



299 - METABOLÓMICA Y FENILCETONURIA: ESTUDIO DEL METABOLOMA URINARIO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON HIPERFENILALANINEMIA Y FENILCETONURIA

B. Barrau-Martínez^{1,2}, R. Llorach^{1,2,3}, A. González-Rodríguez^{1,2}, D. García-Arenas^{1,4}, J. Campistol-Plana^{5,6}, S. Meavilla⁴, A. Ormazabal^{6,7}, Consorcio PKU.CAT⁸ y M. Urpi-Sarda^{1,2,3}

¹Departamento de Nutrición, Ciencias de la Alimentación y Gastronomía, Campus de la Alimentación. Facultad de Farmacia y Ciencias de la Alimentación, Santa Coloma de Gramenet. ²Institute for Research on Nutrition and Food Safety (INSA-UB), Universitat de Barcelona, Santa Coloma de Gramenet. ³Centro de Investigación Biomédica en Red Fragilidad y Envejecimiento Saludable (CIBERFES), Instituto de Salud Carlos III, Madrid. ⁴Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo, Hospital Universitario Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁵Servicio de Neuropediatría, Hospital Universitario Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁶Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Instituto de Salud Carlos III, Madrid. ⁷Departamento de Bioquímica clínica, Hospital Universitario Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁸PKU.CAT, Consorcio.

Resumen

Introducción: La fenilcetonuria (PKU) es uno de los errores del metabolismo más comunes. El control dietético es fundamental en el manejo de estos pacientes. Se ha observado que un mal control metabólico puede derivar a presentar alteraciones cognitivas. El objetivo de este trabajo es comparar el metaboloma urinario de distintos grados de fenilcetonuria y un grupo control.

Métodos: En el marco del consorcio PKU.CAT, se reclutaron 82 niños y niñas (43% y 57%, respectivamente) en la cohorte pediátrica correspondientes a: 21 niños con PKU, 21 niños con PKU y tratamiento con tetrahidrobiopterina (PKU-BH4), 20 niños con hiperfenilalaninemia (HPA) y 20 niños en el grupo control. El perfil metabólico/metaboloma urinario de estos sujetos fue analizado a través de un análisis metabolómico no dirigido con un Q-ToF (Agilent).

Resultados: Los análisis preliminares revelaron que los perfiles metabólicos de los individuos con PKU fueron los que mostraron más diferencias significativas en comparación con el grupo control. Además, se observó que alrededor de la mitad de los sujetos con PKU-BH4 exhibieron un perfil metabólico similar al de los sujetos con PKU, mientras que la otra mitad de los sujetos PKU-BH4 mostraron un mejor control metabólico con perfiles similares a los niños del grupo control y del grupo HPA.

Conclusiones: El uso de la metabolómica no dirigida está abriendo nuevas oportunidades para profundizar en el análisis del perfil metabólico en pacientes con diferentes grados de fenilcetonuria, así como para descubrir nuevos objetivos terapéuticos.

Financiación: este trabajo ha sido financiado por la Fundación La Marató TV3 (202014-32; 202014-30). BB-M agradece a AGAUR-Generalitat de Catalunya (2022 FI_B 01012). MU-S, RL, BB-M, y AG-R agradecen al INSA-UB reconocido como Unidad de Excelencia María de Maeztu (CEX2021-001234-M) financiada por MICINN/AEI/FEDER, UE.