

# Hoja informativa de PKU



## ¿Qué es PKU?

PKU es la abreviatura en inglés de *fenilcetonuria*, un trastorno metabólico que hereda un niño de ambos padres. Para que un niño nazca con PKU es necesario que ambos padres sean portadores o padezcan el trastorno PKU, lo que significa que tienen por lo menos un gene PKU. Para que un niño tenga PKU, ambos padres deben transmitirle el gene PKU.

PKU es un trastorno que ocurre debido a la deficiencia de la enzima *fenilalanina hidroxilasa*, lo cual interfiere con la habilidad de una persona para metabolizar o procesar el aminoácido *fenilalanina* (PHE) en tirosina, otro aminoácido. Los aminoácidos, como la fenilalanina, son los componentes básicos de la proteína que se encuentra en los alimentos y el cuerpo humano. Si se consume demasiada fenilalanina a través de los alimentos puede causar una acumulación tóxica de fenilalanina en la sangre y el cerebro de la persona que padece PKU y que no recibe tratamiento. No existe una cura para PKU, pero puede controlarse con eficacia siguiendo una dieta adecuada y consumiendo productos nutricionales especiales que están diseñados específicamente para las personas con PKU.

Existen dos clasificaciones de PKU: La fenilcetonuria (PKU) clásica y la hiperfenilalaninemia (hiperfe). Tanto la fenilcetonuria clásica como la hiperfe se caracterizan por la mutación de la enzima fenilalanina hidroxilasa. La PKU clásica es el resultado de mutaciones graves de esta enzima. En el caso de la fenilcetonuria hiperfe, la enzima defectuosa es menos grave y los niveles de fenilalanina (PHE) de la sangre son generalmente menores que los de una persona con PKU clásica. Sin embargo, los niveles de fenilalanina en la sangre son más elevados de lo normal y pueden requerir algunas restricciones en la dieta. Mientras que las personas con PKU clásica deben mantener una dieta baja en fenilalanina, las personas con PKU hiperfe con frecuencia toleran una cantidad más alta de fenilalanina en la dieta.

## Incidencia:

Para que una persona tenga PKU ambos padres deben transmitirle el gene PKU a su bebé. Cuando ambos padres son portadores de la fenilcetonuria, uno de cuatro bebés tendrá la probabilidad de padecerla, uno de dos podrá ser portador y uno de cuatro tendrá la probabilidad de no tenerla ni portarla.

Se calcula que en Estados Unidos la fenilcetonuria clásica ocurre aproximadamente en uno de cada 19,000 nacimientos.<sup>1</sup> Existe un índice más alto en las personas caucásicas e indígenas americanos, y una incidencia más baja entre personas afroamericanas, hispanas y asiáticas.<sup>2</sup>

## Examen de detección en los recién nacidos:

El examen médico de los recién nacidos para detectar la fenilcetonuria comenzó en Estados Unidos en la década de los sesenta. Es importante diagnosticar y tratar a la persona al inicio de su vida para poder evitar efectos permanentes. Por esta razón, se realiza el examen médico de todos los recién nacidos en Estados Unidos inmediatamente después del nacimiento.

## Tratamiento:

La fenilcetonuria se trata con una dieta especial baja en fenilalanina (PHE) que consiste de alimentos bajos en proteínas y una fórmula especial sin fenilalanina. Ya que todos los alimentos contienen fenilalanina, las personas con PKU deben restringir la cantidad y los tipos de alimentos que contengan proteína. Las fuentes principales de alimentos con proteína que se permiten en la dieta baja en fenilalanina son las frutas y las verduras, y una cantidad limitada de cereales y granos. Además de los alimentos, las personas con PKU deben beber una fórmula especial sin fenilalanina que suministre la proteína adicional que necesita el organismo para el crecimiento y mantenimiento. También existe una amplia gama de productos alimenticios muy bajos en proteína que están disponibles comercialmente para las personas que padecen fenilcetonuria actualmente.

Un aspecto importante del tratamiento es la vigilancia frecuente de los niveles de fenilalanina en la sangre. Estos niveles pueden medirse en una clínica u hospital, o recolectarse en el hogar y enviarse por correo a la clínica para que se analicen. El tratamiento de los niveles de fenilalanina en la sangre en las personas con PKU cambia un poco entre los centros médicos. Sin embargo, un buen índice de fenilalanina en los niños menores de 12 años es entre 2-6 mg/dL (120-360  $\mu$ mol/L) y para las personas mayores de 12 años un índice bueno es de 2-10 mg/dL (120-600  $\mu$ mol/L).<sup>2</sup> Pregunte al proveedor de atención médica de su niño qué es lo que recomiendan ellos como buen nivel de PHE en la sangre.

## Síntomas de niveles elevados de fenilalanina en la sangre:

Un bebé con PKU que no recibe tratamiento de inmediato comenzará a acumular fenilalanina en la sangre y el cerebro. En un bebé que padece PKU, los niveles de fenilalanina más altos en la sangre y el cerebro causarán un retraso mental irreversible. Por lo tanto, es esencial que cada bebé que se diagnostica con PKU reciba una dieta baja en fenilalanina pronto después de nacer.

Si un niño o adulto que fue diagnosticado con PKU y siguió la dieta decide dejarla, comenzará a acumular fenilalanina en la sangre, lo cual aumentará también el nivel en el cerebro. Con el tiempo, los niveles tóxicos de fenilalanina en el cerebro pueden dañar el sistema nervioso de la persona. Una persona que padece PKU y deja la dieta baja en fenilalanina puede experimentar cambios anímicos y exasperarse con facilidad. Las habilidades de pensamiento, memoria y concentración pueden declinar con los niveles altos de fenilalanina. Además, la persona puede sentirse temblorosa y torpe. Si una persona está expuesta a altos niveles de fenilalanina en el cerebro durante el tiempo suficiente, puede sufrir una pérdida de inteligencia, lo que causará daño permanente. Por estas razones, es importante que las personas con PKU permanezcan en una dieta baja en fenilalanina de por vida.<sup>3,4</sup>



<sup>1</sup> Council on Regional Networks for Genetic Services (CORN). *Newborn screening: an overview of newborn screening programs in the United States, Canada, Puerto Rico and the Virgin Islands*. Springfield, IL: Council on Regional Networks for Genetic Services (CORN) y Great Lakes Regional Genetics Group (GlaRGG); Departamento de Salud Pública de Illinois, 1996

<sup>2</sup> Phenylketonuria (PKU): Screening and Management. NIH Consensus Statement 2000 Octubre 16-18; 17(3): 1-33.

<sup>3</sup> Azen CG, Koch R, Freidman EG et al.: *intellectual development in 12 year old children treated for phenylketonuria*. Am J Dis Child 1991; 145: 35-39.

<sup>4</sup> Thompson AJ, Smith T, Brenton D et al.: *Neurological deterioration in young adults with phenylketonuria*. Lancet 1990; 336: 602-605.

**SHS**  
NORTH AMERICA

**NUTRICIÓN CLÍNICA ESPECIALIZADA**

### Estados Unidos

SHS North America  
Rockville, MD 20850  
Teléfono:(800) 365-7354  
Fax: (301) 795-2301  
<http://www.shsna.com>

### Canadá

SHS North America  
St. Laurent, Quebec H4R 2L8  
Teléfono:(877) 636-2283  
Fax: (514) 745-6625  
<http://www.shsna.com>