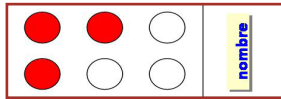


FENILCETONURIA

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA PKU?

La PKU se diagnostica mediante el análisis de aminoácidos en sangre. En la ma-

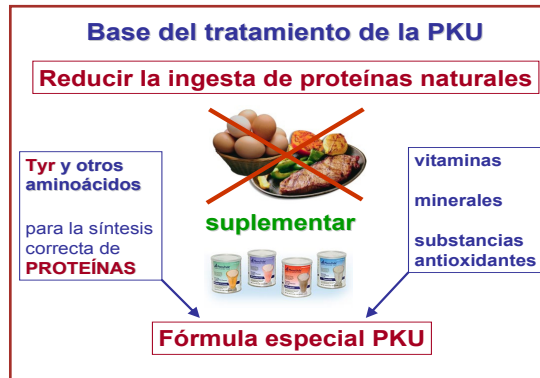


yor parte de países existe un Programa de Detección Precoz que permite detectar los recién nacidos que la padecen en los primeros días de la vida, con objeto de aplicar un tratamiento precoz, antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad. Una vez detectados, los niños afectados se remiten a un hospital de referencia para realizar el diagnóstico diferencial con otras enfermedades muy poco frecuentes causantes de elevación de fenilalanina en sangre (defectos del metabolismo de las pterinas) y para instaurar el tratamiento. El estudio de las mutaciones del gen *PAH* confirma el diagnóstico.

¿QUÉ HAY QUE HACER PARA EVITAR LAS CONSECUENCIAS DE LA PKU?

Habrà que instaurar rápidamente el tratamiento. Este se basa simplemente en evitar que se acumule en grandes cantidades la fenilalanina, restringiéndola en la alimentación del niño. La dieta de los niños con PKU se basará en la restricción de proteínas naturales (leche, carne, pescado, huevos y otros alimentos que contienen fenilalanina), substituyéndolas con una fórmula especial que contiene todos los demás aminoácidos (excepto la fenilalanina), y que se suplementa con tirosina para evitar su deficiencia. De esta forma se vuelve a conseguir el equilibrio que se había roto al interrumpir una vía metabólica y todo el metabolismo vuelve a funcionar correctamente. Tanto la fenilalanina como la tirosina son aminoácidos indispensables para la formación de proteínas que constituirán el cuerpo del recién nacido, por lo que la restricción de fenilalanina debe ser la adecuada para cada niño de forma

FENILCETONURIA



que alcance una concentración en sangre y tejidos correcta.

Algunos pacientes con PKU moderada responden con un descenso considerable de la concentración de fenilalanina a la suplementación con BH4. Esto permite sustituir la dieta restringida en fenilalanina por la suplementación con dicho coenzima.

La PKU es una enfermedad hereditaria que, no tratada, puede conllevar graves consecuencias. No obstante, si se diagnostica y se trata precozmente y se mantiene un buen control de la dieta, los niños que la padecen pueden llevar una VIDA NORMAL en todos los sentidos con mínimas limitaciones, sólo alimentarias.



hospital
sant joan de déu
UNIVERSITAT DE BARCELONA



www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu 2009.

FENIL- CETONURIA

PKU

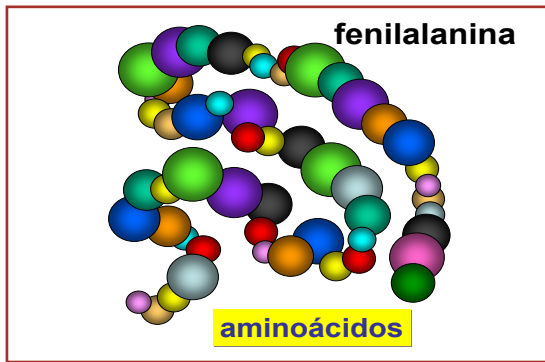
UNIDAD DE SEGUIMIENTO
DE LA PKU Y OTROS
TRASTORNOS METABÓLICOS
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU

FENILCETONURIA

¿QUÉ ES LA FENILCETONURIA?

La fenilcetonuria (PKU) es un error congénito del metabolismo de la fenilalanina, causado por la deficiencia de una enzima, la fenilalanina hidroxilasa.

