Fenilquetonuria (PKU)
Información para los Padres

➢ Síntesis

La fenilquetonuria (PKU) es un trastorno metabólico heredado. Este trastorno específico afecta la degradación de las proteínas por el cuerpo.

➢ ¿Qué es la Fenilquetonuria (PKU)?

La fenilquetonuria (PKU) es un trastorno del metabolismo de los amino-ácidos que lleva a excesos de niveles de fenilalanina en los fluidos del cuerpo. Los bebés con PKU no pueden usar determinadas partes de las proteínas (fenilalanina) que se encuentran en los alimentos y la leche. Sin tratamiento, la fenilalanina se acumula en el cuerpo del bebé causando retardo mental.

➢ ¿Por qué se realiza un chequeo del recién nacido para Fenilquetonuria o PKU?

Se hace el chequeo del recién nacido para PKU de forma tal que los bebés con esta condición puedan diagnosticarse rápidamente. **El diagnóstico y tratamiento temprano es esencial para evitar retrasos del desarrollo.**

➢ ¿Un resultado presuntamente positivo del laboratorio de chequeo del recién nacido de Kansas (Kansas Newborn Screening Lab) significa que mi bebé tiene PKU?

No, no necesariamente. El examen del recién nacido examina los niveles de fenilalanina en el bebé. El nivel salió fuera del rango normal en su bebé. El rápido seguimiento es importante. Deberán hacerse pruebas adicionales para determinar si su bebé tiene o no feniquetonoria (PKU).

➢ ¿Cuán común es la Fenilquetonuria (PKU)?

En los Estados Unidos, la fenilquetonuria (PKU) ocurre en 1 de cada 25,000 recién nacidos. La incidencia varía de acuerdo a los antecedentes étnicos del niño, con una mayor incidencia en poblaciones Caucásicas y Nativos Americanos y menor incidencia en poblaciones Afro Americanas, hispanas y asiáticas.

➢ ¿Cómo se hereda la fenilquetonuria (PKU)?

La PKU es heredada en un patrón recesivo autosómico. Los padres de un niño diagnosticado con PKU no están afectados. Estos individuos son portadores de la condición. Cada embarazo entre padres portadores tiene un 25% de posibilidad de producir un hijo afectado con PKU, un 50% de posibilidad de producir un hijo portador no afectado y un 25% de posibilidad de producir un hijo no afectado y que no sea portador.

➢ ¿Cuáles son los signos y síntomas de la fenilquetonuria (PKU)?

Aunque los infantes con PKU generalmente parecen normales al nacer, los síntomas tempranos podrían incluir sarpullido, convulsiones, inquietud excesiva, conducta irritable y olor rancio del cuerpo o la orina. Los signos tardíos incluyen retrasos del desarrollo, problemas al caminar y del equilibrio y retardo mental.

➢ ¿Cómo se diagnostica la fenilquetonuria (PKU)?

Las pruebas de diagnóstico incluyen amino ácidos en plasma. Los especialistas podrían recomendar pruebas adicionales.

➢ ¿Hay una cura para la fenilquetonuria (PKU)?

No hay cura para PKU, pero iniciando una dieta baja en fenilalanina en cuanto sea posible después del nacimiento puede ayudar a evitar efectos dañinos. La fenilalanina se encuentra en muchas proteínas, por lo que los alimentos ricos en proteínas, tales como la carne, deben evitarse y reemplazarse con proteínas 'seguras', especialmente en la forma de sustitutos formulados específicamente. Esta dieta debe seguirse a largo plazo.

➢ ¿Cómo es tratada la fenilquetonuria (PKU)?

El diagnóstico y tratamiento temprano es esencial para prevenir retrasos del desarrollo. El tratamiento es de por vida y consiste de una dieta baja en fenilalanina, la cual incluye una fórmula médica especializada, en combinación con alimentos regulares que son bajos en fenilalanina.

Un sub-grupo de niños con PKU tiene una forma distinta del trastorno, debido a defectos de la pterina, y podría requerir terapia específica.

Los bebés nacidos de madres con PKU mal controlada tienen un riesgo significativo de retardo mental debido a su exposición a niveles muy altos de fenilalanina antes del nacimiento. Estos infantes podrían tener bajo peso al nacer y crecer más lentamente que otros niños. Otros problemas médicos característicos incluyen defectos del corazón, cabeza de tamaño pequeño y problemas del comportamiento. Las mujeres con PKU mal controlada también tienen un mayor riesgo de aborto. El control estricto de la dieta antes de la concepción y a lo largo del embarazo es esencial.

➢ ¿Dónde puedo obtener información adicional?

1. Para más información sobre el control del recién nacido en general y acerca del PKU específicamente, contacte al National Newborn Screening and Genetics Resource Center, 1912 W. Anderson Lane, Suite 210, Austin, TX 78757; teléfono 512-454-6419; fax 512-454-6509.
2. National Coalition for PKU and Allied Disorders www.pku-allieddisorders.org
3. National Institutes of Health www.nih.gov