

Documento de opinión «Al otro lado de la PKU»

B:OMARIN

LIVE UNLIMITED PKU

Un documento de opinión europeo sobre las repercusiones de la PKU en la neurocognición, la psicología social y la salud mental

Resumen

La fenilcetonuria (PKU) es un trastorno metabólico raro que limita la capacidad de la persona de degradar las proteínas. Si no se trata, puede causar efectos tóxicos acumulativos en el cerebro y afecta aproximadamente a 1 de cada 10 000 recién nacidos en Europa.

¹ La PKU está causada por la deficiencia de una enzima llamada «fenilalanina hidroxilasa» (PAH), que provoca un aumento de la concentración de fenilalanina (Phe) en la sangre y el cerebro.^{2,3}

La PKU puede influir en la vida de los pacientes de un modo oculto cada día. En el caso de los pacientes con PKU, las altas concentraciones de Phe pueden provocar alteraciones en las concentraciones de serotonina y dopamina, lo cual tiene un efecto negativo sobre el estado de ánimo, la concentración y la motivación.^{4,5} En algunos estudios se ha revelado que, a consecuencia de su trastorno, los pacientes con PKU tienen más probabilidades de sufrir una salud mental mediocre, enfrentarse a dificultades sociales al establecer relaciones y a dificultades para avanzar en el lugar de trabajo o la escuela.^{5,6,8}

A lo largo de la última década, la comprensión de los efectos de la PKU sobre el cerebro ha evolucionado y se han reconocido ciertas deficiencias cognitivas de manera formal como características de la propia PKU.

El documento de opinión «Al otro lado de la PKU» examina las repercusiones de la PKU en la neurocognición, la psicología social y la salud mental, así como su efecto en la vida de las personas que viven con este trastorno.

“ **La PKU tiene muchos matices. Si nos centramos únicamente en el aspecto médico, estaremos ignorando la parte emocional del paciente.**

- Paciente con PKU, Italia

“ **Habitualmente, los pacientes adultos con PKU afirman tener una buena calidad de vida. Sin embargo, cuando profundizas y hablas en detalle, te das cuenta de repente que «sí», hay problemas neurocognitivos. Incluso dificultades emocionales.**

- Psicólogo médico, Alemania

Metodología de la investigación

Este documento ha sido elaborado en colaboración con los grupos de pacientes implicados en la campaña Vivir sin límites con la PKU, además de haber sido financiado y desarrollado por BioMarin. La campaña Vivir sin limitaciones con la PKU tiene por finalidad concienciar sobre la PKU, un trastorno de por vida, y apoyar a todas las personas que viven con este trastorno para pedir a las autoridades responsables que proporcionen un mejor acceso a los especialistas y a una atención frecuente a los adultos.

Este documento se elaboró mediante una revisión de las pruebas y la bibliografía europeas actuales, centrada en las repercusiones de la PKU en la neurocognición, la psicología social y la salud mental. En este documento también se presentan las opiniones y perspectivas de siete profesionales médicos y de cinco personas que viven con la PKU de toda Europa, entrevistados en el marco del proyecto. Estas entrevistas duraron una hora y se articularon en torno a una serie de preguntas diseñadas para entender las opiniones individuales sobre los resultados principales de la revisión bibliográfica.

Resultados principales de la investigación

Se identificaron los cinco temas siguientes a partir de la revisión bibliográfica y las entrevistas con los médicos y las personas que viven con la PKU sobre las repercusiones de la PKU en la neurocognición, la psicología social y la salud mental:



Salud mental y estado de ánimo:

A consecuencia de su trastorno, las personas con PKU suelen presentar una salud mental mediocre y cambios en el estado de ánimo. En un estudio británico de 2019 con 286 participantes en el que se estudiaron las repercusiones de la salud mental en el día a día de adultos con PKU, se determinó que el 50 % de los pacientes declaraban síntomas de ansiedad o depresión.⁶



Concentración:

Los pacientes con PKU suelen declarar síntomas de disfunción cognitiva («niebla mental»), que afecta a su capacidad de concentración. La investigación indicó que los pacientes con PKU, en comparación con la población general, tienen más dificultades con las competencias relativas a la memoria, la resolución de problemas y la estrategia.⁹ Incluso los pacientes con concentraciones de Phe más controladas pueden tener dificultades para concentrarse.⁶



