



## 234 - NIVELES DE VITAMINA D, ÁCIDO FÓLICO Y VITAMINA B12 EN PACIENTES CON FENILCETONURIA (PKU) EN TRATAMIENTO CON SUPLEMENTOS PROTEICOS ESPECÍFICOS

M. Marchán Pinedo<sup>1</sup>, J. Rey-García<sup>2</sup>, T. Armenta Joya<sup>3</sup>, V. Navas Moreno<sup>3</sup>, S. Stanescu<sup>4,5</sup>, A. Belanger Quintana<sup>4,5</sup> y F.J. Arrieta Blanco<sup>4,5</sup>

<sup>1</sup>Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. <sup>2</sup>Medicina Interna. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. <sup>3</sup>Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario La Princesa. Madrid. <sup>4</sup>Pediatría. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. <sup>5</sup>Unidad de Enfermedades Metabólicas congénitas. CSUR. Metab\_ER. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

### Resumen

**Introducción** La fenilcetonuria (PKU) es el error innato del metabolismo de los aminoácidos más prevalente, caracterizado por mutaciones en el gen de la fenilalanina hidroxilasa. El diagnóstico y tratamiento iniciado en el período neonatal evita el desarrollo de complicaciones. En la PKU, la dieta es el pilar del tratamiento. La limitación de las proteínas de alto valor biológico (PAVB) precisa de suplementos proteicos específicos, en el caso de PKU, sin fenilalanina. Debido a estas restricciones alimentarias graves, se ha señalado que estos pacientes son susceptibles de desarrollar alteraciones del metabolismo óseo. El objetivo del estudio es analizar los niveles de vitamina D, ácido fólico y B12 en pacientes con PKU.

**Material y métodos** Estudio observacional descriptivo en pacientes PKU en seguimiento en la consulta de Enfermedades Metabólicas de un hospital terciario (H.U. Ramón y Cajal), centro de referencia nacional y europeo de PKU. Estudiamos los niveles de vitamina D (valores de referencia: 20-80 ng/ml), ácido fólico (3,9-20 ng/ml) y vitamina B12 (180-914 pg/ml) en los pacientes seleccionados.

**Resultados** Se incluyeron 35 pacientes (62% mujeres), con una edad media de 28,5 años (DE  $\pm$  8). El tipo de PKU se categorizó en benigno, suave, moderado y clásico o grave (4%, 16%, 29% y 46% respectivamente). El 45,7% presentaban normopeso, 31,5% sobrepeso y 22,8% obesidad (75% grado I y 25% grado II). La media de vitamina D fue 35,5 ng/ml (DE  $\pm$  13,6), la de ácido fólico 20,4 ng/ml (DE  $\pm$  4,5) y la de vitamina B12 726 (DE  $\pm$  284 pg/ml). Ninguno de los casos presentó déficit de estas vitaminas.

**Conclusiones** Los niveles de vitamina D, ácido fólico y B12 de los pacientes con PKU en tratamiento con suplementos proteicos específicos están dentro de la normalidad, todo ello es secundario a la correcta suplementación de estos pacientes con productos específicos de PKU sin fenilalanina y suplementados con vitaminas.