



## 32 - READAPTACIÓN DEL CONSUMO PROTEICO EN PACIENTES ADULTOS CON FENILCETONURIA CLÁSICA RESPONDEDORES A SAPROPTERINA: PRUEBA PILOTO

C. Montserrat-Carbonell<sup>1</sup>, A. Pané<sup>1</sup>, P.J. Moreno-Lozano<sup>2,4,5</sup>, R.M. López-Galera<sup>4,5,6</sup>, J. Naval<sup>2</sup>, R. Ventura<sup>2</sup> y M. del Talló Forga-Visa<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Endocrinología, Hospital Clínic de Barcelona. <sup>2</sup>Medicina Interna, Hospital Clínic de Barcelona. <sup>3</sup>Servicio de Farmacia, Área del medicamento, Hospital Clínic de Barcelona. <sup>4</sup>Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Hospital Clínic de Barcelona. <sup>5</sup>Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), Madrid. <sup>6</sup>Sección de Errores Congénitos del Metabolismo, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínic de Barcelona.

### Resumen

**Introducción:** El tratamiento precoz de la fenilcetonuria (PKU) evita el desarrollo de secuelas neurológicas, pero el cumplimiento dietético resulta muy exigente y solo algunos pacientes responden a sapropterina (Kuvan<sup>®</sup>). Una respuesta favorable (> 30% descenso [Phe] a 24, 48 horas o 4 semanas) permite liberalizar la dieta, pero hasta la fecha no existe un consenso para la readaptación del patrón dietético bajo Kuvan<sup>®</sup>.

**Métodos:** Prueba piloto en adultos respondedores a Kuvan<sup>®</sup> alcanzada la dosis terapéutica mínima eficaz. Se adopta un valor de 5 g de equivalente proteico como intercambio para incrementar la proteína natural y reducir el sustituto proteico. La fuente del intercambio se establece según la dieta habitual. Tras un primer intercambio, se solicita un control de Phe en sangre seca semanal. Si la [Phe] se mantiene estable, se realiza el siguiente ajuste al alza y se repite el proceso hasta alcanzar la dosis máxima de proteína natural. Se recogen variables antropométricas, bioquímicas (Phe, índice de control dietético [ICD], colesterol total [CT], glicemia basal [GB], triglicéridos [TG]) y derivadas de registros dietéticos.

**Resultados:** Se incluyeron 6 pacientes con PKU clásica: edad mediana 33,8 (26,4-42,5) años, 5/6 mujeres, IMC 20,7 (19,9-20,9) Kg/m<sup>2</sup>. La ingesta diaria de proteína natural incrementó de 21,4 (15,0-32,9) a 48,0 (40,0-60,0) g; con un descenso paralelo del sustituto proteico: 57,0 (51,0-60,0) a 27,0 (15,0-30,0) g, p = 0,027. La incorporación de proteínas de alto valor biológico se produjo en 5/6 pacientes: origen mixto (vegetal/animal) en 3/4; vegetal 1/4 y libre en 1/4. No se observaron diferencias en ingesta calórica, IMC, CT, TG ni GB, tampoco en el ICD, que se mantuvo estable hasta el último seguimiento (p > 0,05).

**Conclusiones:** Estandarizar la introducción de proteína natural en respondedores a Kuvan<sup>®</sup> permite liberalizar la dieta, sin ejercer un impacto negativo en el control metabólico global y, además, pudiendo ser mantenido en el tiempo.