

¿Qué es la fenilcetonuria?

Es una alteración genética hereditaria. Se trata de la falta total o parcial de las enzimas *fenilalanina hidroxilasa* o *dihidropterina reductasa*. Éstas actúan en la transformación de un aminoácido que viene de los alimentos, la fenilalanina. En caso de que falte alguna de ellas, la fenilalanina se acumula en el cerebro. Esto es causa de retraso mental.

¿Qué probabilidad tiene la población de padecer la enfermedad?

Uno de cada 10.000 recién nacidos puede sufrir la enfermedad. Es más frecuente en países del Norte de Europa. Y es rara en los judíos, en la raza de color, en gitanos, indios de América del norte y Europa del sur. En China no se ha dado ningún caso.

¿Cómo se hereda?

Se hereda cuando los 2 padres tienen el gen defectuoso. Lo transfieren al bebé. Los progenitores pueden ser portadores del gen sin tener la enfermedad. El 2% de la población general son portadores. Hacen falta 2 genes defectuosos para padecerla.

Si ambos padres son portadores del gen, pueden transmitir la enfermedad en un 25% de casos en cada embarazo. Y el 50% de descendientes pueden ser portadores de la enfermedad.

¿Qué síntomas aparecen?

Los primeros meses no tienen síntomas aparentes. Entre el 3^{er} y 6^o mes se pierde el interés por el entorno. Al año de vida ya se nota retraso psicomotor, comportamiento autista, epilepsia y eccemas en cara muy intensos y rebeldes.

El olor a humedad o *paja mojada* del sudor y de la orina son típicos. Este olor se debe a la eliminación de la fenilalanina a través de la piel y de la orina.

La fenilalanina interviene también en la producción de la melanina. Éste es el pigmento responsable del color de piel y cabello. Por ello es típico que tengan la piel, el pelo y los ojos más claros que otros hermanos que no tengan la enfermedad.

¿Se puede diagnosticar de forma temprana?

Sí. Hoy en día se hace la prueba para descartar la fenilcetonuria en España a todos los recién nacidos. Se realiza

mediante la [prueba del talón](#). Esta prueba ayuda a descartar los recién nacidos que no están enfermos. Si esta prueba es positiva se tienen que hacer otras pruebas de sangre y orina para confirmar el diagnóstico.

¿Por qué se realiza la prueba a todos los recién nacidos?

Porque es una causa de retraso mental prevenible si se empieza a tratar antes del mes de vida. La prueba es fácil de realizar y no es costosa.

¿Una prueba del talón negativa descarta del todo la enfermedad?, ¿todos los test positivos son por fenilcetonuria?

Esta prueba tiene una sensibilidad y especificidad del 99%. Esto quiere decir que el 99% de los positivos tienen la enfermedad y el 99% de los negativos no la tienen.

A veces la prueba se altera por inmadurez enzimática. En estos casos hay que hacer un test de sobrecarga de fenilalanina para comprobarlo.

¿Deben estudiarse los familiares de las personas con fenilcetonuria?

Si. Deben estudiarse los padres, los hermanos (enfermos o no) y cualquier persona con historia familiar de algún riesgo de sufrir la enfermedad. El estudio hace posible el consejo genético para la futuros hijos de una pareja. También es posible seleccionar los pacientes candidatos a tratamiento médico farmacológico.

¿Existe tratamiento eficaz?

El tratamiento del bebé debe ser precoz, antes del mes de vida. De esta forma se logra que la fenilalanina no se deposite en el cerebro. Así no se producirá el retraso mental y el resto de síntomas señalados.

¿En qué consiste el tratamiento precoz?

Consiste en seguir una **dieta que contenga poca fenilalanina**. Sólo se debe aportar la cantidad mínima necesaria para el crecimiento. No se puede eliminar del todo porque es imprescindible para el crecimiento y la reparación de los tejidos. Con esta dieta se asegura el desarrollo cerebral óptimo. Debe realizarse de por vida.

El [trastorno de hiperactividad y déficit de atención](#) es el problema más frecuente si los pacientes con fenilcetonuria no siguen una dieta muy baja en fenilalanina.

Las embarazadas con fenilcetonuria deben seguir una dieta estricta baja en fenilalanina para evitar daño cerebral al feto.

Actualmente existe un tratamiento farmacológico. En algunos casos de ausencia parcial de la enzima, permite una dieta menos restrictiva y, por tanto, mejor calidad de vida. Sin embargo, siempre se deberá mantener un control dietético adecuado y estricto con ingestas de alimentos bajos en fenilalanina.

¿Qué alimentos contienen fenilalanina?

Son fuente de fenilalanina: la leche materna, leche de vaca y derivados, huevos, cerdo, pollo, ternera, pescados y mariscos (salmón, sardinas, gambas, caballa, mero), patatas, harina, cereales, soja, habas, arroz, algunos

refrescos de cola, algunos edulcorantes y alimentos dietéticos con aspartamo entre otros.

Hay alimentos con poca fenilalanina, como cereales y [legumbres](#). Pero se deberá controlar también su ingesta. Los vegetales, frutas y hortalizas podrán tomarlos libremente porque aportan muy poca fenilalanina.

Entonces, ¿puedo darle el pecho a un bebé con sospecha o confirmación de fenilcetonuria?

Una vez confirmado el diagnóstico, el bebé no puede ser amamantado ni recibir las fórmulas habituales para la lactancia.

Existen varias fórmulas especiales que tienen los nutrientes necesarios para su desarrollo (aminoácidos esenciales, suplemento de tirosina, vitaminas, oligoelementos y antioxidantes): *PKU ANAMIX infant y junior* de Nutricia, *FLETT PKU* de Casen-Fleet, *PKU COOLER* de Vitaflo España, *AVONIL* de Prekulab A/S.

El resto de la dieta se irá ajustando, bajo estricto control médico, a medida que crezca. Debe ser un experto en nutrición el que vaya orientando el tipo y cantidad de alimento a introducir.

¿Necesitan de algún suplemento vitamínico?

El aceite de pescado puede ayudar a mejorar el desarrollo neurológico. Incluso la coordinación motriz fina. También pueden necesitar otros suplementos como el hierro o la carnitina. Será el nutricionista el que oriente específicamente para cada niño los aportes necesarios en cada momento.

¿Los pacientes con fenilcetonuria pueden hacer una vida normal?

Sí. Sólo tienen que mantener un control dietético especial desde que nacen. Así se evitará que se produzca el retraso mental y el resto de síntomas. El control de la dieta debe ser específico para cada paciente y en cada etapa de la vida.

Enlaces útiles

- [Asfema](#) – Asociación de Fenilcetonúricos y OTM de Madrid
- *Guía metabólica* (web de la Unidad de Metabólicas del Hospital San Joan de Déu. Barcelona): [Aviso del Centro de Detección precoz. Cribado neonatal ampliado](#) (y muchas más información relacionada...)
- *Guía metabólica*: [Fenilcetonuria \(PKU\)](#)
- [Nos adherimos a la celebración del Día Mundial de la Fenilcetonuria](#). 28 de Junio. FEDER, 2018

Descárgate la presentación con los PUNTOS CLAVE:

FENILCETONURIA

Dra Raquel Arroyo Úbeda. Pediatra



www.familiaysalud.es

Fecha de publicación: 1-07-2014

Última fecha de actualización: 24-10-2018

Autor/es:

- [Raquel Arroyo Ubeda](#). Pediatra. Centro de Salud "Alpes". Madrid

