

# Fenilcetonuria

(PKU, las siglas corresponden a nombres en inglés)

## ¿Qué es la PKU?

La PKU es un tipo de alteración de los aminoácidos. Las personas con fenilcetonuria tienen dificultad para degradar un aminoácido llamado fenilalanina de los alimentos que ingieren.

## ¿Cuál es la causa de la PKU?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La PKU ocurre cuando la enzima denominada “fenilalanina hidroxilasa” (PAH) está ausente o no funciona correctamente. Esta enzima degrada el aminoácido fenilalanina (Phe). Cuando un niño con PKU ingiere alimentos con fenilalanina, ésta se acumula en la sangre y causa problemas. La fenilalanina se encuentra en casi todos los alimentos, excepto en el azúcar y las grasas puras. La PKU es una condición médica hereditaria de la que ambos padres portan el gen.

## ¿Qué síntomas o problemas produce la PKU?

*[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]*

Los bebés con PKU parecen perfectamente normales al nacer. Los primeros síntomas se manifiestan aproximadamente a los 6 meses de edad. Los bebés que no reciben tratamiento pueden demorar en aprender a sentarse, gatear y pararse. Pueden prestar menos atención a las cosas que los rodean. Un niño con PKU que no recibe tratamiento, padecerá de retraso mental. Algunas de las consecuencias de una PKU no tratada incluyen:

- ♦ retraso mental
- ♦ problemas de conducta (golpear, morder)
- ♦ hiperactividad (actividad excesiva)
- ♦ inquietud o irritabilidad
- ♦ convulsiones
- ♦ eczema (áreas de la piel que dan comezón y se vuelven escamosas o rígidas)
- ♦ olor corporal “a moho” o a humedad
- ♦ piel y cabello claros

## ¿Cuál es el tratamiento para la PKU?

A menudo se usan los siguientes tratamientos para los niños con PKU:

- 1. Leche especial baja en fenilalanina:** aunque los niños con PKU necesitan menos fenilalanina, aun así necesitan cierta cantidad de proteínas. Una fórmula médica especial con baja fenilalanina les proporciona a los bebés y niños con PKU la nutrición y proteínas necesarias, a la vez que les ayuda a mantener la fenilalanina en un nivel seguro.
- 2. Plan de comidas bajas en fenilalanina:** la dieta correcta está basada en alimentos con muy poca fenilalanina. Esto significa que su hijo no debe ingerir leche de vaca, fórmula regular, carne, pescado, huevos ni queso. La harina común, los frijoles y frutos secos y la mantequilla de maní o cacahuete también tienen fenilalanina. Estos alimentos deben limitarse o no comerse en absoluto. Esta dieta debe seguirse de por vida.

## Cosas para recordar

Los niños con PKU que empiezan el tratamiento poco después de nacer, generalmente tienen un crecimiento y una inteligencia normales. Sin embargo, aun tratándose, algunos niños tienen dificultad en el aprendizaje con las tareas escolares y pueden necesitar ayuda extra.