



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

C. Montserrat-Carbonell¹, A. Pané¹, P.J. Moreno-Lozano^{2,4,5}, R.M. López-Galera^{4,5,6}, J. Naval², R. Ventura² y M. del Talló Forga-Visa¹

¹Endocrinología, Hospital Clínic de Barcelona. ²Medicina Interna, Hospital Clínic de Barcelona. ³Servicio de Farmacia, Área del medicamento, Hospital Clínic de Barcelona. ⁴Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Hospital Clínic de Barcelona. ⁵Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), Madrid. ⁶Sección 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[®]). 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[®].

Métodos: Prueba piloto en adultos respondedores a Kuvan[®] 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/m². 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[®] permite liberalizar la dieta, sin ejercer un impacto negativo en el control metabólico global y, además, pudiendo ser mantenido en el tiempo.