



PKU



MI HIJO/A TIENE
FENILQUETONURIA

Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas

LabGEM



UNIVERSIDAD DE CHILE
Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos
Doctor Fernando Monckeberg Barros

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

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

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

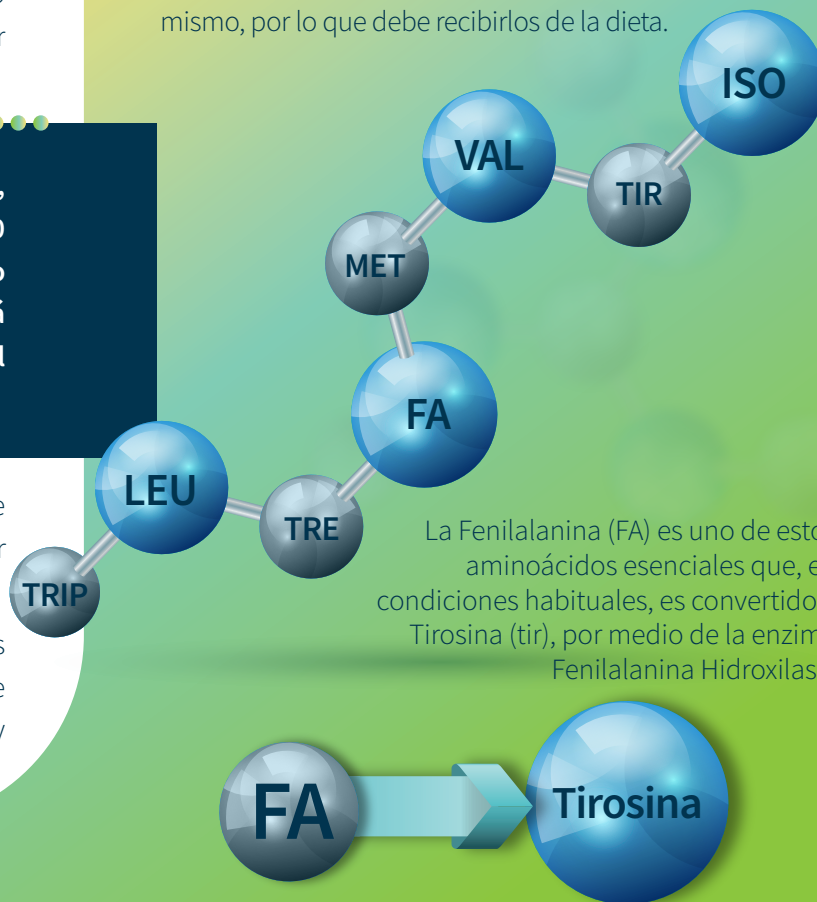
En la Unidad de Enfermedades Metabólicas del INTA, usted contará con el apoyo de un equipo con más de 40 años de experiencia para llevar a cabo el tratamiento de forma efectiva, y su hijo/a se desarrollará normalmente, siempre que siga las indicaciones del tratamiento.

En relación con ello, es importante mencionar que debe involucrar a toda su familia, ya que todos deben estar conscientes de que el tratamiento de la PKU es la dieta.

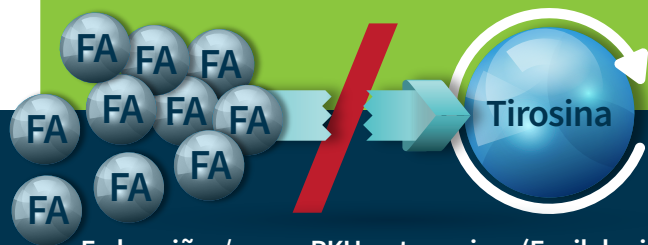
Sabemos que surgirán muchas dudas en el camino y nos comprometemos a resolverlas oportunamente, para que así su hijo/a se desarrolle en un ambiente de tranquilidad y compromiso mutuo.

¿ QUÉ ES LA FENILQUETONURIA (PKU)

Antes de explicar qué es la Fenilketonuria (PKU) es importante recordar que los alimentos están compuestos de diferentes nutrientes, entre los cuales se encuentran las proteínas. Éstas están compuestas por unidades mínimas llamadas aminoácidos, algunos de ellos son esenciales. Es decir, nuestro organismo no puede producirlos por sí mismo, por lo que debe recibirlos de la dieta.



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.

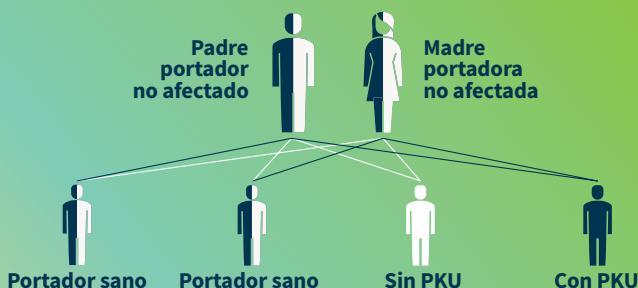


En los niños/as con PKU, esta enzima (Fenilalanina Hidroxilasa) no funciona completamente o funciona parcialmente, por lo que la FA se acumula en la sangre y otros líquidos de su cuerpo, produciendo alteraciones en el cerebro y ocasionando discapacidad intelectual grave, si el tratamiento no se inicia en forma oportuna.

