

## EL SÍNDROME DE FENILCETONURIA (PKU) MATERNA

(A partir de la semana 20-22 de gestación la tolerancia a la fenilalanina aumenta por lo que puede ser necesario consumir más proteínas naturales)

- La dieta ha de contener una cantidad adecuada de energía, proteínas, vitaminas y minerales para que se desarrolle bien el bebé.
- Es muy importante tomar la fórmula especial exenta de fenilalanina ya que sino el feto no recibirá los nutrientes necesarios.
- Si hay alguna carencia específica de minerales (hierro, calcio...) o vitaminas puede ser preciso tomar algún preparado que los contengan.
- Es importante ganar el peso adecuado durante el embarazo. Perder peso no es bueno para el niño.
- Es recomendable fraccionar la ingesta de proteínas (naturales y la fórmula especial) en 3 comidas y 1 resopón con el fin de mejorar la retención de las proteínas.

### ¿QUÉ CONTROLES SE HAN DE REALIZAR?

- **Preparación del embarazo:**
  - Analítica general.
  - Control semanal de fenilalanina y tirosina en sangre seca.
  - Encuesta dietética para valorar la tolerancia a la fenilalanina.
- **Embarazo:**
  - Controles del embarazo habituales.
  - Control semanal de fenilalanina y tirosina en sangre seca.
  - Control periódico de la ingesta de proteínas, energía y micronutrientes.
  - Control de peso mensual.
  - Ecografía fetal trimestral y ecografía de alta resolución entre las 18-20 semanas.

## EL SÍNDROME DE FENILCETONURIA (PKU) MATERNA

- **Control del recién nacido:**
  - Exploración neonatal y determinación de la fenilalanina en la sangre del talón (test de diagnóstico precoz), igual que los demás recién nacidos.
  - Valoración cardiológica antes de los dos primeros meses de vida.
  - Seguimiento neurológico y psicológico del niño al año, 4, 8 y 14 años.
  - Aunque la madre liberalice la dieta tras el parto puede dar lactancia materna sin problemas.



hospital  
sant joan de déu  
UNIVERSITAT DE BARCELONA

er **ciberer**  
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED  
DE ENFERMEDADES RARAS

GOBIERNO DE ESPAÑA  
MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN  
Instituto de Salud Carlos III

[www.hsjdbcn.org](http://www.hsjdbcn.org)

© Hospital Sant Joan de Déu 2009.

# EL SÍNDROME DE FENILCETONURIA (PKU) MATERNA

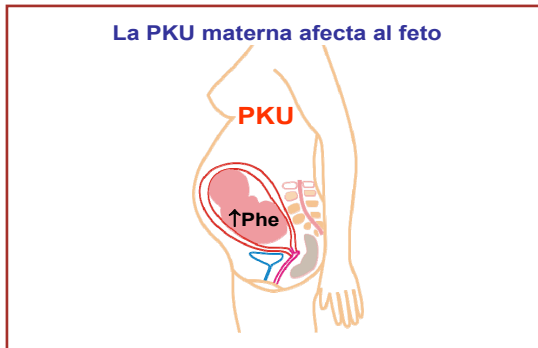
# PKU materna

UNIDAD DE SEGUIMIENTO DE LA PKU Y OTROS TRASTORNOS METABÓLICOS. SECCIÓN DE GASTROENTEROLOGÍA, HEPATOLOGÍA Y NUTRICIÓN HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU

## EL SÍNDROME DE FENILCETONURIA (PKU) MATERNA

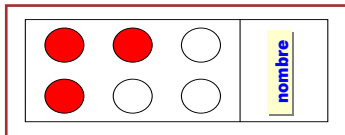
### EL SÍNDROME DE FENILCETONURIA (PKU) MATERNA

Es una embriofetopatía (patología del embrión o del feto) que padecen los hijos de una madre afectada de PKU mal controlada.



### ¿POR QUÉ PUEDE ESTAR MAL CONTROLADA UNA MADRE CON PKU?

Las mujeres con PKU pueden estar mal controladas en el embarazo porque **no saben que tienen una PKU**, es decir, no se diagnosticaron previamente. Esto puede ocurrir porque al nacer no se les realizó la detección neonatal de PKU. Por ejemplo, puede ser que al nacer ellas aún no existiera un **Plan de Detección Precoz** de la PKU.



En otros casos, puede ser que una adolescente o adulta afectada de PKU **no realice correctamente la dieta restringida** en fenilalanina.



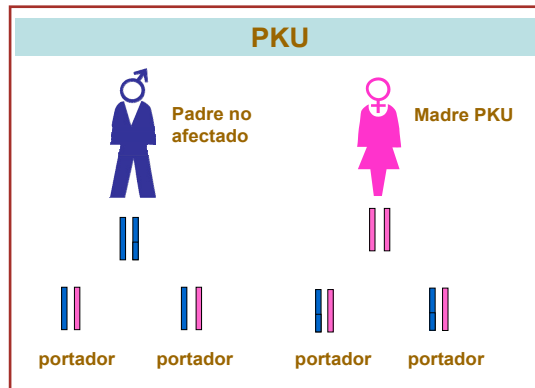
## EL SÍNDROME DE FENILCETONURIA (PKU) MATERNA

### ¿POR QUÉ EL MAL CONTROL DE LA MADRE TIENE UN RIESGO PARA EL HIJO?

La fenilalanina, al igual que todos los demás nutrientes, pasa a través de la placenta de la madre al niño, para ir formando su cuerpo. Si la fenilalanina no llega al niño de una forma equilibrada, sino en concentraciones muy elevadas, puede ser tóxica. Esto ocurre en la madre PKU mal controlada.

### ¿EL HIJO DE UNA MADRE PKU ESTARÁ TAMBIÉN AFECTADO DE PKU?

No, el hijo será solo portador de PKU. Únicamente si el padre también fuera portador o afectado de PKU el hijo podría tener PKU.



### ENTONCES, ¿CUÁL ES EL RIESGO PARA UN HIJO DE UNA MADRE PKU MAL CONTROLADA?

La toxicidad en el bebé se puede manifestar como:

- Aborto.
- Microcefalia (cabeza pequeña).
- Retraso mental.
- Bajo peso al nacer.

## EL SÍNDROME DE FENILCETONURIA (PKU) MATERNA

- Malformaciones del corazón.
- Alteraciones de la cara.

### ¿CÓMO PODEMOS PREVENIR LA EMBRIOFETOPATÍA DEL HIJO DE UNA MADRE PKU?

Los efectos teratógenos son mínimos o nulos si se logran niveles de fenilalanina en sangre entre 120 y 360  $\mu\text{mol/L}$  (2-6 mg/dl) durante los tres meses previos a la concepción y durante toda la gestación.



Por este motivo, el embarazo ha de planearse anticipadamente y comenzar los controles y la dieta varios meses antes de la fecundación. La anticoncepción se puede retirar cuando se hayan logrado buenos niveles de fenilalanina durante 3 meses seguidos.

### ¿QUÉ MEDIDAS DIETÉTICAS SE HAN DE REALIZAR?

- Ha de realizar la dieta indicada por su médico o dietista ajustando el aporte de fenilalanina a la tolerancia y a las necesidades específicas de cada momento del embarazo.

