



UNIVERSIDAD DE BELGRANO

# Las tesinas de Belgrano

**Facultad de Ciencias de la Salud  
Carrera de Licenciatura en Nutrición**

**Importancia del conocimiento de la enfermedad  
Fenilcetonuria y su tratamiento, en los pacientes  
y sus familias**

**Nº 151**

**Ivana Gimena González**

**Tutora: Rosa María Antico**

Departamento de Investigación  
Marzo 2005



A mi familia.



## Agradecimientos

A la Lic. Rosa Antico por su continuo apoyo, profesionalismo y dedicación.

A la Lic. Bernarda Pirovano por la buena predisposición y ayuda que me brindo desde el momento que la conocí.

A los Padres de la Asociación PKU Argentina, por su bueno predisposición y ayuda continua.

A Alejandra, Andrea, Patricia, José Luis, Cristian y Nora que me ofrecieron su testimonio y me permitieron compartir sus experiencias.

A la Universidad de Belgrano por permitir que utilice sus instalaciones y equipamiento.

A mis padres y hermanos por el esfuerzo, tiempo y compromiso.



# Índice

|   |    |
|---|----|
| 1. Resumen y palabras clave .....   | 9  |
| 1.1 Resumen .....   | 9  |
| 1.2 Palabras clave .....  | 9  |
| 2. Introducción .....   | 9  |
| 3. Errores congénitos del metabolismo .....   | 10 |
| 3.1 Definición .....  | 10 |
| 3.2 Principales tipos de tratamiento dietético, según cuál sea la alteración metabólica ..... | 11 |
| 3.2.1 Principios generales de un régimen de exclusión .....                                   | 11 |
| 4. Enfermedad: Fenilcetonuria (PKU) .....   | 12 |
| 4.1 Historia de la PKU .....  | 12 |
| 4.2 Descripción de la enfermedad .....  | 12 |
| 4.3 Manifestaciones clínicas .....  | 15 |
| 4.4 Diagnóstico de la Fenilcetonuria .....  | 15 |
| 4.5 Quiénes padecen la enfermedad .....   | 16 |
| 4.5.1 Definición de herencia autosómica recesiva .....  | 18 |
| 4.5.2 Herencia de la enfermedad .....   | 18 |
| 4.6 Tratamiento dietético .....   | 19 |
| 4.6.1 Objetivos del tratamiento .....   | 20 |
| 4.6.2 Requerimientos .....  | 20 |
| 4.6.3 Alimentación de los niños con PKU .....   | 21 |
| 4.6.4 Control de fenilalanina en sangre .....   | 23 |
| 4.6.5 Estructura de la dieta .....  | 23 |
| 4.6.6 Selección de alimentos .....  | 24 |
| 5. Los padres como principal pilar del tratamiento .....                                      | 36 |
| 5.1 Comportamiento del grupo familiar frente a una enfermedad crónica .....                   | 27 |
| 5.1.1 La enfermedad crónica y la relevancia de la familia .....                               | 27 |
| 5.1.2 La enfermedad y su tratamiento .....  | 27 |
| 5.1.3 El proceso de diagnóstico: un momento crucial .....                                     | 27 |
| 5.1.4 En busca de la normalidad y la autonomía .....  | 27 |
| 5.1.5 Las alteraciones en el mundo social de los enfermos y su familia .....                  | 27 |
| 5.1.6 Conmoción del mundo familiar .....  | 28 |
| 5.1.7 El niño y su salida al mundo .....  | 28 |
| 5.1.8 Distintos estilos familiares .....  | 28 |
| 5.2 Participación de los padres en el tratamiento de niños con PKU .....                      | 29 |
| 5.2.1 El desarrollo psicosocial .....   | 30 |
| 5.2.2 Aspectos psicológicos .....   | 30 |
| 6. Conclusión .....   | 31 |
| 7. Apéndices .....  | 32 |
| 7.1 Testimonios .....   | 32 |
| 7.1.1 Padres .....  | 32 |
| 7.2 Encuesta .....  | 32 |
| 7.2.1 Encuesta realizada a Alejandra .....  | 32 |
| 7.2.2 Encuesta realizada a Patricia .....   | 35 |
| 7.2.3 Encuesta realizada a Andrea .....   | 37 |
| 7.2.4 Encuesta realizada a José Luis .....  | 40 |
| 7.2.5 Encuesta realizada a Cristian .....   | 43 |
| 7.2.6 Encuesta realizada a Nora .....   | 45 |
| 7.2.7 Conclusión de las encuestas .....   | 49 |
| 7.3 Hoja de registro alimentario .....  | 50 |
| 8. Bibliografía .....   | 51 |
| 8.1 Libros .....  | 51 |
| 8.1 Revistas .....  | 51 |
| 8.1 Internet .....  | 52 |





## 1. Resumen y palabras clave

### 1.1. Resumen

Se realizó una revisión bibliográfica sobre las enfermedades denominadas Errores Congénitos de Metabolismo: específicamente de Fenilcetonuria, considerando de vital importancia dar a conocer la necesidad de un diagnóstico precoz, las causas y consecuencias de la enfermedad y la implementación de un tratamiento restrictivo en fenilalanina, a fin de evitar las consecuencias que dicha enfermedad produce.

Se complementó éste estudio con una encuesta realizada a los padres organizadores de la Asociación PKU Argentina, con el fin de averiguar las principales expectativas y necesidades de éstos.

Se realizó una descripción y análisis de las principales características de la enfermedad, el plan de alimentación indicado y la importancia de la educación nutricional de los pacientes y familiares.

*Bibliographic revision of the diseases called Metabolic Congenit Errors: specially the Phenylketonuria, considering of vital importance the precocious diagnosis, the use of a restrictive treatment in phenylalanine, in order to prevent the consequences this illness produces.*

*This study is going to be complemented with an survey for parents in order to underline the importance of nutritional education.*

*A description and analisys of the main characteristics of the illness, an adequate feeding plan and the nutritional education for parents will be made.*

### 1.2. Palabras clave

Error congénito del metabolismo, Fenilcetonuria, fenilalanina, plan de alimentación bajo en fenilalanina.

*Metabolic Congenit Errors, Phenylketonuria, phenylalanine, diet plan low in phenylalanine.*

## 2. Introducción

Las patologías crónicas, son por definición, incurables. Se caracterizan por prolongarse en el tiempo, requerir un contacto periódico y continuo con el equipo de salud y obligar a una gestión cotidiana de la enfermedad. Esto lleva a importantes cambios en la vida y la integridad física, psicológica y social del paciente y trastoca la dinámica familiar y su inserción en el entorno social.<sup>1</sup>

Al tratarse de una enfermedad crónica las desventajas no sólo alcanzan al paciente, sino que involucran a aquellos que están cerca de él. Así, la familia, más que el paciente individual, es una unidad de experiencia y, por ende, una unidad de análisis.

El estudio de la experiencia de la familia incluye los aspectos subjetivos, vivenciales, acerca de la dolencia, del tratamiento y de las limitaciones que el paciente y su familia deben sortear para desenvolverse en la vida cotidiana.

Una vez diagnosticada la enfermedad, toda el grupo familiar junto con el niño enfermo y el equipo de salud, conforman una trama de interacciones cotidianas y duraderas, en la cual tanto la enfermedad en sí misma como los tratamientos van invadiendo las distintas esferas de la cotidianidad familiar y extra familiar, obligando a una adaptación activa a éstas realidades.

La realidad del enfermo crónico es negociada entre varias partes: los profesionales, el paciente y su familia y otros actores de distintos contextos institucionales, con los que hay que acordar nuevas reglas de juego.

Dentro de las enfermedades crónicas encontramos las denominadas Errores Congénitos del Metabolismo, las cuales Dent<sup>2</sup> ha definido como «un proceso heredado permanente dependiente de una anomalía enzimática primaria. En consecuencia, uno o más compuestos químicos pueden seguir una vía metabólica anormal y descubrirse en cantidades muy elevadas o muy disminuidas». En la síntesis de compuestos, esto puede representarse esquemáticamente como que la sustancia A se convierte seriadamente, siguiendo el metabolismo normal, en sustancia B, C y D por acción de enzimas específicas E1, E2 y E3. Si admitimos la existencia de un defecto genético para la enzima E3, que convierte la sustancia C en D, se producirá un bloqueo que originará dos tipos diferentes de trastornos: 1- aumento del metabolito intermedia-

1. Prece G, Schufer M. Entre la espada y la pared. 2da. Ed. Buenos Aires: Biblos; 1995.

2. Gendel B. Fisiopatología Clínica. Méjico: Interamericana; 1991. p. 17-24.

rio C, como es el caso de la acumulación de fenilalanina en la Fenilcetonuria, o 2- puede haber deficiencia del producto final D, como es el caso del albinismo.

En la Fenilcetonuria clásica, hay deficiencia de la enzima hepática Fenilalanina Hidroxilasa, que convierte la fenilalanina en tirosina. El fracaso del metabolismo tiene por consecuencia la acumulación de fenilalanina en sangre. El exceso de éste aminoácido, se convierte por acción de una transaminasa en ácido fenilpirúvico, y es eliminado por orina. Esta alteración en la conversión de fenilalanina en tirosina, resulta en una acumulación excesiva de fenilalanina que produce lesión a nivel del Sistema Nervioso Central, originando un grave trastorno del desarrollo mental en los niños afectados, dejando graves secuela neurológicas y diferentes grados de discapacidad mental si no es detectada a tiempo y una menor producción de melanina, lo que produce una ausencia relativa de pigmento en piel y pelo.<sup>3</sup>

Como el trastorno depende de una incapacidad para metabolizar normalmente la fenilalanina y no presenta síntomas en el momento del nacimiento, es necesario realizar la pesquisa neonatal para el diagnóstico precoz permitiendo instaurar inmediatamente el tratamiento, que consiste en una dieta pobre en fenilalanina, que se inicia poco después del nacimiento y se debe continuar durante toda la vida. Así como también, se deberán realizar controles periódicos de los niveles de fenilalanina en sangre, con el fin de evitar las graves consecuencias que produce.

Esta nueva situación exige al grupo familiar maximizar esfuerzos de adaptación y madurez para que desde esa realidad, el paciente alcance las mayores posibilidades de independencia y aceptación. Este objetivo es muy difícil de lograr y muy frecuentemente se estructuran situaciones inadecuadas que producen el estancamiento de todo el grupo familiar. Ésta siempre se organiza alrededor del enfermo y de las exigencias del tratamiento, que se convierten en el patrón de referencia en la toma de decisiones.

