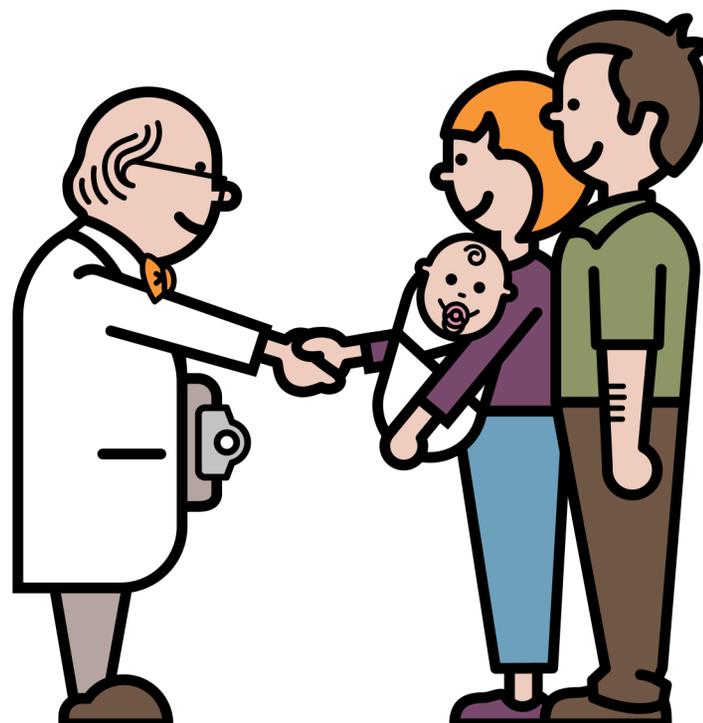


# Fenilcetonuria

# PKU

Información para familias después de una prueba de detección con resultado positivo para recién nacidos



Adaptada por el grupo de dietistas de BIMDG

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASADA EN LA TEMPLE ORIGINAL ESCRITA POR BURGARD Y WENDEL

Revisado y evaluado para Norteamérica por: A. Huber

Esta versión de la herramienta TEMPLE, originalmente adaptada por el grupo de dietistas de BIMDG para el uso dentro del Reino Unido e Irlanda se ha adaptado adicionalmente por parte de Nutricia North America para el uso dentro de los Estados Unidos y Canadá. Esta versión ya no representa la práctica clínica ni dietética en el Reino Unido e Irlanda.

**TEMPLE**



Tools Enabling Metabolic Parents Learning  
(Herramientas que permiten la capacitación sobre metabolismo de los padres)

© 2019 Nutricia North America.

Con el respaldo de **NUTRICIA**  
como servicio para la medicina metabólica

Para obtener más herramientas educativas, visite [MedicalFood.com](http://MedicalFood.com)



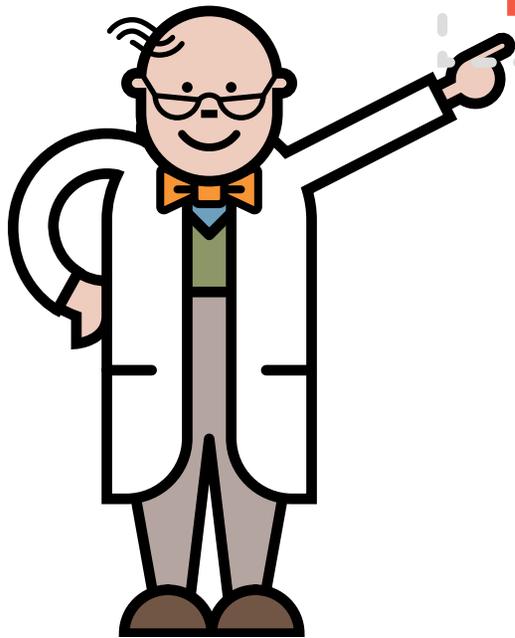
**NUTRICIA**

# ¿Qué es la PKU?

PKU significa fenilcetonuria.

Se pronuncia fe-nil-ce-to-nu-ria.

**Es una afección metabólica hereditaria.**



Phenyl keton uria

(Fenilcetonuria, en español)