¿QUÉ ES LA FENILALANINA?



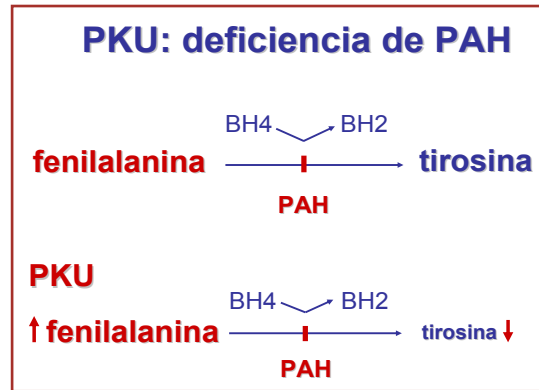
La fenilalanina es un aminoácido, molécula simple que forma parte de las proteínas. Las proteínas están constituidas por una cadena muy larga de aminoácidos, que se enlazan como las perlas de un collar, en un orden especial para cada una de ellas, que determina su forma en el espacio y con ello, su buen funcionamiento. Cuando las proteínas se degradan, se liberan los aminoácidos y estos pueden utilizarse para formar otras proteínas nuevas de nuestro organismo o bien para generar otras sustancias y energía.

La fenilalanina tiene su propia vía metabólica, por la cual es capaz de formar un aminoácido muy parecido a ella, la **tirosina**, gracias a la acción de una enzima, la **fenilalanina hidroxilasa (PAH)** y de un coenzima que facilita la reacción, la **tetrahidrobiopterina (BH4)**.

FENILCETONURIA

¿QUÉ OCURRE EN LA PKU?

Cuando existe un error en el metabolismo de la fenilalanina, ésta no puede convertirse fácilmente en tirosina porque falla la enzima que interviene en esta reacción, la **PAH**. Esto causa una **acumulación de la fenilalanina** en sangre, orina, tejidos y en el cerebro. Además de la fenilalanina se acumulan también unos compuestos que se forman a partir de ella, las fenilcetonas, que se eliminan por la orina y son las que dan el nombre a la enfermedad: **fenilcetonuria o PKU** (del inglés Phenyl-Keton-Uria).



Otra consecuencia de este defecto es la falta de síntesis de tirosina, aminoácido muy importante como precursor de **neurotransmisores** (mensajeros químicos que liberan las neuronas para comunicarse entre ellas).

¿POR QUÉ SE PRODUCE UNA DEFICIENCIA DE ACTIVIDAD DE LA PAH?

La deficiencia de actividad PAH se produce debido a mutaciones (cambios estables y hereditarios) en el **gen PAH** que codifica a esta

FENILCETONURIA

enzima. La PKU es un trastorno genético de **herencia autosómica recesiva**, es decir, los padres son portadores de mutaciones en el gen PAH, aunque no sufran los efectos de la deficiencia enzimática. Si ambos padres transmiten una mutación al hijo, dependiendo de la severidad de las mismas, el niño mostrará un defecto de actividad enzimática total o parcial, que dará lugar a una **PKU** o a una **hiperfenilalaninemia moderada**, respectivamente.

¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO/A QUE NACE CON LA PKU?

El bebé nace sin problemas, ya que hasta el momento del parto es su madre la que se encarga de metabolizar todos los compuestos y ella lo hace correctamente, aunque sea portadora de una información errónea (capaz de transmitir la PKU). Cuando el bebé comienza a alimentarse, las proteínas de la leche se degradarán y liberarán todos los aminoácidos, que se metabolizarán cada uno siguiendo su propia vía. No obstante, la **fenilalanina tendrá interferida su vía de transformación en tirosina**, ya que la PAH no se ha formado bien, y la **fenilalanina comenzará a acumularse**. La tirosina, en cambio, no se formará en cantidad suficiente para poder utilizarse en la síntesis de proteínas que necesita el cuerpo del bebé para crecer y en la síntesis de neurotransmisores. Tendremos un **error metabólico**. Se habrá roto el **equilibrio** que debe existir en el organismo entre todos sus compuestos para que el metabolismo funcione correctamente. Esto puede tener **consecuencias negativas para el niño** (un cierto grado de retraso del desarrollo), que no se detectarían hasta pasados unos meses.