Tanto la educación, el apoyo familiar, como su funcionamiento adecuado, son fundamentales para que no se deteriore aún más la calidad de vida de todo el grupo.<sup>4</sup>

El propósito de éste trabajo es presentar una revisión bibliográfica de la enfermedad: Fenilcetonuria, complementada con entrevistas realizadas a padres de la Asociación PKU Argentina, realizando una descripción más completa de la enfermedad en sí y los problemas que puede traer si no es diagnosticada y tratada a tiempo. Se busca resaltar la importancia sobre el conocimiento de la enfermedad, cuál es el tratamiento a seguir para evitar las alteraciones neurológicas que provoca si no se realiza el tratamiento adecuado, cómo se irán introduciendo los alimentos, para disminuir la incertidumbre de los padres frente a la nueva realidad y permitir así brindar al niño el apoyo y contención que éste necesita.

Los objetivos de éste trabajo son:

#### **Objetivo principal:**

- ‡ Importancia y necesidad del conocimiento de la enfermedad Fenilcetonuria y su tratamiento, en padres e hijos para que puedan hacer frente a esta situación logrando que el paciente tenga una buena calidad de vida.

#### **Objetivos secundarios:**

- ‡ Informar a los padres sobre la causa de la enfermedad.
- ‡ Informar a los padres sobre cuáles son las consecuencias que tiene un niño con esta enfermedad, si no es tratado.
- ‡ Informar sobre la importancia de la dieta y los controles periódicos de fenilalanina en sangre, como tratamiento para evitar complicaciones.
- ‡ Facilitar y unificar la información que necesitan los padres para poder hacer frente a la enfermedad y ayudar a sus hijos a lograr una buena calidad de vida.
- ‡ Entrevistar a los padres de niños con fenilcetonuria, para conocer las necesidades de información y contención del equipo profesional

### **3. Errores congénitos del metabolismo**

#### **3.1 Definición**

Los Errores Congénitos del Metabolismo son genopatías, en donde, la mutación de un gen, como consecuencia de un defecto en la codificación del DNA, produce una anomalía de formación en una proteína

3. Asociación PKU Argentina. <http://www.pku.org.ar>

4. Prece G, Schufer M. op cit.

enzimática necesaria para lograr el buen funcionamiento de una cadena metabólica, o más raramente de una proteína de transporte necesaria para la penetración de un sustrato al interior de una célula.<sup>5</sup>

Estas anomalías son afecciones de herencia autosómica recesiva.

La anomalía heredada es congénita, es decir, presente desde el nacimiento, permanente y definitiva.<sup>6</sup>

El enfermo metabólico, puede definirse como un sujeto no adaptado a su entorno fisiológico habitual y que no tolera los excesos, como ocurre en la Fenilcetonuria clásica.

Se pueden observar todos los estados de gravedad clínicos posibles, en función de la importancia de la mutación, ya que el déficit enzimático puede ser parcial o total, y de las condiciones del medio.

El defecto enzimático, induce la acumulación anormal de metabolitos neurotóxicos, que se traducirán en un deterioro progresivo del Sistema Nervioso Central, con consecuencias como es el retraso mental profundo, desnutrición crónica y/o la muerte.

Actualmente, la modificación de la mutación y la restauración de la actividad enzimática normal, no han sido logradas aún. Las tentativas terapéuticas buscan adaptar el entorno a las posibilidades del individuo enfermo. Los regímenes de exclusión constituyen, entre otras, un ejemplo de estas tentativas, que posibilita prevenir el daño neurológico permitiendo al niño desarrollarse normalmente.

### **3.2 Principales tipos de tratamientos dietéticos, según cual sea la alteración metabólica**

En función al bloque enzimático de la cadena metabólica implicada, se pueden distinguir al menos tres situaciones:

#### **1. Bloqueo enzimática sobre una vía catabólica de un sustrato no indispensable**

En éste caso el tratamiento consiste en suprimir, en forma completa, ese sustrato de la alimentación, por ejemplo, como es el caso de la intolerancia a la fructosa, en donde el tratamiento consiste en la supresión de la fructosa y sacarosa. Esto no conlleva a ningún riesgo de producir una carencia nutricional, dado que se trata de nutrientes no esenciales, que pueden ser reemplazados.

#### **2. Bloqueo enzimática sobre una vía catabólica de un sustrato indispensable**

En éste caso, no es posible suprimir totalmente el aporte alimentario del o los sustratos en cuestión, ya que es factible producir un estado carencial.

Se deberá instaurar un régimen controlado específicamente en ese o esos sustratos esenciales, cuyo aporte será reducido a las necesidades mínimas indispensables, para permitir un óptimo crecimiento y desarrollo del individuo afectado. Como ejemplo de ésta situación podemos incluir el régimen controlado en fenilalanina, en la Fenilcetonuria.

#### **3. Bloqueo sobre una cadena metabólica general**

La posibilidad de acción dietética, en este caso consiste en limitar globalmente el aporte proteico a la necesidad mínima compatible con un crecimiento normal.<sup>7</sup>

La indicación dietética y la elección de sus modalidades, varía según la naturaleza de la anomalía metabólica causal y el grado de déficit enzimático existente.

##### **3.2.1 Principios generales de un régimen de exclusión**

Los puntos a tener en cuenta, son los siguientes:

- Distinción entre nutriente indispensable y no indispensable: cuando el sustrato que debe ser excluido no es indispensable, la realización del régimen es muy simple y se limita a la estricta observación de una lista de alimentos prohibidos, conservando por lo demás una alimentación equilibrada.

Por el contrario, cuando el sustrato controlado, es un nutriente indispensable y que está presente en grandes cantidades en la mayoría de los alimentos de uso corriente, como es el caso de los aminoácidos esenciales en las proteínas animales y vegetales, es necesario recurrir a regímenes sintéticos o semisintéticos basándose en mezclas de aminoácidos o hidrolizados de caseína desprovistos del o los aminoácidos controlados. En este segundo caso, en el cual la alimentación natural no es posible, nos exponemos al riesgo de producir una carencia, no sólo del aminoácido controlado sino también de cualquier otro nutriente aportado en cantidades insuficientes.

- Modalidades de cálculo de un régimen de exclusión de una aminoacidopatía.

El cálculo del régimen debe, no sólo tener en cuenta el aporte del aminoácido controlado, sino también cubrir con el conjunto de necesidades nutricionales. Para lograrlo es casi siempre necesario recurrir a

5. Maziris M. Errores congénitos del metabolismo. DIAETA 1991; 57 (12):16-18.

6. Avery M, First L. La práctica de la pediatría. Buenos Aires: Médica Panamericana; 1991

7. Maziris M. op cit.

sustitutos artificiales, como ser, mezclas de aminoácidos, mezclas de minerales, complejos vitamínicos, fórmulas lácteas especiales, entre otros.

En los regímenes sintéticos o semisintéticos, con respecto al valor calórico, pareciera preconizar aportes ligeramente superiores a las recomendaciones, al sólo fin de evitar una desviación metabólica del o los aminoácidos controlados hacia transformación de energía, lo cual ocasionaría una pérdida del sustrato eficaz.

El aporte calórico se obtiene por ajustes en los valores de hidratos de carbono (50% aproximadamente de la ración calórica) y de lípidos (40% aproximadamente de la ración calórica).

El valor vitamínico debe ser normal, es decir, cumplir con las recomendaciones.

La necesidad de suplemento será evaluada en forma particular en función del tipo de régimen y del sustituto proteico empleado.

Es necesario realizar el cálculo preciso de los minerales y oligoelementos aportados por los alimentos naturales, mezclas de aminoácidos, medicaciones, etc., a fin de lograr un aporte adecuado y mantener la homeostasis del equilibrio ácido – base.

En cuanto al cálculo de proteínas, hay que definir el sustituto proteico que se utilizará para saber si posee o no el aminoácido controlado.

En caso que contenga el aminoácido, se procede de la siguiente manera:

1. Cubrir las necesidades proteicas con el sustituto teniendo en cuenta las recomendaciones,
2. Calcular la cantidad de proteína natural necesaria para cubrir el requerimiento mínimo indispensable de ese aminoácido, según la tolerancia individual de cada paciente,
3. Calcular el valor calórico de los dos pasos anteriores y hacer los ajustes necesarios. Por último, verificar los valores vitamínicos, minerales y en oligoelementos.

En el caso que el sustituto esté totalmente desprovisto del aminoácido controlado, el punto de partida debe ser la tolerancia de ese aminoácido y calcular primero qué aporte proteico corresponde a la proteína natural equivalente a la tolerancia y así deducir la cantidad del sustituto que se necesita para obtener el aporte recomendado.<sup>8</sup>

El control y seguimiento del régimen a largo plazo debe ser realizado por un equipo especializado en forma permanente, para que pueda prevenir y resolver los problemas que se presentan en este tipo de tratamientos que son prolongados en el tiempo.

## 4. Enfermedad: Fenilcetonuria (FCU) ó Phenylketonuria (PKU)

### 4.1 Historia de la PKU

En 1934 Fölling realizó la descripción de una enfermedad a la que denominó «Imbecillitas Phenylpyruvica» u Oligofrenia Fenilpirúvica, también conocida como enfermedad de Fölling, que cursaba con un grave daño cerebral, en la que estaba implicada una sustancia que se originaba como producto del metabolismo de las proteínas; denominada Fenilalanina.

Tres años más tarde, en 1937, Penrose y Quastel sugirieron que se denomine a ésta enfermedad Fenilcetonuria, nombre con el que se la conoce hoy en día.

En 1947, Jervis observó que cuando se administraba fenilalanina a individuos sanos, en éstos se producía un aumento de otra sustancia denominada Tirosina. Pero cuando administraba fenilalanina a individuos Fenilcetonuricos, no presentaba tal elevación.

Tras varios años de investigación, Jervis concluyó finalmente que en la enfermedad, conocida como Fenilcetonuria, se producía una falla en la transformación de fenilalanina a tirosina.

Los avances en el tratamiento de la enfermedad no se iniciaron hasta 1953, cuando Bickel publicó sus primeros trabajos, en los que demostraba la efectividad de una dieta especial restringida en fenilalanina.

En 1961, Guthrie creó el método de inhibición bacteriana, para medir la fenilalanina en sangre.

