

Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas

LabGEM

MI **HIJO** TIENE

FENILQUETONURIA (PKU)



INTRODUCCIÓN

El presente documento tiene por objeto proporcionar la información básica que necesitan conocer los padres de un niño/a con Fenilquetonuria (PKU).

Recibir diagnóstico de una enfermedad crónica a una edad tan temprana, puede resultar un fuerte impacto para los padres, pudiendo generar sentimientos de miedo, tristeza y/o rabia. Es importante que usted sepa que casi todos los padres de niños PKU han experimentado sentimientos similares al recibir el diagnóstico.

En el transcurso de los días y semanas la intensidad de esos sentimientos van a disminuir y usted se encontrará en condiciones adecuadas para llevar a cabo el tratamiento en forma óptima, a la vez que verá a su hijo crecer normalmente y esto lo reconfortará.

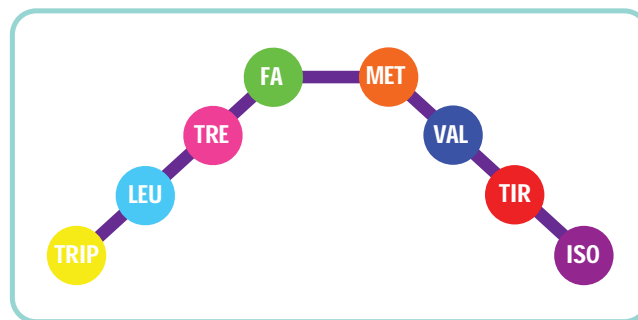
En el *Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas* (Lab GEM) del INTA de la Universidad de Chile, usted contará con el apoyo para llevar a cabo el tratamiento en forma efectiva, y su hijo/a se desarrollará normalmente, siempre que siga las indicaciones del tratamiento, en el que debe involucrar a toda su familia. Todo el núcleo familiar debe estar conciente que la dieta ES el tratamiento de la PKU.

Sabemos que surgirán muchas dudas en el camino, nos comprometemos a responderlas oportunamente, para que así su hijo se desarrolle en un ambiente de tranquilidad y compromiso mutuo.

¿Qué es la Fenilketonuria (PKU)?

Antes de explicar qué es la Fenilketonuria (PKU) es importante recordad que los alimentos están compuestos de diferentes nutrientes entre los cuales se encuentran las proteínas. Estas están formadas por unidades mínimas llamadas aminoácidos, algunos de los cuales son esenciales, es decir nuestro organismo no puede sintetizarlos por lo que debe recibirlos de la dieta.

PROTEÍNA = SECUENCIA DE AMINOÁCIDOS



La fenilalanina (FA) es uno de estos aminoácidos esenciales que en condiciones habituales es convertido a Tirosina (TIR) por medio de la enzima Fenilalanina Hidroxilasa (FAH).

NORMAL



En los niños con PKU esta enzima (Fenilalanina Hidroxilasa) no está presente o funciona parcialmente, por lo que la FA se acumula en la sangre y otros líquidos de nuestro cuerpo produciendo alteraciones en el cerebro y ocasionando retardo mental profundo, si el tratamiento no se inicia en forma oportuna.

ALTERADO



¿Por qué se produce la PKU?

- Se produce porque ambos padres heredan al niño un gen defectuoso que no permite la formación de la enzima Fenilalanina Hidroxilasa, y al no existir esta enzima, se produce el bloqueo metabólico, la FA no puede ser convertida a Tirosina (TIR), y en consecuencia se acumula.
- Ambos padres son portadores de la PKU.
- Los padres del niño con PKU a su vez heredan el defecto metabólico de alguno de sus padres.


¿En qué consiste el tratamiento?