POR QUÉ SE PRODUCE LA PKU ?

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

HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA



EN QUÉ CONSISTE EL TRATAMIENTO ?

- El tratamiento consiste en una **dieta restringida en FA**, que debe iniciarse inmediatamente una vez establecido el diagnóstico y mantenerse durante **TODA** la vida.
- En un inicio, el nivel plasmático de FA está muy elevado y con el objeto de evitar daño en el cerebro, es fundamental suspender la lactancia materna por **ALGUNOS DÍAS** (5 a 7, dependiendo del nivel de inicio).
- Durante estos días, se sustituye la leche materna por una **FÓRMULA ESPECIAL LIBRE DE FA**, que entrega al recién nacido todos los nutrientes requeridos para promover un adecuado crecimiento.
- Es **FUNDAMENTAL** ordenar el horario de alimentación de su hijo/a cada tres horas, así evitaremos períodos de ayuno y, además, se facilitará el tratamiento cuando se restituya la lactancia materna.
- Cuando el nivel de FA baje a **menos de 6 mg/dL**, se retomará la lactancia materna como complemento a la fórmula especial sin FA, en la proporción que se le indique.
- **SIEMPRE** debe dar primero el volumen indicado de fórmula sin FA (mamadera) e inmediatamente después, colocar directamente 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/a.
- 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 no sólo aporta sustancias que protegen al niño/a de varias enfermedades, sino que posee una calidad de nutrientes de mejor utilización en nuestro organismo, en comparación con las fórmulas maternizadas.

EN EL FUTURO, ¿QUÉ PODRÁ COMER MI HIJO/A

- Los alimentos **PERMITIDOS** son: vegetales, frutas y algunos cereales, los cuales deben ser pesados y calcular contenido de FA.
- Puede consumir alimentos especiales llamados apteicos, que son elaborados con harinas con bajo contenido de FA.
- El esquema de alimentación de su hijo/a será: a los 5 meses se introducirá una papilla de fruta a la dieta de su hijo/a; al sexto mes, la primera comida sólida y al noveno, la cena.
- **NO** podrá comer ningún alimento de origen animal: carnes de 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.).
- Asimismo, se **PROHÍBE** el consumo de pan, galletas y otros productos elaborados a partir de harina de trigo.

CONTROL METABÓLICO

**2 y 4
mg/dL**

Durante los dos primeros años de vida, el nivel de FA debe mantenerse entre 2 y 4 mg/dL.

**2 y 6
mg/dL**

A partir de los 2 años de vida, el nivel de FA debe mantenerse entre 2 y 6 mg/dL.



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/a (en las casillas identificadas como “datos recién nacido”) y la fecha de la toma de muestra.
- Limpie con un algodón con alcohol, el dedo índice de una manito de su hijo/a, 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 del dedo.
- Deje que fluya la sangre, hasta que se junte una gota del tamaño de una lenteja. Mantenga el brazo hacia abajo.
- Deposite la gota de sangre en la tarjeta de papel filtro.
- Debe obtener 2 gotas de sangre, colocarlas separadamente, y además la gota de sangre debe traspasar al reverso, manteniendo el tamaño de una lenteja.
- Coloque la muestra en posición horizontal, hasta que se seque y se torne color burdeos.

Guarde la muestra seca en un sobre y envíela a:
INTA. Laboratorio de Enfermedades Metabólicas
Av. El Líbano 5524, Macul, Santiago.

MI HIJO/A CON PKU SE PUEDE VACUNAR

- Debe vacunar a su hijo/a según el esquema establecido por el Ministerio de Salud.
- La vacunación debe ser programada y **SÓLO** podrá realizarse si su hijo/a tiene nivel en sangre de FA de 2 mg/dL. Esto debido a que la vacuna produce una reacción en nuestro organismo que, por sí sola, aumenta el nivel de FA en sangre.
- Si el nivel de FA está sobre 2 mg/dL, deberá llamar al equipo de nutricionistas para recibir indicaciones y posponer la vacuna hasta que el nivel de FA baje a 2 mg/dL.



Un especial reconocimiento a 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.

Nta. Gabriela Castro Ch.

RIESGO DE UN HIJO/A CON PKU EN UN PRÓXIMO EMBARAZO

25%

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

25%

En cada embarazo existe un 25% de probabilidad, es decir uno de cada cuatro hijos/as, no portará la enfermedad y tampoco la padecerá.

50%

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

¿DÓNDE LLAMO?

EN CASO DE EMERGENCIA

En caso de que su hijo/a sea hospitalizado, debe reportarlo de inmediato a alguno de los miembros del equipo tratante del INTA.

Equipo de Nutrición (Oficina)
+56 2 2978 1529

Celular de emergencias
+56 9 6238 1413

Secretaría Policlínico
(para solicitar horas)
+56 2 2978 1466 | +56 2 2978 1467

Secretaría LabGEM
(para licencias médicas)
+56 2 2978 1484

Información para retirar
la fórmula especial
+56 2 2978 1584

Debe informar al médico del hospital que atienda a su hijo/a, que éste presenta una PKU, entregando la Carta de Emergencia y dándole los teléfonos del equipo tratante, para coordinar el tratamiento y evitar descompensaciones.



UNIVERSIDAD DE CHILE
Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos
Doctor Fernando Monckeberg Barros