PKU

# ¿Qué es la PKU?



Demasiadas  
fenilcetonas  
en la orina

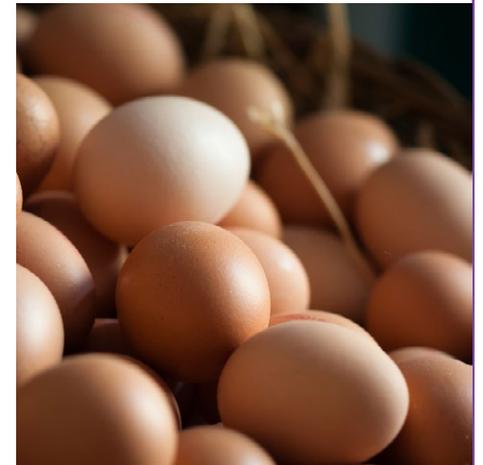


Demasiada  
fenilalanina  
en la sangre

# ¿Cómo la PKU afecta el cuerpo?

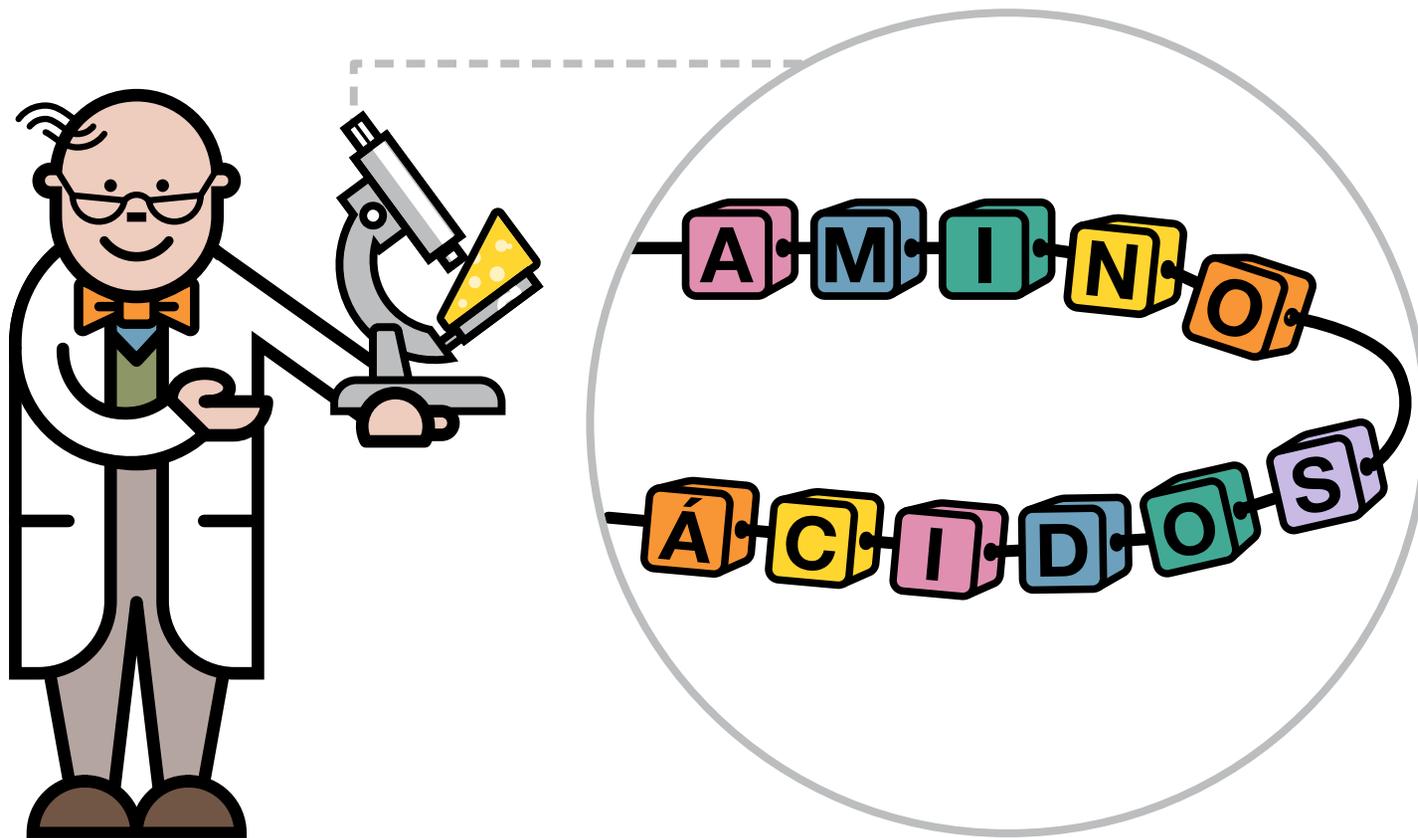
La PKU afecta la manera en que el cuerpo separa las proteínas.

La proteína se encuentra en nuestros cuerpos y en muchos alimentos. El cuerpo necesita las proteínas para el crecimiento y la reparación.



# ¿Qué es la proteína?

La proteína consiste en cadenas de unidades más pequeñas llamadas aminoácidos.

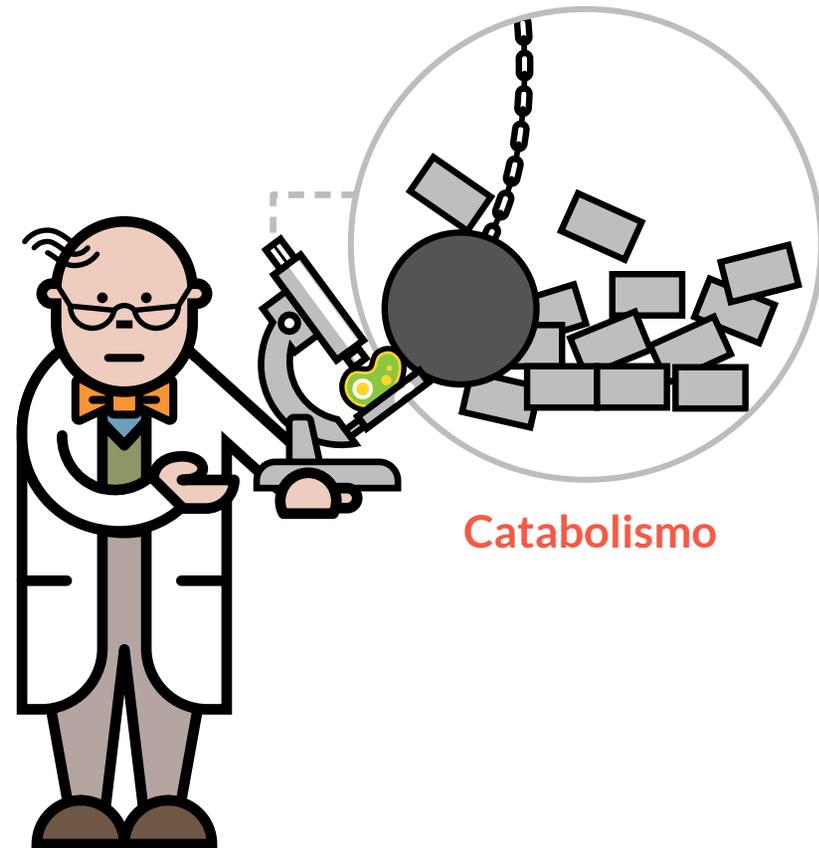


# Metabolismo de la proteína

El **metabolismo** se refiere a los procesos que se producen en el interior de las células del cuerpo.