- El tratamiento consiste en una dieta restringida de FA que se debe iniciar lo más temprano posible y mantenerse durante TODA la vida.
- En un inicio los niveles plasmáticos de FA están muy elevados, y con el objeto de evitar daño en el cerebro, en lo posible, antes del mes de vida, es fundamental suspender la lactancia materna por ALGUNOS DIAS (5 a 7 dependiendo de los niveles de FA en sangre).
- Durante estos días se sustituye la leche materna por una FÓRMULA ESPECIAL SIN FA, que aporta a su hijo todos los nutrientes requeridos para su crecimiento.
- Es FUNDAMENTAL ordenar el horario de alimentación de su hijo cada tres horas, de esta forma se evitan períodos de ayuno y además se facilitará el tratamiento cuando se restituya la lactancia materna.
- Cuando el nivel de FA baje a menos de 10 mg/dl, se retomará la lactancia materna como complemento a la fórmula sin FA, en la proporción que se le indique.
- SIEMPRE debe dar primero la mamadera con la fórmula sin FA y posteriormente colocar a su hijo al pecho.
- SIEMPRE debe seguir las indicaciones del equipo de Nutricionistas respecto al tratamiento de su hijo/a.
- Si tiene alguna duda debe comunicarse de inmediato con el equipo tratante ya que tomar decisiones sin antes consultar, puede poner en riesgo la salud de su hijo.
- Es importante destacar que la lactancia materna es un elemento esencial en el tratamiento de la PKU durante el primer año de vida, ya que aporta nutrientes esenciales y sustancias que protegerán a su niño de varias enfermedades.

¿Cuál es el control metabólico que debe tener mi hijo/a?

- Durante el primer año de vida los niveles de FA se deben mantener entre 2 y 4 mg/dl.
- En cada control debe traer un cuaderno para anotar las indicaciones de tratamiento de su hijo/a.
- En este cuaderno se debe llevar un registro de los niveles de FA, tal como se indica en el siguiente ejemplo:

■ REGISTRO PKU



Fecha	Nivel de FA (mg/dl)
15-02-11	1.3
22-02-11	2.5
28-02-11	3.5
Etc	Etc

■ ¿Con qué frecuencia debo tomar el examen PKU a mi hijo/a?

- Durante los primeros 3 meses de vida deberá tomar una muestra de sangre cada 7 días, para conocer el nivel de FA. Según ese resultado se harán las modificaciones al tratamiento nutricional.
- De los 3 a los 6 meses, se tomará muestra de sangre cada 15 días y posteriormente cada mes, salvo cuando el niño esté enfermo, en cuyo caso se deberá tomar cada 7 días.
- Usted puede traer a su hijo/a para que el examen sea tomado en el INTA, o bien, puede usted tomar la muestra en su casa y traer la tarjeta de papel filtro a la brevedad.

¿Cómo tomar la muestra PKU?

- Marque con una cruz en el vértice superior de la tarjeta de papel filtro donde dice: PKU.
- Registre en la tarjeta de papel filtro: el nombre de su hijo (en las casillas identificadas) como "datos recién nacido" y la fecha de la toma de la muestra.
- Limpie con un algodón con alcohol puro un dedo de una manito de su hijo, deje que el alcohol se evapore para que no diluya la muestra de sangre.
- Tome la lanceta o el lancetero y pinche el dedito entre el centro y el borde de este.

- Deje que fluya la sangre hasta que se junte una gota del tamaño de una lenteja.
- Mantenga el brazo hacia abajo.
- Deposite la gota en el papel filtro.
- Debe obtener dos gotas y que deben verse por ambas caras del papel filtro.
- Coloque la muestra en posición horizontal hasta que seque y se torne color burdeo.
- Guarde la muestra seca en un sobre y envíelo al INTA: Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas, Av. El Líbano 5524, Macul, Santiago.

¿En el futuro qué podrá comer mi hijo?

- No podrá comer ningún alimento de origen animal: carnes todo tipo (pollo, vacuno, cerdo, pavo, pescado, mariscos), huevos, leche y todo alimento derivado de éstos. También se prohíbe el consumo de leguminosas por su alto contenido de proteínas y por lo tanto de FA (porotos, lentejas, garbanzos, soya, etc). También se prohíbe el consumo de pan, galletas y otros productos elaborados a partir de harina de trigo.
- Podrá consumir vegetales, frutas y cereales, cuyo contenido de FA debe ser calculado; así como jugos (excepto de soya), bebidas, dulces y caramelos (SIN LECHE), helados de agua y alimentos **aproteicos** (con muy bajo contenido de FA) tales como harina, galletas y fideos.
- El esquema de alimentación de su hijo se indicará según normas del Ministerio de Salud: a los 5 meses se introducirán frutas, al sexto mes la primera comida sólida (almuerzo) y al noveno, la cena.

¿Qué puedo esperar en el futuro de mi hijo?

- Si sigue en forma estricta el tratamiento y mantiene un adecuado control metabólico, puede esperar que su hijo crecerá y se desarrollará como cualquier niño sin PKU, como sus hermanos o primos.
- La única diferencia es que tendrá una dieta diferente.

¿Qué pasa con mi hijo si no tiene un buen control metabólico?