Repercusión social:

Vivir con la PKU puede suponer un desafío para llevar la vida que uno desea, sobre todo en relación con la necesidad de seguir una alimentación muy restrictiva y vigilar continuamente las concentraciones de Phe. Los informes indican que, incluso los pacientes con una PKU diagnosticada de forma precoz y bien tratada, pueden sufrir dificultades sociales y problemas emocionales que pueden pasar desapercibidos durante años.⁵



Relaciones:

Algunos pacientes afirman tener dificultades en las relaciones debido a una falta de conciencia por parte de los demás, además de exponer que se sienten incomprendidos o vigilados por estas personas.⁶ En una de las encuestas, el 44 % de los pacientes adultos declaran haberse sentido socialmente excluidos debido a la PKU,⁶ mientras que en otra encuesta el 36 % de los pacientes declaró sentirse avergonzado por su preparado de aminoácidos.¹⁰



Trabajo y formación educativa:

Los aspectos ocultos de la PKU pueden afectar a la capacidad de un paciente para alcanzar su pleno potencial en el trabajo o en la escuela. En un estudio alemán de 48 participantes se descubrió que solo el 19 % de los pacientes adultos con PKU ha obtenido un título de bachillerato, en comparación con el 38 % de la población general.⁸



“ **Suelo sentir inestabilidad emocional cuando mis concentraciones de Phe son altas... Algunas veces estoy más sensible, otras más irritable. Afecta mucho a mis emociones.**

- Paciente con PKU, Turquía



“ **Hay que hacer un gran esfuerzo para pedir ayuda... Aunque lo hubiese pedido [el apoyo psicológico], no sé si podría haberlo conseguido. No es algo que me hayan ofrecido.**

- Paciente con PKU, Suecia

Principales llamamientos en Europa

A partir de las pruebas del documento de opinión, la campaña Vivir sin límites con la PKU insta a los Gobiernos y a los responsables políticos de toda Europa a priorizar cuatro llamamientos para cumplir con los requisitos establecidos en este documento. En el documento de opinión completo encontrará más información sobre estos llamamientos.

1 El personal sanitario debe **adaptar los modelos de asistencia para proporcionar un apoyo práctico y psicosocial a todos los pacientes con PKU**, lo cual incluye:

- **Acceso sistemático a psicólogos**, lo cual permite un seguimiento regular de la salud mental.
- Financiación y recursos para que los médicos **realicen seguimientos anuales a los pacientes de por vida**.¹¹
- **Incentivos a los especialistas para que permanezcan en entornos profesionales** en los que pueden apoyar a los pacientes con PKU.

3 Los responsables políticos, los médicos y la comunidad de pacientes deben revisar las directrices actuales sobre el tratamiento para **identificar cómo se pueden diseñar planes de asistencia individualizada a fin de mejorar el apoyo a los pacientes con PKU**.

Esta investigación debe facilitarse mediante la participación del público y de los pacientes. Además, puede incluir:

- Animar a los profesionales sanitarios a **utilizar enfoques más individualizados de asistencia médica**, como la personalización de las concentraciones sanguíneas objetivo de Phe.
- Revisar los procedimientos para **comprender cómo se puede utilizar la telemedicina para permitir una asistencia individualizada**.
- Llevar a cabo una revisión dirigida por los pacientes para **identificar dónde se necesitan más recursos a fin de superar los obstáculos actuales** al acceso de la asistencia.

