

## Fenilcetonuria<sup>[1]</sup>



### Definición

Es una rara afección en la cual un bebé nace sin la capacidad para descomponer apropiadamente un aminoácido llamado fenilalanina.

### Nombres alternativos

FCU; Fenilcetonuria neonatal

### Causas

La fenilcetonuria es una enfermedad hereditaria, lo cual significa que se transmite de padres a hijos. Ambos padres deben transmitir el gen defectuoso para que el bebé padezca la enfermedad, lo que se denomina un rasgo autosómico recesivo.

Los bebés con fenilcetonuria carecen de una enzima denominada fenilalanina hidroxilasa, necesaria para descomponer un aminoácido esencial, llamado fenilalanina, que se encuentra en alimentos que contienen proteína.

Sin la enzima, los niveles de fenilalanina y dos sustancias estrechamente relacionadas se acumulan en el cuerpo. Estas sustancias son dañinas para el sistema nervioso central y ocasionan daño cerebral.

### Síntomas

La fenilalanina juega un papel en la producción corporal de melanina, el pigmento responsable del color de la piel y del cabello. Por lo tanto, los niños con esta afección usualmente tienen un cutis, cabello y ojos más claros que sus hermanos o hermanas sin la enfermedad.

Otros síntomas pueden ser:

- Retraso de las habilidades mentales y sociales
- Tamaño de la cabeza considerablemente por debajo de lo normal
- Hiperactividad
- Movimientos espasmódicos de brazos y piernas
- Retardo mental
- Convulsiones
- Erupción cutánea
- Temblores
- Postura inusual de las manos

Si la afección se deja sin tratamiento o si no se evitan los alimentos que contienen fenilalanina, se puede detectar un olor "a ratón" o "a moho" en el aliento, la piel y la orina. Este olor inusual se debe a la acumulación de sustancias de fenilalanina en el cuerpo.

### Pruebas y exámenes

La fenilcetonuria se puede detectar fácilmente con un simple examen de sangre. Todos los estados de los Estados

Unidos exigen una prueba de detección de esta enfermedad para todos los recién nacidos, como parte del grupo de pruebas de detección para neonatos. Este examen generalmente se lleva a cabo tomando unas cuantas gotas de sangre del bebé antes de que éste salga del hospital.

Si la prueba de detección inicial es positiva, se requieren exámenes adicionales de sangre y orina para confirmar el diagnóstico.

## Tratamiento

La fenilcetonuria es una enfermedad que se puede tratar. El tratamiento comprende una dieta extremadamente baja en fenilalanina, especialmente cuando el niño está creciendo. La dieta se tiene que seguir en forma estricta, lo cual requiere la supervisión exhaustiva por parte del médico o del dietista certificado y la cooperación de los padres y del niño. Aquellos pacientes que continúen con la dieta hasta la vida adulta tendrán una mejor salud física y mental. Una “dieta para la vida” se ha convertido en la pauta recomendada por la mayoría de los expertos y es especialmente importante antes de la concepción y durante todo el embarazo.

La fenilalanina se encuentra en cantidades significativas en alimentos como la leche, los huevos y otros alimentos comunes. Además, se encuentra en el edulcorante artificial Nutrasweet (aspartamo), razón por la cual cualquier producto que contenga aspartamo se debe evitar.

Lofenalac es una leche en polvo infantil especial para bebés con fenilcetonuria que se puede usar durante toda la vida como fuente de proteína, con un contenido extremadamente bajo en fenilalanina y balanceada con respecto a los aminoácidos esenciales restantes.

El hecho de tomar suplementos, como el aceite de pescado, para reemplazar los ácidos grasos de cadena larga faltantes de una dieta estándar libre de fenilalanina puede ayudar a mejorar el desarrollo neurológico, incluyendo la coordinación motriz fina. Asimismo, se pueden necesitar otros suplementos específicos, como el hierro o la carnitina.

## Grupos de apoyo

### Pronóstico

Se espera que el desenlace clínico sea muy alentador si la dieta se sigue estrictamente, comenzando poco después del nacimiento del niño; pero si el tratamiento se retrasa o el trastorno permanece sin tratamiento, se presentará daño cerebral. El desempeño escolar se puede deteriorar levemente.

