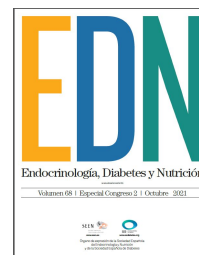




# Endocrinología, Diabetes y Nutrición



## 152 - CUIDADO DE LA EMBARAZADA CON ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO (Trabajo fin de grado)

*L. de Ana Lobato, A. Piñar Gutiérrez, E. Dios Fuentes, R. Benítez Ávila, A. Soto Moreno y E. Venegas Moreno*

*UGC Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.*

### Resumen

**Introducción:** Los errores innatos del metabolismo (EIM) son un conjunto de enfermedades hereditarias entre las que se encuentran la fenilcetonuria (PKU), la tirosinemia II (TS2), las acidemias orgánicas (AO) y el déficit de ornitina transcarbamilasa (DOTC). Cada vez más mujeres afectas pueden plantearse gestaciones con buenas perspectivas. Aun así, existe un mayor riesgo de complicaciones materno-fetales. El objetivo de nuestro estudio fue describir las características, el seguimiento y los resultados obstétricos de las gestantes con EIM atendidas en una unidad de referencia.

**Métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo. Se incluyeron gestantes diagnosticadas de EIM intermediario atendidas en una unidad de referencia en los últimos 10 años.

**Resultados:** N = 25 gestaciones, divididas en dos grupos: 1) Embarazos de gestantes PKU = 16 (64%). 5 (31,3%) fueron programados. 4 (25%) no presentaron un adecuado control metabólico. Hubo 6 (37%) abortos, 1 (6%) feto muerto y 9 (56,3%) resultaron en nacidos vivos. 2 (22%) hijos de madre con mal control metabólico presentaron síndrome de fenilcetonuria materna, con retraso mental, microcefalia, facies dismófica y peso al nacer < 2.500 g. 2) Embarazos de gestantes con otros EIM = 9 (36%). 4 (44%) fueron programados. 7 (78%) nacieron vivos. Solo 1 recién nacido heredó la enfermedad materna (DOTC), siendo la gestante diagnosticada de la enfermedad tras una crisis hiperaamoniémica posparto.

**Conclusiones:** Existe un número cada vez mayor de embarazos en pacientes con EIM. Se confirma la necesidad de planificar el embarazo y seguir un tratamiento estricto durante este para mejorar el pronóstico materno-fetal. Es importante evitar eventos catabólicos en pacientes con DOTC y AO. Dada la complejidad de estos trastornos, es fundamental su manejo multidisciplinar.