

MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL

Autoridades

Dra. Esperanza Martínez
Ministra de Salud Pública y Bienestar Social

Dr. Edgar Giménez Caballero
Viceministro de Salud Pública y Bienestar Social

Dra. Margarita Bazzano
Directora General
Dirección General de Programas de Salud

Dra. Marta Ascurra
Coordinadora del Programa
Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental

Elaboración y Redacción
Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social
Dirección General de Programas de Salud
Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental

Dra. Lourdes Ortiz Paranza
Gastroenteróloga - Pediatra
Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental

Dirección de Salud Integral de la Niñez y Adolescencia
Departamento de Salud Integral de la Niñez

Dra. Ma. Raquel Escobar Argaña
Directora

Dra. Elke Strübing
Jefa de Salud del Niño/a

Dra. Blanca Villalba de Piccinini
Dra. Gladys Ramírez

Sociedad Paraguaya de Pediatría
Comité de Gastroenterología
Prof. Dra. Lidia Garcete Mañotti
Prof. Dra. Mabel Zacur de Jiménez

Unicef
Marta Cristina Sanabria
Consultora

Diseño y diagramación
Comunicación Visual

Ilustraciones
Amado Escobar

Impresión
AGR

Asunción, Paraguay

Febrero de 2010

Material de distribución gratuita. Prohibida su venta.
Este material fue impreso y diseñado con el apoyo de la Agencia de Cooperación Internacional del Japón (JICA).

Introducción

Este material, surge con el propósito de ser una guía que nos introduzca en el complejo campo de la **FENILCETONURIA** o **PKU** (de sus siglas en inglés Phenylketonuria).

De esta manera, pretendemos contribuir a difundir el conocimiento que existe referente a esta enfermedad, en la población general.

Desde que en 1934 se describió este trastorno metabólico asociado al retardo mental y rasgos clínicos especiales, mucho se ha progresado en el conocimiento de la enfermedad, en el diagnóstico precoz y especialmente en el tratamiento de la misma.

Ha sido demostrado, que los pacientes diagnosticados y tratados precozmente, no presentan las complicaciones neurológicas propias de la enfermedad, evitándose el daño irreversible.

Estas importantes observaciones, motivaron la búsqueda de una prueba sencilla, que permitiera el diagnóstico temprano.

Como respuesta a esta necesidad, surgen los programas de «PESQUISA NEONATAL» de la enfermedad, mediante la determinación de **FENILALANINA** en muestras de sangre recogidas sobre papel de filtro: prueba conocida en nuestro medio como Test del Piccito.

En la mayoría de los países, así como en el nuestro, llevar a cabo este estudio es obligatorio, por lo que el Programa se halla respaldado por una ley del Poder Legislativo que crea el Programa de Prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental producido por el Hipotiroidismo Congénito y la **FENILCETONURIA**, Ley N° 2138/2003.

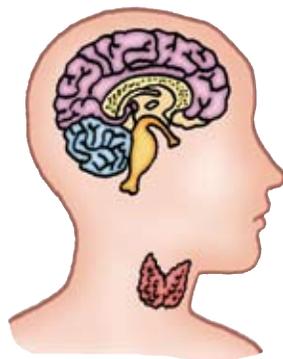
En la actualidad la cobertura del Programa aumenta progresivamente y esperamos que en un futuro no muy lejano lleguemos al 100 % de los niños y niñas.



¿Qué es la FENILCETONURIA?

La **FENILCETONURIA** es una enfermedad heredada, que afecta la manera en que el organismo procesa o metaboliza algunos alimentos.

Los niños o niñas con **FENILCETONURIA**, no pueden procesar una fracción de las proteínas: la **FENILALANINA (FA)**, que está presente en casi todos los alimentos de origen animal.



Como consecuencia, la **FENILALANINA** se acumula en la sangre y causa daño cerebral progresivo con retardo mental grave, si no es diagnosticada y tratada en las primeras semanas de vida.

Esta enfermedad, pertenece al grupo de los llamados «Errores congénitos del metabolismo».

¿Qué es la FENILALANINA?

La **FENILALANINA** es un aminoácido, la parte más pequeña de las proteínas.

