Aberraciones hereditarias del metabolismo de aminoácidos. Despistaje de fenilcetonuria en una población de encefalópatas (Reporte preliminar)

J. ILLINATT, F. BALDOR, E. PENTÓN, R. CASTELLANOS, L. TABLADA Y K. THIELMANN

Laboratorio de Bioquímica Clínica, C.N.I.C., Habana

Recibido en: Dic. 1969

Con el objeto de investigar la existencia en Cuba de fenilcetonuria, enfermedad hasta ahora poco conocida en nuestro medio, se decide hacer un despistaje entre los 350 encefalopáticos profundos, institucionalizados en la ciudad de la Habana.

Hemos hallado un caso de fenilcetonuria con un elevado contenido en suero de fenilalanina —60 mg %—, habiéndose determinado esta concentración con el autoanalizador de aminoácidos.

En el despistaje se utilizaron dos métodos fundamentalmente:

El test de inhibición de Guthrie (1963) y el método cromatográfico de Scriver (1964). En nuestra experiencia, el primero de los métodos mencionados resulta el más adecuado a nuestras condiciones, reuniendo además características óptimas de sensibilidad, especificidad, economía, etc. Reconocemos sin embargo las posibilidades del de Scriver para el despistaje simultáneo de otras aminoacidopatías.

También incorporamos al despistaje, pero en menor escala, el método cromatográfico en capa fina propuesto por Nitschké (1968) y aunque lo consideramos muy sensible y específico es menos practicable en nuestras condiciones.

Podemos concluir que se ha comprobado la existencia de fenilcetonuria y que teniendo en cuenta el hallazgo de otro caso en un número semejante de encefalopatas estudiados con el método de Scriver por el Dr. J. Pascual (comunicación personal), se puede presumir que la prevalencia en Cuba se encuentre dentro del rango establecido para otros países.

Este trabajo constituye un paso previo para desarrollar en nuestro país un despistaje masivo entre todos los recién nacidos con la finalidad de diagnosticar y tratar esta enfermedad precozmente.

REFERENCIAS

- GUTHRIE R. Y SUSI A. A. Simple phenylalanine method of detection of phenylketonuria large population of newborn infant. *Pediatrics* **32**, 338-343, 1963.
- NITSCHKÉ E. Dünnschichtchromatografische Trennung und halbo-quantitative Bestimmung des Blut-Phenylalanins als Verfahren zur systematischen Prüfung auf Phenylketonurie bei KleinstKindern, *Z. Klin. Clem. Klin. Biochem.* **6**, 208 (1968).
- SCRIVER CR. Application of a simple micromethod to the screening of plasma for a variety of aminoacidopathies. *Lancet* **II**, 230, 1964.