



Hoja informativa sobre las pruebas de detección temprana a recién nacidos

Hipermetioninemia (MET)

¿Qué es la MET?

La hipermetioninemia (MET) es una afección que se produce cuando hay una cantidad elevada de metionina en el cuerpo. Se considera un trastorno de los aminoácidos porque las personas con MET no pueden descomponer un aminoácido, un componente básico de las proteínas, conocido como metionina. Muchas personas con MET no muestran signos de la afección. Sin embargo, si no se recibe tratamiento para la MET, puede causar retrasos en el aprendizaje, debilidad muscular y otros problemas de salud en algunas personas afectadas.

¿Qué causa la MET?

Cuando ingerimos un alimento, las enzimas ayudan a descomponerlo. Algunas enzimas descomponen las proteínas en sus elementos básicos denominados aminoácidos. Otras enzimas descomponen estos aminoácidos. Cuando se trata de la MET, las enzimas implicadas en la descomposición del aminoácido metionina no funcionan correctamente. La MET puede afectar la enzima metionina adenosiltransferasa, la glicina N-metiltransferasa o la S-adenosilhomocisteína hidrolasa. Las personas con MET no producen suficiente cantidad de una enzima o producen una enzima que no funciona. Si alguna de estas enzimas no funciona correctamente, el cuerpo no puede descomponer la metionina. Esto provoca niveles elevados de metionina en la sangre. Todo el mundo tiene ciertos niveles de metionina en la sangre, pero los niveles altos pueden ser tóxicos. En la mayoría de los casos de personas con MET, los niveles de metionina no son lo suficientemente altos como para ser peligrosos.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la MET?

[Los síntomas son señales fuera de lo normal que un padre observa en su hijo.]

La mayoría de las personas con MET no muestran ningún signo.

Si su bebé muestra signos de MET, es posible que usted observe:

- Retrasos en el desarrollo
- Que duerma más de lo normal o más a menudo
- Debilidad del tono muscular (conocida como hipotonía)
- Un olor "parecido al del repollo"

¿Cuál es el tratamiento para la MET?

Tratamiento dietético: Es posible que los bebés con MET necesiten seguir una dieta restringida para evitar el aminoácido metionina. Un dietista o un nutricionista pueden ayudarle a planear una dieta sana para su bebé.

El médico que atiende a su bebé quizá le recomiende comer alimentos o fórmulas especiales para niños con MET. Es probable que tenga que seguir tomando estas fórmulas hasta la edad adulta.

¿Qué se debe recordar?

Muchos bebés con MET nunca desarrollarán ningún signo o síntoma de la enfermedad. Los bebés que reciben tratamiento no suelen tener problemas de salud. Crecen y se desarrollan de manera sana.

Los bebés que muestran signos de MET y no reciben tratamiento corren el riesgo de desarrollar discapacidades intelectuales. Por eso es importante realizar pruebas de detección temprana de MET a recién nacidos.