



Hoja informativa sobre las pruebas de detección temprana a recién nacidos

Hiperfenilalaninemia benigna (H-PHE)

¿Qué es la hiperfenilalaninemia benigna (H-PHE)?

La hiperfenilalaninemia benigna (H-PHE) es una forma leve de fenilcetonuria. Se considera una afección de aminoácidos porque las personas con H-PHE tienen problemas para descomponer un aminoácido, componente básico de las proteínas, conocido como fenilalanina. La mayoría de las personas con esta afección manifiestan síntomas leves o ningún síntoma. Los niños con H-PHE tienen más fenilalanina en el cuerpo de lo normal, pero tienen una cantidad menor de fenilalanina en el cuerpo que los niños con la afección conocida como fenilcetonuria clásica. Medir la cantidad de fenilalanina en el cuerpo de su bebé puede ayudar a los médicos a determinar si padece esta afección.

¿Qué causa la H-PHE?

Cuando ingerimos un alimento, las enzimas ayudan a descomponerlo. Algunas enzimas descomponen las proteínas en sus elementos básicos, denominados aminoácidos. Otras enzimas descomponen estos aminoácidos. Cuando se trata de la H-PHE, la enzima fenilalanina hidroxilasa (PAH) no funciona correctamente.

La función de la PAH es descomponer el aminoácido fenilalanina. Los bebés con H-PHE producen menos PAH que los bebés sin H-PHE. Pueden descomponer la fenilalanina, pero no tan rápidamente como los bebés sin H-PHE. Si el cuerpo no puede descomponer la fenilalanina con suficiente rapidez, esta puede acumularse en la sangre. Todos los seres humanos tienen ciertos niveles de fenilalanina en la sangre, pero los niveles altos pueden ser tóxicos. Los bebés con H-PHE tienen niveles elevados de fenilalanina, pero estos niveles no suelen ser peligrosos.

La H-PHE es un trastorno genético autosómico recesivo. Esto significa que un niño debe heredar dos copias del gen defectuoso responsable de la H-PHE, una del padre y otra de la madre, para que tenga este trastorno. Tanto el padre como la madre de un niño con un padecimiento autosómico recesivo son portadores de una copia del gen defectuoso, pero generalmente no muestran signos ni síntomas de la enfermedad. Si bien es raro tener un hijo con H-PHE, cuando ambos padres son portadores podrían tener más de un hijo con este trastorno.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con el H-PHE?

[Los síntomas son señales fuera de lo normal que un padre observa en su hijo.]

La H-PHE benigna es una forma de fenilcetonuria (PKU). Las distintas formas de PKU presentan varios signos de gravedad. Dado que la H-PHE es un tipo menos grave de PKU, los bebés con H-PHE no suelen mostrar ningún signo. Los bebés con H-PHE no suelen tener problemas relacionados con la afección. Pueden crecer y desarrollarse de manera sana. Sin embargo, algunos bebés con H-PHE corren un leve riesgo de sufrir daños cerebrales si no reciben tratamiento. Por eso es importante la prueba de detección temprana de H-PHE a recién nacidos.

¿Cuál es el tratamiento para la H-PHE?

Tratamiento dietético: Los bebés con H-PHE no suelen requerir ningún tratamiento.

Algunas personas con formas más graves de H-PHE pueden necesitar limitar la cantidad de fenilalanina en su dieta y beber una fórmula médica especial que no contenga fenilalanina. La fenilalanina es una sustancia que se encuentra en muchas proteínas y también en los edulcorantes artificiales. Los bebés con H-PHE no pueden descomponer la fenilalanina tan rápidamente como los bebés sin H-PHE. El médico de su bebé puede ayudarle a determinar qué cantidad de fenilalanina es segura para su bebé.

¿Qué debemos recordar?

Los niveles de fenilalanina (Phe) en la sangre y la dieta de su hijo deben revisarse periódicamente para asegurarse de que la Phe se mantiene en unos niveles determinados.

El objetivo del tratamiento de por vida es mantener los niveles de Phe en la sangre en el intervalo de 120 a 360 $\mu\text{mol/l}$ (2-6 mg/dl) en pacientes de todas las edades de por vida.

Una mujer con H-PHE debe ser examinada en un centro de tratamiento de PKU cuando planifique un embarazo y durante el mismo para prevenir defectos de nacimiento.