

¿Quiénes somos?

El Equipo de Investigación Neuro-e-Motion de la Facultad de Psicología y Educación de la Universidad de Deusto, lleva a cabo desde 2004 una serie de actuaciones dirigidas a la evaluación e intervención de personas afectadas por enfermedades raras prestando especial atención a aspectos fundamentales como la calidad de vida relacionada con la salud, el apoyo social o los correlatos cognitivos, teniendo en cuenta tanto a los propios afectados como a sus familiares.

Normas éticas

El estudio cumple con las normas éticas requeridas en la investigación con seres humanos, respetando lo establecido en las leyes y normas nacionales (Ley 41/2002, de 14 de noviembre) en sus actualizaciones, y en las normativas vigentes: consentimiento informado y derecho a la información, no discriminación, gratuidad y posibilidad abandonar el estudio en cualquiera de sus fases. Se garantiza así mismo la confidencialidad de la persona y sus datos, conforme a la Ley Orgánica de Protección de Datos de Carácter Personal (15/1999, 13 diciembre).

Contacto

www.neuroemotion.deusto.es

paula.lunao@deusto.es



Universidad de Deusto
Deustuko Unibertsitatea
University of Deusto

Neuro-e-Motion

Equipo de Investigación sobre aspectos Neuropsicológicos
y Psicosociales de las Enfermedades Raras

**Estudio sobre aspectos cognitivos de
afectados por la Fenilcetonuria (PKU)**

Introducción

Esta investigación se centra en los aspectos cognitivos de las personas afectadas por la Fenilcetonuria (PKU). Este trastorno metabólico hereditario, se debe a una deficiencia en la función de la enzima fenilalanina hidroxilasa o PAH, por lo que se da una acumulación de fenilalanina en sangre y tejidos.

La fenilalanina (PHE) es un aminoácido encargado de la formación de las proteínas, por lo tanto, está presente en la mayoría de los alimentos. Los individuos afectados por esta enfermedad no son capaces de transformar la fenilalanina en tirosina, otro aminoácido esencial en el proceso de formación de los neurotransmisores.

Aunque la detección sistemática de recién nacidos y la puesta en práctica precoz de una dieta baja en fenilalanina reducen significativamente el riesgo de un deterioro cognitivo, algunas investigaciones sugieren que incluso pacientes tratados de modo óptimo siguen presentando deficiencias cognitivas y conductuales.

Es por ello por lo que es importante conocer la naturaleza exacta y etiología de estos deterioros neuropsicológicos que presentan los pacientes tratados precozmente.

Realizar este estudio es clave, dado que las deficiencias cognitivas tienen el potencial suficiente de impactar sobre la función y calidad de vida de una persona con Fenilcetonuria.

Objetivos del proyecto

Definir el perfil cognitivo de una muestra de afectados con diagnóstico de Fenilcetonuria (PKU) en función del seguimiento del tratamiento dietético.

¿Cómo participar?

Podrán participar aquellas personas que cumplan estos criterios: a) tener un diagnóstico de Fenilcetonuria (PKU) establecido por el especialista en metabopatías; b) tener una edad mínima de 7 años; c) residir en España; d) firma del documento de consentimiento informado.

*Se aplicará un protocolo individual de evaluación neuropsicológico y de calidad de vida de una duración aproximada entre 2 y 3 horas en **formato online**.

Aquellos que lo soliciten podrán recibir un informe individual con los resultados de los cuestionarios (la validez del informe será únicamente informativa y en ningún caso equivaldrá a una prueba diagnóstica o pericial).

Las sesiones se llevarán a cabo a nivel nacional, durante los meses de **septiembre 2020 a febrero de 2021**.

Los horarios y días de las evaluaciones se concretarán con los interesados.

SI ESTAS INTERESADO/A EN PARTICIPAR ESCRIBENOS:

paula.lunao@deusto.es