Finalmente, en 1983, Woo aisló e identificó, por primera vez el gen donde se dan las instrucciones para la síntesis de la enzima Fenilalanina Hidroxilasa, cuya deficiencia es la responsable de la enfermedad.<sup>9</sup>

### 4.2 Descripción de la enfermedad

La Fenilcetonuria es una enfermedad del metabolismo de los aminoácidos esenciales. Se incluye dentro de las denominadas «errores congénitos del metabolismo de los aminoácidos», son rasgos hereditarios que culminan en la ausencia o menor actividad de una enzima o cofactor específico. Es una enfermedad que

8. Maziris M. op cit.

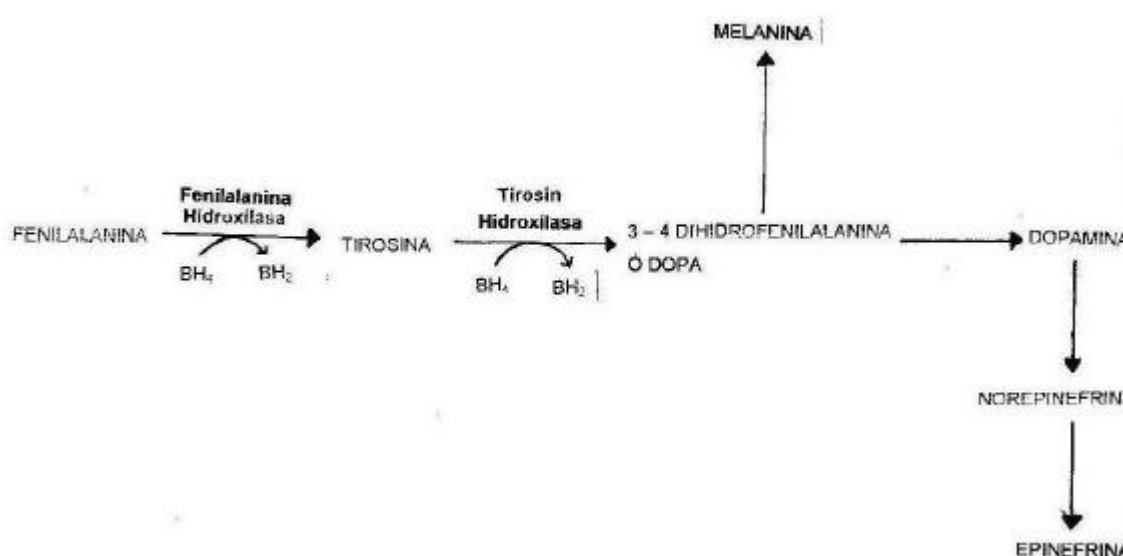
9. Mahan K, Escott Stump S. Nutrición y dietoterapia de Krause. 9na ed. Méjico: Mc Graw – Hill Interamericana; 1998

se hereda por mecanismos autosómicos recesivos, esto significa que ambos padres han de ser portadores de un gen alterado, el cual ha pasado a sus hijos.

Se caracteriza por la deficiencia en la actividad de la enzima hepática Fenilalanina Hidroxilasa, secundaria a mutaciones en el ADN codificante de la enzima, expresado en el cromosoma 12q (región q22 – q24.1)<sup>10</sup>. Dicha enzima cataliza la reacción de hidroxilación de fenilalanina a tirosina que constituye un importante paso en el catabolismo de la fenilalanina.

La fenilalanina, es un aminoácido esencial, lo que significa que el organismo es incapaz de sintetizarlo y se debe incorporar a través de los alimentos. Cuando, debido a una enfermedad de orden genético, se acumula en sangre produce severos trastornos neuronales, ya que la fenilalanina es el precursor de neurotransmisores, como ser, dopamina, epinefrina, norepinefrina.<sup>11</sup>

**Cuadro – 1**  
**Vía metabólica normal de la Fenilalanina**



La enzima Fenilalanina - Hidroxilasa contiene dos fracciones proteicas distintas: una fracción lábil, existente sólo en el hígado, y otra estable, extensamente distribuida en los tejidos animales. En la Fenilcetonuria, la anomalía radica en el factor lábil, que es la fracción de la enzima que en realidad cataliza la hidroxilación. Cuando la hidroxilasa es deficiente, se usan vías alternativas para metabolizar la fenilalanina. La fenilalanina es convertida por transmutación en ácido fenilpirúvico, que es reducido a ácido feniláctico, o forma, por descarboxilación, ácido fenilacético que, por conjugación, origina la feniacetilglutamina. Finalmente, la fenilalanina puede convertirse también en ácido alfa-hidroxifenilacético. En la Fenilcetonuria, la fenilalanina y estos productos metabólicos se acumulan en los líquidos del organismo. Estos compuestos no son metabolitos anormales, sino metabolitos normales aunque en cantidades anormales.

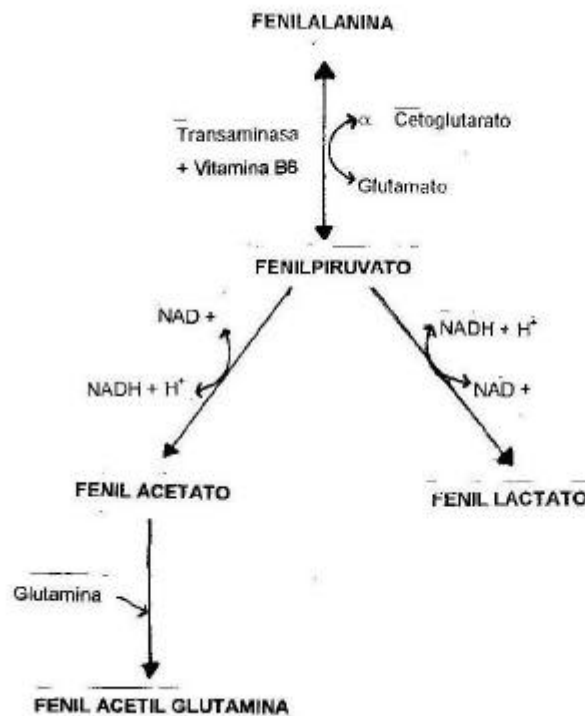
En presencia de este ambiente químico no usual, constituido por concentraciones elevadas de fenilalanina y metabolitos, ocurren otros cambios; entre los que se encuentran: la pigmentación menos acentuada que se ha atribuido a la inhibición de la tirosinasa por la fenilalanina y puede lograrse el oscurecimiento del cabello dando con el alimento un suplemento de tirosina o disminuyendo la fenilalanina de la dieta. Las concentraciones más bajas de 5-hidroxitriptamina (serotonina) en los fenilcetonúricos guardan relación con el hecho de que los metabolitos que se acumulan en la fenilcetonuria inhiben la 5-hidroxitriptófano-descarboxilasa. Estos metabolitos inhiben también el ácido glutámico-descarboxilasa, de lo que resultaría una menor cantidad de ácido gamma-aminobutírico, lo que podría ser importante para la función cerebral. Las menores cantidades de adrenalina, noradrenalina y dopamina en la Fenilcetonuria se han atribuido a la inhibición de la dopa descarboxilasa por estos metabolitos.<sup>12</sup>

10. Lambruschini Ferri N. Nutrición y dietética clínica. España: Masson; 2000. p. 271-272.

11. Campistol J, Cambra F, Lambruschini N, Vilaseca M A, Fuste M E. Manual PKU. Barcelona: Hospital Saint Joan de Déu; 1997

12. Murray R, Mayes P, Granner D, Rodwell V. Bioquímica de Harper. 14ta ed. Buenos Aires: El manual moderno; 2002.

**Cuadro – 2:**  
**VIA ALTERNATIVA PARA LA METABOLIZACION DE LAS ALTAS CONCENTRACIONES DE FENILALANINA**



La enfermedad se manifiesta clínicamente de diversas formas, dependiendo del grado de actividad residual de la enzima Fenilalanina Hidroxilasa, pudiendo clasificarlas en:<sup>13</sup>

1. Fenilcetonuria clásica, en la que la actividad residual de la enzima Fenilalanina Hidroxilasa es menor del 1%, siendo su incidencia en nuestro país de 1:14555. Se manifiesta cuando los niveles de fenilalanina en sangre son mayores a 20 mg/100ml y hay un aumento de fenilcetonas en orina. Produce retraso mental progresivo intenso, que puede evitarse instaurando un tratamiento dietético temprano, que consiste en dietas con bajo contenido de fenilalanina y elevadas en tirosina para conservar los niveles de fenilalanina sérica entre 2 – 6 mg/100ml.
2. Hiperfenilalaninemia moderna, en la que la actividad residual de la Fenilalanina Hidroxilasa se encuentra entre el 1 – 5%, su incidencia es de 1:11944 niños y cuyo tratamiento también requiere la restricción dietética en fenilalanina.

Entre ambos tipos de Fenilcetonuria, la frecuencia es de un niño afectado cada 6700 recién nacidos (Fundación de endocrinología infantil, 1998).

3. Hiperfenilalaninemia benigna, en la que la actividad residual enzimática se encuentra por encima del 5%, siendo su incidencia 1:19000. Los signos que presenta son niveles de fenilalanina en sangre menores a 10 mg/100ml. Inicialmente, no requiere una dieta restrictiva en fenilalanina, salvo en pacientes que se encuentran en el límite aconsejado como normales para las concentraciones de fenilalanina en plasma.

En todas sus formas, se produce como consecuencia una acumulación en sangre de fenilalanina, hiperfenilalaninemia, que pasa a la orina junto con sus derivados ácidos fenilpirúvicos, fenilacético y fenil-láctico. Estos son tóxicos para el cerebro y además disminuyen los neurotransmisores procedentes de la tirosina. La consecuencia es un grave trastorno del desarrollo mental en los niños afectados, dejando graves secuela neurológicas y diferentes grados de discapacidad mental si no es detectada a tiempo.<sup>14</sup>

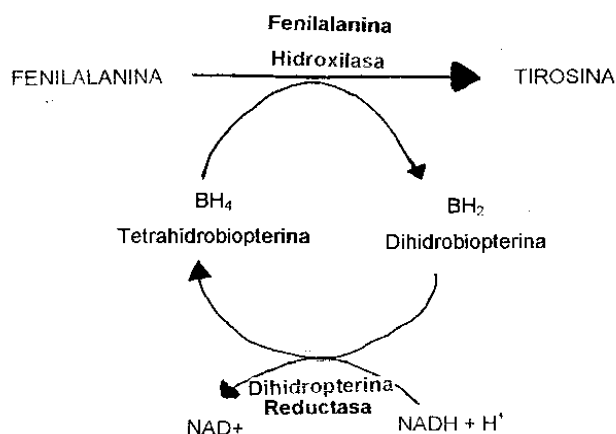
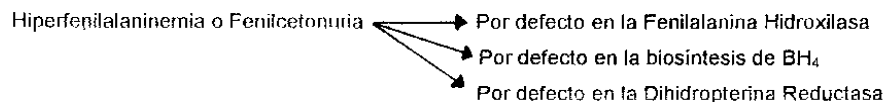
Existen otras formas clínicas, que representan el 1% de la totalidad de afectados con la enfermedad, no dependientes directamente de un déficit de Fenilalanina Hidroxilasa. Una de ellas, es debida al déficit de Dihidrobiopterina reductasa, enzima que cataliza la reacción de dihidrobiopterina a tetrahydrobiopterina, siendo éstos cofactores de la enzima Fenilalanina Hidroxilasa, encontrándose en el cromosoma 4p (región p15.1 – p16.1) y, la otra, debida a una alteración en la biosíntesis de tetrahydrobiopterina, como consecuencia de la alteración enzimática. Éstas formas clínicas, requieren de una restricción dietética, así como de un

13. Lambruschini Ferri N. op cit.

14. Castro del Pozo S. Manual de patología general. 5ta ed. Barcelona: Científicas y técnicas; 1993.

aporte de los precursores de los cofactores. En el caso del déficit de la dihidrobiopterina reductasa, se administra L – DOPA ó 5 – hidroxitriptofano unido a ácido folínico; mientras que en el déficit de la biosíntesis de tetrahydrobiopterina, se administra éste por vía oral.<sup>15</sup>

### Cuadro – 3 Manifestaciones clínicas de la enfermedad



#### 4.3 Manifestaciones clínicas

Los pacientes que no son tratados o son diagnosticados tardíamente, con valores de fenilalanina en sangre superiores a 2 – 6 mg/100 ml., desarrollan una enfermedad neurológica precoz, caracterizada por un retraso mental, en ocasiones con convulsiones y registros en el electroencefalograma compatibles con hipsarritmia.

