



# European Society for Phenylketonuria and allied disorders treated like Phenylketonuria

[www.espku.org](http://www.espku.org)

## **La Sociedad Europea para la Fenilcetonuria reclama un estándar mínimo de tratamiento en toda Europa**

La primera evaluación paneuropea sobre un tratamiento óptimo identifica los desafíos clave relacionados con esta rara enfermedad hereditaria

ALTER, Bélgica, January 20, 2014 – La primera evaluación paneuropea sobre un tratamiento óptimo de la fenilcetonuria (PKU), una enfermedad hereditaria considerada como rara, desde la perspectiva del paciente/cuidador se ha publicado en el Orphanet Journal of Rare Diseases. Este documento, apoyado por la Sociedad Europea para la Fenilcetonuria y los Trastornos Asociados Tratados como Fenilcetonuria (E.S.PKU), corrobora las significativas deficiencias y desigualdades existentes en el cuidado médico y social, y respalda el apoyo psicológico para los pacientes con PKU. También defiende la toma de medidas para mejorar la detección y gestión de la enfermedad en varios frentes, incluyendo:

- Pruebas obligatorias y universales para la detección de la PKU en recién nacidos
- Mismo acceso al tratamiento y seguimiento de la enfermedad en toda Europa
- Acordar nuevos estándares de mejores prácticas
- Establecer Centros de experiencia europeos
- Reembolso de los gastos relacionados con aspectos del tratamiento
- Intervenciones específicas para grupos de alto riesgo
- Incremento del número de profesionales sanitarios disponibles donde sea necesario y aumento del estatus de los dietistas
- Acceso a equipos multidisciplinares por parte de los pacientes
- Formación dirigida a los cuidadores para proporcionar un apoyo social más amplio a los pacientes con PKU

El documento se ha elaborado con el consenso de un grupo de trabajo dirigido por Tobias S Hagedorn, miembro del comité ejecutivo de la E.S.PKU y Presidente de la sociedad PKU alemana (Deutsche Interessengemeinschaft für Phenylketonurie und verwandte Stoffwechselstörungen DIG PKU), tras la celebración de un taller internacional con la presencia de partes interesadas en el que participaron representantes de 15 países diferentes. Además, supone una continuación de los resultados de un informe de referencia previamente elaborado por parte de la E.S.PKU y presentado ante el Parlamento Europeo en febrero de 2012.



# European Society for Phenylketonuria and allied disorders treated like Phenylketonuria

[www.espku.org](http://www.espku.org)

Eric Lange, Presidente de la E.S.PKU, comentó: "La publicación de este documento de consenso supone un hito significativo para el esfuerzo colectivo por mejorar el tratamiento y gestión de la PKU en Europa. Representa el intento de mayor alcance hasta la fecha para recabar las opiniones de pacientes, profesionales y defensores, ofreciendo un plan de

acción respecto a la orientación respaldada universalmente para la práctica clínica. A pesar de la disponibilidad de técnicas de detección precisas, protocolos de gestión dietética y tratamientos efectivos, la gestión de la PKU sigue contando con recursos insuficientes e inaceptables diferencias en el tratamiento en varios países".

Ahora se espera que los profesionales sanitarios de Europa desarrollen directrices basadas en pruebas para que sean usadas en la práctica clínica en función de los principios establecidos en el documento de consenso. También se informará a los legisladores europeos sobre la importancia de adoptar un enfoque exhaustivo y estandarizado sobre la gestión de la enfermedad en toda la región.

El documento es una publicación de acceso abierto que se puede consultar gratuitamente aquí: <http://www.ojrd.com/content/8/1/191>. La elaboración del documento estuvo respaldada por una beca sin restricciones de Merck Serono, una división de Merck KGaA, Darmstadt, Alemania, que no influyó en su contenido.

## **Acerca de la fenilcetonuria (PKU)**

La PKU es una enfermedad rara heredada que afecta a uno de cada 10.000 niños nacidos en Europa, con variaciones significativas entre países. Las personas con PKU tienen una enzima renal deficiente, lo cual les impide romper adecuadamente la fenilalanina, un aminoácido que se encuentra en los alimentos. Por consiguiente, aumentan los niveles de este aminoácido en la sangre lo que en último término provoca daños en el cerebro y el sistema nervioso. La PKU se puede tratar siguiendo una dieta especial durante toda la vida. En los niños, si la PKU no se trata puede provocar daños cerebrales irreversibles que tienen como resultado la disminución del coeficiente intelectual, déficits en las funciones ejecutivas y retraso mental. La enfermedad también puede causar tiempos de respuesta lentos, baja capacidad de concentración, escasa memoria y problemas emocionales como depresión, ansiedad e irritabilidad.

## **Acerca de la E.S.PKU**

La Sociedad Europea para la Fenilcetonuria y los Trastornos Asociados Tratados como Fenilcetonuria (E.S.PKU), fundada en 1987, es una organización que agrupa a alrededor de unas 30 asociaciones nacionales y regionales de 28 países. Representa los intereses de las personas con PKU y de quienes cuidan de ellas en toda Europa. Además, apoya a sus miembros mediante labores de sensibilización en la Unión Europea y de interacción con la comunidad médica. La E.S.PKU está formada por un comité ejecutivo de seis miembros y un comité científico asesor, que mantiene informado al comité ejecutivo sobre los últimos



# European Society for Phenylketonuria and allied disorders treated like Phenylketonuria

[www.espku.org](http://www.espku.org)

desarrollos científicos relacionados con la PKU. Si desea obtener más información, visite:  
<http://www.espku.org>

**Para consultas relacionadas con la prensa, póngase en contacto con:**

Tobias S. Hagedorn

Secretario E.S.PKU

Wilhelm-Mellies-Strasse 10

D-32120 Hiddenhausen

Alemania

Correo electrónico: [espku@t-online.de](mailto:espku@t-online.de)

Teléfono: +49-5221-122066 (Lo mejor es ponerse en contacto con el Sr. Hagedorn entre 20:00 y 21:00 CET)