

An aerial photograph of a city, likely Sevilla, showing a dense urban landscape with numerous buildings. In the center, a large, multi-story building complex, presumably a hospital, is visible. The text 'Fenilcetonuria' and 'adulto' is overlaid in a large, red, serif font.

Fenilcetonuria adulto

Junio 2014 Sevilla

1.Experiencia H.Clinic

- 2011-Transferencia de los pacientes adultos PKU procedentes del Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona)
- 63 pacientes 18 años <
- Proceso de transferencia:
 - Reunión trimestral Unidad de Adultos con ECM y Unidad de Metabolopatías HSJD
 - Informe transferencia
 - Adaptación circuito PKU. Reunión mensual HCB.
 - Laboratorio/Farmacia/Unidad/Sede Maternidad

PROGRAMA DE SEGUIMENT PKU ADULTS

PER CUMPLIMENTAR LA FITXA UTILITZEU TINTA NEGRA I LLETRES AMB MAJÚSCULES

CLÍNIC BARCELONA
Hospital Universitari

RESUMIU A CONSERVAR PELS PACIENTS
Conservar aquest següent full i el nombre de sèrie del document per a produir la mostra de sang en cas de necessitat.
Tels: 93 227 54 00* Dra. R. M. López (ext. 7226) - Dr. J. L. Marné (ext. 7582)

PROGRAMA DE SEGUIMENT PKU ADULTS
Nº 90000171

Id. Laboratori

Cognoms:

Id. Laboratori

RETIREU AQUESTA PROTECCIÓ I LA DE LA CARA POSTERIOR
per impregnar la mostra de sang

COGNOMS _____ **NOM** _____

CARRER _____ **NUM.** _____ **PIS** _____

CODI POSTAL _____ **POBLACIÓ** _____ **PROVINCIA** _____

EDAT _____ **PES** _____

E-MAIL _____

TEL. Mòbil _____

TEL. Fixa _____

DATA D'EXTIRACIÓ DE LA MOSTRA: _____ / _____ / _____

ESTAT CLÍNIC: NORMAL ☐ MALALT ☐

PREN ALGUNA MEDICACIÓ? SI ☐ NO ☐ QUINA? _____

PREN LA FÒRMULA ESPECIAL? SI ☐ NO ☐

HA MENJAT ALGUNA COSA NO RECOMENADA? SI ☐ NO ☐ QUINA? _____

HA AUGMENTAT LA SEVA ACTIVITAT FÍSICA? SI ☐ NO ☐ QUINA? _____

ALTRES COMENTARIS D'INTERÉS

Nº 90000171

RETIREU AQUESTA PROTECCIÓ
per impregnar la mostra de sang

La punció al dit es realitza de la manera següent:

1. Rentar-se bé les mans.
2. Fregar bé el tou del dit índex o anular perquè hi hagi major reg sanguini a la zona.
3. Netejar bé aquesta zona del dit amb alcohol i deixar-ho assecat totalment.
4. Punxar en la part lateral del tou del dit amb una lanceta especial d'un sol ús, com les que usen els diabètics. Es venen en farmàcies.
5. RETIRAR els protectors de color vermell que protegeixen el paper absorbent: el de davant i el de darrere.
6. Imregnar amb sang quatre cercles del paper absorbent que va unit a la targeta de dades. La sang s'ha de veure bé a banda i banda del paper.
7. Deixar assecat la sang al paper durant 30 minuts a temperatura ambient.
8. Posar el nom del pacient a la pestanya superior del paper absorbent, encara que també s'hagi posat en la targeta.
9. Un cop la sang estigui seca introduir la targeta emplenada amb totes les dades i el paper amb la mostra de sang al sobre que les conté.
10. Tancar el sobre i enviar-ho per correu ordinari o lliurar-ho directament en el Laboratori de Cribratge Neonatal.

