

Hipermetioninemia por deficiencia de Metionina Adenosil Transferasa (MAT I/III). Diagnóstico a partir del Programa de Cribado Neonatal Ampliado.

Autores

MD Bóveda, ML Couce, DE Castiñeiras, OE López-Suárez, JA Cocho, FJ Corrales*, JM Fraga.

Unidad de Trastornos Metabólicos. Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela.

*Centro de Investigación Médica Aplicada. Universidad de Navarra.

Categoría

Aminoacidopatías. Acidurias orgánicas

Resumen

El Programa de Cribado Neonatal Ampliado (MS/MS) en la Comunidad Gallega incluye la medida de metionina. Desde su inicio en el año 2000, se han detectado 6 casos de hipermetioninemia persistente: una Homocistinuria (def CBS) y 5 def. MAT I/III. Los 5 casos de def MAT I/III representan una prevalencia de 1/23000. La Met a la detección en la muestra de sangre en papel se encontraba en el rango 50–147 μ M; a la confirmación diagnóstica la Met plasmática en 4 de los pacientes presentaba una elevación moderada con media de 256 μ M, y homocisteína total normal; sólo un paciente presentó Met 573 μ M y tHcy 22,8 μ M. Todos ellos son heterocigotos para la mutación dominante R264H en el gen MAT1A. Evolutivamente, con dieta sin sobrepasar los requerimientos de proteínas recomendados para su edad, mantienen niveles de Met en torno a 150 μ M. Actualmente su edad oscila entre 1a4m y 2a10m, se encuentran asintomáticos y su cociente de desarrollo está dentro de los valores de normalidad.

Conclusiones:

La prevalencia de la def. de MAT I/III en nuestra población es muy superior a la de otros estudios.

Es de resaltar que, de las 17 mutaciones descritas del gen MAT1A, todos nuestros pacientes presenten la misma mutación dominante.

Es importante su monitorización bioquímica y clínica por si precisa dieta restringida en Met y/o suplemento con adenosilmetionina.

Son necesarios más estudios para evaluar el impacto de la hipermetioninemia aislada persistente en los programas de cribado neonatal.