

Título: Análisis del estado nutricional, control metabólico y desarrollo cognitivo de la cohorte chilena con fenilcetonuria, año 2020.

Autores: Leal-Witt MJ, De la Parra A, Salazar MF, Peñaloza F, Cabello JF, Arias C, Peredo P, Valiente A, Cornejo V.

Afiliación: Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas, INTA, Universidad de Chile, Santiago, Chile. Mail: mj.leal@inta.uchile.cl

Marco teórico y objetivos

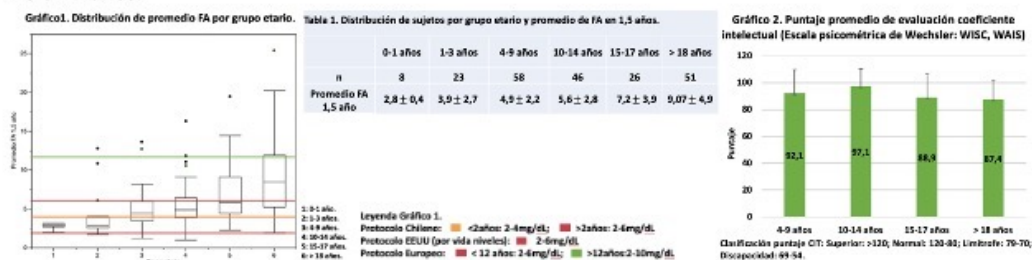
La fenilcetonuria (PKU) es causada por una mutación genética (12q22-q24.1) que provoca aumento de fenilalanina (FA), altamente neurotóxico. Sin diagnóstico se genera discapacidad intelectual. Desde 1992 se realiza diagnóstico neonatal para fenilcetonuria (PKU) en Chile, con una incidencia de 1:18.000 recién nacidos⁽¹⁾. El tratamiento para toda la vida es una dieta restringida en FA, fórmula especial libre de FA y suplementación de vitaminas y minerales esenciales. **Objetivo:** Describir la situación actual del estado nutricional(EN), el control metabólico de FA y desarrollo cognitivo de la cohorte de PKU chilena diagnosticada por pesquisa neonatal.

Material y Métodos:

Estudio analítico transversal de la cohorte chilena con PKU diagnosticado por pesquisa neonatal. Se consideraron los datos del seguimiento entre enero 2019 a Junio 2020. Se determinó EN según los patrones de crecimiento OMS-2007 en desviaciones estándar y según IMC para población > 18 años. Se cuantificó FA por fluorometría en sangre seca y controlada según Protocolo Chileno⁽²⁾. Medición del desarrollo cognitivo según pruebas estandarizadas: <3 años, desarrollo psicomotor (DPSM): Escala de Bayley; >4 años, coeficiente intelectual(CI): Escala Weschler. Para análisis estadístico se utilizó Microsoft Excel 16.34 y JMP®14.2.0.

Resultados

Grupo PKU: 271, de los cuales el 46% son sexo femenino. El 46% vive en la región metropolitana. El 23% de los PKU corresponde al grupo etario de 4-9 años y el 33% a población > de 18 años. En promedio la edad de diagnóstico fue de 17 ± 8 días, con nivel de FA de $19,7 \pm 9$ mg/dL y tirosina de $1,3 \pm 1$ mg/dL. La distribución del EN (n=206), el 55% tiene un EN normal, el 22% tiene sobrepeso y el 21% obesidad. El 15% en riesgo talla baja (-2 DE y -1 DE) y de ellos el 27% corresponde a individuos entre 15 a 17 años.



En cuanto al control metabólico (gráfico 1), hasta los 14 años los niveles de FA en sangre se mantienen cercanos a los niveles esperados (promedio $5,6 \pm 2,8$ mg/dL). En población mayor de 15 años la variabilidad es mayor, alrededor del 50% está por sobre el valor máximo de FA permitido (tabla 1). El desarrollo cognitivo (n=192) en < 4 años, el 63% presenta un MDI (índice mental) normal. En > 4 años, el 84% presenta un CI promedio por grupo en rango normal (80-120) (gráfico 2).

Conclusiones:

- El diagnóstico precoz de Fenilcetonuria disminuye el riesgo de toxicidad de FA a nivel cerebral lo que previene la discapacidad intelectual.
- La distribución del EN se comporta muy similar a la población general, por lo tanto se debe abordar de forma anticipada para evitar adultos obesos y disminuir el riesgo cardiovascular.
- Considerando el protocolo Europeo y de Estados Unidos⁽³⁻⁴⁾, nuestro punto de corte al ser más exigente favorece un control metabólico cercano al 80% de adherencia al seguimiento y en su mayoría con un desarrollo cognitivo normal. Se enfatiza en la importancia de la educación frecuente durante todo el ciclo vital y al programa de seguimiento integral realizado por el equipo multidisciplinario del INTA.

Referencias

(1)Cornejo V, et al. JIMD. 2010; (2)Castro G, Hamilton V, Cornejo V. JIEMS. 2017; (3) Spronsen FJ van, et al. The Lancet D&E.2017; (4) Singh RH, et al Molecular Genetics and Metabolism.2016.

Agradecimientos: A los niños y familias de nuestra cohorte chilena.