Laboratori Cribratge Neonatal - Edifici Helios III, Planta baixa, C/ Melia Leguerrica, s/n - 08028 Barcelona
Tels: 93 227 54 00* Dra. R. M. López (ext. 7226) - Dr. J. L. Marné (ext. 7582) - Secretaria 93 227 56 72

RESUMIU A CONSERVAR PELS PACIENTS
Conservar aquest següent full i el nombre de sèrie del document per a produir la mostra de sang en cas de necessitat.
Tels: 93 227 54 00* Dra. R. M. López (ext. 7226) - Dr. J. L. Marné (ext. 7582)

PROGRAMA DE SEGUIMENT PKU ADULTS

Assenyalar amb una línia que la mostra estigui ben seca abans d'introduir-la en el sobre.

INFORME PACIENT PKU AL COMPLIR ELS 18 a
TRASLLAT A HC- BCN.

NOM EDAT ACTUAL.....a DATA.../.../...

Mail contacte: H^a C HSJD

Lloc diagnòstic: EDAT DIAGNOSTIC: Phe al DIAGNOSTIC:

Sempre amb dieta: Temps sense dieta:

Dx MOLECULAR : GERMANS AFECTES:

BIOQUIMICA: ICD EN ELS ULTIMS 12 M: ULTIMA Phe:

GRAFIC EVOLUTIU ICD

COMPLICACIONS NRL EN EL SEGUIMENT

CI: (edat)

Escola/ Escola Educacio especial/ Escola Taller/Universitat / Treball estable/Atur

Transtorns de la son:

Llenguatge :

Problemes visuals:

Comorbididad associade:

Resultats RM craneal (edat):

EEG (edat):

Densitometria

Medicació actual

NUTRICIO

DIETA ACTUAL:

Fórmula

BH4 (dosi mg/kg) (comp/día)

