

periodo neonatal, evoluciona a retraso psicomotor, microcefalia, convulsiones, eccema, y olor característico por acúmulo de fenilacético, de ahí la importancia de la detección precoz a través del cribado neonatal. El diagnóstico se realiza con la determinación de aminoácidos en sangre, pterinas en orina y sobrecarga con el cofactor tetrahidrobiopterina (BH4). El tratamiento consiste en la restricción de proteínas en la dieta.

Métodos: Estudio descriptivo de cálculo de presentación clínica, prevalencia, tasa de incidencia anual y distribución por edad, sexo. La información procede de los registros de actividad hospitalaria (CMBD), de las historias clínicas (HC) de cada paciente diagnosticado como caso de fenilcetonuria (CIE9MC: 270.1) y de los casos del registro de cribado de Asturias entre 1996-2013.

Resultados: Encontramos 30 casos que suponen una prevalencia de 2,79/100.000 habs y se descartan 3. Más frecuente en hombres (56,7%). La mediana de edad en los que se conoce la edad de diagnóstico es de 18 días (6 a 76 días). Seis recién nacidos fueron prematuros. Dada la precocidad del diagnóstico se detectan pocos síntomas, el más prevalente las alteraciones del comportamiento (sobre todo hiperactividad 17%), seguido de retraso psicomotor (14%) y retraso mental (10%), 2 nacidos antes del diagnóstico prenatal. La prueba diagnóstica más frecuente fue la cuantificación de aminoácidos en sangre, recogida en la HC en el 66%, la actividad dihidrobiopterina reductasa (DHPR) en eritrocitos y la prueba de orina congelada en la oscuridad (ambas 34%). Se identificaron las mutaciones responsables de la deficiencia enzimática en 7 casos. El tratamiento fue dietético, restricción del aporte de fenilalanina, asociado a suplementos vitamínicos. El 35% reciben un medicamento huérfano (KUVAN®-dihidrocloruro de sapropterina) retirado en 1 caso por fracaso terapéutico. A pesar del beneficio de la lactancia materna en el mantenimiento del nivel adecuado de Phe solo la recibieron 4 casos.

Conclusiones: Destaca la importancia de la realización del cribado para la detección precoz de los casos y evitar la aparición de sintomatología en los pacientes afectados. Se debería potenciar la alternancia de la fórmula adaptada con la lactancia materna en los casos de fenilcetonuria.

450. EL HIPOTIROIDISMO CONGENITO EN ASTURIAS, 1996-2013

E. García Fernández, L. Pruneda González, M.J. Margolles Martins

Consejería de Sanidad, Asturias; SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria, Asturias.

Antecedentes/Objetivos: Un objetivo de la Estrategia Nacional en Enfermedades Raras (ER) del Sistema Nacional de Salud es apoyar actuaciones que mejoren la información y los recursos para su atención, así como el sistema de vigilancia epidemiológica basada en Registros. Nuestro objetivo es profundizar en el conocimiento del hipotiroidismo congénito en Asturias y facilitar la planificación de políticas sanitarias. Es la primera causa de discapacidad psíquica prevenible, debida a la disminución de actividad de las hormonas tiroideas. El cribado neonatal es crucial para instaurar tratamiento precoz y evitar complicaciones permanentes. Síntomas más comunes: estreñimiento, ictericia, fontanelas grandes y hernia umbilical, evolucionando a retraso del crecimiento y psicomotor. La gammagrafía tiroidea, la ecografía y la tiroglobulina sérica determinan la etiología. El tratamiento es la levotiroxina.

Métodos: Estudio descriptivo de presentación clínica, prevalencia, incidencia anual, distribución por edad, sexo y cobertura de cribado. La información de los registros del CMBD e historias clínicas de cada paciente diagnosticado como caso de hipotiroidismo congénito (CIE-9 MC: 243) en Asturias entre 1996 y 2013.