2 Los responsables políticos, los médicos y la comunidad de pacientes deben colaborar para **integrar herramientas en los procedimientos existentes que permitan a los pacientes tener conversaciones fructíferas con los médicos** sobre sus capacidades de concentración, su estado de ánimo y su calidad de vida, entre las que podrían figurar:

- Auditorías de procedimientos para **identificar dónde se pueden introducir herramientas para mejorar el apoyo a los pacientes** en el tratamiento de los aspectos psicosociales de la PKU.
- **Evaluaciones periódicas sobre el progreso en el desarrollo de los pacientes** a fin de identificar deficiencias neurocognitivas.¹²
- Animar a los profesionales sanitarios a **introducir herramientas que controlan el bienestar de las familias de los pacientes con PKU** con el objetivo de apoyar la adaptación familiar.¹⁰

4 Las organizaciones y los médicos que trabajan en la comunidad de enfermedades raras deben **tener en cuenta dónde colaboran para impulsar el cambio en ámbitos de interés compartido** y deben animar a los responsables políticos a priorizar las enfermedades raras dentro del sistema de salud, lo cual podría incluir:

- **Realizar campañas de colaboración con grupos de enfermedades raras** para poner de manifiesto problemas comunes y pedir una mayor financiación a fin de apoyar a los pacientes con enfermedades raras.
- **Apoyar colaboraciones e iniciativas públicas** que animen a los pacientes con enfermedades raras a vivir una vida plena sin estigmas.

“ **Con respecto al desarrollo de la transición o transferencia de los pacientes desde un centro pediátrico a un centro para adultos, se agradecería contar con una financiación sostenible de este proceso, lo cual ayudaría a establecer la estructura de transición necesaria para pacientes con PKU y otros trastornos metabólicos.**

- Profesional sanitario, Irlanda

Escanee este código QR para acceder al documento de opinión completo



¹ Loeber JG. Neonatal screening in Europe; the situation in 2004. J Inherit Metab Dis. 2007;30(4):430–438

² NORD (2019). Phenylketonuria. Disponible en: <https://rarediseases.org/rare-diseases/phenylketonuria/>. [Consultado en abril de 2022]

³ van Wegberg AMJ, MacDonald A, Ahiring K, et al. The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. Orphanet J Rare Dis. 2017;162(12). <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0685-2>

⁴ PKU (2021). How PKU Affects the Brain. Disponible en: <https://www.pku.com/about-pku/phe-in-the-brain>. [Consultado en abril de 2022]

⁵ Gentile, J.K., Ten Hoedt A.E., Bosch, A.M (2010) Psychosocial aspects of PKU: Hidden disabilities – A review. Mol Genet Metab, 99 Suppl 1:S64-7. doi: 10.1016/j.ymgme.2009.10.183.

⁶ Ford S, O'Driscoll M, MacDonald A (2018). Living with Phenylketonuria: lessons from the PKU community. Mol Genet Metab Rep, 17: pp 57–63. 10.1016/j.ymgmr.2018.10.002

⁷ Gentile, J.K., Ten Hoedt A.E., Bosch, A.M (2010) Psychosocial aspects of PKU: Hidden disabilities – A review. Mol Genet Metab, 99 Suppl 1:S64-7. doi: 10.1016/j.ymgme.2009.10.183.

⁸ Mütze, U., Roth, A., Weigel, J.F.W., et al (2011). Transition of young adults with phenylketonuria from pediatric to adult care Mutze. J Inherit Metab Dis, 34(3), pp. 701-9. doi: 10.1007/s10545-011-9284-x. Epub 2011 Feb 9.

⁹ Bartus, A., Palasti, F., Juhasz, E., et al. (2018) The influence of blood phenylalanine levels on neurocognitive function in adult PKU patients. Metabolic Brain Disease, 33, pp. 1609–1615 (2018)

¹⁰ Cazzorla, C., Bensì, G., Blasucci, G. (2018) Living with phenylketonuria in adulthood: The PKU ATTITUDE study. Mol Genet Metab Rep 2018 Jul 11;16, pp. 39–45. doi: 10.1016/j.ymgmr.2018.06.007. eCollection 2018 Sep.

¹¹ Macdonald, A., van Wegberg, A.M.J., Ahiring, K., et al (2020). PKU dietary handbook to accompany PKU guidelines. Orphanet Journal of Rare Diseases 15, Article number: 171 (2020)

¹² Singh, R., Cunningham, A., Mofidi, S., et al. (2016) Updated, web-based nutrition management guideline for PKU: An evidence and consensus based approach. Mol Genet Metab Jun;118(2), pp. 72–83. doi: 10.1016/j.ymgme.2016.04.008.