

Qué es la orina con olor a jarabe de arce, la patología que afecta a recién nacidos

27/11/2021



La “**pesquisa** neonatal” o “prueba del taloncito” es un estudio obligatorio para todas los **recién nacidos** que se realiza utilizando una muestra de sangre extraída del talón, **entre las 48 y 72 horas de vida**, antes del alta de la Maternidad.

El Programa Provincial de Pesquisa Neonatal funciona desde 1999 estudiando desde su creación dos enfermedades, el hipotiroidismo congénito primario y la fenilcetonuria.

Posteriormente se incorporan otras cuatro patologías: **hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia,**

deficiencia biotinidasa y fibrosis quística.

En 2021, por Resolución Ministerial 4110, el programa agregó el estudio de una séptima patología, denominada **“enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce”**, por el olor a azúcar quemada característico de ciertas sustancias que se eliminan por el orín y la piel de los pacientes.

Se trata de una **enfermedad metabólica congénita, hereditaria**, conocida también como leucinosis o MSUD (maple syrup urine disease), producida por una alteración en el metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada, leucina, isoleucina y valina, presentes en las proteínas, entre ellas las que forman parte de la leche.

Un equipo interdisciplinario es responsable del tratamiento para evitar las descompensaciones metabólicas por acumulación de sustancias tóxicas y un cuadro clínico muy severo.

Se puede presentar alrededor de los 8-10 días de vida, caracterizado por **vómitos, letargia, irritabilidad, rechazo de la alimentación**, convulsiones, y puede avanzar hacia un deterioro neurológico progresivo con retardo mental irreversible, entre otras secuelas, o conducir a la muerte.

Si aparece un valor elevado de aminoácidos de cadena ramificada en la “pesquisa neonatal”, es necesario localizar rápidamente al recién nacido para confirmar el diagnóstico de la enfermedad y comenzar de inmediato el tratamiento.

Consiste en una dieta inicial libre de estos aminoácidos, en particular la **leucina**. Se realizan ajustes posteriores para lograr el balance de nutrientes requerido para un adecuado crecimiento y desarrollo del niño.

En este sentido, el Programa Provincial de Pesquisa Neonatal realiza un seguimiento personalizado para la adhesión y continuidad de los tratamientos, acompañando a las familias en el marco de la promoción del cuidado integral de la salud de

los niños con “enfermedades inaparentes de la infancia”.

Fuente: El Sol