



# Caso clínico. Prevención y promoción

## La importancia de revisar el cribado neonatal de un recién nacido

Cristina Bardella Gil<sup>a</sup>, Bárbara Fernández Romero<sup>a</sup>, Raquel Subirón Ortego<sup>a</sup>,  
Leire Arlabán Carpintero<sup>b</sup>, Inés Féliz Moliner<sup>b</sup>, M.ª Pilar Mallada Viana<sup>c</sup>

<sup>a</sup>MIR-Pediatría del Hospital Miguel Servet de Zaragoza. Zaragoza. España • <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España • <sup>c</sup>CS Rebohería. Zaragoza. España.

Publicado en Internet:  
14-junio-2021

Cristina Bardella Gil:  
[cristinabardella@gmail.com](mailto:cristinabardella@gmail.com)

### INTRODUCCIÓN

La hiperfenilalaninemia es una enfermedad congénita del metabolismo de los aminoácidos que provoca la incapacidad de transformar el aminoácido fenilalanina. La principal causa es una mutación en el gen que codifica la fenilalanina hidroxilasa que cataliza la transformación de fenilalanina en tirosina. Existen diferentes grados de gravedad.

### CASO CLÍNICO

Neonato que en la revisión del cuarto día de vida se observa en el cribado neonatal una elevación de fenilalanina por lo que, ante dicha alteración, ingresa en el hospital para estudio y tratamiento. Como antecedentes familiares: mortinato en embarazo previo a las 38 s.

En el cribado neonatal se detectaba una elevación de fenilalanina (300 nmol/l). En nuevo control a las 24 horas, ya ingresada en el hospital, como confirmación diagnóstica, se vuelven a obtener unos niveles muy superiores a los valores de normalidad (317 nmol/ml con cociente Phe/Tyr 3,32). Se diagnostica de hiperfenilalaninemia.

Se realiza test de respuesta a Kuvan (sapropterina) que resulta respondedora con disminución de los niveles de fenilalanina. Se continúa con lactancia materna a demanda con buena ganancia ponderal y se inicia tratamiento con Kuvan, medio comprimido al día. A la semana de inicio de tratamiento fenilalanina 59 nmol/ml, Tyr 98 nmol/ml y Phe/Tyr 0,65. Actualmente pendiente de estudio genético con adecuado desarrollo ponderal y psicomotor.

### CONCLUSIONES

Es fundamental que en la primera revisión del recién nacido se revise el cribado neonatal si ya está disponible de forma electrónica. La mayoría de las veces, con resultados normales, son los padres los que aportan dicho informe en consultas posteriores o si hay alguna alteración es el propio Hospital quién se pone en contacto con la familia; pero, en este caso, se demuestra la importancia de revisar lo antes posible si están los resultados de dicho cribado, ya que en las patologías que un diagnóstico y tratamiento precoz tiene mejores resultados a largo plazo.

La detección precoz es fundamental ya que al nacimiento suelen ser asintomáticos y el aumento excesivo de fenilalanina puede provocar alteraciones neurológicas permanentes si no se detecta y trata precozmente.

La incidencia se estima en 1/10 000 nacimientos vivos. En ausencia de un diagnóstico precoz, los síntomas aparecen durante los primeros meses de vida con retraso del desarrollo, retraso del crecimiento, microcefalia, convulsiones. Desarrollando posteriormente una discapacidad intelectual y trastorno motores. La base del tratamiento es una dieta baja en fenilalanina. Actualmente puede usarse Kuvan (sapropterina) que reduce los niveles de fenilalanina en sangre.

### CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

Cómo citar este artículo: Bardella Gil C, Fernández Romero B, Subirón Ortego R, Arlabán Carpintero L, Féliz Moliner I, Mallada Viana MP. La importancia de revisar el cribado neonatal de un recién nacido. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2021;(30):293.