

Título: Estudio de composición corporal, salud cardiovascular y estado metabólico en 26 fenilquetonúricos con diagnóstico neonatal.

Autores: Rojas E¹, Bunout D², Cabello JF¹, Peredo P¹, Arias C¹, Leal-Witt MJ¹, Peñalosa F¹, Salazar MF¹, Cornejo V.¹

Afiliación

¹Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas, INTA, Universidad de Chile, Santiago, Chile.

²Laboratorio de Investigación en Nutrición y Actividad Física, INTA, Universidad de Chile, Santiago, Chile.

Marco teórico y objetivos

La Fenilcetonuria (PKU) sin diagnóstico y tratamiento produce discapacidad intelectual¹. En Chile, el diagnóstico neonatal, permite iniciar precozmente el tratamiento que consiste en una dieta restringida en fenilalanina (FA) y fórmula láctea sin FA (2). En adultos PKU se ha descrito deficiencia de micronutrientes, riesgo cardiovascular y alteraciones en salud ósea (DMO)(1).

Objetivo: Evaluar los efectos metabólicos que tiene la suspensión de la fórmula de aminoácidos sin FA sobre la composición corporal y la salud cardiovascular (CV) en PKU adultos.

Material y Métodos:

Estudio transversal analítico con casos y controles. Se evaluaron efecto metabólico en 26 PKU. (**G1:** PKU en tratamiento y con fórmula sin FA (n=10) y **G2:** PKU sin tratamiento y sin fórmula (n=16)) y **G3:** grupo control (n=26) pareado por edad, índice de masa corporal (IMC) y sexo. Se utilizó Kruskal Wallis y Mann-Whitney para comparar los grupos y Spearman para correlacionar variables. El nivel de significancia se fijó en p<0,05. Análisis estadístico STATA 13.

Resultados

14 ♂ y 12 ♀ PKU, edad \bar{x} 23±3,6 años. El nivel de FA en sangre fue < en **G1:** 6.8±5.1mg/dL que **G2:** 12.6±5.8mg/dL, (valor esperado: 2- 6 mg/dL), p=0.0451 (Gráfico 1). Los grupos **G1 y G2**, presentaron < DMO en columna (p=0.0239) y fémur (p=0.03586), respecto a **G3** (Gráfico 2). **G3** presentó niveles de ácido fólico más bajos que **G1 y G2** (16.1±4.8ng/mL, 25.7±7.6ng/mL, 24.1±6.8ng/mL)(VN=4.4–31ng/mL) (p=0.0001). **G2 y G3** tuvieron niveles de insulina en rango normal superior (16.4±9.6mg/dL, 14.0 ± 16.2) y G1 registró insulinemias normales (8.1±5.7mg/dL) (VN<=17mg/dL) (p= 0.01408). **G1**, presentó mejor índice HOMA y QUICKI que **G2**. Se encontró una correlación negativa entre FA, vitamina D y QUICKI y una correlación positiva entre FA e insulinemia y HOMA (Gráfico 3).

Gráfico 1: Niveles de Fenilalanina en sangre G1 vs G2

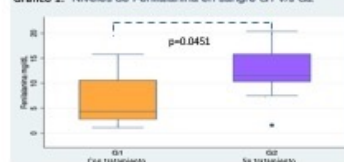


Gráfico 2: Densidad mineral ósea en columna y fémur, según grupos.

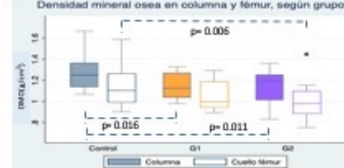


Gráfico 3: Correlación Fenilalaninemia vs Insulinemia

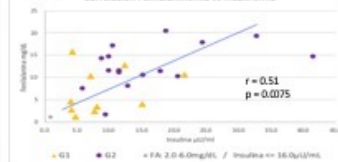


Gráfico 3: Correlación Fenilalaninemia vs HOMA-IR

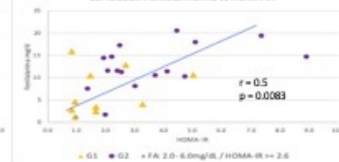


Gráfico 3: Correlación Fenilalaninemia vs Vitamina D

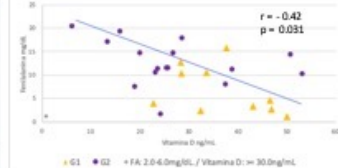
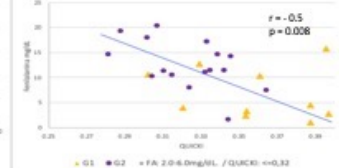


Gráfico 3: Correlación Fenilalaninemia vs QUICKI



Conclusiones:

- 1) Se detectó < DMO en columna y cuello de fémur en PKU sin tratamiento.
- 2) G2 tiene > riesgo de malnutrición por exceso y resistencia a la insulina.
- 3) G2 tuvo nivel de FA > 12mg/dL, correlacionándose (+) a HOMA y (-) con QUICKI.
- 4) Sin tratamiento y fórmula sin FA produce: > de FA en sangre, se correlaciona con > riesgo de desarrollar síndrome metabólico y ENT de la nutrición posteriormente.

Referencias

1. Cornejo V, Raimann E.: Errores innatos del metabolismo de los aminoácidos. En: Colombo M., Cornejo V, Raimann E., Errores innatos en el metabolismo del niño: Editorial Universitaria: 4ª edición. Chile, 2017(3): 98-99.
2. Cornejo V, et al. Past, present and future of newborn screening in Chile. J Inherit Metab Dis. 2010; 33(Suppl 3): S301-S306

Agradecimientos

Se agradece a todos los participantes y colaboradores de este estudio, principalmente a las personas PKU y sus familias.