La mayor parte de los individuos que padecen ésta enfermedad, presentan hipopigmentación en ojos, piel y pelo, debido al bloqueo de la vía de formación de tirosina, que trae como consecuencia una disminución en la producción de melanina, pigmento responsable de la coloración.<sup>16</sup>

Es característico, el olor de la orina, debido a la eliminación de ácido fenilacético, como vía alternativa para la metabolización de las altas concentraciones de fenilalanina.

En los niños mayores, la alteración es fundamentalmente conductual, y presentan hiperactividad. Son personas con tendencia a ser destructores, provocándose auto - lesiones y pasando por fases de hiperexcitación.

El deterioro intelectual es progresivo, así como las alteraciones neurológicas en los pacientes que no siguen el tratamiento.

En aquellos pacientes que no cumplen con la dieta o que la abandonan precozmente, se observan alteraciones en el Sistema Nervioso Central, a través de resonancia magnética nuclear, en la que las alteraciones corresponden a áreas desmielinizadas, las cuales son reversibles al reiniciar el control dietético.<sup>17</sup>

#### 4.4 Diagnóstico de la Fenilcetonuria

El diagnóstico inicial corresponde al programa de pesquisa neonatal, obligatorio en la Argentina por Ley N° 23.413. Entre las 48 y 72 hs posteriores al nacimiento de los niños, se deberá efectuar la determinación de fenilalanina en plasma, por el Test de Guthrie, que consiste en la obtención de una muestra de sangre obtenida del talón del bebé, siendo las concentraciones aceptadas como normales hasta 120 – 150 mmol/l.

15. Lambruschini Ferri N. op cit.

16. Lambruschini Ferri N. op cit.

17. Lambruschini Ferri N. op cit.

Los criterios diagnósticos son valores constantes de fenilalanina superiores de 16 a 20 mg/100ml; Tiro-sina en valores menores a 3 mg/100ml, presencia de ácidos fenil-pirúvico e hidroxifenil-pirúvico en orina e incapacidad de tolerar una provocación oral de fenilalanina. Los lactantes con niveles de fenilalanina constantemente superiores a 8-12 mg/100ml deben recibir tratamiento.<sup>18</sup>

El niño enfermo deberá comenzar con el tratamiento dietético, basado en la restricción de alimentos ricos en fenilalanina y simultáneamente será remitido al centro de referencia de Fenilcetonuria, donde se repite el análisis y se confirma el diagnóstico de sospecha, por medio de un estudio cuantitativo de aminoácidos plasmáticos y otro de pteridinas en orina (estudio de defecto en la síntesis del cofactor tetrahidrobiopterina), determinación sanguínea de la enzima dihidrobiopterina reductasa (excluye un defecto de regeneración de dicho cofactor) y un análisis de fenilalanina y tirosina plasmática tras sobrecarga oral de tetrahidrobiopterina, lo que permitirá confirmar y orientar el punto de bloqueo, en el caso de un defecto de la síntesis del cofactor.

Si bien realizar la pesquisa es obligatoria, se estima que el porcentaje de cobertura en la Capital Federales es del 99,6% mientras que en la Provincia de Buenos Aires es sólo del 63% (Fundación Bioquímica Argentina, 2002). Deberán ser los padres los que conozcan y exijan a las maternidades, la realización de la misma durante el primer año de vida de el niño.

#### 4.5 Quiénes padecen la enfermedad

Todos los organismos vivos son capaces de transmitir el material genético que contiene la información necesaria para generar nuevos organismos, al cual se le denomina genotipo y es responsable de la apariencia y características bioquímicas de un organismo, constituyendo el fenotipo.

Cada célula de nuestro organismo tiene un conjunto de pequeñas estructuras denominadas cromosomas, las cuales contienen gran cantidad de genes, compuestos de ADN, responsables del desarrollo físico y mental del individuo.

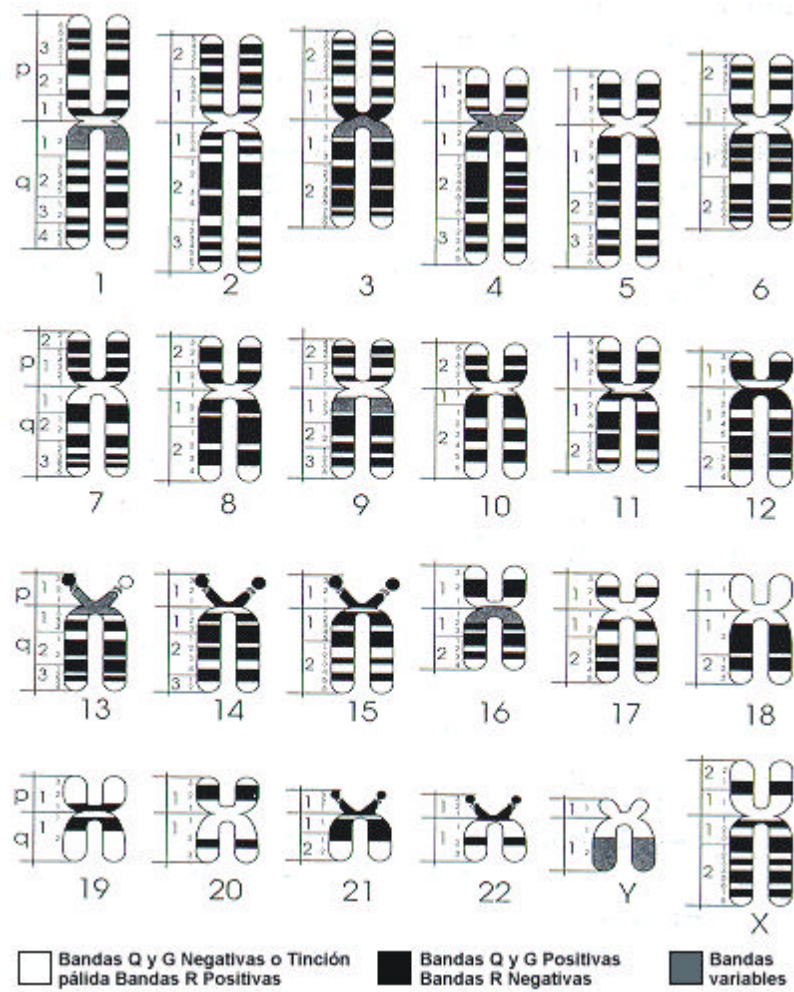
Los genes se encuentran distribuidos en 46 cromosomas (23 pares) dentro de las células del organismo, en donde el óvulo materno aporta 23 cromosomas y el espermatozoide paterno tiene 23 cromosomas. Es así como se reciben 23 pares de cromosomas, los que se subdividen en 22 pares de autosomas y un par de cromosomas sexuales, de los cuales las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres un cromosoma X y un cromosoma Y.<sup>19</sup>

18. Nelson Y, Moxness K, Yensen M. Manual de la clínica Mayo. 7ma ed. España: Harcourt Brace; 1997

19. Lehninger A. Principios de bioquímica. Barcelona: Omega; 1995



**Esquema de los 23 pares de cromosomas:**



De esta manera cada organismo contiene un gen de origen paterno y otro de origen materno. A este par de genes que determinan la expresión de una característica particular se les llama alelos y cuando ambos alelos son iguales se aplica el término homocigoto a los individuos que los poseen. En cambio, si los alelos son diferentes, el organismo es heterocigoto o híbrido. Cuando en un individuo heterocigoto sólo uno de los alelos se expresa se le llama dominante y al otro que se mantiene oculto, se le conoce como recesivo.

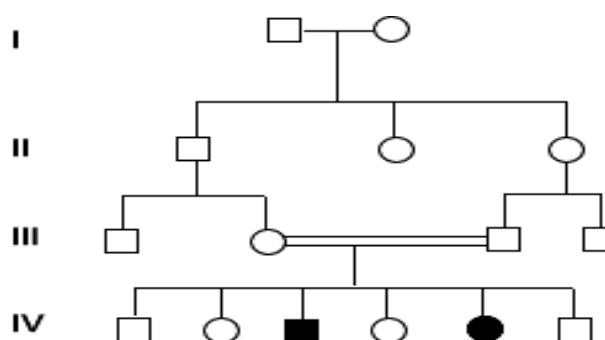
La presencia de una mutación dominante en uno solo de los alelos de un par (estado heterocigoto) da lugar al cuadro clínico; en cambio, los rasgos recesivos sólo se expresan en estado homocigoto y requieren que ambos genes hayan sufrido una mutación. Las excepciones a esta última situación son los desórdenes recesivos.<sup>20</sup>

En las mutaciones recesivas, las manifestaciones clínicas sólo se observan en estado homocigoto y por lo tanto en ausencia del producto génico normal. Estas mutaciones ocurren casi siempre en genes codificadores para enzimas, como ocurre en la Fenilcetonuria. En el estado heterocigoto para genes recesivos, se presenta aproximadamente 50% de la actividad enzimática normal, lo que es suficiente para prevenir manifestaciones clínicas. En consecuencia, los individuos heterocigotos son portadores del gen anormal pero fenotípicamente sanos.

