

GUIA DE DIAGNOSTICO Y TRATAMIENTO DE LA FENILCETONURIA



Autor: Couce
ISBN: 9788417844745
Páginas: 152
Año: 2021
Edición: 1
Idioma: Castellano
Disponible: De 4 a 5 Días
Precio: ~~27.76~~
26.37

Iva no incluido

DESCRIPCION:

La fenilcetonuria es una enfermedad autosómica recesiva secundaria al trastorno del metabolismo hepático de la fenilalanina. Su patogenicidad principal es secundaria a que niveles elevados de fenilalanina en el organismo son tóxicos para el sistema nervioso, por lo que es importante la detección precoz y el tratamiento de estos pacientes, para evitar daños neurológicos.

Los genes y las variantes responsables de esta patología son cada vez más y mejor conocidos. Las manifestaciones clínicas propias de la fenilcetonuria han desaparecido en todos los países con los programas de cribado neonatal y de seguimiento de los recién nacidos afectados. Sin embargo, aún existen riesgos por afrontar, como es el tratamiento a largo plazo de esta enfermedad, la atención a las comorbilidades, el manejo de la paciente PKU embarazada y el advenimiento de nuevas terapias.

Desde esta perspectiva, ha parecido razonable actualizar esta Guía Clínica para el diagnóstico, tratamiento y registro de pacientes con hiperfenilalaninemia.

INDICE:

1. Cribado de fenilcetonuria
2. Diagnóstico bioquímico y genético molecular
3. Tratamiento dietético del recién nacido y el niño
4. Tratamiento dietético del paciente adulto con fenilcetonuria
5. Tratamiento farmacológico con BH4 en pacientes con déficit de fenilalanina hidroxilasa
6. Transición del paciente a la consulta de adultos
7. Seguimiento neurológico y neuropsicológico de los pacientes con PKU
8. Afectación ósea
9. Tratamiento del adolescente/adulto con diagnóstico tardío
10. Cuidado de la embarazada
11. Fenilcetonuria y deporte
12. Patología asociada a la edad en paciente PKU
13. PKU en situaciones especiales
14. Investigación en el tratamiento de la PKU
15. Situación actual de la fenilcetonuria en España

Autores:

MARÍA LUZ COUCE PICO

Servicio de Neonatología. Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Hospital Clínico Universitario de Santiago. Santiago de Compostela. IDIS, CIBERER, MetabERN

DOMINGO GONZÁLEZ-LAMUÑO LEGUINA

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. Profesor Titular de Pediatría. Universidad de Cantabria

EVA VENEGAS MORENO

Unidad de Metabolopatías CSUR. Servicio de Endocrinología. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

MARÍA FORGA VISA

Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínic. Barcelona

MONTSERRAT MORALES CONEJO

Unidad de Enfermedades Raras, Enfermedades Mitocondriales y Metabólicas Hereditarias. Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

LIBRERIA MEDICA BERRI 2025 ®

Dirección: Ald. Urquijo, 35 48010 Bilbao | Tlf.: 94 444 22 85 | Fax: 94 410 07 20 | libros@berri.es | www.berri.es