

Generalidades de la valoración del recién nacido para fenilcetonuria – para los padres

¿Qué es la valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones. Una de estas afecciones es la **fenilcetonuria** (también llamada **PKU**). Los bebés que obtienen un resultado positivo de fenilcetonuria necesitan una segunda prueba para confirmar que tienen PKU. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán fenilcetonuria.**

¿Qué es la fenilcetonuria?

Cuando una persona tiene fenilcetonuria, su cuerpo no puede descomponer la **fenilalanina**. La fenilalanina es un **aminoácido** (uno de los componentes centrales utilizados para producir proteínas). La fenilalanina se encuentra en muchos de los alimentos que ingerimos.

La mayoría de las personas con PKU no tienen una **enzima** (una proteína que ayuda a la función de nuestros cuerpos) llamada **fenilalanina hidroxilasa**. Cuando una persona con PKU ingiere alimentos que contienen fenilalanina, su cuerpo no puede descomponerla. En vez de ello, la fenilalanina se acumula en la sangre. Existe un tipo más suave (menos severo) de PKU llamado **hiperfenilalaninemia**. Las personas con hiperfenilalaninemia podrían no necesitar tratamiento.

¿Qué causa la fenilcetonuria?

La fenilcetonuria es una afección **heredada** (pasada de los padres al hijo). Todos heredamos dos copias del gen PAH. Recibimos una copia del gen PAH de nuestro padre y una copia de nuestra madre. Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente. Para que una persona tenga PKU, debe tener dos cambios del gen PAH. Las personas con un cambio de gen PAH no tienen PKU.

¿Cuáles son los síntomas de la fenilcetonuria?

Cada niño con fenilcetonuria es diferente. La mayoría de los bebés con PKU parecen normales cuando nacen. Los síntomas de la PKU pueden aparecer en los primeros seis meses de vida del bebé con PKU si no recibe tratamiento.

Algunos de los síntomas de la fenilcetonuria no tratada son:

- Retardo mental
- Problemas de comportamiento
- Convulsiones
- Una afección en la piel llamada **eccema**
- Un olor del cuerpo a rancio o a mohoso
- Piel y cabello rubios (claro)

¿Cuál es el tratamiento para la fenilcetonuria?

No hay cura para la fenilcetonuria. Sin embargo, existen tratamientos que pueden ayudar con los síntomas. Los bebés con PKU tienen que ser tratados tan pronto como sea posible para prevenir los síntomas de PKU. Los bebés con PKU se deben alimentar con una leche medicada especial que no contiene fenilalanina. Las personas con fenilcetonuria deben seguir una dieta especial que contenga niveles bajos de fenilalanina. Cuando un niño con PKU crece, se pueden agregar medicamentos a su dieta para ayudar a controlar los niveles de fenilalanina. La persona con fenilcetonuria necesitará tratamiento toda la vida.

¿Qué ocurre después?

Aunque no hay cura para la fenilcetonuria, una buena atención médica puede marcar la diferencia. Los niños con fenilcetonuria deben consultar a un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en PKU u otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista del metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita que su hijo necesite.

¿Dónde se encuentran las clínicas de genética del metabolismo de Indiana? – Las clínicas de genética del metabolismo de Indiana se encuentran en el Hospital para Niños Riley (Riley Hospital for Children at IU Health) en Indianápolis, (317) 274-3966 y La Clínica Comunidad de Salud (The Community Health Clinic) en Topeka, IN, (260) 593-0108.

¿Para más información?

- **STAR-G** - [http:// www.newbornscreening.info/Parents/aminoacid disorders/PKU.html](http://www.newbornscreening.info/Parents/aminoacid disorders/PKU.html)
- **Region 4 Genetics Collaborative** - <https://www.region4genetics.org/education/families/>