



Endocrinología, Diabetes y Nutrición



150 - SEGUIMIENTO DE PACIENTES CON FENILCETONURIA EN UNA CONSULTA DE ENDOCRINOLOGÍA Y NUTRICIÓN DE ADULTOS

A. Micó García, K. García Malpartida, S. Martín Sanchis, M. Argente Pla, E.M. Gascó Santana, Á. Durá de Miguel, M. Garrido Bautista y J.F. Merino Torres

Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia.

Resumen

Introducción: En los últimos años hemos realizado la transición de pacientes con fenilcetonuria desde la Unidad de Metabolopatías Infantil al Servicio de Endocrinología y Nutrición de adultos de nuestro hospital.

Objetivos: Describir nuestra serie de pacientes con fenilcetonuria en cuanto al control de la enfermedad (nivel de fenilalanina en sangre) y las comorbilidades asociadas en la primera y última visita.

Métodos: Se incluyen pacientes con fenilcetonuria derivados de la Unidad de Metabolopatías Infantil. Se definió buen control cuando la fenilalanina era menor de 600 mmol/l (10 mg/dl) en el análisis de primera y última visita. Se analizó el metabolismo hidrocarbonado y lipídico, así como los parámetros antropométricos y estudio mineral óseo mediante densitometría.

Resultados: se incluyeron 19 pacientes (63,2% hombres) de 26,6 (7,8) años de edad. Todos seguían dieta controlada en proteínas y el 10,5% recibían tratamiento con sapropterina. El seguimiento en nuestro servicio fue de 20,9 (7,4) meses (rango 8,4-32,2). En la tabla se muestran las variables de control metabólico y comorbilidades al inicio y en la última visita.

Variable	Inicio	Final
Pacientes bien controlados (%)	57,9	52,6
Intolerancia HC (%)	10,5	5,3
Dislipemia (%)	10,5	5,3
Sobrepeso (%)	42,1	47,5
Obesidad (%)	26,3	21,1

Osteopenia (%)	47,1	47,1
Osteoporosis (%)	17,6	17,6
Alteraciones neurológicas (%)	47,4	47,4

Conclusiones: Aproximadamente la mitad de los pacientes tiene el nivel de fenilalanina elevado. La prevalencia de comorbilidades es muy elevada: 2 de cada 3 pacientes presenta baja masa ósea y 2 de cada 3 sobrepeso u obesidad. En esta serie, el porcentaje de pacientes con alteraciones neurológicas es alta. El tratamiento nutricional debe ir dirigido a mantener un nivel de fenilalanina controlado, así como la reducción de las comorbilidades asociadas.