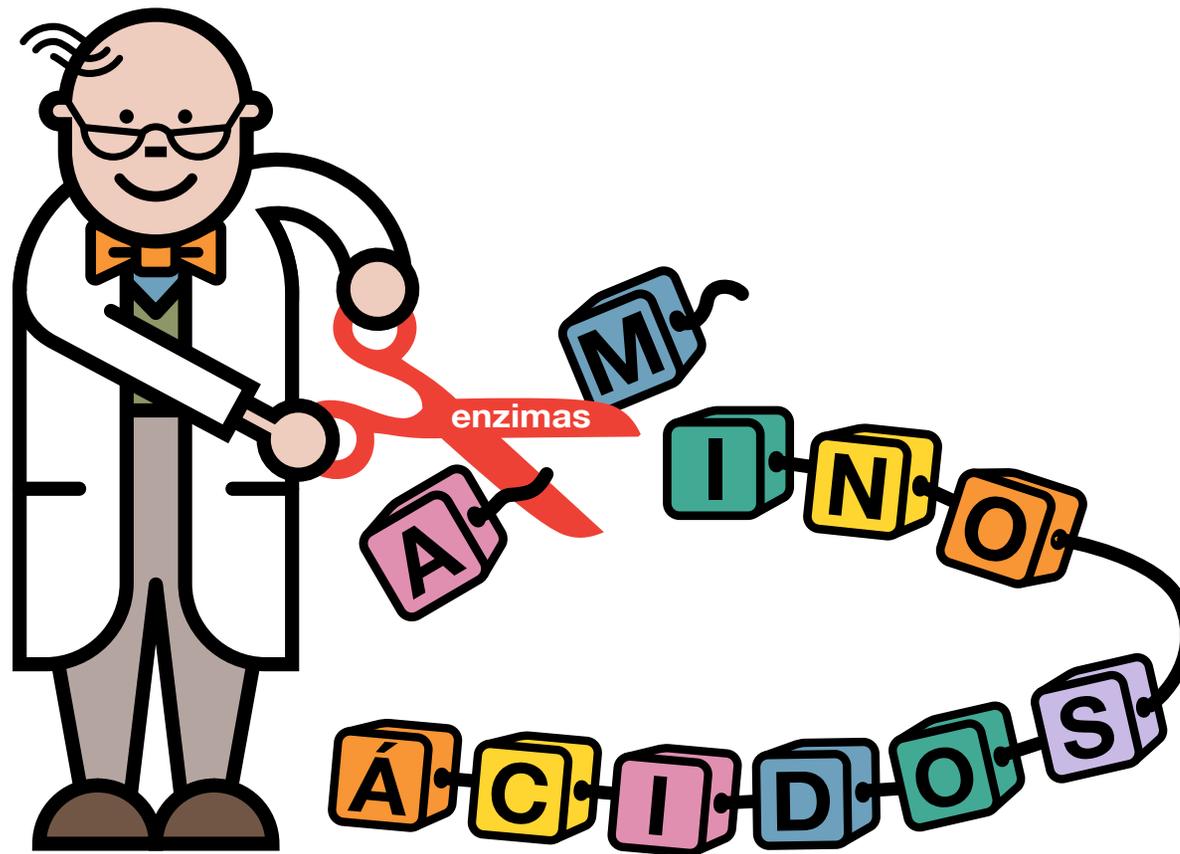
Anabolismo



Catabolismo

# ¿Qué hacen las enzimas?

Las enzimas ayudan al metabolismo al funcionar como tijeras. Separan las proteínas en partes más pequeñas, incluidos los aminoácidos.



# ¿Qué sucede en la PKU?

La PKU se produce por una deficiencia de una enzima llamada **fenilalanina hidroxilasa (Phenylalanine Hydroxylase, PAH)**. La PAH convierte la fenilalanina (*Phenylalanine*, PHE) en tirosina (*Tyrosine*, TYR).

La deficiencia provoca que el aminoácido y la fenilalanina no se conviertan, sino que, en su lugar, se acumulen en la sangre y en el cerebro.

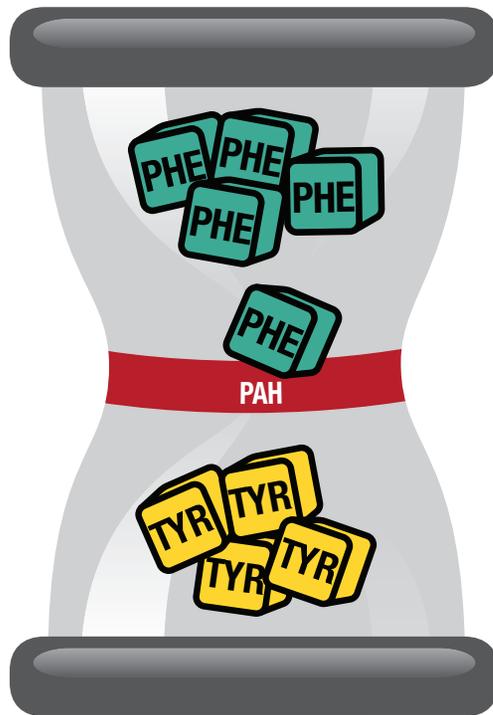
Los niveles de tirosina en sangre son bajos, ya que la fenilalanina no se puede separar para convertirse en tirosina y las fenilcetonas se encuentran en la orina.



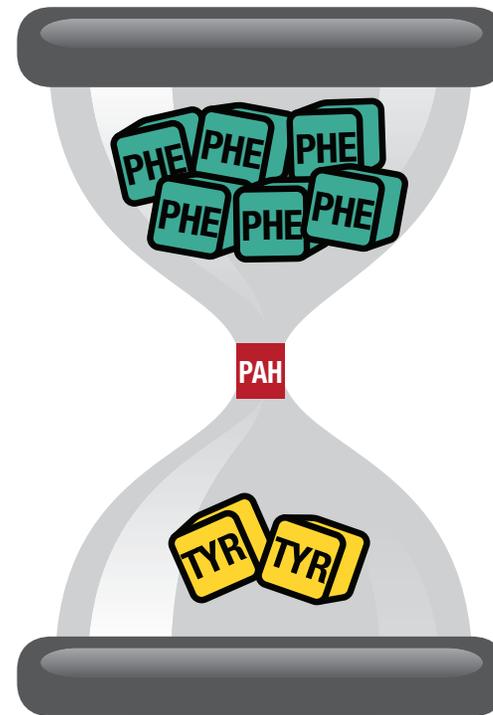
# ¿Qué sucede en la PKU?

Por ejemplo:

Para alguien sin PKU, la PAH convierte la PHE en TYR.



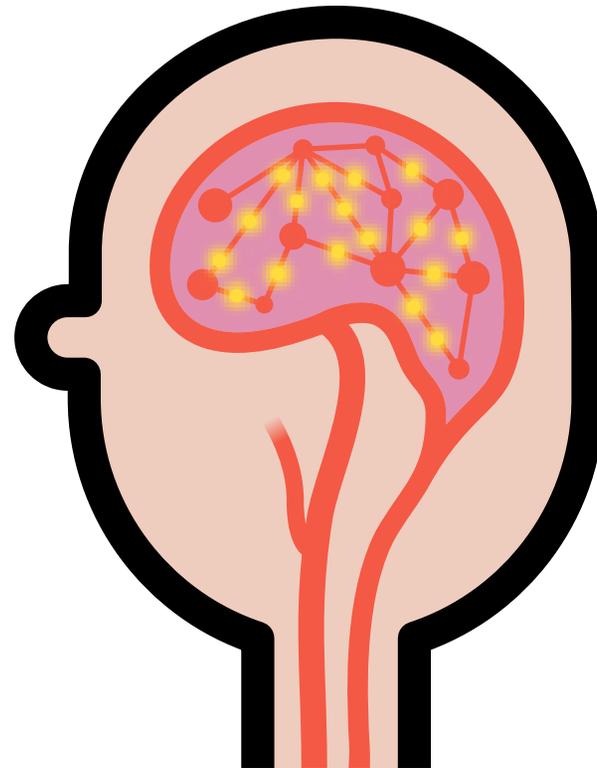
Para alguien con PKU, no hay suficiente PAH para convertir la PHE en TYR.



# ¿Cuáles son los efectos de los niveles altos de fenilalanina?

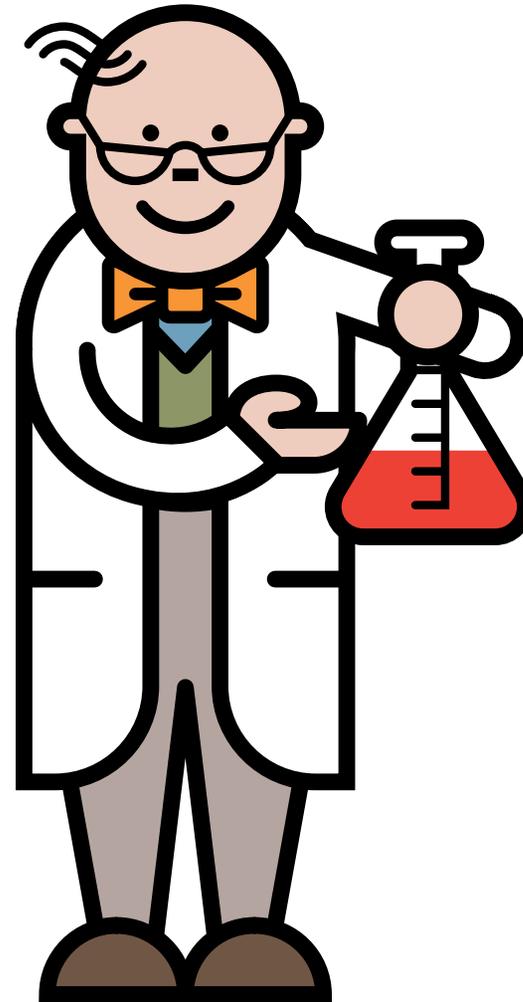
Sin control, con el tiempo, la acumulación de la fenilalanina provoca daño cerebral irreversible y desarrollo intelectual deficiente.

Con control, la acumulación de fenilalanina se regula para contribuir al crecimiento y desarrollo normales.



## ¿Hay otros síntomas?

Si los niveles en sangre de fenilalanina se regulan de manera deficiente, es probable que se produzcan dificultades de aprendizaje y problemas de comportamiento.



# ¿Cómo se diagnostica la PKU?

Como parte de una prueba de detección para recién nacidos, se obtienen unas gotas de sangre.

Luego, la muestra de sangre se analiza y se mide el nivel de fenilalanina.

Un nivel alto de fenilalanina podría significar que su hijo tiene PKU, lo cual motivará a su médico a hacer pruebas adicionales para confirmar el diagnóstico.



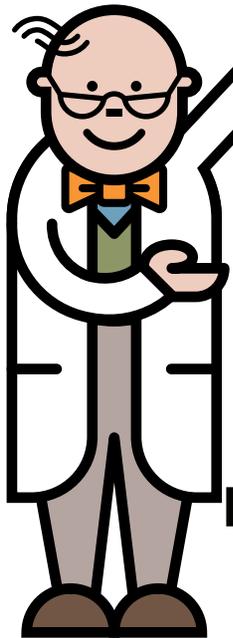
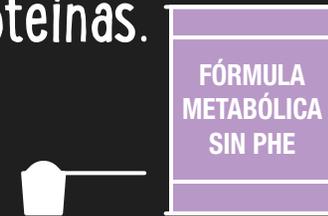
# ¿Cómo se controla la PKU cotidianamente?

## 1. Una dieta con restricción de fenilalanina

- ✓ Evite los alimentos con alto contenido de proteínas.
- ✓ Evite el aspartamo.
- ✓ Incluya alimentos bajos en proteínas.



## 2. Fórmula metabólica, recetada por su clínica



# Evite los alimentos con alto contenido de proteínas

Los alimentos ricos en proteínas y, por consiguiente, fenilalanina, se deben evitar. Esto incluye **carne, pescado, huevos, queso, leche, pan, pasta, nueces, soya y tofu.**

Cualquier alimento o bebida que contenga **aspartamo** también se debe evitar.



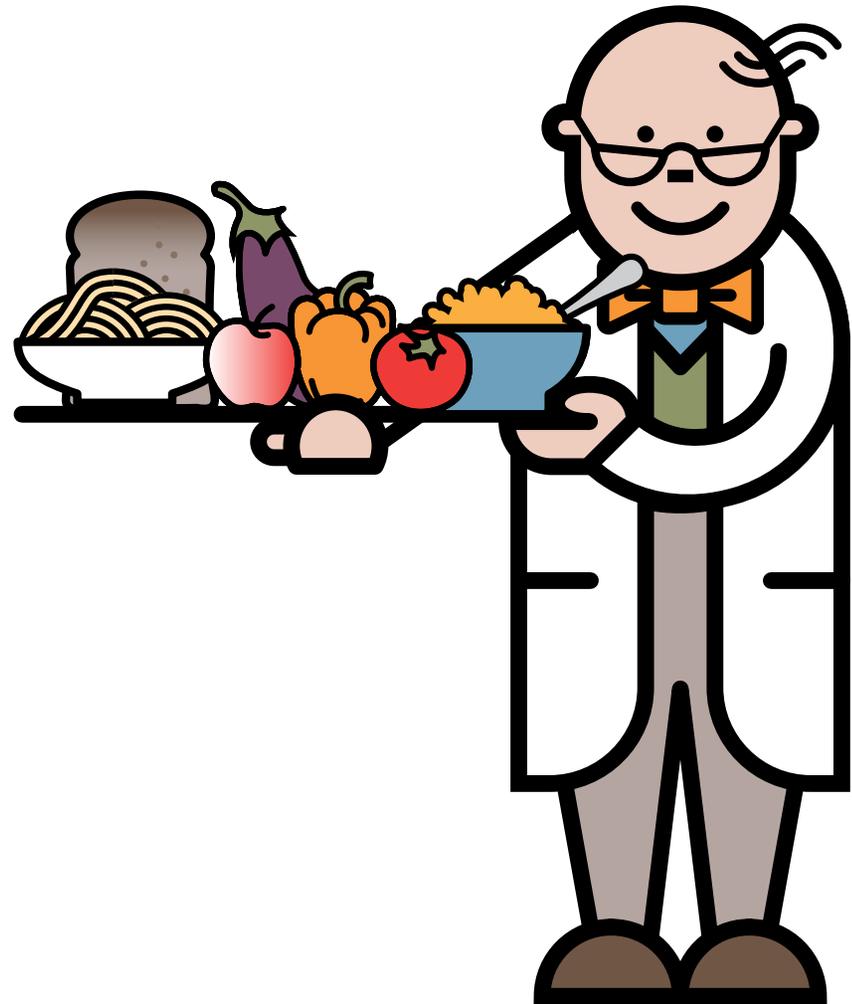
# Incluya alimentos bajos en proteínas

Estos son alimentos que contienen pequeñas cantidades de fenilalanina que se pueden usar en cantidades normales.

Incluyen muchas frutas y verduras y alimentos especiales bajos en proteínas.

Brindan lo siguiente:

- Una fuente de energía importante
- Variedad en la dieta



# Cómo cocinar comidas bajas en proteínas

Las comidas bajas en proteínas que cocine para su hijo pueden seguir siendo atractivas y tener buen sabor.

Existen muchos libros de cocina de comidas bajas en proteínas, incluso creadas por familias con PKU. El dietista puede recomendarle sus libros de cocina favoritos.



# Cómo alimentar a su bebé con fórmula metabólica

La fenilalanina es esencial para el desarrollo normal y, por lo tanto, se debe tomar diariamente una cantidad limitada y controlada.

La leche materna y la fórmula para bebés estándar brindan la fenilalanina que necesita su bebé antes de introducir alimentos sólidos, generalmente, entre los 4 y los 6 meses de edad.

Su bebé también necesitará una fórmula metabólica especial para proporcionar proteína sin fenilalanina.

Su dietista determinará cuánta leche materna o fórmula para bebés estándar y fórmula metabólica se debe ofrecer.

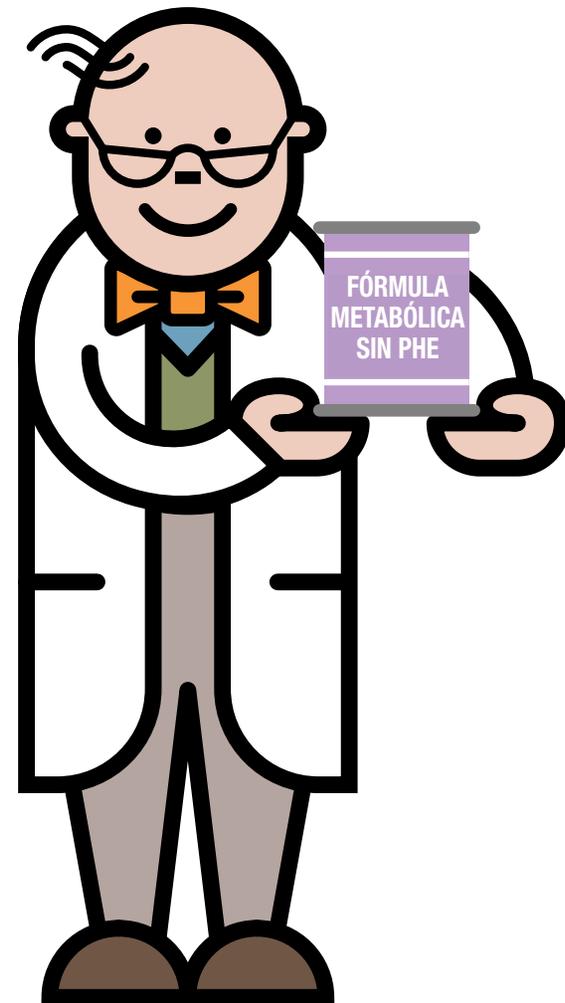


# Fórmula metabólica sin fenilalanina

La fórmula metabólica sin fenilalanina es una parte esencial del cumplimiento de los requisitos nutricionales de su bebé.

Como la leche materna o la fórmula para bebés estándar, la fórmula metabólica tiene carbohidratos, grasas, vitaminas, minerales y proteína como aminoácidos sin fenilalanina.

La fórmula metabólica, más las cantidades recetadas de fenilalanina, posibilita a su bebé recibir todos los nutrientes que necesita para crecer.



# Seguimiento de la fenilalanina

A medida que su bebé comience a comer alimentos sólidos, su clínica trabajará con usted para hacer un seguimiento de la fenilalanina.

Los alimentos se deben pesar o medir con medidas caseras (1 taza, 1 cucharada, etc.) para determinar el contenido de fenilalanina.

Su clínica puede ayudarlo a encontrar las mejores herramientas para ayudar a determinar el contenido de fenilalanina de los alimentos.



# ¿Cómo se controla la PKU?

Se realizan análisis de sangre regulares en el hogar o en la clínica y el dietista los revisa.

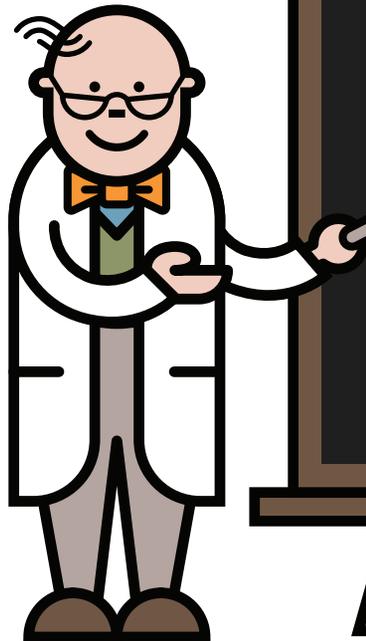
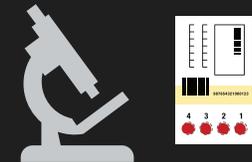
La muestra se analiza para detectar la cantidad de fenilalanina que contiene.

El dietista metabólico se comunicará con usted para informar el resultado y analizar los cambios en el control.



# ¿Qué sucede durante el chequeo de la clínica?

- ✓ Se miden la altura y el peso
- ✓ Se ajusta la dieta de acuerdo con el crecimiento y los análisis de sangre
- ✓ Control del desarrollo
- ✓ Análisis de sangre para detectar niveles de aminoácidos y nutrientes



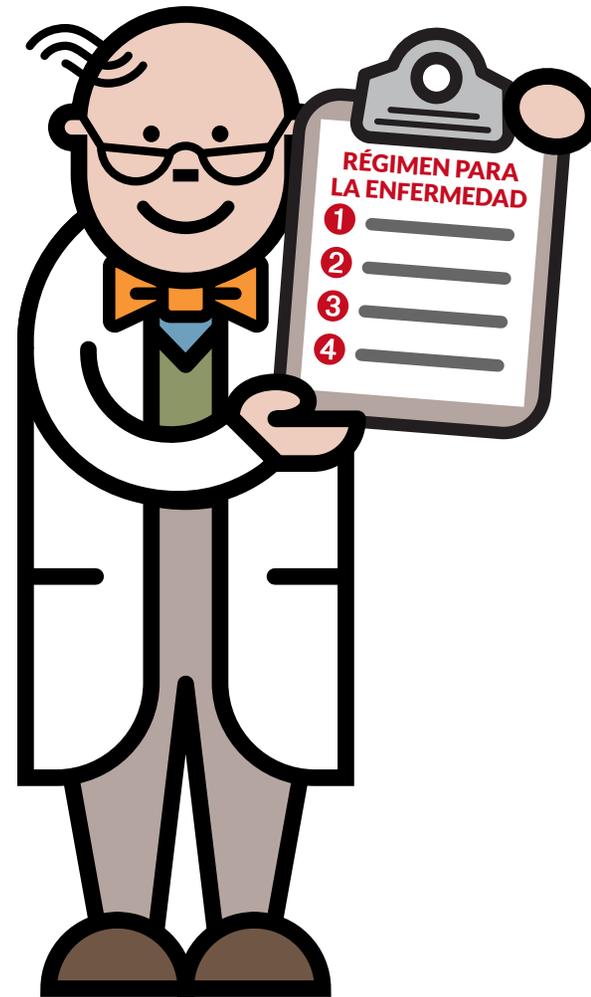
# ¿Cómo se controla la PKU durante una enfermedad?

Durante cualquier enfermedad, nuestros cuerpos necesitan energía extra. El cuerpo comenzará a separar las proteínas de las células, lo que provoca que los niveles de fenilalanina en sangre aumenten. Este proceso también se llama catabolismo.

Es importante continuar con la dieta habitual en la medida de lo posible.

La fórmula metabólica puede ayudar a mantener niveles bajos de fenilalanina en sangre al proporcionar proteína sin fenilalanina y energía.

Su médico determinará la mejor manera de actuar.

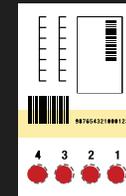
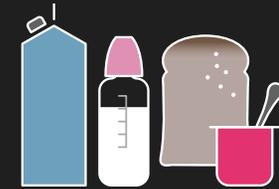


# ¿Cómo se controla la PKU durante una enfermedad?

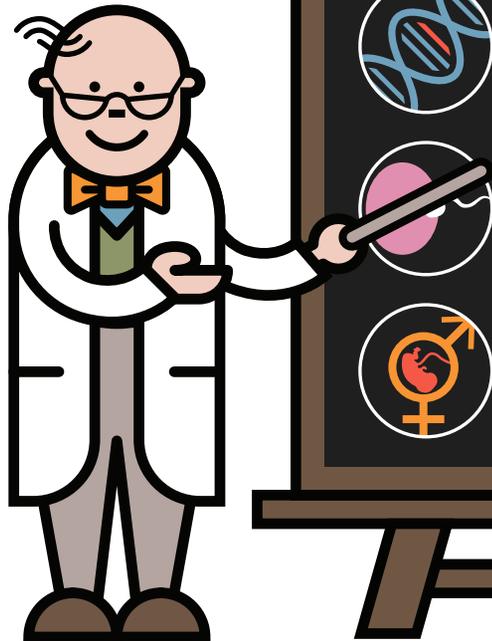
Siempre siga las indicaciones de su equipo médico.

Si se tolera:

- ✓ Continúe con la fórmula metabólica.
- ✓ Continúe con la dieta actual.
- ✓ Anote cualquier enfermedad cuando tome una muestra de sangre



# ¿Qué sucede en la genética humana?



Los seres humanos tienen cromosomas compuestos de ADN.



Los genes son partes de ADN que llevan la instrucción genética. Cada cromosoma puede contener miles de genes.



La palabra "mutación" significa un cambio o un error en la instrucción genética.

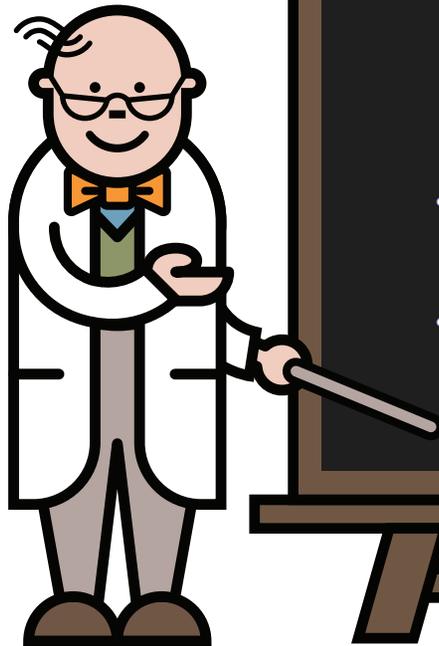


Heredamos cromosomas particulares del óvulo de la madre y del espermatozoide del padre.



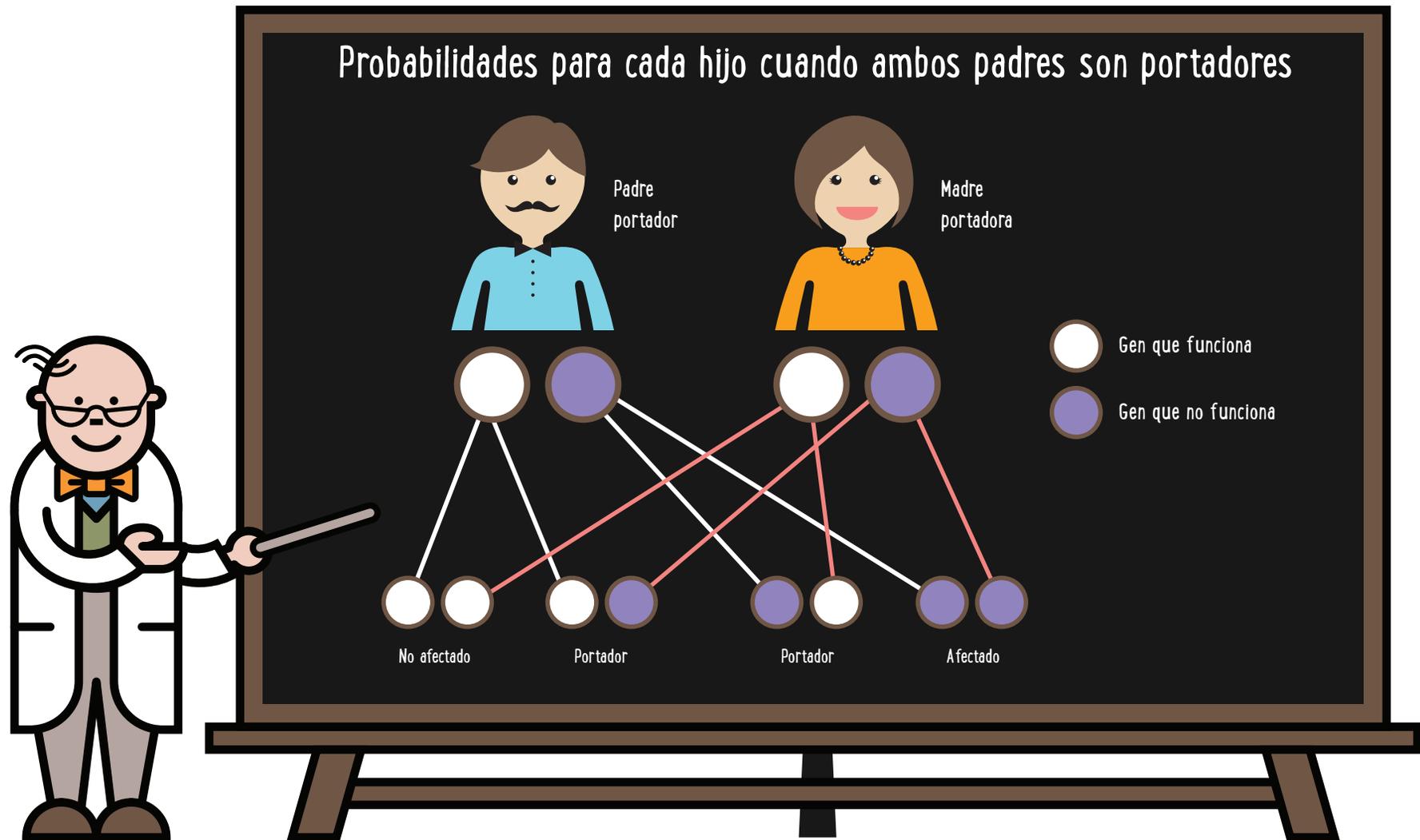
Los genes en esos cromosomas llevan la instrucción que determina las características, que son una combinación de los padres.

# ¿Cómo se hereda la PKU?



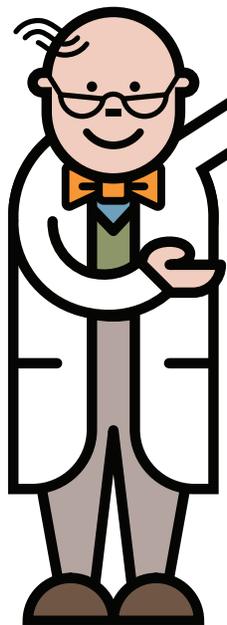
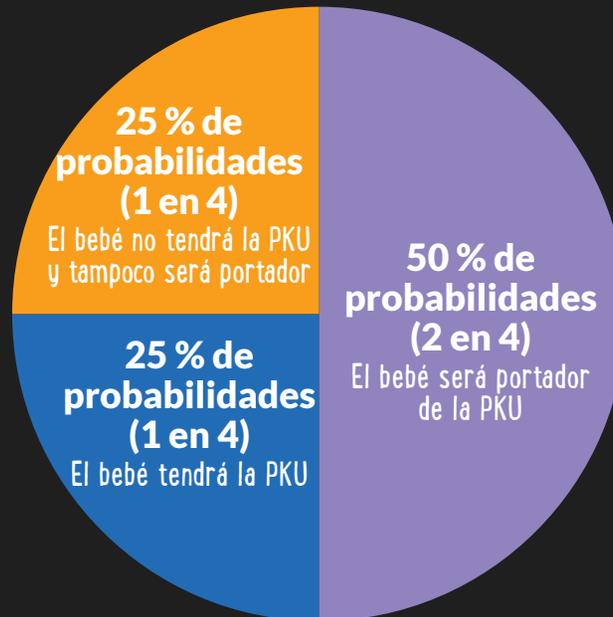
- ✓ La PKU es una afección hereditaria. No hay nada que se pudiera haber hecho para evitar que el niño tenga PKU.
- ✓ Todos tenemos un par de genes que elaboran la enzima fenilalanina hidroxilasa. En niños con PKU, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan un gen de PKU que no funciona de cada uno de los padres.
- ✓ Los padres de los niños con PKU son portadores de la afección.
- ✓ Los portadores no tienen PKU debido a que el otro gen de este par funciona correctamente.

# Herencia: posibles combinaciones autosómicas recesivas

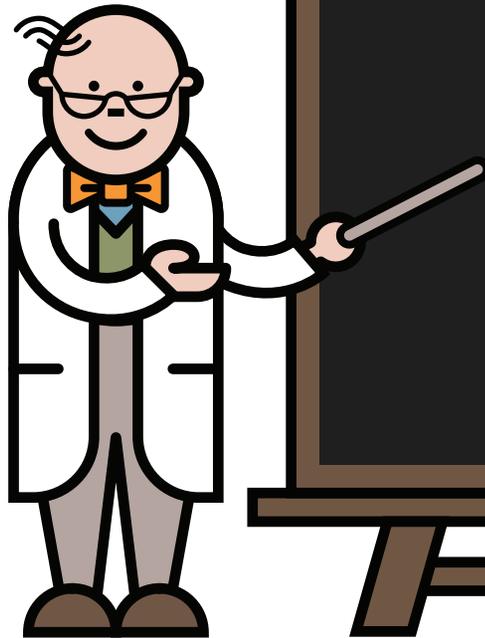


# Embarazos futuros

Cuando ambos padres son portadores, *en cada embarazo*, el riesgo para el bebé es el siguiente:



# Puntos destacados



- ✓ La PKU es un trastorno metabólico hereditario grave.
- ✓ Los daños se pueden prevenir con una dieta baja en fenilalanina y una fórmula metabólica especial.
- ✓ Recuerde siempre dar la cantidad correcta de fenilalanina y fórmula metabólica según lo recetado por su clínica metabólica.
- ✓ Los análisis de gotas de sangre seca regulares son esenciales para controlar los niveles de fenilalanina en sangre.

Además, recuerde que, cuando se controla correctamente, su hijo puede disfrutar de un crecimiento y desarrollo normales.

# Datos útiles



- ✓ Asegúrese siempre de tener un buen suministro de alimentos bajos en proteínas, fórmula metabólica sin fenilalanina y de que no estén vencidos.
- ✓ Su clínica metabólica le recetará productos dietéticos especiales y la fórmula metabólica sin fenilalanina.
- ✓ Asegúrese siempre de tener equipos suficientes de análisis de sangre y enviar las muestras regularmente.

# Quién es quién (información de contacto)

## Mi dietista

Nombre: .....

Número de teléfono: .....

Correo electrónico: .....

## Mi enfermero

Nombre: .....

Número de teléfono: .....

Correo electrónico: .....

## Mi médico

Nombre: .....

Número de teléfono: .....

Correo electrónico: .....

# TEMPLE



**T**ools **E**nabling **M**etabolic **P**arents **L**Earning  
(Herramientas que permiten la capacitación sobre metabolismo de los padres)

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASADA EN LA TEMPLE ORIGINAL ESCRITA POR  
BURGARD Y WENDEL

Revisado y evaluado para Norteamérica por: A. Huber

Esta versión de la herramienta TEMPLE, originalmente adaptada por el grupo de dietistas de BIMDG para el uso dentro del Reino Unido e Irlanda se ha adaptado adicionalmente por parte de Nutricia North America para el uso dentro de los Estados Unidos y Canadá. Esta versión ya no representa la práctica clínica ni dietética en el Reino Unido e Irlanda.

Para obtener más información, visite [MedicalFood.com](https://www.MedicalFood.com)

ZPKUTBSP 11/19

© 2019 Nutricia North America.

Con el respaldo de  **NUTRICIA**  
como servicio para la medicina metabólica