

FENILCETONÚRIA (PKU)

1. Què és la fenilcetonúria (PKU)?

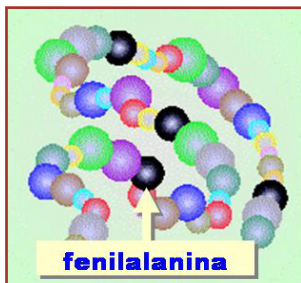
La **fenilcetonúria (PKU)** és un trastorn de la degradació d'un aminoàcid, la fenilalanina. Diem que és un **error congènit del metabolisme de la fenilalanina**.

2. Què és el metabolisme?

El **metabolisme** és el conjunt de reaccions químiques que tenen lloc en el nostre organisme gràcies a les quals es generen tots els compostos que formaran els nostres òrgans i teixits, i també l'energia necessària perquè pugem viure, moure'ns, créixer i pensar, és a dir, perquè funcioni tot el nostre cos. Totes aquestes reaccions es realitzen en cadena, formant **vies metabòliques**, de manera que cada compost té la seva pròpia via per formar-se i per degradar-se convertint-se en energia. Aquestes reaccions es produeixen gràcies a l'acció d'unes proteïnes, els enzims, que les faciliten.

3. Què és la fenilalanina?

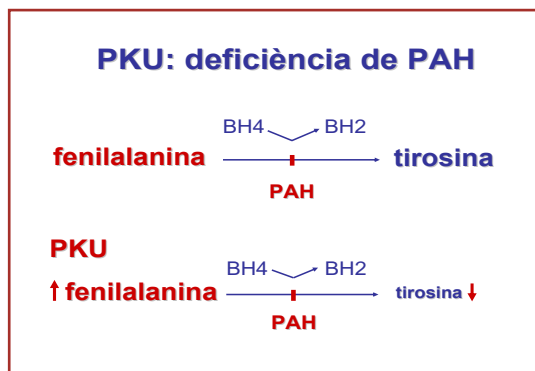
La **fenilalanina** és un **aminoàcid**, molècula simple que forma part de les proteïnes. Les **proteïnes** estan formades per una cadena molt llarga d'aminoàcids que s'enllacen com les perles d'un collaret, en un ordre especial per a cada una d'elles, que determina la seva forma en l'espai i, per tant, el seu bon fun-



FENILCETONÚRIA (PKU)

cionament. Quan les proteïnes es degraden, s'alliberen els aminoàcids i aquests poden utilitzar-se per formar noves proteïnes del nostre organisme o bé per generar energia.

La fenilalanina té la seva pròpia via metabòlica, per la qual és capaç de formar un aminoàcid molt semblant a ella mateixa, la **tirosina**, per l'acció d'un enzim: la **fenilalanina hidroxilasa (PAH)**.



4. Què significa un error metabòlic?

Quan hi ha un **error** en el metabolisme, alguna d'aquestes reaccions no es produeix tan eficaçment com seria d'esperar i, lògicament, els compostos anteriors a la reacció s'acumulen, i els que s'haurien de formar són deficitaris. En el nostre cas, la **PKU** és un **error del metabolisme de la fenilalanina**, que no pot convertir-se en tirosina perquè falla l'enzim que col·labora en aquesta reacció: la **fenilalanina hidroxilasa**. Això causa una **acumulació de la fenilalanina** en tots els teixits i cèl·lules de l'organisme, que es tradueix en un augment de la seva

FENILCETONÚRIA (PKU)

concentració en sang i orina. No solament s'acumula la fenilalanina sinó també uns compostos que es formen a partir d'ella: les fenilcetones, que s'eliminen per l'orina i són les que donen el nom a la malaltia: **fenilcetonúria** o **PKU** (de l'anglès Phenyl-keton-uria).

5. Per què diem que aquest error és congènit?

Diem que aquest error és **congènit** perquè naixem amb ell, ja que és hereditari. Cada una de les reaccions del metabolisme que donaran lloc als compostos que formen el nostre cos està determinada **genèticament (codificada)**, és a dir que heretem dels nostres pares la informació correcta o alterada que determina que cada una de les reaccions del metabolisme es realitzi sense errors. Si heretem de tots dos pares una informació errònia o parcialment alterada (que és molt habitual en alguns punts del metabolisme, com el que causa la PKU), aquell pas concret funcionarà malament i es pot arribar a produir una **malaltia metabòlica hereditària**.

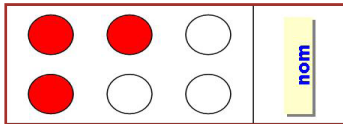
6. Què passa en el cas d'un nen/a que neix amb la PKU?

El nen neix normal, ja que fins el moment del part és la seva mare la que s'encarrega de metabolitzar tots els compostos i ella ho fa bé, encara que sigui portadora d'una informació errònia. Quan el nadó neix i comença a alimentar-se, les proteïnes de la llet es degraden i alliberen tots els aminoàcids, que es metabolitzaran correctament, cada un seguint la seva pròpia via. No obstant, la fenilalanina tindrà interferida la seva via de trans-

FENILCETONÚRIA (PKU)

formació en tirosina, ja que la fenilalanina hidroxilasa no s'ha format bé i començarà a acumular-se. La tirosina, en canvi, no es formarà en quantitat suficient per poder utilitzar-se en la síntesi d'altres proteïnes que necessita el cos del nadó per créixer. Tindrem un **error metabòlic**. S'haurà trencat l'**equilibri** que ha d'existir en l'organisme entre tots els seus compostos perquè el metabolisme funcioni correctament. Això pot tenir **conseqüències negatives per al nadó** (un retard del desenvolupament), que no es detectaran fins passats uns mesos.

7. Què s'ha de fer per evitar les conseqüències de la PKU?



S'haurà d'actuar el més ràpidament possible (**diagnòstic precoç**) i

instaurar un **tractament**. Aquest es basa simplement en evitar que **s'acumuli en grans quantitats la fenilalanina**, restringint-la en l'alimentació del nen. La dieta dels nens amb PKU es basarà en la restricció de proteïnes naturals (llet, carn, peix, ous i altres aliments que contenen fenilalanina), substituint-los amb una fórmula especial que conté tots els altres aminoàcids (excepte la fenilalanina), i que se suplementa amb tirosina per evitar la seva deficiència. D'aquesta manera s'aconsegueix novament l'**equilibri** que s'havia trencat a l'interrompre una via metabòlica i tot el metabolisme torna a funcionar correctament. Tant la fenilalanina com la tirosina són **aminoàcids indispensables** per a la formació de proteïnes que contribuiran al creixement i desenvolupament del noutat, per la qual

FENILCETONÚRIA (PKU)

cosa la restricció de fenilalanina ha de ser l'adequada per a cada nen de manera que la concentració en sang i teixits sigui correcta. Al restringir quelcom tan important com és un aminoàcid de la dieta, es poden ocasionar alguns problemes secundaris que fan que aquesta dieta hagi de ser adaptada i suplementada amb molts micro-nutrients perquè resulti el més completa possible.



Encara que la PKU és una condició hereditària que, no tractada, pot comportar una malaltia greu, modificant els factors ambientals: **DIETA** i **EDUCACIÓ** de pares i fills (és dir, el coneixement i l'acceptació de la PKU), aconseguirem que els nostres nens puguin fer una **VIDA NORMAL** en tots els sentits, amb mínimes limitacions pràcticament només alimentàries.



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.

FENILCETONÚRIA

PKU

UNITAT DE SEGUIMENT
DE LA PKU I ALTRES
TRASTORNS METABÒLICS
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU