



**NOTA IMPORTANTE:**

Debido a la confusión causada entre los términos de dietista, nutricionista y endocrinólogo, queremos aclarar que: los portavoces de esta nota de prensa son médicos especialistas en Endocrinología y Nutrición (endocrinólogos).

#DíaMundialde la Fenilcetonuria

## **El endocrinólogo, esencial para controlar el desequilibrio en la alimentación que puede provocar sobrepeso y problemas metabólicos en los pacientes con fenilcetonuria**

- Se estima que 1 de cada 10.000 nacidos en Europa y 1 de cada 24.000 nacidos en el mundo padecen fenilcetonuria, una enfermedad que se detecta a través de la prueba del talón
- El paciente con fenilcetonuria es incapaz de metabolizar la fenilalanina, lo que provoca que se acumulen sustancias tóxicas e impide la producción del aminoácido tirosina, por lo que el endocrinólogo ejerce un papel vital en el tratamiento nutricional
- Los alimentos que deben evitarse o limitarse son aquellos con alto contenido en proteínas como la leche, el queso y los derivados lácteos, la carne, el pescado, los huevos, las legumbres y los frutos secos posicionando las verduras y las frutas junto con los alimentos de bajo contenido proteico en la base de la dieta de los afectados

**Madrid, 28 de junio de 2022.** La **Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición (SEEN)**, con motivo de la celebración del Día Mundial de la Fenilcetonuria, que se celebra hoy 28 de junio, reivindica el papel del endocrinólogo en el abordaje de esta enfermedad por la importancia del tratamiento nutricional y metabólico para cubrir las necesidades de nutrientes propias de cada edad evitando así un desequilibrio alimentario en estos pacientes. *“Cuando el paciente alcanza la edad adulta también hay que atender otras situaciones, como el embarazo, la prevención y el tratamiento de los problemas relacionados con el sobrepeso y la obesidad, que pueden originarse por las restricciones dietéticas impuestas. La educación nutricional del paciente y su entorno es fundamental para obtener un buen resultado”*, subraya el **Dr. Miguel Ángel Martínez Olmos, miembro del Área de Nutrición de la SEEN.**

La fenilcetonuria (PKU por sus siglas en inglés) es un trastorno del metabolismo de los aminoácidos en el que se produce una alteración del enzima fenilalanina hidroxilasa (PAH), necesaria para transformar el aminoácido fenilalanina en tirosina. Se estima que 1 de cada 10.000 nacidos en Europa y 1 de cada 24.000 nacidos en el mundo padecen esta patología. Actualmente la detección de esta enfermedad es posible a través de los programas de cribado metabólico neonatal, es decir, la conocida “prueba del talón”.

El paciente con fenilcetonuria es incapaz de metabolizar la fenilalanina, lo que provoca que se acumulen sustancias tóxicas e impide la producción del aminoácido tirosina. Por este motivo, el tratamiento se centra en suprimir las fuentes de fenilalanina, especialmente las proteínas de origen animal y otras como el aspartamo utilizado como



edulcorante en alimentos o excipiente en algunos medicamentos. Los productos que deben evitarse o limitarse de manera estricta son aquellos con alto contenido en proteínas como la leche, el queso y los derivados lácteos, la carne, el pescado, los huevos, las legumbres y los frutos secos. *“Las verduras y las frutas junto con los alimentos de bajo contenido proteico (alimentos médicos) y las fórmulas específicas son la base de la dieta de estos pacientes. No se pueden eliminar por completo todas las proteínas naturales de la alimentación y es necesario identificar el techo de tolerancia de cada persona, imprescindible para un correcto crecimiento”*, sostiene el doctor Martínez Olmos. La fenilcetonuria tiene un origen genético que se hereda con carácter recesivo, es decir, se produce cuando se hereda un gen alterado de cada progenitor. La alteración enzimática provoca una acumulación de la fenilalanina en sangre que llega a ser tóxica cuando se concentra en el cerebro, lo que es especialmente peligroso en los niños pequeños porque se produce más fácilmente el paso de sustancias tóxicas al sistema nervioso central.

