



Endocrinología, Diabetes y Nutrición



257 - CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LA POBLACIÓN ADULTA CON FENILCETONURIA ATENDIDA EN LA UNIDAD DE METABOLOPATÍAS DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO VIRGEN DEL ROCÍO

S. Dueñas Disotuar^a, E. Moreno Venegas^a, E. Dios Fuentes^a, M. Bueno de Dios^b, A. González Meneses^b, C. Gallego Casado^a y A. Soto Moreno^a

^aUnidad de Gestión Clínica de Endocrinología y Nutrición; ^bServicio de Pediatría. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España.

Resumen

Introducción: La fenilcetonuria (PKU) es un error innato del metabolismo de la fenilalanina donde la acumulación de fenilalanina no tratada de forma precoz puede llevar a deterioro neurocognitivo irreversible, convulsiones, conductas aberrantes, síntomas psiquiátricos, entre otros. De aquí la importancia de conocer las características clínicas y el grado de control de los pacientes con esta patología atendidos en nuestra unidad.

Métodos: Estudio descriptivo que incluye todos los pacientes > 18 años con PKU atendidos en nuestra Unidad de Metabolopatías desde 2013-16. Se analizaron las siguientes variables: sexo, edad actual, edad al diagnóstico, grado de gravedad, diagnóstico tardío, genotipo, tipo de tratamiento, grado de control, embarazos y presencia de comorbilidades.

Resultados: Se estudiaron 45 pacientes, 55,6% (25) de los cuales eran mujeres con edad media de 32 [21-55] años. 86,7% (39) tenían un diagnóstico de PKU clásica, 11,1% (5) PKU moderada y solo un 2,2% (1) eran PKU leve, siendo el 31,1% (14/45) de diagnóstico tardío. Entre las comorbilidades podríamos citar: sobrepeso/obesidad en el 33,3%, dislipemia 17,8%, HTA en el 8,9%, osteopenia/osteoporosis 22,2%, déficit de B12 en el 13,3% y déficit de ácido fólico en el 11,1%. Se encontraron 51 mutaciones diferentes, siendo las más comunes: IVS10nt-11g > a (10), I65T (6), V388M (6), IVS4nt+5g > 1 (6). En cuanto a la edad del diagnóstico 67,4% (29) se diagnosticaron en el primer mes de vida, 2,3% (1) entre 1-3 meses, 4,7% (2) entre los 3 meses- 1 año, 23,3% (10) entre los 1-5 años y solo 2,3% (1) con > 10 años. Actualmente, 84,4% (38) de los pacientes se encuentran en tratamiento nutricional y 15,6% (7) con sapropterina, teniendo el 53,3% (24) niveles de fenilalanina 10 mg/dl. El 47,4% (18/38) de los pacientes con tratamiento nutricional tenían niveles de fenilalanina 10mg/dl a diferencia del 100% (7) de los pacientes con sapropterina.

Conclusiones: A pesar de que la mayoría de los pacientes analizados tenían un diagnóstico inicial de PKU clásica, gracias a un diagnóstico precoz en un porcentaje considerable de los casos se ha logrado actualmente un control adecuado de los niveles de fenilalanina con dieta y sapropterina al menos en la mitad de los pacientes. El tratamiento con sapropterina es un tratamiento muy efectivo para aquellos pacientes sensibles.