

1º Congreso Argentino de Neonatología
7º Jornadas Interdisciplinarias de Seguimiento del Recién Nacido de Alto Riesgo
1º Jornada Nacional de Perinatología
1º Jornadas Argentinas de Enfermería Neonatal
30 de septiembre y 1 y 2 de octubre de 2010
Sede: Panamericano Buenos Aires Hotel & Resort - Carlos Pellegrini 525 - Ciudad de Buenos Aires

9º Reunión Nacional de Prevención de la Ceguera en la Infancia por ROP
Jornada de Formación de Instructores de Reanimación Cardiopulmonar Neonatal
29 de septiembre de 2010
Sede: Centro de Docencia y Capacitación Pediátrica Dr. Carlos A. Gianantonio - Salguero 1244 - Ciudad de Buenos Aires

Mesa Redonda: PACIENTES CON PATOLOGÍAS CRÓNICAS ¿QUÉ ES LO ESPECÍFICO DEL SEGUIMIENTO DE ESTOS NIÑOS?

Tema: Enfermedades metabólicas

Autor: Dra. Marina Szlago

Fecha: viernes 1 de octubre

Los errores congénitos del metabolismo (ECM) son patologías heredadas (en su mayoría en forma autosómica recesiva), con gran espectro de manifestaciones clínicas. Pueden presentarse de modo agudo, subagudo o crónico. El episodio agudo es potencialmente letal. En el paciente que sobrevive pueden evidenciarse secuelas en diferentes sistemas, si bien las neurológicas son las más frecuentemente reportadas.

Una clasificación práctica para el abordaje clínico de los ECM los clasifica en aquellos que comprometen grandes moléculas y los ECM de pequeñas moléculas o del metabolismo intermedio. **ECM de grandes moléculas**, generalmente asociados al acúmulo y a fenotipos orientadores, raramente con descompensaciones agudas en el período neonatal. Su diagnóstico es relevante tanto para el individuo como para el asesoramiento genético de la familia. **ECM de pequeñas moléculas** pueden ocasionar descompensaciones agudas en el RN siendo diagnóstico diferencial del cuadro de sepsis. Se describen las diferentes formas de presentación, el algoritmo diagnóstico y el tratamiento inicial ante la sospecha de los mismos. Incluyen los errores de la beta oxidación y del ciclo de la urea, cuyo tratamiento precoz iniciado por el neonatólogo puede modificar dramáticamente el pronóstico del paciente.

Se destaca el rol de la pesquisa neonatal para el pronóstico del paciente.

Dado que se trata de patologías congénitas, heredadas y cuya causa (déficit enzimático) no puede revertirse en el presente, requieren la evaluación y seguimiento conjunto por un equipo interdisciplinario que incluya al neonatólogo, pediatra y al especialista en metabolopatías.