

## FENILCETONURIA

La Fenilcetonuria (PKU) es una enfermedad infantil metabólica hereditaria, que si no se trata rápida y eficazmente causa retraso mental.

Aproximadamente uno de cada 10.000 recién nacidos o nacidas tienen Fenilcetonuria en España cada año.

### *¿QUÉ ES LA FENILCETONURIA?*

Es una enfermedad que afecta a la forma en que el organismo procesa los alimentos que ingiere. Este proceso se llama metabolismo.

Los niños o las niñas nacidos con Fenilcetonuria no pueden metabolizar una parte de proteína llamada fenilalanina, la cual, entonces, se acumula en la sangre. Este aumento anormal de fenilalanina puede impedir que el desarrollo del cerebro sea normal.

### *¿CÓMO SE HEREDA?*

La Fenilcetonuria se hereda cuando los padres tienen el gen de la Fenilcetonuria y se lo pasan a su hijo o hija (genes son las partículas que llevan la herencia en las células del cuerpo) y transmiten caracteres tales como el color de los ojos, otros rasgos físicos y algunas veces enfermedades).

Un padre o madre que tiene el gen de la Fenilcetonuria, pero no la enfermedad, es un “portador”. Un portador o portadora tiene en cada célula un gen normal y un gen de la Fenilcetonuria. La salud de un portador o portadora es normal.

Cuando ambos progenitores son “portadores”, hay una entre cuatro probabilidades de que el padre y la madre le pasen el gen defectuoso al niño o a la niña, causándole la enfermedad.

## ***¿CÓMO AFECTA A LA NIÑA O AL NIÑO LA FENILCETONURIA?***

Los niños o las niñas nacidos con Fenilcetonuria parecen normales durante los primeros meses. Si no se tratan, entre los 3 y los 5 meses empiezan a perder interés por su entorno y al cumplir el año de edad ya tienen un retraso mental.

Los niños con Fenilcetonuria frecuentemente son irritables, inquietos y destructivos. Suelen tener un olor mohoso, piel seca y áspera. Algunos tienen convulsiones. Su desarrollo físico es normal y suelen tener el pelo más rubio que sus hermanos o hermanas.

## ***¿EXISTE UNA PRUEBA DIAGNÓSTICA PARA LA FENILCETONURIA?***

Sí, los niños o las niñas pueden ser detectados de Fenilcetonuria con sólo 5 días de vida. Recogiendo unas gotas de sangre del talón en un papel absorbente. La sangre es enviada, por correo, al laboratorio para analizar si la cantidad de fenilalanina es mayor de lo normal. Si así fuera hay que hacer unas pruebas complementarias para saber si el niño o la niña tiene Fenilcetonuria o son otras las causas del aumento de la fenilalanina.

También existe un análisis de orina, pero el de sangre es más seguro.

Todos los niños y niñas deben ser sometidos a esta prueba cuando nacen.

## ***¿HAY TRATAMIENTO PARA LA FENILCETONURIA?***

Sí. Se le pone al niño o la niña una dieta baja en fenilalanina. Quiere decir que no puede tomar leche de vaca, ni leches maternizadas normales, ni carnes, porque las proteínas de estos alimentos tienen demasiada fenilalanina.

Como el bebé no puede ser alimentado con leche materna, al principio, la niña o el niño son alimentados con una leche especial a la que se ha quitado la fenilalanina. Más tarde se añaden algunos vegetales y otros alimentos bajos en fenilalanina.

A medida que la niña o el niño crecen, la sangre tiene que ser analizada regularmente porque al ir cambiando la dieta la cantidad de fenilalanina varía.

Algunos médicos creen que los niños o las niñas fenilcetonúricos pueden dejar esta dieta especial al llegar a la edad escolar (entre los 5 y los 6 años de edad). Ellos creen que el sistema nervioso de los niños y las niñas está ya desarrollado y los niveles altos de fenilalanina no pueden dañarlo. Otros médicos discrepan, porque algunos niños y niñas que han dejado la dieta a esta edad muestran un descenso en los tests de inteligencia.

Tanto el análisis como el tratamiento deben ser hechos por profesionales que tengan una práctica especial en Fenilcetonuria.

La situación legal de las prestaciones de los preparados alimenticios para esta enfermedad se encuentra regulado en la *ORDEN del Ministerio de Sanidad y Consumo, Asistencia Sanitaria de la Seguridad Social, de 30 de abril de 1997, que regula los tratamientos dietoterápicos complejos* (Boletín Oficial del Estado núm. 115/1997, de 14 de mayo de 1997).

### ***¿CUÁL ES EL PROBLEMA DE LA MADRE FENILCETONÚRICA?***

Cuando una mujer que tiene Fenilcetonuria queda embarazada, su hijo o hija es probable que sean retrasados. Esto es un gran problema porque muchas niñas que fueron tratadas por Fenilcetonuria y se desarrollaron normalmente, ahora pueden tener niños o niñas.

Estos niños o niñas raramente heredan la Fenilcetonuria, pero es probable que tengan daño cerebral durante su permanencia en el interior del útero, es decir, antes del nacimiento. Esto puede prevenirse si la madre hace una dieta especial baja en fenilalanina antes y durante el embarazo.