Si no se evitan las proteínas que contengan fenilalanina, la fenilcetonuria puede conducir a retardo mental hacia el final del primer año de vida.

### Posibles complicaciones

Si este trastorno no recibe tratamiento, se presenta retardo mental severo. El trastorno de hiperactividad y déficit de atención (ADHD, por sus siglas en inglés) parece ser el problema más común que se observa en quienes no siguen estrictamente una dieta muy baja en fenilalanina.

### Cuándo contactar a un profesional médico

Consulte con el médico si a su bebé no le han realizado exámenes para fenilcetonuria, lo cual es particularmente importante si algún familiar tiene este trastorno.

### Prevención

Un análisis enzimático puede determinar si los padres son portadores del gen de la fenilcetonuria (FCU). Asimismo, se puede tomar una muestra de vellosidades coriónicas durante el embarazo para examinar el feto en búsqueda de esta enfermedad.

Es muy importante que las mujeres con fenilcetonuria sigan estrictamente una dieta baja en fenilalanina, tanto antes de quedar embarazadas como a través de todo el embarazo, ya que la acumulación de esta sustancia le causará daño al bebé en desarrollo, incluso sin que éste haya heredado el gen defectuoso.

## Referencias

American Dietetic Association. Providing nutrition services for infants, children, and adults with developmental disabilities

and special health care needs. *J Am Diet Assoc*. Jan 2004; 104(1): 97-107.

Beblo S. Effect of fish oil supplementation on fatty acid status, coordination, and fine motor skills in children with phenylketonuria. *J Pediatr*. May 2007; 150(5): 479-84.

Filiano JJ. Neurometabolic diseases in the newborn. *Clin Perinatol*. Jun 2006; 33(2): 411-79.

Gassio R. School performance in early and continuously treated phenylketonuria. *Pediatr Neurol*. Oct 2005; 33(4): 267-71.

Welch T. Dietary management of mothers with PKU during pregnancy. *J Pediatr*. Feb 2004; 144(2); 1A.

Welch TR. Pharmacologic approach to PKU? *J Pediatr*. Jun 2007; 150(6); A3.

Screening for phenylketonuria (PKU): US Preventive Services Task Force reaffirmation recommendation. *Ann Fam Med*. 2008;6:166.

## Leer Más

### Más información

[Prueba de detección de fenilalanina sérica](#) [4]

[Enzima](#) [5]

[Aminoácidos](#) [6]

[Sistema nervioso central](#) [7]

[Retraso mental](#) [8]

[Movimiento lento o incontrolable](#) [9]

[Muestra capilar](#) [10]

[Melanina](#) [11]

[Pruebas de detección para recién nacidos](#) [12]

## Información de Revisión

Viernes, Junio 17, 2011

Kimberly G Lee, MD, MSc, IBCLC, Associate Professor of Pediatrics, Division of Neonatology, Medical University of South Carolina, Charleston, SC. Review provided by VeriMed Healthcare Network. Also reviewed by David Zieve, MD, MHA, Medical Director, A.D.A.M., Inc.

---

**URL de origen:** <http://www.saludmedica.com/tema/fenilcetonuria>

### Links:

[1] <http://www.saludmedica.com/tema/fenilcetonuria>

[2] <http://www.saludmedica.com/tema/examen-de-fenilcetonuria-0>

[3] <http://www.saludmedica.com/tema/examen-de-fenilcetonuria>

[4] <http://www.saludmedica.com/tema/prueba-de-deteccion-de-fenilalanina-serica>

[5] <http://www.saludmedica.com/tema/enzima>

[6] <http://www.saludmedica.com/tema/aminoacidos-0>

[7] <http://www.saludmedica.com/tema/sistema-nervioso-central-1>

[8] <http://www.saludmedica.com/tema/retraso-mental>

[9] <http://www.saludmedica.com/tema/movimiento-lento-o-incontrolable>

[10] <http://www.saludmedica.com/tema/muestra-capilar-0>

[11] <http://www.saludmedica.com/tema/melanina-0>

[12] <http://www.saludmedica.com/tema/pruebas-de-deteccion-para-recien-nacidos>