Pertenece al grupo de los llamados aminoácidos esenciales, es decir, nuestro organismo es incapaz de producirla y debemos obtenerla a partir de los alimentos que consumimos.



FENILALANINA



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 y con ello, su buen funcionamiento.

Cuando las proteínas se digieren, se liberan los aminoácidos y estos pueden seguir diferentes rutas o vías para formar otras nuevas proteínas del organismo o bien para generar energía.

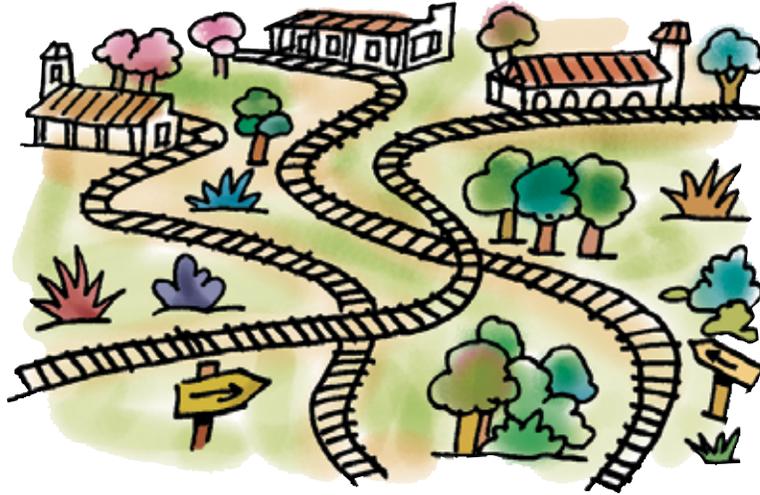
La **FA** tiene su propia ruta o vía metabólica la cual puede formar otro aminoácido, la **Tirosina**, gracias a la acción de una enzima, la **FENILALANINA HIDROXILASA (FAH)**.

¿Qué es el metabolismo?

El **metabolismo** es el conjunto de reacciones químicas que tienen lugar en el organismo, gracias a las cuales se generan todos los compuestos que van a formar nuestros órganos y tejidos y también la energía necesaria para que podamos vivir, movernos, crecer e incluso pensar, es decir, para que funcione todo nuestro cuerpo.



Las reacciones se realizan en cadena, siguiendo rutas o «vías metabólicas» pre-establecidas.



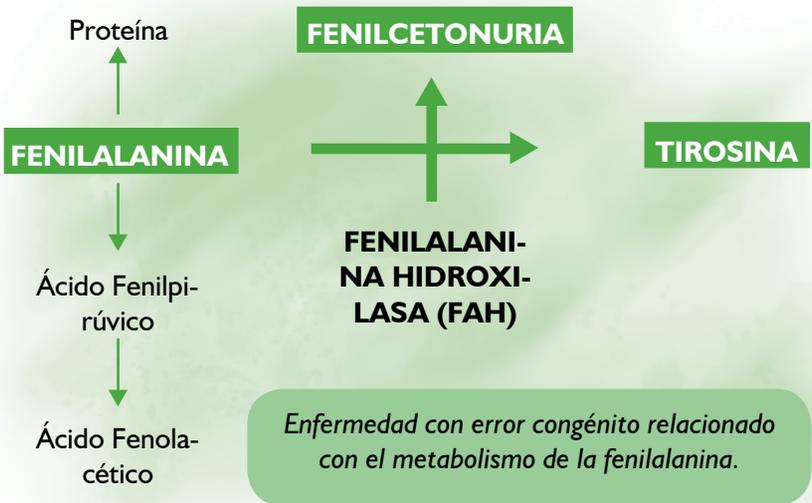
Las vías metabólicas tienen estaciones, como las del ferrocarril y para pasar de una estación a otra, es necesaria la acción de unos compuestos denominados enzimas.

¿Qué pasa en la FENILCETONURIA?

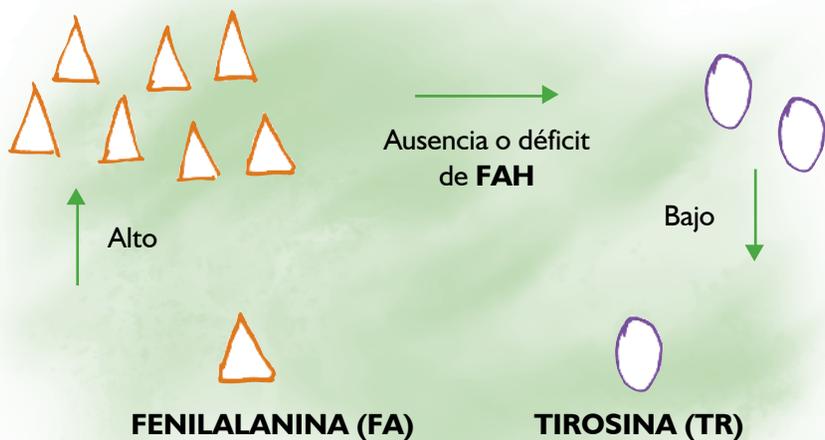
En la **FENILCETONURIA**, existe ausencia o déficit de una enzima: la **FENILALANINA HIDROXILASA (FAH)**, cuya función es actuar sobre la **FENILALANINA** y transformarla en **TIROSINA**.

Si la enzima **FENILALANINA HIDROXILASA** no existe,





como ocurre en la **FENILCETONURIA**, se produce la acumulación de la **FENILALANINA** en todos los tejidos y células del organismo, que se traduce en una elevación de su concentración en sangre y orina, con efecto tóxico a nivel cerebral que puede llevar a un retardo mental progresivo y profundo si no es tratada a tiempo.



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**.

Cuando una persona ingiere alimentos que contienen proteína, las enzimas dividen la proteína en varios aminoácidos.

El cuerpo usa los aminoácidos como bloques constructores para el crecimiento del cuerpo y su reparación.

*En la **FENILCETONURIA** o **PKU**, una de las enzimas no funciona apropiadamente, la que se necesita para transformar la **FENILALANINA** en **Tirosina**.*

¿Qué significa un error metabólico?

Significa que alguna de las reacciones químicas no se produce tan eficazmente como se espera y en consecuencia, los compuestos anteriores a la reacción se acumulan, mientras que los que debieran formarse están deficitarios o ausentes.

En nuestro caso, la **FENILCETONURIA** es un error del metabolismo de la **FENILALANINA (FA)**.



¿De dónde viene la FENILCETONURIA? ¿Por qué se produce?

Se produce porque existe un defecto en la estructura de los genes, que son los encargados de transmitir la información sobre las características de las distintas partes de nuestro cuerpo, como el color de piel, de ojos, de pelo, etc.

Cada una de estas informaciones 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 que originarán toda la estructura de nuestro organismo.

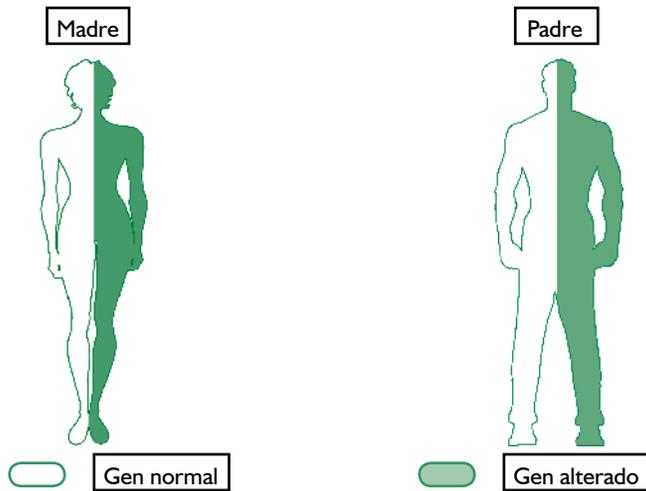


Si heredamos de ambos padres una información errónea o parcialmente alterada (que es muy habitual en algunos pasos del metabolismo, como el que causa la **FENILCETONURIA**), aquel punto concreto funcionará mal y se puede llegar a producir una **enfermedad metabólica congénita**.

¿Cómo se hereda la FENILCETONURIA de los padres?