#### 4.5.1 Definición de herencia autosómica recesiva

Las enfermedades genéticas autosómicas recesivas requieren que el gen mutado esté en doble dosis, o sea en estado homocigoto; en consecuencia, el individuo afectado recibe un gene mutado de cada padre heterocigoto que es fenotípicamente normal. Cada padre heterocigoto para un gen mutado, tiene 50% de riesgo de transmitir ese gen. Por ello, cuando dos heterocigotos se unen, 25% de sus hijos estarían teóricamente afectados. La relación de hijos afectados y normales sería de 1:4. Contrariamente a lo que ocurre en enfermedades autosómicas dominantes, los padecimientos autosómicos recesivos tienen un patrón hereditario horizontal y pueden encontrarse varios hermanos afectados.<sup>21</sup>

#### Arbol genealógico de un padecimiento autosómico recesivo



#### 4.5.2 Herencia de la enfermedad

La Fenilcetonuria es una condición genética heredada de ambos padres, en la cual el organismo no es capaz de utilizar la fenilalanina, aminoácido esencial que incorporamos a través de la dieta normal.<sup>22</sup>

La enfermedad se hereda cuando ambos padres presentan, en el cromosoma 12 (región q22 – q24.1), una mutación en el gen PAH que codifica la enzima fenilalanina hidroxilasa, donde el defecto molecular es una sustitución de una única base de Guanina por Adenina, obteniendo como producto una proteína inestable<sup>23</sup>, que se la transmiten a su hijo. Cuando uno de los padres tiene el gen alterado, pero no padece la enfermedad, se dice que es portador de la misma. Un portador tiene un gen normal y un gen alterado en cada célula. La salud de los portadores no sufre efecto alguno por la presencia de éste gen.

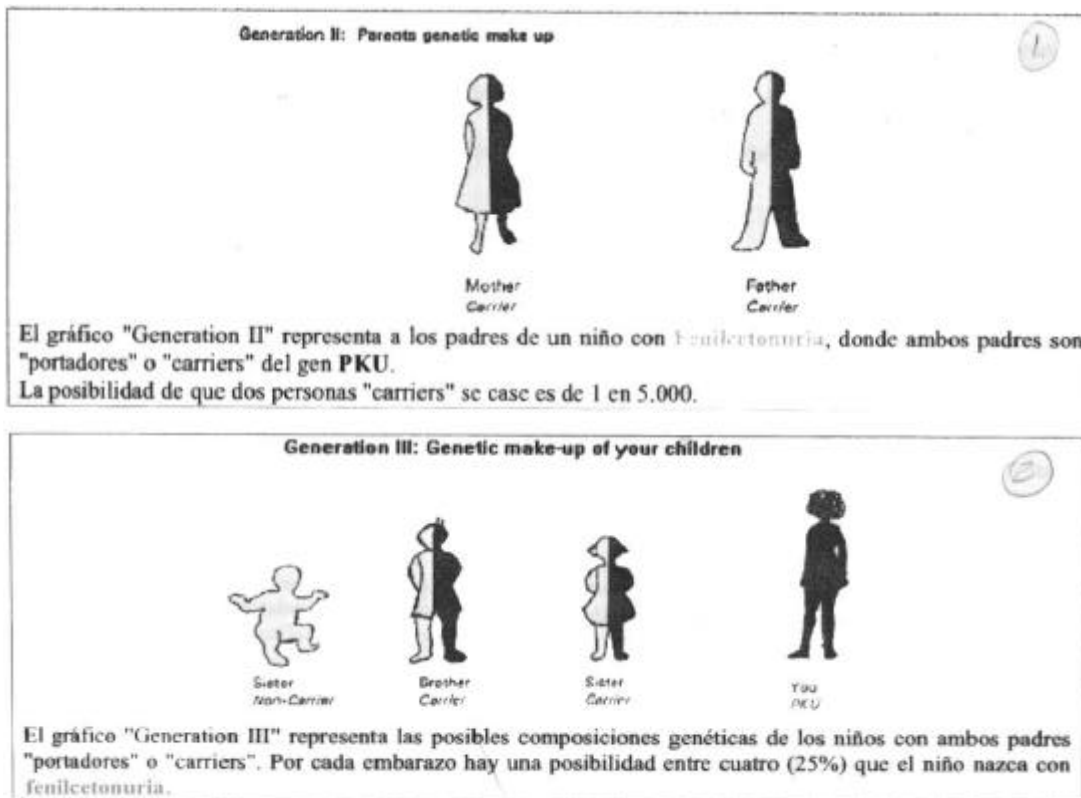
Cuando la madre y el padre son portadores, la probabilidad de que éstos transfieran el gen alterado a su bebé, haciendo que éste nazca con la enfermedad, es de una entre cuatro (25%). Dos de cada cuatro bebés heredan el gen alterado de la Fenilcetonuria de uno de sus padres y el gen normal del otro, convirtiéndolos en un portador. También hay una probabilidad de una entre cuatro, de que cada uno de ellos le transfiera un gen normal y de que el niño no tenga la enfermedad ni sea portador. Estas probabilidades son iguales en todos los embarazos.

20. Avery M, First L. op cit.

21. Gendel B. op cit.

22. Asociación Pku Argentina. op cit.

23. Avery M, First L. op cit.



#### 4.6 Tratamiento dietético

El tratamiento de la Fenilcetonuria es nutricional. Para que sean óptimos sus resultados, requiere:<sup>24</sup>

- Diagnóstico precoz, dentro del primer mes de vida
- Tratamiento y control continuo durante toda la vida
- Control riguroso, de las madres fenilcetonúricas, durante el embarazo.
- Restricción de fenilalanina en la dieta para mantener unas concentraciones inferiores a 360 mmol/l en la infancia y a 600 mmol/l en la vida adulta.

Todo lactante en el que las pruebas de FCU den resultado positivo al realizar la batería de detección neonatal, debe recibir inmediatamente tratamiento dietético mientras se realizan las pruebas de confirmación.

El tratamiento precisa aportar cantidades suficientes de fenilalanina, para permitir el crecimiento y desarrollo normales, restringiendo al mismo tiempo su ingesta con el fin de reducir los niveles elevados de fenilalanina y los productos finales de su degradación y prevenir así el retraso mental. Los niveles óptimos de fenilalanina en sangre en personas que padecen la enfermedad, se sitúan entre 2 – 10 mg./dl.

El tratamiento consiste en una dieta restrictiva en aquellos alimentos ricos en fenilalanina, entre los que encontramos a los alimentos con alto contenido de proteínas de origen animal, como carne, pollo, pescado, leche, huevos, quesos y otros productos lácteos. También tendrán que limitar el consumo de leguminosas, frutas secas y productos que contengan ciertas harinas.

Como todas las proteínas naturales contienen alrededor de un 2,6 - 5% de fenilalanina,<sup>25</sup> resulta casi imposible satisfacer las necesidades proteicas sin superar las de este aminoácido. Por lo tanto, la fracción proteica de la dieta debe cubrirse con hidrolizados de caseína o mezclas de otros aminoácidos que ayuden a eliminar la fenilalanina.

El individuo deberá seguir estrictamente la dieta recomendada por el especialista, dado que ésta será adaptada individualmente, dependiendo de cual es la severidad de la deficiencia de enzima, ya que esto condicionará la cantidad de fenilalanina que el niño puede tolerar; de su edad; peso; promedio de crecimiento y el estado de salud.

24. Lambruschini Ferri N. op cit.

25. Nelson Y, Moxness K, Yensen M. op cit.

Hasta hace un tiempo se creía que entre los seis y diez años se podía interrumpir el tratamiento dado que a esa edad se ha completado el proceso de crecimiento del cerebro, sin embargo diversos estudios demostraron que al suspender la dieta puede haber deterioro en el nivel de inteligencia y algunos trastornos del aprendizaje y del comportamiento por lo que actualmente se recomienda continuar con la dieta en forma permanente durante toda la vida.

Además, durante los años de crecimiento, al niño fenilcetonúrico se le deben efectuar pruebas regulares para medir los niveles de fenilalanina en sangre y decidir así si es necesario efectuar cambios en la alimentación.

#### 4.6.1 Objetivos del tratamiento

- Aportar cantidades suficientes de fenilalanina - aminoácido esencial - para permitir el crecimiento y desarrollo normales, restringiendo al mismo tiempo su ingesta con el fin de reducir los niveles elevados de fenilalanina en sangre y prevenir el retraso mental.
- Complementar el aminoácido esencial tirosina.
- Conservar el equilibrio bioquímico de la vía metabólica afectada.
- Prevenir complicaciones asociadas a la patología.
- Educación alimentaria a los padres y el niño fenilcetonúrico, de acuerdo a su edad.
- Apoyar el desarrollo social y emocional del niño.

Las cantidades de fenilalanina, incluidas en la dieta del paciente con Fenilcetonuria, deben ser cuidadosamente controladas. Durante el primer año de vida o mientras el lactante se alimenta estrictamente con preparados, es deseable lograr valores de 2-4 mg/100ml de fenilalanina en sangre.

La restricción excesiva de este aminoácido esencial, provoca retraso del crecimiento, retraso de la edad ósea, hepatomegalia, infecciones de repetición, hipoglucemia, síntomas neurológicos, letargia, anorexia, erupciones cutáneas, anemia y diarrea.<sup>26</sup>

#### 4.6.2 Requerimientos

Las necesidades de calorías, hidratos de carbono, grasas, vitaminas y minerales coinciden con los niños y lactantes sin fenilcetonuria.

Las cantidades necesarias de proteínas y aminoácidos totales también son las mismas, a excepción de la necesidad de limitar la fenilalanina. Además, la tirosina, un aminoácido esencial, en los individuos con FCU debe ser suministrada.<sup>25</sup>

Las cantidades necesarias de este aminoácido individual son difíciles de determinar porque el crecimiento y desarrollo normal pueden lograrse con ingestas muy variadas.<sup>27</sup>

Sin embargo en la práctica, actualmente, a los requerimientos calóricos y proteicos de los niños con fenilcetonuria, los aumentan en un 30% a fin de asegurar su óptimo crecimiento y evitar que se produzca catabolismo proteico<sup>28</sup>.

La cantidad de agua se determina mediante el peso, la edad y el estado de hidratación. Quizá se requiera una ingesta más importante de líquido debido al elevado contenido en proteínas de la dieta. Los niños que se alimentan de los preparados especiales, tienden a tener más sed que la mayoría de los niños alimentados con leche o preparados de leche normales o standar.

