

Resumen de la Reunión de la Associació Catalana PKU-OTM (Fenilcetonuria)

El día 20 de noviembre se celebró la reunión de la **Associació Catalana PKU – OTM**, específicamente los grupos de **ciclo de la urea, aciduria glutárica y PKU**.

Por la mañana tuvo lugar la asamblea de la asociación, donde se entregaron las **tarjetas personalizadas** con el objetivo de facilitar la entrada de comida especial y suplementos en parques temáticos, aeropuertos y otros lugares que lo requieran, iniciativa de la Asociación muy esperada y celebrada por todos sus miembros.

A continuación los niños fueron obsequiados con una fantástica **Comida Especial de contenido bajo en proteínas**, obra de las **Sras. Teresa Nonnato y Alicia Chacón, asesoradas por el equipo de Nutrición**. Felicitamos especialmente a las artistas implicadas que lograron una comida magnífica, de gran calidad e inmejorable aspecto y sabor.





A las 15:30 comenzaron las **Reuniones Científicas de los grupos de ciclo de la urea, aciduria glutámica y PKU**. A continuación os ofrecemos un amplio resumen de la reunión de Fenilcetonuria.

Fenilcetonuria

Al inicio de la reunión científica de PKU, el Dr. Campistol resumió el resultado del **Estudio de suplementación con PUFAs en pacientes PKU y el Mapa de la PKU en España: Manejo de la enfermedad en los Centros de seguimiento y registro de pacientes españoles**.

Resaltar que con la suplementación con PUFAS en los pacientes PKU que mantenían niveles bajos de PUFAS en plasma y presentaban alteraciones en la RM craneal y/o en los PEV no se objetivaron cambios tras un año de suplementación.

Es posible que si la suplementación se hubiera producido en edades más tempranas los resultados hubieran sido diferentes, pero la experiencia del HSJD con pacientes PKU de 8 a 25 años fue esta.

En cuanto al mapa de la PKU en España, señalar que se recogieron finalmente los datos de 688 pacientes con PKU y se analizaron los datos más interesantes. Señalar por ejemplo que el 42% de los pacientes españoles con PKU ya tienen más de 18 años y que empieza a ser necesaria la creación de unidades de seguimiento de pacientes adultos con enfermedades metabólicas. Ambos estudios están pendientes de publicación y sus resultados serán resumidos en este portal tan pronto como se hayan publicado en revistas científicas.

Por su parte, la Dra. Vilaseca comentó las novedades introducidas recientemente en el portal Guía metabólica (<http://www.guiametabolica.org>). Se resaltó la creación de un grupo de trabajo para el seguimiento del portal, que incluye un coordinador general del proyecto hospitalario y un equipo multidisciplinar formado por una neuropediatra, una dietista, una bioquímica, una periodista, un técnico de comunicación y la colaboración especial de una representante de los padres para expresar las necesidades y el punto de vista de los mismos. Se comentaron también los proyectos de futuro y se pidió la colaboración de todos para llevarlos a cabo.

Entre los temas específicos de PKU, la Dra. Rosa Gassió explicó las alteraciones en las funciones cognitivas que pueden presentar los pacientes con PKU a pesar del tratamiento precoz y continuado. Estos niños tienen una capacidad intelectual dentro de la normalidad, pero con puntuaciones ligeramente inferiores a la de los grupos control. Pueden mostrar leves déficits en las funciones ejecutivas y mayor incidencia de dificultades escolares y de trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH).

Otras funciones en las que pueden tener dificultades es en motricidad fina y en funciones visuoespaciales. No muestran en cambio alteraciones en memoria ni en funciones lingüísticas. En los niños con un buen control dietético (niveles de fenilalanina plasmática entre 120-360 $\mu\text{mol/L}$) estas dificultades serían menos probables. Finalmente resumió el estudio de funciones cognitivas realizado por nuestro grupo en los chicos PKU/HPA.

Los Drs. Mireia Tondo y Nilo Lambruschini explicaron las bases bioquímicas del tratamiento con BH4 y los resultados del protocolo de tratamiento realizado en pacientes con PKU del HSJD, así como los planes de futuro en relación con la terapia con sapropterina.

La Dra. Tondo explicó en qué consiste la respuesta de pacientes con PKU a BH4. Existen mutaciones que predisponen a una buena respuesta, ya que afectan en menor grado a la estructura de la enzima PAH y ésta mantiene una actividad residual considerable. Las combinaciones de 2 mutaciones leves o bien una mutación leve con una severa suelen ser candidatas a una buena respuesta.

El efecto de la BH4 sobre la enzima mutada es múltiple: aumenta su afinidad por la enzima mutada, se auto-regula la biosíntesis de BH4, aumenta la expresión del gen que codifica la enzima PAH y estabiliza la enzima PAH mutada (acción chaperona). Este último efecto es muy importante, ya que se potencia su acción permitiendo una actividad enzimática casi normal en algunos casos.

Las chaperonas son pequeñas proteínas o compuestos químicos que mejoran la formación de las proteínas sintetizadas a partir de un gen, ayudan a su plegamiento correcto e impiden su rápida degradación.

El Dr. Lambruschini resumió la experiencia de la Unidad de metabólicas del HSJD con el tratamiento de pacientes PKU, tanto con BH4 como con Kuvan. Se realizó un breve recuerdo de las diversas alteraciones bioquímicas que producen hiperfenilalaninemia, se subrayaron las formas más graves y se explicaron las diversas opciones terapéuticas.

Se recordó también la buena evolución de los pacientes con tratamiento BH4 y dieta libre controlada y se comentaron los resultados de los 4 pacientes con tratamiento Kuvan y dieta con aportes de proteínas de alto valor biológico. Se informó, así mismo, que el proyecto de la Unidad es ampliar este último grupo a partir de Enero 2011.

Finalizadas las reuniones científicas destacamos la celebración de mesa redonda sobre **Adolescencia y enfermedades metabólicas**, moderada por el Dr.FJ. Cambra y en la que intervinieron 4 adolescentes con ECM: galactosemia, defecto del ciclo de la urea, leucinosis y PKU.

Se comentó especialmente cómo afecta un ECM a la vida del adolescente, a su relación familiar (sobrepotección o estímulo a la responsabilización), a su entorno social (amigos, estudios, trabajo, viajes y salidas) y a su interés en conocer mejor y estar al día de las novedades relacionadas con su enfermedad. La participación activa de los adolescentes y sus padres ayudaron a comprender el impacto y las repercusiones de un ECM en el adolescente y su familia.

Agradecemos la **colaboración especial de los Voluntarios** que nos ayudaron durante todo el día en la atención a los niños PKU y OTM que asistieron a la reunión.