**448. LA SITUACIÓN DE LA FENILCETONURIA EN ASTURIAS, 1996-2013**

**L. Pruneda González, E. García Fernández, M.J. Margolles Martins**

SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria, Asturias;

Consejería de Sanidad, Asturias.

Antecedentes/Objetivos: La primera línea estratégica de la Estrategia Nacional en Enfermedades Raras (ER) del Sistema Nacional de

Salud se centra en la información sobre ER con el objetivo de apoyar

actuaciones que profundicen en el conocimiento y abordaje de las

mismas. Nuestro objetivo es estimar la prevalencia y describir el curso

clínico de la fenilcetonuria en Asturias. Se trata del el error congénito

más frecuente del metabolismo de aminoácidos. Si no se detecta en el

periodo neonatal, evoluciona a retraso psicomotor, microcefalia, convulsiones, eccema, y olor característico por acúmulo de fenilacético, de

ahí la importancia de la detección precoz a través del cribado neonatal.

El diagnóstico se realiza con la determinación de aminoácidos en sangre, pterinas en orina y sobrecarga con el cofactor tetrahidrobiopterina

(BH4). El tratamiento consiste en la restricción de proteínas en la dieta.

Métodos: Estudio descriptivo de cálculo de presentación clínica,

prevalencia, tasa de incidencia anual y distribución por edad, sexo.

La información procede de los registros de actividad hospitalaria

(CMBD), de las historias clínicas (HC) de cada paciente diagnosticado

como caso de fenilcetonuria (CIE9MC: 270.1) y de los casos del registro de cribado de Asturias entre 1996-2013.

Resultados: Encontramos 30 casos que suponen una prevalencia

de 2,79/100.000 habs y se descartan 3. Más frecuente en hombres

(56,7%). La mediana de edad en los que se conoce la edad de diagnóstico es de 18 días (6 a 76 días). Seis recién nacidos fueron prematuros.

Dada la precocidad del diagnóstico se detectan pocos síntomas, el más

prevalente las alteraciones del comportamiento (sobre todo hiperactividad 17%), seguido de retraso psicomotor (14%) y retraso mental

(10%), 2 nacidos antes del diagnóstico prenatal. La prueba diagnóstica más frecuente fue la cuantificación de aminoácidos en sangre,

recogida en la HC en el 66%, la actividad dihidrobiopterina reductasa

(DHPR) en eritrocitos y la prueba de orina congelada en la oscuridad

(ambas 34%). Se identificaron las mutaciones responsables de la deficiencia enzimática en 7 casos. El tratamiento fue dietético, restricción del aporte de fenilalanina, asociado a suplementos vitamínicos.

El 35% reciben un medicamento huérfano (KUVAN®-dihidrocloruro

de sapropterina) retirado en 1 caso por fracaso terapéutico. A pesar

del beneficio de la lactancia materna en el mantenimiento del nivel

adecuado de Phe solo la recibieron 4 casos.

Conclusiones: Destaca la importancia de la realización del cribado

para la detección precoz de los casos y evitar la aparición de sintomatología en los pacientes afectados. Se debería potenciar la alternancia

de la fórmula adaptada con la lactancia materna en los casos de fenilcetonuria