**Tabla I: INGESTA MINIMA RECOMENDADA DE FENILALANINA Y TIROSINA EN PACIENTES CON FENILCETONURIA**

| EDAD       | FENILALANINA (mg/kg./día) | TIROSINA (mg/kg./día) |
|------------|---------------------------|-----------------------|
| 0-3 meses  | 25-70                     | 300-350               |
| 3-6 meses  | 20-45                     | 300-350               |
| 6-9 meses  | 15-35                     | 250-300               |
| 9-12 meses | 10-35                     | 250-300               |

26. Nelson Y, Moxness K, Yensen M. op cit.

27. Mahan K, Escott Stump S. op cit.

28. Fraga, C. Fundación de Endocrinología Infantil

| EDAD                 | FENILALANINA (mg/día) | TIROSINA (g/día) |
|----------------------|-----------------------|------------------|
| 1-4 años             | 200-400               | 1.72 - 3.00      |
| 4-7 años             | 210-450               | 2.25 - 3.50      |
| 7-11 años            | 120-250               | 2.55 - 4.00      |
| 11-19 años (mujeres) | 250-700               | 3.45 - 5.00      |
| 11-19 años (hombres) | 225-1.200             | 3.38 - 6.50      |

Fuente: Adaptado de Bueno, M., 1999

**Tabla II: SUGERENCIAS PARA LA PRESCRIPCIÓN DIETÉTICA DIARIA EN FCU**

| Edad        | Ingesta de proteínas | Ingesta de fenilalanina (mg/kg. de peso corporal) | Ingesta Calórica (*) |
|-------------|----------------------|---|----------------------|
| 0-2 meses   | 4.2 g/kg.            | 40-70   | 120                  |
| 3-6 meses   | 3.0 g/kg.            | 25-55   | 115                  |
| 6 m - 1 año | 2.5 g/kg.            | 25-50   | 110-115              |
| 1-3 años    | 25 g/día             | 20-40   | 900-1800             |
| 4-6 años    | 30 g/día             | 10-40   | 1.300-2.300          |
| 7-10 años   | 35 g/día             | 10-40   | 1.650-3.300          |

(\*) La ingesta calórica para las edades de 0 a 1 año están en kcal/kg. de peso corporal / día y la ingesta calórica para las edades de 1 a 10 años están expresadas como total de kcal / día.

Fuente: Nelson Y, Moxness K, Yensen M., 1997.

Estas cantidades de calorías y de proteínas son mayores a las recomendaciones diarias, pero representan las que según el estudio por colaboración estimulan el crecimiento normal con una fórmula basada en hidrolizado proteico.<sup>29</sup>

La prescripción de fenilalanina debe adaptarse a las necesidades individuales, con base en el crecimiento y los niveles del aminoácido en sangre.

#### 4.6.3 Alimentación de los niños con PKU

##### • LACTANTES Y NIÑOS DE CORTA EDAD

Se deberán cubrir las necesidades de fenilalanina con:

1. Fórmulas lácteas especiales con bajo contenido de fenilalanina.
2. Lactancia materna para aportar el resto de las proteínas y las calorías.
3. Dieta vegetariana si ha comenzado con la alimentación complementaria, con selección de alimentos de bajo o moderado contenido en fenilalanina, siguiendo la misma progresión de textura que la recomendada para niños con un patrón alimentario libre.<sup>30</sup> Los alimentos más ricos en este aminoácido son las carnes, huevos y lácteos.

1. Existen fórmulas especiales, con menos contenido de dicho aminoácido, que aportan una fracción importante de las cantidades necesarias de proteínas y calorías diarias, para lactantes, niños y adultos afectados. En términos generales la fuente de proteínas en estas fórmulas es el hidrolizado enzimático de caseína del que se ha eliminado la mayor parte de la fenilalanina y aminoácidos cristalinos libres de fenilalanina. Las fórmulas con restricción de fenilalanina y las mezclas lácteas deben aportar 90% de la proteína y 80% de energía para lactantes y preescolares. Las fuentes de carbohidratos son sólidos de jarabe de maíz, almidón de tapioca modificado, sacarosa y almidón de maíz hidrolizado. La grasa es suministrada por diversos aceites.

Para satisfacer las necesidades proteicas y permitir un óptimo crecimiento y desarrollo, durante la lactancia y la infancia, se debe añadir a estas fórmulas especiales leche materna o fórmula estándar. Así nos aseguramos el aporte de proteínas de alto valor biológico, aminoácidos esenciales y no esenciales, y suficiente cantidad de fenilalanina para cubrir las necesidades individuales del niño en crecimiento.<sup>31</sup>

29. Acosta P y col. Nutrient intake of teated infants with Phenylketonuria. Am J Clin Nutr, 1977, 198.

30. Torresani ME. Cuidado nutricional pediátrico. Buenos Aires: Eudeba; 2001.

31. Mahan K, Escott Stump S. op cit.

2. El lactante Fenilcetonurico puede alimentarse con leche materna. Si bien ésta contiene fenilalanina, la tendencia actual no es suprimir la leche materna sino complementarla con una alimentación pobre en este aminoácido. Se debe contabilizar la fenilalanina contenida en esta leche que presenta valores inferiores a cualquier otra leche o fórmula. La leche materna contiene cada 100 g, aproximadamente 43 mg de fenilalanina. La leche de vaca contiene aproximadamente 160- 173 mg/100 g y las fórmulas especiales de 67 a 100 mg/100 g.

Basándose en el contenido medio en fenilalanina de la leche materna, en las necesidades calóricas estimadas del lactante y la tolerancia del mismo a la fenilalanina, se calcula la cantidad de fórmula con contenido bajo o nulo en fenilalanina necesario para tratar la ingesta adecuada de este aminoácido. Se permite amamantar al lactante a demanda entre las tomas previstas de estas fórmulas especiales (Maban L, Scott – Stump S, 1997).

3. Se comenzará con la alimentación complementaria, manteniendo los principios básicos que orientan a la incorporación de alimentos en los niños normales. Es decir, que el momento oportuno para introducir la alimentación complementaria es a los seis meses, momento en el cual se ha alcanzado un adecuado desarrollo de las función digestiva, renal y de la maduración neurológica.

La elección de los alimentos a introducir dependerá del contenido de fenilalanina, del desarrollo digestivo y psico – neural del niño. Según la aparición y progresión de los mecanismos masticatorios se podrá ir variando la consistencia de la alimentación aportada.<sup>32</sup>

Se deberán seleccionar los alimentos de bajo o moderado contenido en fenilalanina, entre los que encontramos: hortalizas, frutas, almidones, aceite, dulces y azúcar, mientras que los alimentos más ricos en este aminoácido deberán ser eliminados de la dieta: como ser las carnes, huevos, lácteos, frutos secos y legumbres.

La guía de incorporación de alimentos dependiendo de la edad del niño será la siguiente:

- La leche materna: se deberá incorporar desde el nacimiento.
- Fórmula láctea baja en fenilalanina: se deberá incorporar desde el momento que es diagnosticada la enfermedad.
- Verduras y frutas: se deberán incorporar a la alimentación a partir de los seis meses.
- Almidón de trigo y de maíz: los deberán comenzar a consumir a partir de los ocho - nueve meses, por su contenido en prolaminas tóxicas, que si son incorporadas con anterioridad pueden favorecer el desarrollo de la enfermedad celíaca.
- Aceite: se introducirán en la alimentación a los seis meses.
- Azúcares: se incorporarán a la alimentación a los seis meses.
- Dulces: los podrán utilizar a partir de los seis meses.

Mientras que las recomendaciones para llevar a cabo una correcta alimentación complementaria son:<sup>33</sup>

- Introducir un alimento por vez, esto es para que el niño se acostumbre al sabor de los distintos alimentos.
- Manejar intervalos de una semana para introducir un nuevo alimento.
- Ofrecer pequeñas cantidades de alimento por vez.
- Variar las texturas y formas de presentación de las preparaciones.
- Respetar los tiempos del niño.
- No manejar el alimento como un premio o un castigo.
- Si el niño rechaza un alimento, se deberá volver a ofrecer luego de unos días y si es posible a través de otra forma de preparación.

Se deberá tener en cuenta que el aspartamo (Equal o Nutrasweet), un edulcorante artificial, constituye una fuente significativa de fenilalanina y no debe indicarse en la dieta del niño con FCU. Debe explicarse a los padres que busquen en las etiquetas y traten de identificar los ingredientes Nutrasweet, Equal o Aspartamo (Nelson J, Moxness K, Jensen M, Gastineau C, 1997).

Los productos dietéticos especiales empleados en el tratamiento de la FCU tienen un contenido bajo o nulo en fenilalanina.

#### - NIÑOS DE 3 A 8 AÑOS Y ADOLESCENTES.

Su alimentación consistirá en el consumo de:

- Fórmula especial restringida en fenilalanina y composición de aminoácidos, vitaminas y minerales apropiada.

32. Torresani M E. op cit.

33. Anónimo. Guía de Alimentación para niños sanos d 0 a 2 años. Argentina: SAP; 2001. p. 43-52

- Selección con mayor flexibilidad en el contenido de fenilalanina: se preferirán los alimentos de bajo y moderado contenido del aminoácido. Preparaciones a base de almidón de trigo, con bajo aporte proteico, permiten que el aporte de fenilalanina sea menor y se pueda variar mas las diferentes preparaciones, a través del uso de pastas, panes y productos de repostería.<sup>34</sup>

#### Contenido en fenilalanina de los alimentos:

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

Fuente: Acosta-1993

#### 4.6.4 Control de fenilalanina en la sangre

La concentración de dicho aminoácido en la sangre debe medirse a menudo para que esté en límites de 2 a 6 mg/100ml (Medical Research Council, 1993). Se brindan al niño los alimentos con fenilalanina en la medida que los tolere y el nivel de concentración hemática de fenilalanina esté dentro de los límites del control bioquímico adecuado.<sup>35</sup>

#### 4.6.5 Estructura de la dieta

Se basa en tres puntos fundamentales:<sup>36</sup>

1. El aporte de fenilalanina en pequeñas cantidades de modo de cubrir los requerimientos, que son individuales de cada niño, ya que la tolerancia a éste aminoácido depende de la actividad residual de la enzima. Se logra empleando alimentos de bajo contenido proteico, como verduras, frutas y algunos cereales en cantidades reducidas.
2. El aporte de un sustituto proteico sin fenilalanina que brindará la mayor proporción del aporte de proteínas, aminoácidos (distintos a la fenilalanina), vitaminas, minerales y oligoelementos, asegurando la cobertura de los requerimientos respectivos. Estos productos reemplazarán a los alimentos que provienen del reino animal: leche de vaca, productos lácteos, huevo y carnes, que contienen mucha fenilalanina, y que deberán, por lo tanto, ser totalmente excluidos de la dieta.
3. Un grupo de alimentos libres, porque no contienen fenilalanina, que dan muchas calorías. Son algunos alimentos naturales como: dulces de fruta, azúcar, miel, almidones, aceite, manteca y margarina.