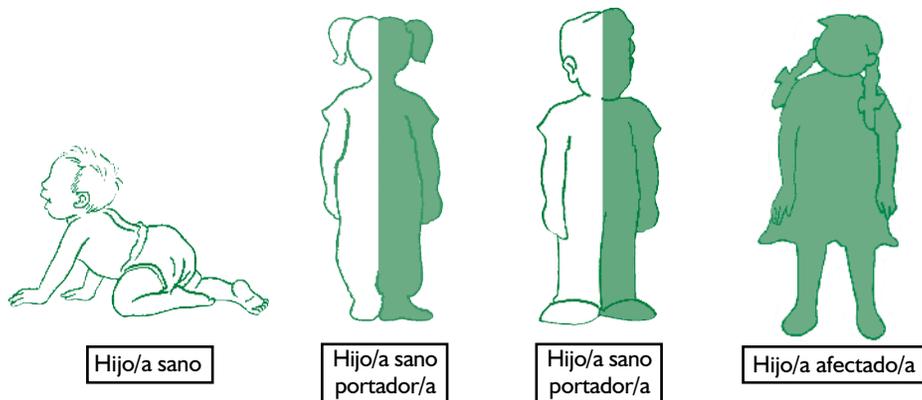
Los genes están constituidos por dos mitades o copias, una procedente del padre y otra de la madre.

Un niño o niña solo podrá tener la enfermedad, si ambos padres son portadores de un gen alterado, es decir, cuando herede dos copias de un gen **FENILCETONURIA**: una materna y otra paterna.



La figura representa a los padres de un paciente con **FENILCETONURIA**, donde ambos padres son portadores del gen **FENILCETONURIA**.

«Los padres de un niño o niña con **FENILCETONURIA** son individuos sanos y normales, aunque cada uno de ellos presenta un gen normal y un gen anormal o de **FENILCETONURIA**. Por esto, podría ocurrir que los dos transmitieran un gen alterado a sus hijos».



Este gráfico representa las posibles composiciones genéticas de los niños y niñas con ambos padres «portadores». Por cada embarazo hay una posibilidad entre cuatro (25%) que el niño o la niña nazca con **FENILCETONURIA**.

¿Entonces, en una familia con un niño/a con FENILCETONURIA, puede nacer otro con la misma enfermedad?

Sí puede. Cuando una pareja ya tiene un hijo o hija con **FENILCETONURIA** el riesgo de tener otro niño o niña que padezca dicha enfermedad, sigue siendo el mismo para cada embarazo, **25% de posibilidades**.



¿Qué ocurre en el caso de un niño/a que nace con FENILCETONURIA?

El bebé nace totalmente normal, ya que hasta ese momento la madre que solo es portadora del gen alterado (capaz de transmitir la enfermedad), es la que se encarga de procesar o metabolizar todos los alimentos.

Cuando comienza a alimentarse, las proteínas de la leche se degradan y se liberan todos los aminoácidos que se metabolizarán cada uno siguiendo su propia vía, excepto la

FENILALANINA

que tendrá afectada su vía de transformación en TIROSINA, ya que no existe o está parcialmente funcionando la **FENILALANINA HIDROXILASA (FAH)**.

Se habrá roto entonces el **equilibrio** que debe haber en el organismo entre todos sus compuestos, para que el metabolismo funcione correctamente.



¿Cuáles son los signos o síntomas que nos hacen sospechar de esta enfermedad?

Aunque los niveles de **FENILALANINA** en sangre estén aumentados, el recién nacido no presenta ningún síntoma.

Los niños o niñas parecen ser normales durante los primeros meses de vida, pero a los 3 a 5 meses, van perdiendo el interés en todo que les rodea.



El retardo mental y de motricidad (movimientos) se va instalando lentamente, con la característica que se van perdiendo destrezas o habilidades ya desarrolladas, como sentarse, caminar o hablar.

Al alcanzar el año de edad, pueden estar ya severamente afectados y a menudo son muy irritables e inquietos.

Además, pueden presentar la cabecita más pequeña que la correspondiente a los niños y niñas de su edad (microcefalia) y retardo del crecimiento.

Los vómitos, a veces lo suficientemente intensos, pueden ser un síntoma precoz.



Puede llamar la atención que estos pacientes sean más rubios que sus hermanos no afectados, con la piel blanca y los ojos azules, cuando incluso todos sean de tez morena.

