

# FENILCETONURIA

Es una afección con la cual un bebé nace sin la capacidad para descomponer apropiadamente un aminoácido llamado fenilalanina.

## ➤ Causas

Es una enfermedad hereditaria. Ambos padres deben transmitir el gen defectuoso para que el bebé padezca la enfermedad, lo que se denomina un rasgo autosómico recesivo.

Los bebés con fenilcetonuria carecen de una enzima denominada fenilalanina hidroxilasa, necesaria para descomponer un aminoácido esencial, llamado fenilalanina, que se encuentra en alimentos que contienen proteína.

Sin la enzima, los niveles de fenilalanina y dos sustancias estrechamente relacionadas se acumulan en el cuerpo. Estas sustancias son dañinas para el sistema nervioso central y ocasionan daño cerebral.

## ➤ Síntomas

La fenilalanina tiene un papel en la producción corporal de melanina, el pigmento responsable del color de la piel y del cabello. Por lo tanto, los niños con esta afección usualmente tienen un cutis, cabello y ojos más claros que sus hermanos o hermanas sin la enfermedad.

Otros síntomas pueden ser:

- Retraso de las habilidades mentales y sociales
- Tamaño de la cabeza considerablemente por debajo de lo normal
- Hiperactividad
- Movimientos espasmódicos de brazos y piernas
- Retardo mental
- Convulsiones
- Erupción cutánea
- Temblores
- Postura inusual de las manos

## ➤ Detección



Desde 1960, a través de la llamada “pesquisa neonatal” que consiste en obtener unas pocas gotas de sangre de todos los recién nacidos y someter esa sangre a pruebas de laboratorio, permitió el diagnóstico precoz de esta enfermedad, la cual, una vez diagnosticada al nacimiento, puede ser tratada con un tratamiento casi 100% efectivo.

#### ➤ Prevención

Un análisis enzimático puede determinar si los padres son portadores del gen defectuoso para la fenilcetonuria. Asimismo, se puede tomar una muestra de vellosidades coriónicas en la mujer embarazada para examinar el feto en búsqueda de fenilcetonuria.

Es muy importante que todas las mujeres con fenilcetonuria sigan estrictamente una dieta baja en fenilalanina, tanto antes de quedar embarazadas como a través de todo el embarazo, ya que la acumulación de esta sustancia le causará daño al bebé en desarrollo, incluso sin que éste haya heredado el gen defectuoso.

#### ➤ Tratamiento

El tratamiento es nutricional. Para que sean óptimos sus resultados, requiere:

- Diagnóstico precoz, dentro del primer mes de vida
- Tratamiento y control continuo durante toda la vida
- Alimentación que provea cantidades mínimas y máximas del aminoácido fenilalanina, lo cual es facilitado en la actualidad por las normas sanitarias que obligan a colocar la concentración de fenilalanina en todos los alimentos envasados.

#### Referencias

<http://www.fei.org.ar/prevencion.php?id=3>

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001166.htm>