- Si maneja nivel de FA sobre 8,0 mg/dl (ALTO), se puede producir daño en el sistema nervioso central, retardo en el desarrollo y disminución del coeficiente intelectual, lo limitará su desempeño escolar y sus posibilidades futuras con respecto a su desarrollo y educación.
- En niños más grandes aumentará la probabilidad de que presente ataques de epilepsia, irritabilidad, dificultad en la atención y memoria, alteraciones dermatológicas y cambio en la coloración del pelo y piel.
- El daño producido por los niveles elevados de FA mantenidos por un período prolongado es irreversible.

¿Puedo vacunar a mi hijo con PKU?

- **Debe** vacunar a su hijo según el esquema establecido por el Ministerio de Salud.
- La vacunación debe ser programada y **SÓLO** se podrá vacunar, si su hijo tiene la FA en sangre alrededor de **2,0 mg/dl**. Esto debido a que la vacuna produce una reacción en nuestro cuerpo que por sí sola, aumenta el nivel plasmático de FA.
- Si los niveles están más altos deberá llamar al equipo de Nutricionistas para recibir las indicaciones y posponer la vacuna hasta que los niveles estén en el valor recomendado.

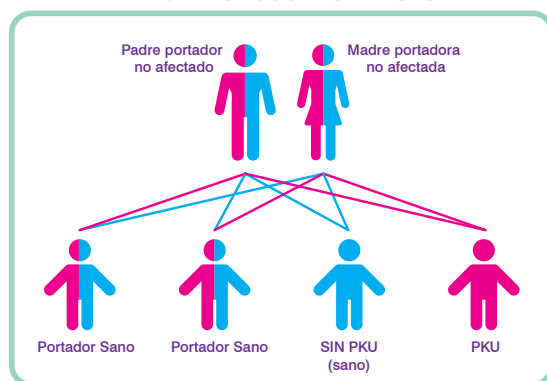
¿Cuál es el riesgo de PKU en un próximo embarazo?

En cada embarazo existe un 25% de probabilidad de que se repita la condición de PKU, es decir, uno de cada cuatro hijos puede heredar este defecto metabólico.

Uno de cada cuatro hijos podría no portar la enfermedad y tampoco padecerla (25%).

Existe un 50% de probabilidad de que su hijo presente la misma condición de sus padres (portador), es decir, que transmita pero no padezca la enfermedad.

HERENCIA AUTOSÓMICA RESESIVA



AGRADECIMIENTOS

Un especial reconocimiento a la Sra Carmen Luz Salas, madre de un niño con PKU y a la Dra Carolina Arias, cuyo aporte fue fundamental en la realización de este documento. De forma similar quiero destacar la valiosa colaboración de otros miembros del equipo tratante: Prof. Verónica Cornejo, Psic. Alicia de la Parra y Nta. Ximena Cataldo.

Coordinadora: Nta. Gabriela Castro.

En caso de una emergencia. ¿A qué teléfono puedo llamar?

En caso de que su hijo sea hospitalizado debe reportarlo de inmediato al equipo tratante y a la vez poner al médico tratante en antecedente de que su hijo tiene PKU.

CONSULTAS: Teléfono (56)(2)9781529

Contactos

Equipo de Nutrición
Prof. Verónica Cornejo
Nut. Gabriela Castro
Nut. Eloina Fernández

Equipo Médico
Dra. Erna Raimann
Dr. Juan Fco. Cabello
Dra. Pilar Peredo
Dra. Carolina Arias

■ Secretaria Policlínico (para solicitar horas)

Teléfono: (56)(2)9781542- (56)(2) 9781466

■ Secretaria LabGEM (para licencias médicas)

Teléfono: (56)(2) 9781484

■ Información para retirar la fórmula especial sin FA:

Horario: Miércoles, Jueves de las 9:30 hrs. a 13:00 hrs. y Viernes a partir de las 9:30 hrs. a 13:00 hrs. y de 14:00 hrs. a 16:00 hrs.

■ Laboratorio: Resultados de exámenes.

Teléfono: (56)(2) 9781543- (56)(2) 9781549

■ Atención Policlínico:

Lunes: 14:30 a 17:30 hrs. (Adolescentes y adultos)
Miércoles y jueves de 9:00 a 14:30hrs.
Viernes de 9:00 a 13:00 hrs.

■ Dirección INTA (para envío de muestras por correo)

■ Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas
Av. El Líbano 5524, Macul, Santiago, CHILE.

Gentileza de