En algunos niños o niñas existe una erupción cutánea seborreica o ecematoide que desaparece a mayor edad.

Otra característica, es que la orina tiene un olor desagradable, comparada al de moho o humedad o al de los ratones (secundario a la eliminación de los productos por acumulación de la **FENILALANINA**).

Alrededor del 25% de los pacientes puede presentar convulsiones, sobre todo en aquellos casos más graves.

En el niño o niña mayor no tratado, el marcado retardo mental puede estar asociado a agresividad, carácter destructivo, convulsiones o hiperactividad con movimientos sin finalidad.



¿Todos los pacientes con **FENILCETONURIA** tienen el mismo grado de afectación?

No, el grado de afectación depende de varios factores como el tipo de alteración genética, el diagnóstico precoz, la rápida instauración de una alimentación restringida en **FENILALANINA** así como del buen control nutricional, bioquímico y clínico.

¿Es posible prevenir la enfermedad?

Prevenir la enfermedad no, pero afortunadamente sí es posible prevenir sus complicaciones o secuelas.



Actualmente la mayoría de los recién nacidos afectados pueden ser diagnosticados tempranamente gracias al examen de los programas de «pesquisa neonatal».

Este examen consiste en una prueba de sangre que se le toma al bebé inmediatamente después del nacimiento (ideal entre los 3 y 10 días de vida) conocida como Test del Piecito.

Una vez confirmado el diagnóstico de **FENILCETONURIA**, se establece un tratamiento que permite que los pacientes crezcan libres del retardo mental.



¿Cómo se trata la FENILCETONURIA?

El tratamiento, por ahora, es eminentemente dietético y consiste simplemente en evitar que la **FA** se acumule en grandes cantidades en el organismo, mediante su restricción en la alimentación del niño o la niña.



Recordemos que la **FA** es un nutriente esencial que nuestro organismo requiere para mantener un normal crecimiento y desarrollo.

Por esta razón no puede eliminarse totalmente de la dieta. Debe entregarse la cantidad necesaria para mantener un desarrollo normal y suficiente y a la vez no provocar daño neurológico.

El tratamiento debe iniciarse lo más precozmente posible, ya que está comprobado que la dieta iniciada en el periodo de recién nacido, permite al niño o niña desarrollar al máximo su potencial genético.



¿En qué consiste la dieta?

En un plan de alimentación estrictamente controlado, que contenga una cantidad mínima de **FA**, elaborado para cada caso en particular, ya que el balance entre demasiada y poca **FA** es diferente para cada paciente.



Deben eliminarse de la alimentación todos los productos ricos en proteínas, pues tienen un alto contenido de **FA**.

Esto incluye carnes de todo tipo (vacuna, pescados, pollo y otros) así como derivados y toda preparación que los contenga, leche y derivados, huevos, mariscos y leguminosas.



Además, se incorpora a la dieta del paciente una fórmula especial que contiene todos los demás aminoácidos (excepto la **FA**), y que se suplementa con Tirosina para evitar su deficiencia.

Siguiendo minuciosamente las indicaciones del plan alimentario, se vuelve a conseguir **el equilibrio** que se había roto al interrumpir una vía metabólica.

¿Se puede amamantar a un niño o niña con FENILCETONURIA?

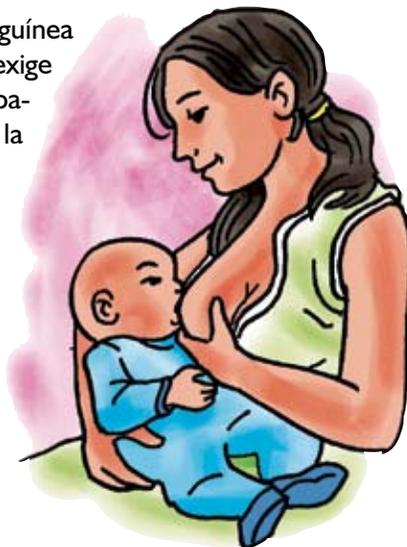
Sí se puede, vigilando la concentración sanguínea de **FENILALANINA** en el paciente, lo cual exige combinar la lactancia materna con los preparados exentos de **FENILALANINA**, bajo la estricta supervisión del especialista.

Tanto el control de los niños como el análisis de los niveles de **FENILALANINA** en sangre, se realizan en el laboratorio de nuestro programa en forma gratuita.

El mismo está ubicado en el Centro de Salud N° 9:

Dirección: Herminio Giménez c/ Gral. Aguiar.

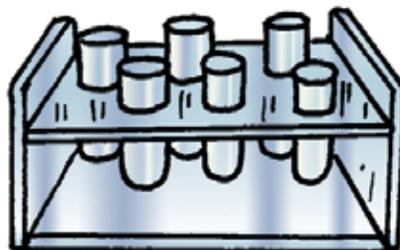
Telefax: 204 675 (Asunción - Paraguay).



¿Qué deben comer los pacientes con FENILCETONURIA?

Mientras son alimentados exclusivamente con leche, inicialmente se retira la lactancia materna o fórmula adaptada, hasta que la concentración sanguínea de **FENILALANINA** sea correcta, permaneciendo el bebé en ese periodo sólo con la fórmula especial, exenta de **FENILALANINA**.

Una vez superada esta fase, se mezclan preparados exentos de **FENILALANINA** con fórmulas adaptadas o con leche materna, según su tolerancia, que se refleja en la concentración de **FENILALANINA** en sangre.





Cuando se inicia la alimentación complementaria, se incorporan cereales y purés de verduras o frutas, ya que se trata de una dieta vegetariana estricta.

En los niños mayores y adultos, las dosis de preparados exentos de **FENILALANINA** se adecuarán a sus necesidades y cambios metabólicos propios de la edad, pero siempre será necesario el aporte de preparados exentos de **FENILALANINA** porque solo la dieta restrictiva, no llega a cubrir todos los requerimientos de un organismo en crecimiento.

¿Cómo conseguir una dieta equilibrada?



Conociendo y manejando las tablas de alimentos y su contenido en **FENILALANINA** que el especialista le enseñara y proveerá.

Existen además varios alimentos que están permitidos en la dieta en forma libre, tales, como: **azúcar, aceite, caramelos sin leche, almidón y otros.**

Los cereales, frutas y verduras se pueden consumir pero en cantidades medidas.



Alimentos prohibidos, permitidos y recomendados



| Alimentos prohibidos | Alimentos controlados | Alimentos libres |
|--|---|--|
| Carnes, pescados, aves, huevos, leche y derivados. | Cereales, papa, legumbres, caldo de carne, papilla de cereales. | Azúcares y productos azucarados, confituras, puré de verduras, todos los aceites, mantequilla, margarina, vegetales, zumo, frutas naturales, maizena, condimentos. |

Contenido en FENILALANINA de los alimentos:

| Alimentos | FENILALANINA (mg por 100g de alimento) |
|---------------------|--|
| Leche entera | 160 |
| Panes / Cereales | 30 |
| Frutas | 15 |
| Vegetales | 15 |
| <hr/> | |
| Grasas | 5 |
| Leche materna | 43 |
| Fórmulas infantiles | 67 |

¿Los niños y niñas con FENILCETONURIA, pueden consumir productos light?

Si son edulcoradas con aspartamo pueden contener ingredientes ricos en **FENILALANINA**, y su consumo está prohibido.



¿Qué ocurre si el niño o niña no sigue la dieta?

Si el niño o niña con **FENILCETONURIA** no inicia la dieta baja en **FENILALANINA** desde pequeño, sufrirá un daño en el desarrollo de su cerebro, lo mismo ocurrirá si transgrede la dieta o no recibe la suficiente cantidad de **FENILALANINA**, ya sea porque rechaza la alimentación o por desconocimiento.

Cuando el niño o niña en etapa escolar no sigue la dieta tendrá problemas de concentración en el colegio, estará más irritable e intranquilo.



¿Cómo se logra un buen manejo de la alimentación?



Los controles de sangre serán la clave para saber si la ingesta de **FA** es suficiente.