Resultados: De los 97 casos revisados, se descartan 14 con otro tipo de patología tiroidea. La prevalencia es de 7,82/100.000 hab. Predomina en mujeres (64,2%). El diagnóstico es precoz con una mediana de 14 días (entre 3 y 120), excluyendo edad de diagnóstico del único caso anterior al programa de cribado en que se conoce, diagnosticado

a los 16 meses. 20 pacientes son prematuros. Síntomas más frecuentes: fontanelas grandes (23%), ictericia, alrededor del 21%, y hernia umbilical (15%), macroglosia (11%). El 11% de los casos tienen descrito un déficit intelectual. La prueba diagnóstica más realizada es la determinación de TSH, recogida en el 81% y T4 libre (75%), gammagrafía tiroidea (56%), cuantificación de anticuerpos tiroideos (45%) y ecografía tiroidea (40%). En los que consta diagnóstico definitivo: 45% son permanentes: primarios por agenesia 13 casos, 10 ectopia, 6 hipoplasia y 2 dishormonogénesis, así como 2 centrales: 1 caso por déficit de TSH y 1 por panhipopituitarismo. Los transitorios son el 18%: 5 recién nacidos prematuros, 2 hijos de madre con enfermedad de Graves-Base-dow, y 2 recién nacidos con déficit de yodo. El tratamiento de elección es la levotiroxina registrado en 68% de las historias clínicas.

Conclusiones: Los registros de enfermedades raras han contribuido a profundizar en el análisis de los patrones de presentación de la morbilidad del hipotiroidismo congénito en Asturias. La existencia del cribado ha ayudado a disminuir la prevalencia de pacientes con déficit intelectual en nuestro entorno.

489. MODELAÇÃO CONJUNTA DE DADOS LONGITUDINAIS E DE RISCOS COMPETITIVOS: UM EXEMPLO EM DIÁLISE PERITONEAL

L. Teixeira, A. Rodrigues, D. Mendonça

ICBAS-UP; CHP-HGSA & UMIB/ICBAS-UP; ICBAS-UP & ISPUP.

Antecedentes/Objetivos: Diversos estudos epidemiológicos têm como variáveis resposta de interesse uma variável de medidas repetidas (dados longitudinais) e o tempo até um evento de interesse na presença de outros possíveis eventos (dados de sobrevivência de riscos competitivos). Ao longo das últimas décadas têm vindo a ser propostas várias abordagens que permitem analisar separadamente estas duas variáveis resposta. No entanto, de modo a avaliar a associação entre estes dois processos, a abordagem da modelação conjunta de dados longitudinais e de dados de sobrevivência de riscos competitivos é recomendada. O principal objetivo deste estudo é discutir e aplicar a metodologia da modelação conjunta de dados longitudinais e de dados de sobrevivência na presença de riscos competitivos recorrendo a um exemplo de doentes em diálise peritoneal.

Métodos: A amostra utilizada neste estudo é constituída por 160 doentes renais crónicos que iniciaram diálise peritoneal como terapia de substituição da função renal entre 1999 e 2013. Informação relativa à presença de diabetes, sexo e idade foram avaliadas na admissão ao programa de tratamento. Medidas repetidas do nível de albumina foram registados desde Janeiro de 2008. Morte e transferência para hemodiálise foram combinados e considerados como evento de interesse e transplante renal como evento de risco competitivo.

Resultados: Resultados sugerem que, apesar de o nível médio de albumina permanecer aproximadamente constante ao longo do tempo de seguimento, os fatores idade e sexo foram identificados como fatores preditores significativos desta variável, verificando-se níveis mais elevados de albumina nos doentes do sexo masculino bem como nos doentes mais idosos. Adicionalmente, verificou-se que o nível médio de albumina estava associado ao tempo até à ocorrência do evento de interesse, indicando que um decréscimo no nível de albumina está associado a um aumento no risco de morte/transferência para hemodiálise.

Conclusiones: Um vasto número de estudos epidemiológicos origina informação relativa a medidas repetidas de um determinado indicador de saúde bem como ao tempo até um determinado evento de interesse na presença de riscos competitivos. A modelação conjunta permite modelar conjuntamente estas duas variáveis resposta tendo em conta a correlação existente entre as duas. A utilização desta metodologia é apropriada na análise de programas de tratamento em doentes renais crónicos, como é exemplo a diálise peritoneal, bem como em outros estudos clínicos e epidemiológicos.