En cuanto a los síntomas, que pueden ser muy variables en función de su gravedad, se encuentran el retraso psicomotor y del crecimiento, microcefalia, temblores, crisis epilépticas, eccema, entre otros. *“Si se diagnostica y se trata precozmente se evitan muchos de estos problemas. Existe también un porcentaje menor de casos en los que los síntomas son más leves, por lo que es vital mantener los niveles de fenilalanina controlados para mejorar la situación del paciente”*, remarca el miembro del Área de Nutrición de la SEEN.

### **Cómo afecta la fenilcetonuria a la calidad de vida del paciente**

Las personas con fenilcetonuria pueden ver afectada su calidad de vida ya que en el caso de que existan secuelas neurológicas impiden un correcto funcionamiento cognitivo y neurológico. Asimismo, las restricciones alimentarias pueden representar una barrera para las actividades sociales y la necesidad de realizar controles de los niveles de fenilalanina y las revisiones médicas influyen en la sensación de discapacidad. *“En relación a la esperanza y la calidad de vida, la detección precoz mediante los programas de cribado neonatal permite llegar a la edad adulta en mejores condiciones clínicas, pero el desequilibrio en la alimentación puede predisponer la aparición de sobrepeso, así como problemas metabólicos asociados”*, subraya el endocrinólogo.

En los últimos años han tenido lugar avances en la disponibilidad de suplementos específicos exentos de fenilalanina con presentaciones, formatos y palatabilidad mejorada que pueden adaptarse a las nuevas necesidades de los pacientes de cualquier edad. *“Además, han surgido tratamientos con aminoácidos neutros que compiten con el paso de la fenilalanina al sistema nervioso, tratamientos enzimáticos de reemplazo y quizás en un futuro, la terapia génica”*, indica el endocrinólogo.

El doctor Martínez Olmos destaca también la importancia de la existencia de Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud (CSUR) en el Ministerio de Sanidad que posibiliten un manejo especializado y multidisciplinar de los aspectos asistenciales, docentes y de investigación. *“Resulta también fundamental una adecuada transición de los pacientes a través de una correcta coordinación entre los equipos de atención pediátrica y los servicios especializados de adultos y de atención*



*primaria. Por otra parte, hay que ensalzar la labor de las asociaciones de pacientes y familiares con los que debe existir una colaboración eficaz”.*

En este sentido, **Modesto Rodríguez Novoa, presidente de la Asociación Fenilcetonúrica y OTM de Galicia (ASFEGA)**, sostiene que “la asociación está en continuo contacto y colaboración con la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela y agradecemos su trabajo”. Y añade que “las asociaciones como ASFEGA trabajamos para proteger los derechos e intereses de los pacientes, y damos acogida y comprensión a todas las familias que reciben la noticia de que su bebé tiene fenilcetonuria, al poder contactar con otras familias que han pasado por ese momento y conocen el día a día de lo que supone ese diagnóstico. Es importante en este Día Mundial de la Fenilcetonuria sensibilizar a la población y dar visibilidad a esta enfermedad apoyando a aquellas personas que conviven con ella y sus familias”.

### **Sobre SEEN**

La Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición (SEEN) es una sociedad científica compuesta por Endocrinólogos, Bioquímicos, Biólogos y otros especialistas que trabajan en el campo de la Endocrinología, Diabetes, Nutrición y Metabolismo, para profundizar en su conocimiento y difundirlo.

En la actualidad, la SEEN está formada por 1.950 miembros, todos ellos implicados en el estudio de las hormonas, el metabolismo y la nutrición. Está reconocida como una Sociedad Científica de referencia en estas áreas temáticas entre cuyos objetivos se encuentra la generación de nuevos conocimientos y su traslado a la atención clínica que conlleve mejoras en el diagnóstico y el tratamiento de aquellos pacientes con enfermedades endocrinológicas y/o nutricionales.

### **Gabinete de prensa**



**BERBÉS** - 91 563 23 00

/ Vanesa Martín / Paula Delgado/ Ana Serrano

[vanesamartin@berbes.com](mailto:vanesamartin@berbes.com); [pauladelgado@berbes.com](mailto:pauladelgado@berbes.com); [anaserrano@berbes.com](mailto:anaserrano@berbes.com)