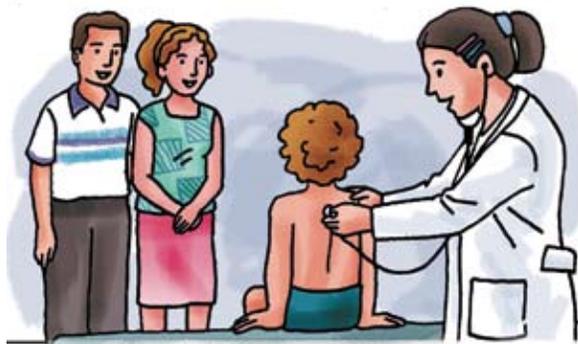
Estos controles serán individualizados, dependiendo de varios factores como el momento del diagnóstico o la evolución del paciente.

Al inicio pueden ser tan frecuentes como cada semana. Si los niveles de **FA** están entre 2 y 10 mg %, se está recibiendo la cantidad necesaria de **FA**, asegurando un normal desarrollo físico y mental.

Cuando los niveles son inferiores a 2 mg % deberá aumentarse la ingesta de **FA**.
Luego de 15 días se repetirá el examen de sangre.



Esto se puede producir por intolerancia alimentaria, vómitos o desconocimientos del contenido de **FA** de la dieta o crecimiento rápido.



Cuando los niveles son superiores a 10 mg % , deberá disminuirse la ingesta de **FA** en 40 o 50 mg.

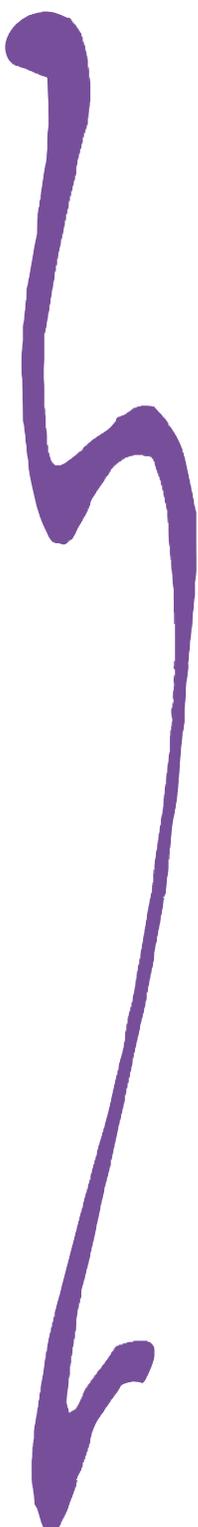
Después de una semana deberá repetirse el examen de sangre. Esto se produce por transgresiones a la dieta, cuadros infecciosos o detención del crecimiento.

¿En qué momento es adecuado explicar de su enfermedad al niño o niña?

Un niño entre 3 y 4 años ya puede comprender que no puede comer algunos alimentos.

Primero será una mera prohibición, indicándole que algunos alimentos le perjudican y posteriormente se irán ampliando las explicaciones, hasta llegar a la noción de enfermedad hacia los 6 años.





Consejos para los padres:

- Toda su familia y el círculo de amigos tienen que estar informados de la dieta de su hijo o hija.
- Siempre tenga una reserva de los productos especiales que utiliza.
- No cambie demasiados alimentos a la vez.
- Recuerde que durante las enfermedades o si tiene fiebre, las concentraciones de **FA** aumentan.
- Cuando el niño o niña sea mayor, hágale participe de la preparación de su dieta.
- Sea muy estricta/o con la dieta.
- No permita que pruebe alimentos no permitidos.
- Nunca diga que su alimento tiene mal olor o sabor.

Entonces...

Usted puede ayudar a luchar contra la **FENILCETONURIA**...

- Aprenda más sobre la **FENILCETONURIA**.
- Esté alerta a los síntomas en sus hijos, hermanos o niños que usted conozca.
- El Programa está siempre a su disposición para cualquier consulta referente a la enfermedad.
- Su **APOYO** es muy importante para muchos **NIÑOS Y NIÑAS**, sus amigos y quien sabe hasta para algún familiar.

Con esto ayudará a la difusión del conocimiento sobre esta enfermedad.

En nuestra página www.piecito.org podrá consultar el resultado del análisis de su hijo o hija bajo tratamiento.



Si tiene alguna duda sobre los temas tratados en este folleto, hable con su médico.