

EVALUACIÓN DEL TAMIZAJE SELECTIVO DE ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO EN EL INSTITUTO MATERNO INFANTIL EN COLOMBIA

BERMÚDEZ, M.¹, ARTEAGA, C.², CIFUENTES, Y.²

¹Instituto Materno Infantil, Instituto de Genética Humana.
Pontificia Universidad Javeriana,
Universidad Colegio Mayor de Cundinamarca.

²Instituto Materno Infantil, Universidad Nacional de Colombia.
martha.bermudez@jol.net.co

INTRODUCCIÓN

El programa de detección de Errores Innatos del metabolismo del Instituto Materno Infantil (IMI) de Bogotá, en un periodo de cinco años ha estudiado 1.147 pacientes de alto riesgo (nacidos y remitidos al IMI como también procedentes de otras Instituciones) con:

1. Antecedentes en la historia familiar
2. Alteraciones neurológicas.
3. Sepsis sin respuesta al tratamiento.
4. Asfixia perinatal severa, falla cardiaca, dificultada respiratoria sin causa evidente.
5. Alteración de la función hepática.
6. Hipoglicemia persistente.
7. Acidosis metabólica con brecha aniónica aumentada.
8. Retardo de crecimiento intrauterino.
9. Dismorfismo, olor raro.
10. Presentación anormal del cabello.
11. Falla para crecer.
12. Intolerancia, dificultad en la alimentación.

RESULTADOS

Se han detectado Aminoacidemias / aminoacidurias / hiperamonemias (10) Homocistinuria (4) Hiperglicinemia no cetósica (2), Tirosinemias transitorias (4) Acidosis Láctica (5) Acidemias: b. Tiolasa (1) Isovalérica, (1) Propiónica (1) Metilmalónica (1) 3 OH metilglutárica (1), 3 OH dicarboxílica (1) Mucopolisacaridosis (3) Enfermedad mitocondrial (3) Enfermedad Peroxisomal (1).

CONCLUSIONES

Profundizar el estudio de los pacientes con Aminoacidemias / Aminoacidurias e hiperamonemias. Es frecuente la presencia de un Error Innato del Metabolismo en las Unidades de Cuidados Intensivos del recién nacido.

Un equipo multidisciplinario (clínico, bioquímico, patológico) permiten un rápido y acertado diagnóstico.