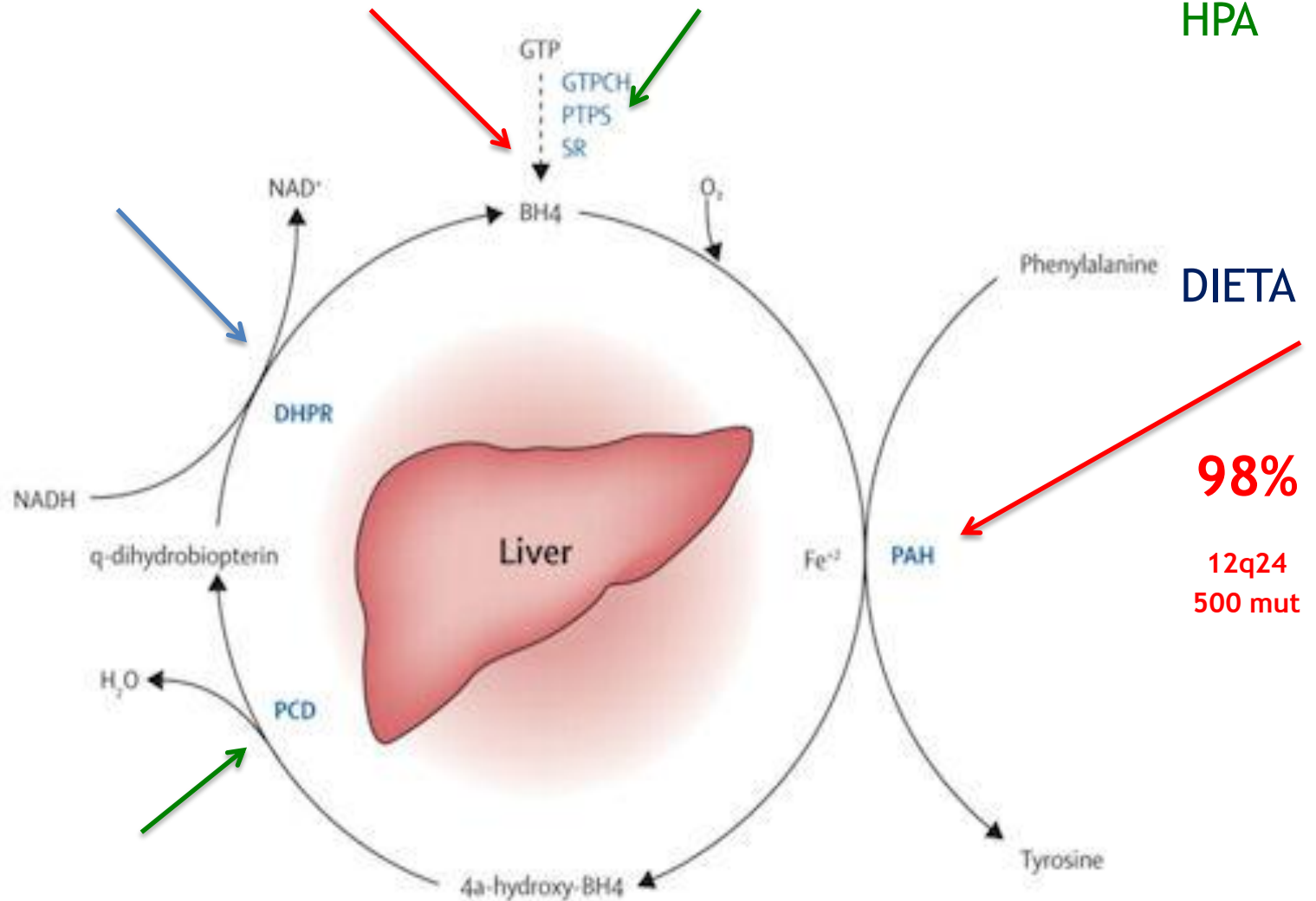
Suplements

Tolerancia

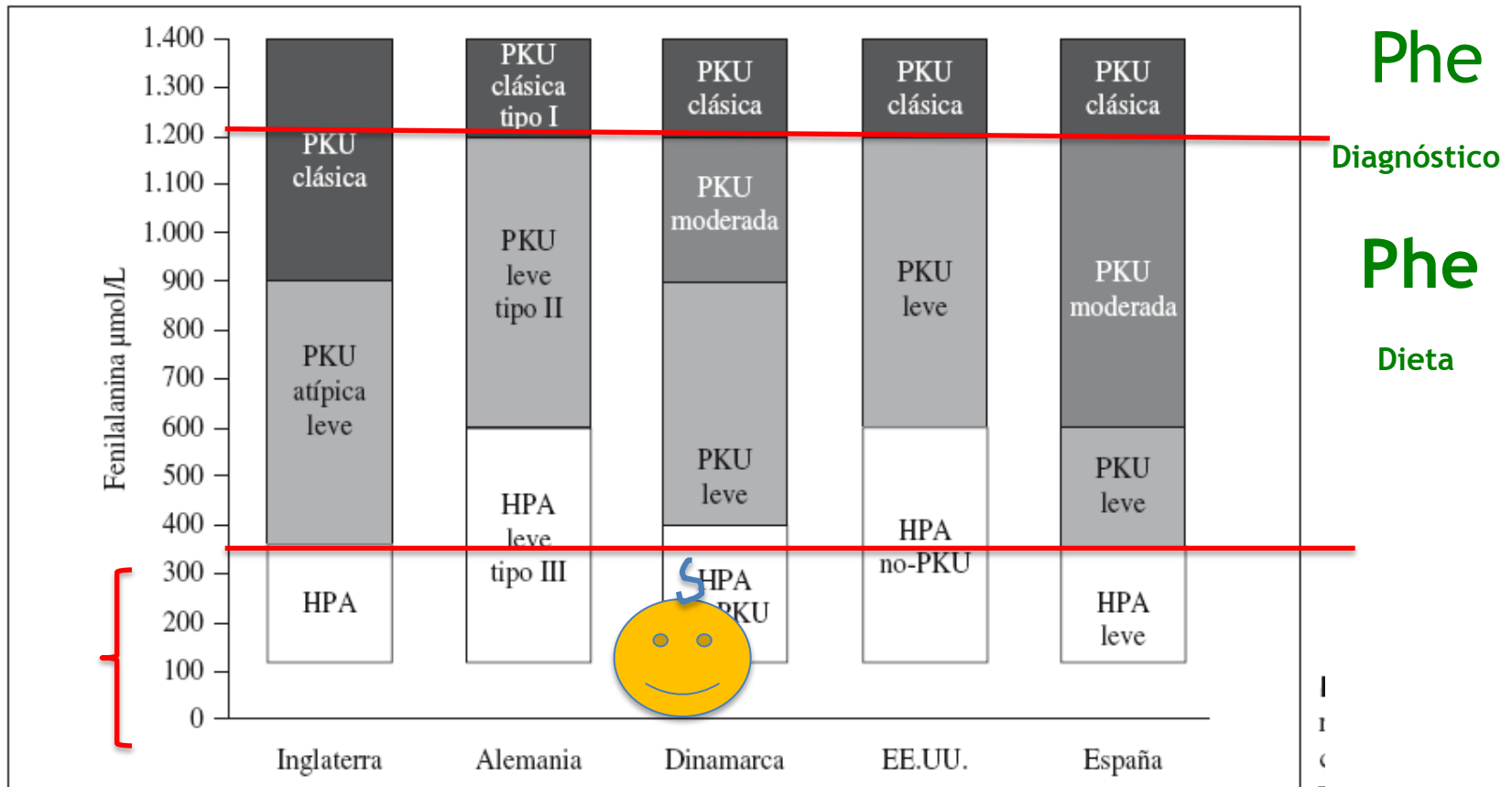
Pes / talla/ Index massa corporal actual:

Altres dades / comentaris d'interés/ Valoració final.

Trastorno de la hidroxilación hepática de Phe / Diagnóstico diferencial HPA



Clasificación



- *GRUPOS*

- PKU adultos no tratados
- PKU adultos diagnóstico tardío
- PKU adultos con dg precoz con discontinuidad tratamiento
- PKU adultos con dg precoz y tratamiento continuo

PKU adulto no tratado

- Retraso psicomotriz grave
- Variabilidad entorno paciente
- Número real superior vs estudios con muestra pequeña
- **Introducción de la dieta**
 - *Mejoría patología conductual*
 - *Valorar logística*
 - *Niveles diana*
 - *Pérdida ponderal y distrofia por dieta baja proteínas*

Control dietético aconsejable. Individualizar

PKU adultos diagnóstico tardío

- No screening precoz/Fallos laboratorio
- La **restricción de la dieta** en infancia y adolescencia:
Parcial reversibilidad de pérdida de C.I.
Niveles < 600 micromol/L

PKU adultos con dg precoz con discontinuidad tratamiento

- Algunos países suspendieron la restricción dietética (liberalizar dieta) a los 10 años, incluso a los 6 años.
- Estudios revelaron pérdida de capacidad intelectual
- Eczema, fobias, depresión y síntomas neurológicos

Introducción control dietético

PKU adultos con diagnóstico precoz y tratamiento continuo

- Desarrollo psicomotriz que permite autonomia
- Valorar si desarrollo de síntomas leves NRL/PQ a pesar de buen control
- Dieta restrictiva (completa/”parcial”)
+/- BH4-sapropterina
- Transferencia adolescencia-edad adulta.Adaptación

PKU MATERNA

- Potencial **teratógeno** con concentraciones altas de Phe
 - Retraso mental 92%
 - Microcefalia 73%
 - Retraso de crecimiento intrauterino 40%
 - Malformaciones
 - Defectos cardíacos 7,5%
 - Atresia de esófago 0.9%
 - Dismorfias faciales*
- Control metabólico 6-12 meses antes de gestación
3 meses previos
[Phe] 2-6 mg/dL (120-360 micromol/L)

Expectativas

- Estudios cognitivos/ neuropsicológicos evolutivos en pacientes bien controlados *.Etiologia multifactorial*
- Desarrollo patologia neurodegenerativa (Parkinson, Enf.Alzheimer)?
- Alteración balance óseo
- Déficit de oligoelementos
- Aumento de eventos cardiovasculares?
- Estrés oxidativo
- Terapias: -Dieta; - Enzimático: BH4; - Génico
- Perioricidad controles: Sangre seca bimensual. HCB 2v/año

Niveles referencia adultos 360...600 - 900...  1000 <

GRACIAS