

**Fenilcetonuria, necesidad de preparación del profesional en enfermería.
Fenilcetonuria, need of preparation of the professional at infirmary.**

Autores: Lic. María del Carmen Arango-Ilizastigui¹, Lic. Geiza Isela-Laborde¹, Dra. Lizandra Francis-Jarosay², Lic. Esperanza Justo-Álvarez¹.

Organismo: Filial de Ciencias Médicas, Guantánamo, Cuba ¹, Hospital General Docente "Dr. Agosthino Neto", Guantánamo, Cuba.

Resumen.

Con el propósito de darle cumplimiento a los objetivos del Programa de la Asignatura Atención de Enfermería Ginecobstétrica y Comunitaria, en la atención al Neonato, incluimos la muestra del talón para la realización de la Fenilcetonuria y sus cuatro determinaciones como son: Déficit de Biotinidasa, Galactosemia, Hiperplasia Adrenal Congénita e Hipotiroidismo en el niño, y conociendo la no existencia de bibliografías con este contenido, un colectivo de profesores se dio la tarea de realizar una revisión bibliográfica y organizarlas por temas para lograr que los alumnos de tercer año de la carrera Licenciatura en Enfermería se actualicen y se apropien de los conocimientos necesarios para la realización de esta técnica, y así contribuir con su labor profesional a un diagnóstico definitivo y un tratamiento oportuno para que el pronóstico en estos niños sea lo más favorable posible. Además conformamos un glosario con las palabras propias de estos temas.

Palabras clave: Fenilcetonuria

Abstract.

In order to give effect to the objectives of the Course Program Nursing Care and Community gynecologists in Newborn care, including the sample of the heel to the realization of Phenylketonuria and its four determinations such as: biotinidase deficiency, galactosemia, and hypothyroidism Congenital Adrenal Hyperplasia in the Child, and knowing the non-existence of bibliographies with this content, a group of teachers gave us the task of conducting a literature review and organize them by theme to make the third-year students of the School of Nursing Bachelor of updated and ownership of the knowledge necessary to perform this technique, and thus contribute to their professional work to a definitive diagnosis and prompt treatment for the prognosis in these children is as favorable as possible. Also formed a glossary with words peculiar to these issues.

Keywords: Fenilcetonuria

Introducción.

El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos en Cuba, surgido por inducción de la máxima dirección del gobierno a inicio de la década de los 80 y como parte del Programa Nacional de Atención Materno Infantil, puso en marcha desde sus primeros momentos a través de la infraestructura del Sistema Nacional de Salud programas asistenciales de acceso universal y gratuito.

La formación de profesionales en maestrías de asesoramiento genético, a partir de médicos especialistas en Medicina General Integral (MGI) y Licenciadas en Enfermería.

La creación de laboratorios y modernización del equipamiento, redimensionamiento de los centros provinciales de genética médica, entre otros, han sido los principales logros en esta etapa como parte de la Batalla de Ideas.

Entre las principales prioridades del programa se encuentran las enfermedades genéticas y los defectos congénitos, las posibilidades diagnósticas para la atención a la familia con enfermedades genética y el estudio de los caracteres genéticos.

La detección de enfermedades por errores congénitos del metabolismo en los recién nacidos puede ser muy provechosa y económica, especialmente en el caso de la PKU, pues las pruebas son relativamente baratas. La identificación y tratamiento tempranos de dicho trastorno en los lactantes ahorra grandes cantidades de dinero cada año que, de otro modo, se gastarían en la atención institucionalizada y en los programas especiales para tratar el retraso mental. El trauma emocional humano que se evita con estas pruebas sencillas, es obviamente inestimable.

Consideramos para que nuestros educandos brinden una atención integral a la mujer, embarazada y neonato en la atención secundaria y primaria como lo pide el programa y lo exigen los tiempos actuales y conociendo que los estudiantes del 3er año de la carrera de Licenciatura en Enfermería no cuentan con bibliografías que contengan estas enfermedades de origen genético como es la Fenilcetonuria y sus cuatro determinaciones: déficit de Biotinidasa, Galactosemia, Hiperplasia Adrenal Congénita e Hipotiroidismo en el niño, incluyendo la técnica de toma de muestra para el diagnóstico, un grupo de profesores nos dimos a la tarea de realizar una revisión bibliográfica para conformar un material docente con esta valiosa información que recoge las invariante funcionales para la toma de muestra correctamente por su importancia para el diagnóstico y tratamiento.

