

# Las nuevas opciones terapéuticas mejoran la calidad de vida del paciente con fenilcetonuria

- Ésta fue una de las conclusiones del XVII Encuentro Fundación Salud 2000: "Apoyo a la investigación en enfermedades raras: fenilcetonuria"
- Con la implantación del cribado neonatal ha disminuido el porcentaje de enfermos fenilcetonúricos con daños cerebrales

A. RUIZ  
MADRID

Uno de cada 10.000-15.000 recién nacidos padece desde su primer minuto de vida fenilcetonuria (PKU), una patología cuya baja prevalencia la encasilla en el grupo de las enfermedades raras y que se convirtió en el tema central del XVII encuentro organizado por la Fundación Salud 2000 y Fundamed. Todos los participantes en esta reunión coincidieron al señalar que los pacientes con fenilcetonuria han mejorado su calidad de vida gracias a los avances que se han producido en el abordaje de la enfermedad en las tres últimas décadas.

A este respecto, Manuel Varela, vicepresidente económico de la Federación Española de Fenilcetonuria, señaló que "hay mucha diferencia entre los niños a los que se les detectó la PKU antes de 1978 y a los que se les diagnosticó a partir de 1980, que ahora están en la universidad", en referencia a los daños cerebrales que se han evitado en estos enfermos.

**Una dieta baja en fenilalanina que incluya alimentos especiales y el tratamiento farmacológico son las opciones actuales**

Buena parte de la culpa de este cambio la tiene el Plan Nacional de Cribado Neonatal, gracias al cual se concedió la importancia necesaria al diagnóstico de la PKU desde los primeros instantes de vida a través de la prueba del talón. Como recordó la doctora Magdalena Ugarte, catedrática de Bioquímica y Biología Molecular de la Universidad Autónoma de Madrid, esta prueba es decisiva, ya que "es muy diferente coger una enfermedad antes de que aparezcan los síntomas neurológicos a cogerla después. Después hay ya poco que hacer".

## Centros de referencia

La existencia de un número excesivo de centros de referencia a nivel nacional fue otro de los aspectos abordados en este encuentro. En este sentido, Manuel Pérez, presidente del Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla, explicó durante el encuentro que "hay demasiados centros y están mal dotados desde el punto de vista económico y de los recursos humanos".

Por su parte, el coordinador del comité de redacción de la Estrate-



Los asistentes al XVII encuentro "Apoyo a la investigación en enfermedades raras: fenilcetonuria", organizado por la Fundación Salud 2000 y Fundamed, debatieron sobre esta enfermedad de origen metabólico.

gia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, Francisco Palau, mostró su descontento con esta situación y adelantó que el documento pretende que se reconozcan centros de referencia "con una visión y un concepto distinto, que permita establecer varios grupos en un centro que solicite ser centro de referencia a través de su comunidad autónoma y, al mismo tiempo, incorporar otros servicios, como diagnóstico por imagen, radiodiagnóstico, laboratorio...".

En este sentido, Amaya Belanger, del Servicio de Pediatría del Hospital Ramón y Cajal de Madrid, consideró que de esta forma se mejoraría la asistencia al paciente, ya que el número de centros actual lleva a que cada uno preste asistencia a pocos pacientes. "El médico que lleva un único paciente con una PKU no adquiere ninguna experiencia y, sobre todo, no tiene ningún interés porque sólo lleva uno".

Por otro lado, Palau insistió en que el centro de referencia sea reconocido y haya información en todo el país de cuál es la estructura. "Tenemos que generar centros de referencia capaces de actuar, colaborar, informar y estructurar en todo el país la atención", dijo.

