

Fenilcetonuria (PKU)

¿QUÉ ES?

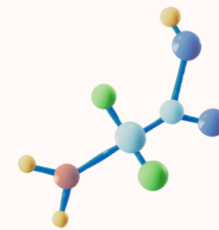
La **fenilcetonuria (PKU)** es una enfermedad metabólica hereditaria poco común que se origina a partir de un defecto en el gen responsable de la producción de la enzima necesaria para descomponer la fenilalanina (*PAH*)

PREVALENCIA

Se estima que existen aproximadamente **58.000 personas afectadas en todo el mundo**. Tanto hombres como mujeres tienen la misma probabilidad de heredar el gen defectuoso y desarrollar la enfermedad



La fenilalanina es un aminoácido que se encuentra principalmente en alimentos con **proteínas**



Tras ser ingeridas, las proteínas se descomponen en **aminoácidos**. Uno de estos aminoácidos es la fenilalanina

Como consecuencia de una mutación en el gen que produce la fenilalanina hidroxilasa (*PAH*), la fenilalanina no se convierte en **tirosina**



Se desarrolla por tanto una **acumulación de fenilalanina en sangre**, lo que ocasiona distintos problemas de salud



COMPLICACIONES

Si la PKU no se trata adecuadamente, la **fenilalanina**, un aminoácido esencial presente en todas las proteínas y la mayoría de los alimentos, puede acumularse en el organismo a niveles perjudiciales, ocasionando discapacidades graves e irreversibles, como:

- **Discapacidad intelectual permanente**
- **Convulsiones**
- **Retraso en el desarrollo**
- **Pérdida de memoria**
- **Problemas de comportamiento y emocionales**

DIAGNÓSTICO

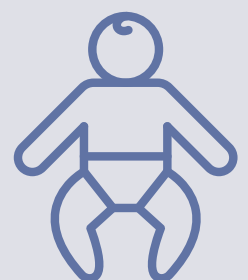
El diagnóstico de la fenilcetonuria se realiza habitualmente a través de los programas de **cribado neonatal**



SÍNTOMAS

La mayoría de los recién nacidos con PKU no presentan síntomas, pero los signos de la enfermedad aparecen después de unos meses. **Los niños con PKU no tratada** presentan:

- **Retraso del desarrollo**
- **Discapacidad intelectual**
- **Problemas de conducta**
- **Microcefalia**
- **Epilepsia**



Referencias:

[1] de Groot MJ, Hoeksma M, Blau N, et al. Mol Genet Metab 2010;99:S86-S89.

[2] Phenylketonuria (PKU). Available at: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/phenylketonuria/symptoms-causes/syc-20376302>. Accessed October 2021.

[3] Blau N, van Spronsen FJ, Levy HL. Lancet 2010;376:1417-1427.

[4] Al Hafid N, Christodoulou J. Transl Pediatr 2015;4(4):304-317.