

FENILCETONURIA (PKU)

1. ¿Qué es la fenilcetonuria (PKU)?

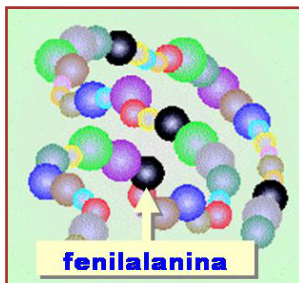
La **fenilcetonuria (PKU)** es un trastorno de la degradación de un aminoácido, la fenilalanina. Decimos que es un **error congénito del metabolismo de la fenilalanina**.

2. ¿Qué es el metabolismo?

El **metabolismo** es el conjunto de reacciones químicas que tienen lugar en nuestro organismo gracias a las cuales se generan todos los compuestos que van a formar los órganos y tejidos, y también la energía necesaria para que podamos vivir, movernos, crecer y pensar, es decir, para que funcione todo nuestro cuerpo. Todas estas reacciones se realizan en cadena, formando **vías metabólicas**, de manera que cada compuesto tiene su propia vía para formarse y para degradarse convirtiéndose en energía. Todas estas reacciones se realizan, gracias a la acción de unas proteínas, las enzimas, que las facilitan.

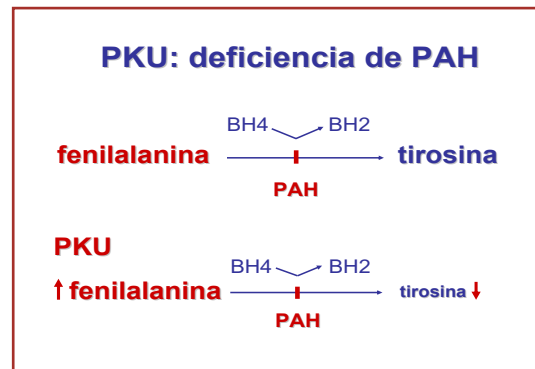
3. ¿Qué es la fenilalanina?

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 determi-



FENILCETONURIA (PKU)

na 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 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)**.



4. ¿Qué significa un error metabólico?

Cuando existe un **error en el metabolismo** alguna de estas reacciones no se produce tan eficazmente como sería de esperar y, lógicamente, los compuestos anteriores a la reacción se acumulan, mientras que los que debieran formarse están deficitarios. En nuestro caso, la **PKU es un error del metabolismo de la fenilalanina**, que no puede convertirse en tirosina porque falla la enzima que colabora en esta reacción, la **fenilalanina hidroxilasa**. Esto causa una **acumulación de la fenilalanina** en todos los tejidos y células del organismo, que

FENILCETONURIA (PKU)

se traduce en una evolución de su concentración en sangre y orina. 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-ke-ton-uria).

5. ¿Por qué decimos que este error es congénito?

Decimos que este error es **congénito**, porque nacemos con él, ya que es **hereditario**. Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada **genéticamente (codificada)**. Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada una de las reacciones del metabolismo. Si heredamos de ambos padres una información errónea o parcialmente alterada (que es muy habitual en algunos pasos del metabolismo, como el que causa la PKU), aquel punto concreto funcionará mal y se puede llegar a producir una **enfermedad metabólica hereditaria**.

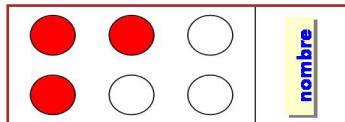
6. ¿Qué ocurre en el caso de un niño/a que nace con la PKU?

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

FENILCETONURIA (PKU)

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 fenilalanina hidroxilasa 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. 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 retardo del desarrollo), que no se detectarían hasta pasados unos meses.

7. ¿Qué hay que hacer para evitar las consecuencias de la PKU?



Habrá que actuar lo más rápidamente posible (**diagnóstico precoz**) e

instaurar un 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

FENILCETONURIA (PKU)

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 que alcance una concentración en sangre y tejidos correcta**.



Aún cuando la PKU es una enfermedad hereditaria que, no tratada, puede conllevar graves consecuencias, modificando los factores ambientales: **DIETA Y EDUCACIÓN** de padres e hijos (es decir, el conocimiento de la PKU), lograremos que nuestros niños puedan llevar una **VIDA NORMAL** en todos los sentidos con mínimas limitaciones, sólo alimentarias.



Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Barcelona, Espanya
+34 93 253 21 00
Fax +34 93 203 39 59
www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats.



FENILCETONURIA

PKU

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