

## FENILALANINA NEONATAL

Actualizado en Abril de 2021 por TM Ligia Valdivia  
Revisado y Aprobado por Dra. Marcela Lagos

**Código del Examen** : 021

**Nombres del Examen** : Fenilalanina Neonatal, Screening neonatal para fenilalquetonuria (PKU)

**Laboratorios de Procesamiento** :

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Biología Molecular (Inmunoensayo)	Lunes a Viernes	10 días hábiles

**Preparación del Paciente**<sup>2</sup> :

- No requiere ayuno.
- En recién nacidos de término la muestra debe tomarse desde las 40 horas de nacido, idealmente a partir de las 48 horas y antes del 7° día de nacido, y post 24 horas de haberse iniciado alimentación láctea (materna o sustituto).
- En recién nacidos prematuros con 36 a 37 semanas de gestación la muestra debe tomarse al 7° día de nacido y post 24 horas de haberse iniciado alimentación láctea (materna o sustituto).
- En recién nacidos prematuros con  $\leq 35$  semanas de gestación debe tomarse una primera muestra al 7° día de nacido y una segunda a los 15 días de nacido, post 24 horas de haberse iniciado alimentación láctea (materna o sustituto).
- En recién nacidos patológicos no posponer la toma de muestra, debe tomarse según los criterios para término o prematuro.
- En recién nacido que han sido transfundidos (plasma o sangre) tomar la muestra después de 72 horas del procedimiento.
- Si el recién nacido está siendo alimentado con fórmulas especiales (enteral y/o parenteral) se debe dejar constancia en el carné de toma de muestra.
- El peso de nacimiento no influye en el resultado de la determinación de fenilalanina en sangre.

**Muestra Requerida**<sup>2, 3</sup> :

- Sangre seca en papel filtro
- 6 gotas de sangre venosa obtenidas del dorso de la mano, una en cada círculo del papel filtro del carné de toma de muestra para screening neonatal (papel filtro Whatman 903 o equivalente).
- Dejar caer la gota de sangre de buen tamaño en cada uno de los círculos, si ha sido bien absorbida se observará la mancha por ambas caras del papel.
- Muestra mínima: 2 círculos con muestra adecuada.
- Dejar secar al aire a temperatura ambiente en posición horizontal durante 3 horas. No secar en horno.

Notas: Completar todos los datos solicitados en el carné.  
Solicitar los carnés de toma de muestra al laboratorio (fono 22 354 8515)

*Muestra Opcional: No aplica*

**Estabilidad de la Muestra**<sup>1,4</sup> :

Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (2 - 8 °C)	Congelada (-20°C)
Sangre seca en papel filtro	5 meses	5 meses	2 años

**Condiciones de Envío al Laboratorio** : \*Dentro de Santiago y en el día  
Sangre seca en papel filtro: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada SI

\*Desde fuera de Santiago

Sangre seca en papel filtro: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada SI

*\*Sólo si el tiempo de traslado cumple con la estabilidad de la muestra.  
Muestra debe ser protegida de la humedad*

**Método Utilizado** : Fluorométrico / Perkin Elmer / VICTOR 2 D 1420 multilabel counter

**Intervalos de Referencia** <sup>2</sup>

Edad	Unidades PUC mg/dLsangre	Unidades SI µmol/L sangre
Recién nacido con 40 horas de nacido	≤2	≤ 121

Factores de Conversión:

mg/dL x 60.5 = µmol/L

µmol/L x 0.0165 = mg/dL

**Valor de Crítico** <sup>2,4</sup>

: No aplica valor crítico para esta determinación, sin embargo, para todo resultado informado > 2 mg/dL sangre (mayor a 2 mg/dL sangre) se contactará a los padres para solicitar nueva muestra del recién nacido con la finalidad de confirmar el resultado con una determinación de Fenilalanina (021). El nuevo examen será con costo al paciente de acuerdo con lo estipulado en el Procedimiento del Servicio.

**Parámetros de Desempeño** <sup>3</sup>

: Coeficiente de Variación Interensayo:  
< 10 % para concentraciones entre 1.5 y 5.3 mg/dL sangre

Sensibilidad Analítica: según fabricante

0.4 mg/dL sangre (tan baja como el calibrador de menor concentración)

**Información Clínica** <sup>2</sup>

: La Fenilketonuria (PKU) es una enfermedad metabólica hereditaria (autosómica recesiva) producida por el déficit de la enzima fenilalanina hidroxilasa hepática. El aminoácido esencial Fenilalanina no se convierte en Tirosina, que es un importante precursor de neurotransmisores y se acumulan metabolitos tóxicos. El déficit de Tirosina se traduce en daño irreversible de la estructura cerebral manifestado por déficit intelectual y diversas alteraciones neurológicas. Los programas de tamizaje (screening) para Fenilketonuria en recién nacidos por medición de niveles circulantes de Fenilalanina permiten establecer su diagnóstico y tratamiento temprano, lo que se traduce en un desarrollo físico e intelectual normal.

Indicaciones:

Pesquisa temprana de Fenilketonuria

Resultados:

*Aumentan en:*

- Fenilketonuria.
- Déficit transitorio de fenilalanina hidroxilasa en prematuros
- Tirosinemia hereditaria o transitoria

*Disminuyen en:*

- No aplica

Factores Interferentes:

Sistema de Información de Exámenes, SINFEX

- Falso positivo debido a: muestra mal tomada (más de una gota de sangre por círculo en carné de toma de muestra), muestra contaminada con soluciones alimentarias u otros que contengan proteínas, recién nacido patológico o prematuro con administración de fórmulas hiperproteicas, muestra recogida en capilar y luego en papel.
- Falso negativo debido a: muestra insuficiente, muestra tomada antes de 72 horas post-transfusión, muestra mal clasificada en procesamiento.

**Referencias**

- : 1. Bradford T et al. (1996). Guidelines for the retention, storage, and use of residual dried blood spot samples after newborn screening analysis: Statements of the council of regional networks for genetic services. *Biochemical and molecular medicine*. 57: 116-124.
2. República de Chile, Ministerio de Salud (2007). Normas para el óptimo desarrollo de programas de búsqueda masiva de Fenilketonuria, Hipotiroidismo Congénito y otros errores congénitos del metabolismo.
3. Perkin Elmer. Neonatal Phenylalanine. Instructivo del fabricante, última versión.
4. Servicio de Laboratorios Clínicos Red Salud UC-CHRISTUS. Procedimiento Confirmación de Resultados en TSH Neonatal y Fenilalanina Neonatal (PO-DB-01/06).