Desarrollo.

Fenilcetonuria y sus 4 determinaciones:

- Fenilcetonuria: deficiencia de la enzima Fenilalamina.
- Déficit de Biotinidasa: errores innatos en el metabolismo de las vitaminas. (HIM).
- Galactosemia: errores innatos al metabolismo de los carbohidratos.
- Hiperplasia Adrenal Congénita: trastorno hereditario que afecta las enzimas que intervienen en la síntesis de cortisol.

- Hipotiroidismo en el Niño: déficit en la producción o utilización de hormonas tiroideas,

Fenilcetonuria:

Sinónimos:

PKU Clásica

Incidencia: en la población cubana, la incidencia de este defecto es de 1/50 000 recién nacidos vivos.

Defecto básico:

Deficiencia de la enzima Fenilalanina Hidroxilasa.

Herencia:

Autosómica Recesiva.

Característica Clínica: desde el punto de vista clínico esta es una entidad que si no se inicia un tratamiento precoz en el período neonatal, en los primeros 6 meses de vida son niños normales con color claro de cabello y ojos, pero que posteriormente evolucionan con afectación del desarrollo intelectual y retraso mental severo de carácter irreversible.

Diagnóstico:

Hallazgo clínico.

Acido fenilacético y fenilpirúvico aumentado en orina.

Diagnóstico pre natal: estudio molecular indirecto por polimorfismo RFLP en familias con uno o más hijos afectados que previamente se hayan estudiado

Pronóstico: es favorable si se instala un tratamiento temprano y oportuno.

Fenilcetonuria atípica

Características Clínicas:

Se presentan con un cuadro clínico variable, mucho menos severo que la forma clásica.

Generalmente son más tolerantes a la ingestión de FA.

Diagnóstico: Diagnóstico pre natal:

Pronóstico: Es favorable si se instala un tratamiento dietético precoz.

Características Clínicas: Se caracteriza por daño neurológico severo que no responde al tratamiento dietético

El mejor tratamiento para la PKU es una dieta con alimentos de bajo contenido proteínico. Los bebés que reciben esta dieta especial poco tiempo después de su nacimiento se desarrollan normalmente. Muchos no tienen síntomas de PKU. Es importante que continúen con la dieta por el resto de sus vidas.

El Instituto de Nutrición e Higiene de los Alimentos se ha hecho cargo de la atención integral a los niños que padecen la enfermedad, a través de un grupo multidisciplinario (nutriólogo,

NÚMERO ESPECIAL

pediatra, psicólogo, dietista) creado al efecto. Estos pacientes reciben dietas especiales de asignación mensual con aquellos alimentos que pueden ingerir.

Toma de muestra: talón izquierdo

Las determinaciones:

- Déficit de Biotinidasa: errores innatos en el metabolismo de las vitaminas. (HIM).

Herencia: autosómica recesiva.

Característica Clínica: desde el punto de vista clínico esta es una entidad que si no se inicia un tratamiento precoz en el período neonatal, en los primeros 6 meses de vida son niños normales con color claro de cabello y ojos, pero que posteriormente evolucionan con afectación del desarrollo intelectual y retraso mental severo de carácter irreversible.

Hallazgo clínico.

Acido fenilacético y fenilpirúvico aumentado en orina.

Diagnóstico Pre natal

La actividad de la biotinidasa es medible en líquido amniótico y cultivo de células amnióticas obtenidas por amniocentesis en embarazadas normales, pero el diagnóstico pre natal no ha sido reportado todavía.

Galactosemia: Corresponde a los errores innatos al metabolismo de los carbohidratos.

Deficiencia de Galactosa.