## Opciones terapéuticas

Existen diferentes alternativas terapéuticas frente a la PKU. Una dieta baja en fenilalanina que restrinja ciertos alimentos y un tratamiento farmacológico son las opciones. En este sentido, recientemente se ha aprobado en Europa el medicamento dihidrocloruro de sapropterina, para el tratamiento del paciente con PKU, que estará disponible en España

este mismo año. Sin embargo, de momento la falta de estudios en menores de cuatro años ha llevado a la Agencia Europea del Medicamento (EMA) a no autorizarlo para estos pacientes en Europa, a pesar de que sí está autorizado desde el nacimiento en otros países, como es el caso de Estados Unidos. La doctora Belanger se refirió a las ventajas de emplear este medicamento en sustitución de una dieta restrictiva precisamente en los niños con menos de cuatro años, ya que "es justo a los que mejor les viene porque no tienen que tener dieta nunca".

Respecto al coste del tratamiento, Varela lo situó "en torno a 2.200 y 2.500 euros al año", contando sólo los alimentos bajos en proteínas, ya que, como apuntó Belanger, "los productos especiales están cubiertos por la Seguridad Social en todas las comunidades".

## Investigación en España

Los avances en fenilcetonuria han sido importantes en los últimos años y han llevado a que esta enfermedad, junto con el hipertiroidismo congénito, sea una de las de origen metabólico más conocidas. Sin embargo, las asociaciones de pacientes reclaman potenciar la investigación.

Ampliando el debate al conjunto de enfermedades metabólicas, Pérez comentó que si las patologías más prevalentes están con unas soluciones enfocadas, habrá que empezar a preocuparse de las menos prevalentes en cuanto a investigación. "Habrá que exigir a la industria farmacéutica, en el ámbito de la Responsabilidad Social Corporativa, que dedique parte de sus fon-

dos a incentivar la investigación", concluyó.

Por su parte, Palau quiso aclarar que "aunque en España no se hace la mejor investigación del mundo, no estamos tan atrasados en ER", una opinión que respaldó Ugarte al afirmar: "Tenemos en marcha

**Los avances en fenilcetonuria han sido importantes y han llevado a que sea una enfermedad metabólica muy conocida**

una línea de investigación de estudio de la expresión de todas las mutaciones de PKU que existen en España y hemos visto que hay mutaciones que afectan al plegamiento de la proteína. Hay unas sustancias, las chaperonas, que ayudan al plegamiento, por lo que es posible que en unos años haya una serie de productos".

## Más voz para los pacientes

Por otro lado, Varela señaló que "a nivel europeo las asociaciones de pacientes tienen un poder relativo, pero en España está costando mucho". Una afirmación que desagradó a Palau, quien explicó que "Feder, una de las asociaciones con más voz, dice que en España no se investiga en ER y eso es radicalmente falso".

A este respecto, el presidente del COF de Sevilla, quien se mostró de acuerdo con Varela, recordó que a las asociaciones de pacientes "se les han prometido muchísimas cosas que no se han cumplido, y por eso son reticentes". Asimismo, describió la situación de la fenilcetonuria en España y afirmó que "la resolución de los problemas de futuro es totalmente incierta".

## Los expertos opinan

### Manuel Pérez

Presidente del Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla



"Hay demasiados centros y están mal dotados desde el punto de vista económico y de los recursos humanos".

### Francisco Palau

Director científico del Centro de Investigación en Red de Enfermedades Raras (CiberER)



"Tenemos que generar centros de referencia que sean capaces de actuar, colaborar, informar y estructurar en todo el país la atención a estos pacientes".

### Manuel Varela

Vicepresidente económico de la Federación Española de Fenilcetonuria



"A nivel europeo, las asociaciones de pacientes tienen un poder relativo, pero en España está costando mucho".

### Amaya Belanger

Médico del Servicio de Pediatría del Hospital Ramón y Cajal de Madrid



"Formar a un pediatra en enfermedades metabólicas lleva mucho tiempo y es un potencial humano que vees que se pierde".

### Magdalena Ugarte

Catedrática de Bioquímica y Biología Molecular de la Universidad Autónoma de Madrid



"Tenemos en marcha una línea de investigación de estudio de la expresión de todas las mutaciones de fenilcetonuria en España".