



## 321 - CARACTERIZACIÓN DEL PERFIL CARDIOMETABÓLICO EN UNA COHORTE ADULTA DE PACIENTES CON FENILCETONURIA CLÁSICA (PKU)

C. Mirad<sup>1</sup>, A. Pané<sup>1,2,3</sup>, C. Montserrat-Carbonell<sup>1,2</sup>, P.J. Moreno-Lozano<sup>2,4</sup>, J. Moreno<sup>5</sup>, A. Jiménez<sup>1,3,6</sup>, C. Viñals<sup>1</sup>, E. Ortega<sup>1,3,6</sup>, M. de Talló Forga<sup>1,2</sup> y J.M. Grau-Junyent<sup>2,4,6</sup>

<sup>1</sup>Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínic. Barcelona. <sup>2</sup>Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo. Hospital Clínic. Barcelona. <sup>3</sup>CIBEROBN. Centro de Investigación Biomédica en Red de la Fisiopatología de la Obesidad y Nutrición. Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Madrid. <sup>4</sup>Medicina Interna. Hospital Clínic. Barcelona. <sup>5</sup>Servicio de Radiología. Hospital Clínic. Barcelona. <sup>6</sup>IDIBAPS. Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi Sunyer. Barcelona. <sup>7</sup>CIBERER. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Madrid.

### Resumen

**Introducción:** La fenilcetonuria (PKU) es el error congénito del metabolismo de los aminoácidos más frecuente. Una dieta restringida en proteínas constituye su base terapéutica. El impacto de este patrón dietético sobre factores de riesgo cardiovascular ha sido poco estudiado.

**Objetivos:** Comparar (1) perfil lipídico, homocisteína, tensión arterial, volumen de grasa visceral (VAT) y HOMA-IR y (2) presencia de aterosclerosis carotídea (placa y grosor íntima media [CIMT]) y esteatosis hepática entre adultos con PKU clásica y buena/mala adherencia terapéutica vs. controles.

**Métodos:** Estudio transversal en adultos con PKU y buena (PKU-B)/mala adherencia (PKU-M) terapéutica (Phe sangre seca > 600 µmol/L en el último año) y, controles (C), apareados por sexo, edad e IMC. Exploraciones: analítica, DXA, MAPA, ecografía carotídea/hepática (*software* con cuantificación ATI [*attenuation imaging*]).

**Resultados:** Se incluyeron 31 pacientes (19 PKU-M/12 PKU-B): 48,4% mujeres; 34,9 (10,7) años; IMC 23,8 (5,4) Kg/m<sup>2</sup> y 12 controles: 66,7% mujeres; 39,6 (13,1) años; IMC 24,7 (5,8) Kg/m<sup>2</sup>. Los niveles de colesterol total y LDL fueron inferiores; los de HDL, superiores en PKU-B y PKU-M vs. C (p < 0,01). La presión de pulso nocturna (p = 0,02), volumen de VAT (p < 0,01) y presencia de esteatosis hepática (ATI) fue mayor en PKU-M vs. PKU-B (p = 0,026), sin diferencias vs. C. Los niveles de homocisteína resultaron inferiores en PKU-B vs. PKU-M (p = 0,030) y vs. C (p < 0,01). No se observaron diferencias en HOMA-IR ni en la presencia de placas o CIMT.

**Conclusiones:** Los pacientes con PKU y buena adherencia terapéutica presentan un mejor perfil cardiometabólico vs. aquellos no-adherentes. El adecuado seguimiento de una dieta restringida en proteínas podría explicar estas diferencias. Por otro lado, con independencia del cumplimiento, los pacientes con PKU presentan niveles de CT y LDL menores vs. controles. Una posible interferencia de la Phe en la síntesis y regulación del colesterol se ha postulado como mecanismo.