En el mercado internacional existe una serie importante de productos hipoproteicos, pero en Argentina son muy difíciles de obtener, ya que deben ser importados principalmente de Estados Unidos, Canadá, Alemania, Italia, Brasil.<sup>37</sup>

Dentro de los alimentos que el niño puede consumir, se deberá hacer una mención separada a las fórmulas lácteas, ya que son las fórmulas de aminoácidos que el niño deberá consumir obligatoriamente para aportar el resto de los aminoácidos que éste requiere para que crezca y se desarrolle normalmente.

La selección de la fórmula que el niño deberá consumir la realizará su nutricionista.

En el mercado, algunas de las fórmulas lácteas que encontramos son:

- Lofenalac: leche en polvo infantil con un contenido extremadamente bajo en fenilalanina y balanceado para los aminoácidos restantes, contiene otros nutrientes, vitaminas y minerales que requiere el bebé.
- Analogo X-Phen<sup>MR</sup>, Ross Laboratories  
Información nutricional (100 g. de polvo)  
 Energía: 475 Kcal.  
 Proteínas: 13 g.  
 Fenilalanina: 0 mg.

34. Torresani ME. op cit

35. Mahan K, Escott Stump S. op cit.

36. Anónimo. Libro de recetas internacional PKU. España; 1993

37. Villamil C. Cocinemos con pocas proteínas para PKU y otros desórdenes metabólicos;1995

- Lofenale<sup>mr</sup>, Mead Johnson  
Información nutricional (100 g. de polvo)  
Energía: 452,6 Kcal.  
Proteínas: 14,7 g.  
Fenilalanina: 73,7 mg.
- Phenyl free, Mead Johnson  
Información nutricional (100 g. de polvo)  
Energía: 408,2 Kcal.  
Proteínas: 20,4 g.  
Fenilalanina: 0 mg.
- PKU - 1<sup>MR</sup>, Milupa  
Información nutricional (100 g. de polvo)  
Energía: 283,3 Kcal.  
Proteínas: 50 g.  
Fenilalanina: 0 mg.
- PKU - 2<sup>MR</sup>, Milupa  
Información nutricional (100 g. de polvo)  
Energía: 291,7 Kcal.  
Proteínas: 66,7 g.  
Fenilalanina: 0 mg.
- Maximaid XP<sup>MR</sup>, Ross Laboratories  
Información nutricional (100 g. de polvo)  
Energía: 291,7 Kcal.  
Proteínas: 20,8 g.  
*Fenilalanina: 0 mg.*
- Maxamum XP<sup>MR</sup>, Ross Laboratories  
Información nutricional (100 g. de polvo)  
Energía: 316,7 Kcal.  
Proteínas: 36,7 g.  
*Fenilalanina: 0 mg.*

#### 4.6.6 Selección de alimentos

**LECHE:** materna o fórmulas estándar en pequeñas cantidades.

Utilizar sucedáneos de leche especiales, como ser:

- Harifen – sucedáneo dietético de leche con bajo contenido en fenilalanina. - SANAVI S.A.:  
Descripción: es una bebida desarrollada como sustituto de la leche de vaca en dietas hipoproteicas.  
Información nutricional (100 ml de producto):  
*Energía:* 42 Kcal.  
*Proteínas:* < 0,4 g.  
*Fenilalanina:* < 15 mg
- Milupa LPDrink:  
Información nutricional:           100 g. 100 ml.  
*Energía* 501 Kcal.           50 Kcal.  
*Proteínas* 5,2 g. 0,5 g.  
*Fenilalanina* 100 mg.       10 mg.  
Formas de preparación: en flanes, con cereales permitidos, en salsa blanca con harina hipoproteica, en postre, en puré, en licuados, en panqueques, chipa.  
En todos los casos realizar las recetas reemplazando los alimentos no permitidos por sustitutos comerciales.

**QUESO:** PROHIBIDO. Utilizar sustitutos del queso, como:

- Queso sabor Gourmet bajo en proteínas, de Dietary Specialties



**Descripción:** es una crema ideal para cubrir pizza, rellenar tartas o canelones.

**Información nutricional:** (100 g. mezcla)

Proteínas: 7,06 g.

Fenilalanina: 330 mg.

- Queso Cheddar bajo en proteínas, de Ener – G Foods.

**Información nutricional:** (100 g. de producto)

*Fenilalanina: 134,7 mg.*

- Queso Mozzarella bajo en proteínas, de Ener – G Foods

**Información nutricional:** (100 g. de producto)

Fenilalanina: 90,40 mg.

Formas de preparación: utilizarlos con cereales permitidos, con pan hipoproteico, en ensaladas, en budines y souffles realizados con sustitutos comerciales, en tartas, en rellenos, en pizzas, salsa de queso, chipa.

En todos los casos realizar las recetas reemplazando los alimentos no permitidos por sustitutos comerciales.

**HUEVO:** PROHIBIDO. Deben utilizar sustitutos del huevo, como:

- Sustituto del huevo, de SHS Loprofin

**Información nutricional:** (100 g. de producto)

Energía: 354 Kcal.

Proteínas: 0,3 g.

Fenilalanina: < 2 mg.

Formas de preparación: tortilla, milanesa de vegetales, panqueques, chipa, croquetas, bocadillos de vegetales, mayonesa, souffles, budines, bizcochuelos, brownies de manzana.

En todos los casos realizar las recetas reemplazando los alimentos no permitidos por sustitutos comerciales.

**CARNES:** PROHIBIDA. Se deben eliminar de la dieta, por su alto contenido en fenilalanina.

**HORTALIZAS A:** acelga, ají, apio, berenjena, berro, coliflor, espárragos, espinaca, lechuga, perejil, rabanito, radicheta, repollo, tomate, zapallito.

**HORTALIZAS B:** alcaucil, arvejas frescas, cebolla, cebolla de verdeo, chaucha, remolacha, zanahoria, zapallo.

**HORTALIZAS C:** papa, batata, choclo, mandioca.

Formas de preparación: crudas o cocidas, hervidas, al vapor, al horno, asadas, puré, en budines, soufflé, tortillas, tartas realizadas con los sustitutos comerciales, a la milanesa, ensaladas, brochettes, caldos, sopas, con cereales permitidos.

**FRUTAS:** naranja, manzana, mandarina, durazno, pera, cereza, damasco, pomelo, melón, sandía, uva, banana.

Formas de preparación: crudas o cocidas, con o sin cáscara, horneadas, asadas, al vapor en puré, compotas, licuados, postres, con cereales, ensalada de frutas. Todas las preparaciones realizadas con los sustitutos permitidos.

**CEREALES:** en pequeñas cantidades según tolerancia a la fenilalanina.

Utilizar los sustitutos, como por ejemplo:

- Harina dietética apteica, de Aprotén

**Información nutricional:** (100 g. de producto)

Energía: 338 Kcal.

Proteínas: < 1 g.

Fenilalanina: < 20 mg.

- Pasta diet apteica, de Aprotén

**Información nutricional:** (100 g. de producto)

Energía: 354 Kcal.

Proteínas: < 0,6 g.

Fenilalanina: < 30 mg.

- Sustitutos de arroz, de Harifen  
SANAVI S.A (Granada, España)  
Descripción: pasta italiana tipo arroz, con bajo contenido en proteínas y fenilalanina, indicada para preparar ensaladas, sopas, etc.  
Información nutricional: (100 g. de producto)  
Energía: 350 Kcal.  
Proteínas: < 0,4 g.  
Fenilalanina: < 5 mg.
- Preparado panificable y de repostería, de Harifen  
**SANAVI S.A**  
Descripción: harina ideal para sustituir harina de trigo en recetas de panadería y repostería.  
Información nutricional: (100 g. de producto)  
Energía: 352,9 Kcal.  
Proteínas: < 0,35 g.  
Fenilalanina: < 7 mg.
- Ruedas de chocolate, de Milupa – LP  
Descripción: cereales de desayuno con bajo contenido en proteínas y fenilalanina.  
Información nutricional: (100 g. de producto)  
Energía: 387 Kcal.  
Fenilalanina: 31 mg.
- Fécula de trigo.
- Barras de cereales de chocolate o almendras, de Ener - G Foods  
Información nutricional: (100 g. de producto)  
Energía: 300 Kcal.  
Proteínas: 1 g.  
Fenilalanina: 20 mg.  
Formas de preparación: pan, pizza, pan de frutas, galletitas, tortas, scones, galletitas dulces, panqueques, masa para tartas, budín, guisos de verduras y cereales, con salsa de verduras. Todas las preparaciones deben estar realizadas con los sustitutos comerciales, para evitar los alimentos fuentes de fenilalanina.

**LEGUMBRES:** se deben eliminar de la dieta por su contenido en fenilalanina.

**PAN Y GALLETITAS:** Hipoproteicos, realizados con los sustitutos comerciales.

También en el mercado se comercializan sustitutos, como ser:

- Galletas, de SHS Loprofin  
Información nutricional: (100 g. de producto)  
Energía: 356 Kcal.  
Proteínas: 0,3 g.  
Fenilalanina: 10 mg.

**AZÚCAR:** blanca refinada

Para endulzar infusiones, en postres de leche con harinas hipoproteicas, en flanes realizado con sustitutos comerciales.

**DULCES:** mermeladas, jaleas, dulces, miel

**ACEITE:** vegetal: oliva, uva, canola, soja, maíz, girasol.

Para condimentar ensaladas, para cocinar las preparaciones.

**CONDIMENTOS:** hierbas aromáticas, jugo de limón, especias, sal, vinagre.

**BEBIDAS:** agua, soda, jugos naturales de fruta con agregado de azúcar, jugos de compota con azúcar, gaseosas y jugos (no dietéticos).

## 5. Los padres como principal pilar del tratamiento:

### 5.1 Comportamiento del grupo familiar frente a una Enfermedad Crónica<sup>38</sup>

El grado de severidad de la enfermedad constituye uno de los factores que condicionan fuertemente las conductas familiares frente a la atención de salud. La enfermedad crónica se prolonga en el tiempo y exige un contacto continuado con el equipo de salud, determinando cambios importantes en el paciente, en su entorno familiar y en el sistema de salud.

La enfermedad crónica, conduce a una reorganización de la vida cotidiana del paciente y sus allegados.

No sólo se altera la organización doméstica sino básicamente el ínter juego de roles que modifica la dinámica familiar y su relación con el afuera.

