

**DECLARACIÓN DE INTERÉS  
PROGRAMA FORMATIVO BANKIA PARA TÉCNICOS FP-II**

Grupo Acreditado/ Unidad Mixta Integrada/ Plataforma: Perinatología

Responsable: MAXIMO VENTO TORRES

**ESPECIALIDAD/ES SOLICITADAS ACORDE CON LA NATURALEZA PROYECTO DE INVESTIGACIÓN AL CUAL SE ADSCRIBIRÍA Y COLABORARÍA EL CONTRATADO**

Anatomía patológica-Citología

Dietética

Laboratorio de Diagnóstico Clínico

Documentación Sanitaria

Laboratorio (rama Química)

Otros, especificar

**Proyecto de investigación en vigor al que se adscribirá el contratado** (indique referencia y resumen)

**Papel de la nutrición en los biomarcadores de daño neurológico en pacientes con fenilcetonuria. Correlación con parámetros nutricionales, genéticos y analíticos (Aun no tiene referencia)**

La fenilcetonuria (PKU) (OMIM # 261600) es un error innato del metabolismo por defecto grave en la fenilalanina hidroxilasa (PAH) de causa genética. El déficit funcional de PAH produce un acúmulo de Phe en el sistema nervioso central (SNC) con distintos grados de afectación:

- Déficit grave. Produce fenilcetonuria (PKU) y niveles plasmáticos de Phe > 360  $\mu\text{mol L}^{-1}$ . Sin tratamiento da lugar a retraso psicomotor progresivo, convulsiones y alteraciones del comportamiento.
- Déficit leve. Produce hiperfenilalaninemia leve (HFA) y niveles plasmáticos de Phe < 360  $\mu\text{mol L}^{-1}$ . Se admite que no deben recibir tratamiento ya que su pronóstico es, en general, excelente.

El diagnóstico de PKU se realiza mediante cribado neonatal en toda España desde hace más de 35 años. Ante la presencia de hiperfenilalaninemia (> 120  $\mu\text{mol L}^{-1}$ ) se deriva a las Unidades de Metabolopatías para su seguimiento clínico y analítico durante toda la vida.

Se recomienda tratar a todos los recién nacidos con niveles plasmáticos de Phe > 360  $\mu\text{mol L}^{-1}$ . El tratamiento es básicamente nutricional y consiste en administrar la cantidad tolerable de fenilalanina que permita mantener unos niveles determinados de Phe en sangre.

El control dietético estricto, aunque previene el daño neurológico severo no evita un cierto grado de alteración de funciones neuropsicológicas en los pacientes PKU diagnosticados de forma temprana. De los distintos mecanismos fisiopatológicos del daño neurológico en la PKU, el estrés oxidativo es uno de los menos conocidos.

La investigación propuesta tiene interés por el tipo de pacientes incluidos (PKU y HFA), el carácter multicéntrico del estudio, el tipo de análisis de estrés oxidativo incluidos (de peroxidación lipídica) y el uso potencial en los pacientes con PKU (utilidad de antioxidantes)

(Se podrán presentar dos declaraciones de interés, como máximo por grupo y en formularios separados)

## PROGRAMA FORMATIVO A REALIZAR POR EL CONTRATADO

**Describir el proyecto de investigación, haciendo especial énfasis en los aspectos formativos y las tareas a realizar por el contratado FP-II** (Este apartado se publicará junto con las bases de la convocatoria con el fin de que el candidato FP-II pueda seleccionar el proyecto que más le interese)

**Objetivo principal:** Estudiar la asociación entre los niveles de Phe en sangre y los niveles de productos de peroxidación lipídica como biomarcadores de daño neurológico en pacientes con PKU.

**Objetivos secundarios:**

- 1) Validar la determinación de los productos de peroxidación lipídica en pacientes PKU y HFA.
- 2) Examinar los productos de peroxidación lipídica en pacientes con PKU con niveles altos y niveles bajos de Phe en sangre, es decir, en pacientes con mal y buen control dietético, respectivamente.
- 3) Examinar los productos de peroxidación lipídica en pacientes con HFA con dieta libre.
- 4) Examinar los productos de peroxidación lipídica en controles.
- 5) Comprobar si hay relación entre la cantidad de proteínas sintéticas exentas de fenilalanina (fórmulas especiales) y los marcadores de peroxidación lipídica en pacientes PKU tratados.
- 6) Comprobar si hay relación entre el genotipo de PAH y el nivel de productos de peroxidación lipídica en pacientes con PKU y con HFA.
- 7) Comprobar si el empleo de BH4 influye en el nivel de biomarcadores de estrés oxidativo.

El contratado FP se formará en aspectos relacionados con:

- el tratamiento de muestras biológicas.
- manejo de instrumentos de laboratorio (espectrofotómetro, speed-vac...)
- conocimiento de la técnica instrumental basada en cromatografía líquida acoplada a espectrometría de masas
- utilización de bases de datos y programas estadísticos.



Instituto de Investigación  
Sanitaria La Fe

**dualiza Bankia**  
formación dual en acción

