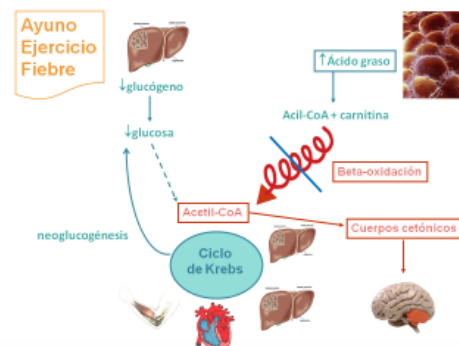
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)

¿Qué ocurre en el caso de un niño/a que nace con un defecto de la β -oxidación?

El niño nace en general sin problemas y el debut se produce a menudo en la lactancia, asociado a procesos febriles, ejercicio prolongado, infecciones, intervenciones quirúrgicas, con pérdida de apetito y vómitos.

Cuando las necesidades energéticas del niño son superiores al aporte externo de [glucosa](#) y al que le proporciona la degradación del glucógeno hepático, se pone en marcha la β -oxidación de los ácidos grasos.

Si esta vía está interferida por un defecto en la misma o en el [metabolismo](#) de la [carnitina](#), se produce una [hipoglucemia hipocetósica](#), que puede conducir al





Nuestros servicios

Inventario, clasificación y enciclopedia
de enfermedades raras, con los genes
implicados

Herramienta de soporte al diagnóstico

Guías de actuación de emergencia

Inventario de medicamentos huérfanos

Directorio de laboratorios clínicos que
ofrecen test diagnósticos para
enfermedades raras

Directorio de centros expertos

Directorio de proyectos, ensayos
clínicos, registros y biobancos activos

Directorio de asociaciones de pacientes

Directorio de profesionales e
instituciones

Boletín

Colección de informes temáticos, los
Informes de Orphanet

Informes de Orphanet

[Lista de las enfermedades raras](#)
[Prevalencia de la enfermedades raras](#)
[Registros de enfermedades en Europa](#)
[Listado de medicamentos huérfanos](#)
[Informe de Actividad de Orphanet](#)
[Encuestas de satisfacción](#)

Contribuir a Orphanet

[Registre su actividad](#)
[Patrocinar Orphanet](#)



Descargar nuestros datos

[Orphadata](#)

Boletín

[Leer el último boletín](#)

[Leer los números anteriores](#)

[Suscribirse al boletín](#)

Otros documentos

[Council Recommendation on an action in the field of
rare diseases](#)



[State of Art of rare diseases](#)

Otros sitios web sobre enfermedades raras

[Rare Diseases - European Commission](#)

[RD-Action](#)

[European Medicines Agency](#)

[IRDIRC](#)

[Office of rare diseases research \(US\)](#)

[EC Expert Group on Rare Diseases \(EU\)](#)

Eventos

[Ver todos](#)

*“Daría
todo lo que
sé, por la
mitad de lo
que ignoro”*

René Descartes
Filósofo y matemático francés. 1596-
1650

