

Udeim centro de referencia nacional

## Idea es la pionera en el diagnóstico de Errores Innatos del Metabolismo

*La Fundación Instituto de Estudios Avanzados (Idea), ente adscrito al Ministerio del Poder Popular para Educación Universitaria, Ciencia y Tecnología, contribuye en el diagnóstico de los Errores Innatos del Metabolismo.*



La Unidad de Errores Innatos del Metabolismo del Idea (Udeim), es el centro de referencia nacional, para el estudio, diagnóstico y tratamiento de algunos Errores Innatos del Metabolismo, en esta unidad se desarrollan dos programas que prestan servicio a las comunidades, como lo son Pesquisa Neonatal y Pesquisa Selectiva.

Los Errores Innatos del Metabolismo, se presentan principalmente en el periodo neonatal y en los 2 años de vida, pero igualmente pueden expresarse en etapas más tardías de la vida.

### **Pesquisa Neonatal**

El Programa de Pesquisa Neonatal, fue creado en 1985 para detectar enfermedades como Hipotiroidismo congénito, Fenilcetonuria y Galactosemia, con el objetivo de proporcionar los beneficios de la prevención mediante el diagnóstico y tratamiento precoz de las enfermedades mencionadas.

La Dra. Carmen Luisa Domínguez, informó que durante más de veinticinco años, se han pesquisado en el Idea más de un millón de niños, de los cuales más de 350 han sido diagnosticados de, Hipotiroidismo congénito, Fenilcetonuria o Galactosemia. "El diagnóstico temprano permite salvar a los

niños de padecer retardo mental u otras manifestaciones neurológicas e inclusive alteraciones sistémicas importantes, que pueden comprometer la vida del paciente”.



La detección de estas enfermedades se realiza a través de una sencilla prueba, que consiste en la toma de una muestra de gotas de sangre que se obtiene por punción del talón del recién nacido. Araujo explicó que el momento óptimo para la recolección de la muestra es entre el 5to y 7mo día de vida del neonato.

Este programa de prevención de salud, busca la detección temprana para el tratamiento precoz y la prevención de las complicaciones de la enfermedad, de esta manera se evita la aparición de los síntomas, daño neurológico y se reduce la morbilidad, ya que son muchas las discapacidades que se asocian a cada enfermedad.

Los niños con estas enfermedades, pueden ser tratados con una terapia sustitutiva o con una dieta restrictiva. “En el caso del Hipotiroidismo se suministran hormonas tiroideas para evitar los daños, para la fenilcetonuria y la galactosemia como se va a producir la acumulación de metabolitos que generan toxicidad, fundamentalmente a nivel del sistema nervioso central, entre otros, se debe restringir la Fenilalanina, así como la galactosa de la dieta del niño”, respectivamente, aseguró Katuska Araujo, investigadora de Idea.

### **Pesquisa Selectiva**

El Programa de Pesquisa Selectiva, atiende a aquellos niños referidos de distintas regiones del país, que son sospechosos de errores innatos del metabolismo. “Estos niños son referidos por sus médicos tratantes porque

presentan manifestaciones clínicas que sugieren o demandan el diagnóstico de estas enfermedades” aseguró Domínguez.

Desde su creación, se han atendido alrededor de veintitrés mil pacientes sospechosos, de los cuales alrededor de ochocientos han sido diagnosticados con un error innato del metabolismo.



Mediante estas pruebas de pesquisa selectiva, se orienta el diagnóstico de Acidurias Orgánicas, Aminoacidopatías, y Trastornos del Metabolismo Energético, entre otras, para lo cual se cuenta con una serie de metodologías en las que se emplean la Espectrofotometría, Colorimetría, Cromatografía de Gases/ Espectrometría de Masas y recientemente se ha incorporado la Espectrometría de Masas en Tandem, con el objeto de ampliar la capacidad de diagnóstico y disminuir los tiempos de respuesta para ofrecer un resultado más oportuno, señaló Daniel Rodríguez investigador de Idea.

Yemilet Ceballos y Raiza Canelón, enfermeras de Udeim, han realizado programas de capacitación para enfermeras en las distintas regiones del país, con el objetivo de sensibilizarlas con este tipo de programas y enseñarles desde cómo tomar una muestra hasta cual es el momento es la muestra óptima.

La Fundación Idea desarrolla proyectos para fortalecer el diagnóstico de los errores innatos del metabolismo y contribuye con la red Nacional de Pesquisa Neonatal coordinada por el Ministerio del Poder Popular para la Salud, para ampliar la cobertura de programa al 100% de los recién nacidos del país, así como del panel de enfermedades a descartar. **Prensa Idea/María Gabriela Muñoz**