- 1- Fosfato Uridil Transferasa (galactosemia clásica)

Etiología

En esta enfermedad se produce la acumulación de galactosa 1-fosfato, galactosa y galactitol, la acumulación de galactitol produce cataratas. En cambio el aumento de galactosa 1-fosfato es responsable de las alteraciones hepáticas, renales y cerebrales.

Clínica

Existen dos formas de presentación: la clásica cuando el defecto enzimático es total y una forma que tiene un defecto parcial como es el caso en la variante Duarte.

Pronóstico

Esta enfermedad puede transcurrir asintómicamente, si es tratada prontamente.

Diagnóstico Pre natal

La actividad de la biotinidasa es medible en líquido amniótico y cultivo de células amnióticas obtenidas por amniocentesis en embarazadas normales, pero el diagnóstico pre natal no ha sido reportado todavía.

Hiperplasia Adrenal Congénita

Introducción

El conocimiento de esta entidad es importante, ya que la hiperplasia adrenal congénita (HAC) constituye la única forma de pseudohermafroditismo que puede causar la muerte del paciente en forma brusca; además, estos pacientes son de los pocos pseudohermafroditas que con un tratamiento adecuado son capaces de procrear. La entidad se presenta con una frecuencia variable entre 5000 y 67 000 nacidos vivos, según la población estudiada. Ambos sexos se afectan por igual, aunque con expresión clínica diferente.

Tratamiento: El medicamentoso, quirúrgico y psicológico.

Hipotiroidismo en el Niño.

Introducción

El hipotiroidismo es la más común de las afecciones tiroideas y una de las endocrinológicas más frecuentes en el niño y en el adolescente. Es la causa más frecuente de retraso mental evitable. La prevalencia mundial oscila en 1 por cada 2000-4000 recién nacidos.

Su causa puede ser congénita y adquirida. La forma congénita se manifiesta en una etapa precoz y esta es la causa más frecuente de retraso mental evitable. La forma adquirida puede presentarse después de un período de función tiroidea aparentemente normal.

De acuerdo al sitio de la lesión el hipotiroidismo se divide en primario, si su origen es tiroideo, secundario: si es de causa hipofisaria y terciario si es la lesión hipotalámica.

Conclusiones.

La Fenilcetonuria y sus cuatro determinaciones: déficit de Biotinidasa, Galactosemia, Hiperplasia Adrenal Congénita e Hipotiroidismo en el niño son enfermedades de origen genético y la detección de estas a tiempo es muy provechosa y económica, por lo que el trabajo realizado constituye una herramienta eficaz para todo el personal de la carrera Licenciatura en Enfermería ya que recoge las invariante funcionales para la toma de muestra correcta por su importancia para el diagnóstico y tratamiento.



NÚMERO ESPECIAL

Bibliografía.

- Cardellá Rosales L, H. F. R., Upmann Ponce de León C, Vicedo Tomey A, Pérez Díaz A, Sierra Figueredo S, et al. (1999). Enfermedades moleculares. *Bioquímica médica*, 4, 1342-1343.
- Cardellá Rosales L, H. F. R., Upmann Ponce de León C, 7- Vicedo Tomey A, Pérez Díaz A, Sierra Figueredo S. et al. (1999). Metabolismo general de los aminoácidos. *Bioquímica médica*, 3, 943.
- Fenilcetonuria: bases moleculares e implicaciones sociales. (2003). *MEDISAN*, 7(2), 89-99.
- Hernández Fernández R, V. T. A. (1999). *Programa de estudio de la disciplina Bioquímica en la carrera de Medicina*. La Habana.
- La fenilcetonuria en Cuba. (1993). *Aliment Nutr*, 7(1), 64-66.
- L., H. (1993). Un programa de genética en un país en desarrollo: Cuba. *Journal*, 115(1), 32-38
- VW., R. (1994). Catabolismo de los esqueletos de carbono de aminoácidos. *Murray R. Bioquímica de Harper*. 368-370.
- R., H. F. (1995). *Programa de estudio de la disciplina Bioquímica en la carrera de Licenciatura en Enfermería*. La Habana.

Fecha de recibido: 23 jun. 2012
Fecha de aprobado: 19sept. 2012