

ESTUDIO DE PACIENTES CON FENILCETONURIA: TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN CON TETRAHIDROBIOPTERINA

Rivera Rodríguez K, López Montero E, Morales Martínez L, Rodríguez Cobos M, Chuclá Cuevas MT.
Servicio de Farmacia. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela.

OBJETIVO

Describir el seguimiento clínico y la evolución de los pacientes diagnosticados de fenilcetonuria respondedores a tetrahidrobiopterina (BH4) en un hospital de referencia de enfermedades metabólicas.

MÉTODOS

Estudio retrospectivo de todos los pacientes diagnosticados de fenilcetonuria durante el período comprendido entre 2003-2007.
Los datos demográficos y clínicos fueron obtenidos:

- Revisión de historias clínicas
- Programa de dispensación a pacientes externos (Dipex)
- Programa informático del laboratorio central.

Variables analizadas:

- sexo
- edad
- momento del diagnóstico
- enfermedades concomitantes
- tratamiento dietético y farmacológico
- seguimiento y evolución

RESULTADOS

Se incluyeron 34 pacientes: (20 mujeres y 14 hombres) de edad media 14 (DE: 9,5) años.

Diagnóstico

Durante la primera semana de vida

Screening neonatal.
Confirmación: estudio molecular

Test de sobrecarga de fenilalanina

Se ha realizado en el 100% → 44,1%
Respondedores BH4

- Administración de una sobrecarga de fenilalanina+ dosis de BH4.
- Monitorización: niveles en sangre de fenilalanina. Si se observa una disminución, se puede confirmar que el paciente es respondedor al BH4.

Los respondedores fueron tratados con BH4 (Uso compasivo)

La dosis de mantenimiento de la tetrahidrobiopterina varió en función de los niveles plasmáticos de fenilalanina detectados (dosis inicial de 5mg/Kg/día)

Tratamiento Dietético

Consistió en fórmulas alimenticias con aporte limitado en fenilalanina o exentas de este aminoácido, que fueron utilizadas durante varios períodos de tiempo con la finalidad de mantener los niveles por debajo de 6 mg/dL. En algún momento todos los pacientes utilizaron estos preparados siendo suspendidos cuando la enfermedad estaba bajo control.

- 52,9 % de los pacientes necesitaron un aporte complementario de vitaminas y minerales.
- El desarrollo psicomotor y psiquiátrico fue normal en estos pacientes gracias a un buen control de los niveles de fenilalanina
- 35,2% de los pacientes necesitaron interconsulta con otros especialistas: cardiología (arritmias, soplos,..) y dermatología (lunares), en todos sin repercusión clínica
- El 29,4% de los pacientes presentaron episodios gastrointestinales (náuseas, vómitos y diarreas), el 35,2% de ellos tuvieron cuadros catarrales frecuentes y el 17,6% presentaron alteraciones a nivel del sistema nervioso central.

CONCLUSIONES

- En general, todos los pacientes diagnosticados con fenilcetonuria son más susceptibles de sufrir determinados procesos como náuseas, vómitos y cuadros catarrales, necesitando un control más exhaustivo debido a una mayor facilidad de sufrir descompensación.
- El BH4 y el tratamiento dietético son útiles en todos los pacientes, permitiendo un mejor control y evolución de la enfermedad, contribuyendo a que el desarrollo psicomotor y psíquico de todos ellos, se encuentre dentro del rango de la normalidad.