#### 5.1.1 La enfermedad crónica y la relevancia de la familia:

El grupo familiar es el eje en la toma de decisiones adaptativas en la vida cotidiana del niño enfermo, enmarcadas en los condicionamientos propios del nivel socioeconómico de pertenencia y los recursos disponibles en la comunidad. Las estrategias desarrolladas para enfrentar con éxito los problemas de la vida diaria están íntimamente relacionadas con la organización de la sociedad y las demandas culturales.<sup>39</sup>

El mantenimiento y la recuperación de la salud de sus miembros es una de las tareas básicas que enfrenta la familia en su ciclo cotidiano. Ésta constituye un recurso clave en la detección de la enfermedad, en el cuidado y en la rehabilitación. La familia y los factores sociales condicionan la respuesta a la enfermedad y la consecuente salida de ella.

Cuando se trata de una enfermedad crónica, las desventajas no sólo alcanzan al paciente, sino que involucran a aquellos que están cerca de él. Desde la perspectiva de los que padecen la enfermedad y sus familias es importante comprender tanto las desventajas personales y sociales como las estrictamente físicas, asociadas con la enfermedad.

Los pacientes y sus familias están activamente comprometidos en los procesos de rehabilitación, recuperación y manejo de la enfermedad y sus agentes.

El aporte de las ciencias sociales debe favorecer una aproximación más efectiva y ética hacia la enfermedad crónica que se asiente en una forma de conciencia y un llamado de atención acerca de las experiencias, valores, prioridades y expectativas de los pacientes y sus familias.

#### 5.1.2 La enfermedad y su tratamiento

El trabajo de la familia es complejo, puesto que los cuidadores son los responsables de llevar los registros adecuados para la evaluación clínica del paciente, decidir e implementar los cambios necesarios en la dieta, asegurarse del cumplimiento del tratamiento, calcular la cantidad de fenilalanina y calorías de cada comida y manejarse con las prescripciones medicamentosas.

#### 5.1.3 El proceso de diagnóstico: un momento crucial

Cuando la enfermedad es diagnosticada, encuentra a los padres desprotegidos, desinformados, y muy dependientes de la palabra autorizada del médico y sus indicaciones. El profesional, con su diagnóstico, ratifica al niño su condición de enfermo y decreta que, a partir de ese momento, dará los lineamientos fundamentales para controlar la enfermedad. Con ello, normatiza la vida del niño afectado y la de todo su grupo familiar.

#### 5.1.4 En busca de la normalidad y la autonomía

A diferencia de las enfermedades agudas, la enfermedad crónica, desorganiza prolongadamente la vida de una persona y tiñe toda la organización familiar.

La respuesta a las nuevas situaciones se «rutiniza» y el saber que hacer es una manera de metabolizar la incertidumbre que hay detrás.

El concepto de rutinización, da cuenta del proceso por el cuál la familia incorpora a la vida diaria un conjunto de conocimientos y prácticas que atañen a la vida del enfermo, como ser, la implementación de la dieta, el control de los niveles de fenilalanina, el registro de los alimentos consumidos, la preparación de las comidas, la realización obligada de las tareas propias del tratamiento y la consulta médica periódica y obligada. La rutinización es un aspecto del fenómeno de normalización. Éste alude al proceso de adaptación del enfermo a su enfermedad, esforzándose a vivir normalmente como sea posible.<sup>40</sup>

38. Prece G, Schufer M. op cit.

39. Anónimo. Estrategias familiares frente a la enfermedad orgánica crónica. MF Revista internacional de medicina familiar, 1989; 11 (12): 71-74.

40. Prece G, Schufer M. op cit.

### 5.1.5 Las alteraciones en el mundo social de los enfermos y sus familias

Los pacientes viven en un mundo social compuesto por familia, amigos y otras relaciones. La aparición de la enfermedad modifica, trastorna todas las relaciones, pues sus efectos se extienden desde el enfermo a su mundo social. Esto es particularmente así cuando el enfermo es un niño o adolescente, puesto que la familia debe asumir un protagonismo muy marcado en el control y la organización del tratamiento médico debido a la mayor vulnerabilidad y mayor dependencia, que son propias de esas etapas del desarrollo.

En primer lugar, la conducta del paciente en su vida diaria, si no acata el régimen de vida indicado por el equipo médico, puede llevarlo bruscamente a un recrudecimiento acelerado de su sintomatología, con graves consecuencias. En segundo lugar, el niño enfermo requiere ser evaluado día a día, con precisión y regularidad, éstas observaciones se hacen en el ámbito doméstico, integradas a la vida diaria. Y en tercer lugar, el apoyo socio – emocional que recibe el paciente de sus familiares es parte vital del tratamiento y condiciona fuertemente su sobrevida.<sup>41</sup>

### 5.1.6 Conmoción del mundo familiar

Se ha observado en investigaciones previas, que generalmente las tareas correspondientes a los cuidados de la salud suelen ser de manera prioritaria una obligación de la madre de la familia. La enfermedad crónica, exige ésta dedicación total, pues ella es la responsable casi exclusivamente de la realización y cumplimiento de la dieta, la administración de medicamentos y la relación con el mundo médico.

Las exigencias del cuidado del enfermo y de la gestión de la enfermedad crónica se agregan al rol materno y entran en conflicto con su desempeño en otros roles dentro y fuera de la familia. Además, la incertidumbre que acompaña a la enfermedad y las expectativas de todos los implicados en estos nuevos circuitos de interrelaciones que recaen sobre ella, invaden y quiebran su mundo interno.

Como parte del mismo proceso de adecuación a la enfermedad, surge la resignación y la aceptación de la situación de enfermedad, incorporando las rutinas del cuidado como una tarea doméstica más.

La relación que se establece entre madre e hijo es muy estrecha. Muy frecuentemente, la sobrepotección es el modo que adopta la relación madre – hijo ante la vulnerabilidad que es parte de la imagen del niño enfermo.

### 5.1.7 El niño y su salida al mundo

Las relaciones más amplias con amigos y conocidos juegan un papel esencial para sostener el bienestar psicológico y constituyen una importante fuente de apoyo socio - emocional.

En el caso de los niños pequeños el intercambio es vital para su desarrollo, aunque es común que las madres restrinjan su libertad para no perder el control de lo que el niño hace.

En las redes sociales de los adolescentes, los amigos son un componente fundamental y las opiniones del grupo de pares son importantes para forjar la visión que el adolescente enfermo tiene de sí mismo.

La búsqueda de una vida más o menos normal es constante, por parte del adolescente y su familia.

### 5.1.8 Distintos estilos familiares

El estilo que adopta la familia para hacer frente a la enfermedad, puede ayudar a integrar al niño a la sociedad, haciendo que sus desventajas sean percibidas como estigmatizadas.

Tanto el apoyo como el funcionamiento familiar adecuado son fundamentales para mejorar la calidad de vida.

Benielli<sup>42</sup> en 1970, examinó los distintos estilos con los cuáles los padres manejaban los problemas de enfermedad de sus hijos. En un estudio en profundidad identificó cuatro estilos.

El primero, fue descrito como *protector*, donde los padres se hacían cargo de todos los procesos terapéuticos, de tal modo que controlaban todas las actividades del niño.

Un segundo estilo, el *adaptativo*, en el cuál los padres progresivamente animaban a sus hijos a adoptar responsabilidades a medida que crecían.

Un tercer estilo, que llamó *manipulativo*, a través del cuál trataban de lograr que el tratamiento se llevara a cabo a cualquier costo, utilizando cada vez distintas formas de manejo, asociadas a interminables negociaciones entre los padres y el hijo.

En el cuarto estilo, *abdicativo*, los padres jugaban un rol menor en la búsqueda de que su hijo hiciera el tratamiento

41. Blum Gordillo B, Gordillo Paniagua G. Problemática psicosocial del niño con enfermedad crónica; 1989.

42. Prece G, Schufer M. op cit.

Beniliel dice que los estilos de manejo adoptados por los padres no sólo afectan al niño en su vida diaria sino que condicionan el proceso de socialización a través del cual desarrolla una identidad y maneras de ver el mundo.

Tendríamos como ejemplo de estilo protector a los padres de los bebés y de los niños pequeños. Mientras que entre los padres de adolescentes prevalece el estilo adaptativo, aunque también hay quienes asumen el estilo protector.

## 5.2 Participación de los padres en el tratamiento de niños con Fenilcetonuria

La presencia activa de los padres de niños con Fenilcetonuria es fundamental para su correcto desarrollo y crecimiento.

Toda la familia tiene que estar informada de la dieta de su hijo y llegado el momento se le explicará también a quien la padece.

La información debe ser progresiva e individualizada adecuándose a la evolución mental del niño. Las explicaciones se irán ampliando de acuerdo a las preguntas del niño y a las situaciones familiares específicas que aparezcan sin adelantar respuestas. Hay que tener en cuenta que la actitud que adoptará el niño ante su enfermedad dependerá esencialmente de la significación que tiene la enfermedad para los propios padres.

Un niño de 3 - 4 años ya puede comprender que no puede comer, algunos alimentos. Primero será una mera prohibición, indicándoles que algunos alimentos lo perjudican, y posteriormente se irán ampliando las explicaciones, hasta llegar a la noción de enfermedad hacia aproximadamente los 6 años.<sup>43</sup>

Un niño con Fenilcetonuria puede seguir su escolaridad en una escuela normal, pero deberá realizar un seguimiento psicopedagógico por tener más riesgo de presentar dificultades de aprendizaje, debiendo estar alertado de ello la institución educativa.

En cuanto a los alimentos, siempre habrá que tener en el hogar un remanente de los productos que más consume el niño.

El nutricionista es el profesional especializado en la realización de un plan alimentario adecuado y el que apoyará al paciente y su familia en todas las etapas de su alimentación.

El plan de alimentación, es individual, es por esto que el nutricionista deberá conocer los gustos y hábitos, el estado económico social, las perturbaciones funcionales, los síntomas y síndromes concomitantes y el momento evolutivo del paciente. Para tal fin, el Licenciado en nutrición deberá tener una entrevista personal con el paciente y su familia y realizar una anamnesis alimentaria, que consistirá en investigar una serie de datos antropométricos, clínicos, económico – sociales, nombre, edad, sexo, escolaridad, nacionalidad, situación económica, peso actual, peso ideal, talla, gustos y hábitos. En segunda instancia deberán elegirse aquellos alimentos que permitan cumplir con los valores y caracteres según el plan de alimentación indicado, respetando dentro de lo posible los gustos, hábitos, tendencias e intolerancias del paciente. Efectuada la elección, deberá proceder a determinar la cantidad de cada uno de los alimentos elegidos. Por último, se deberá explicar las diversas formas de preparación, dando así diversas posibilidades para lograr variación en las comidas.

Los padres deberán ser muy estrictos en la dieta y no permitir que su hijo pruebe alimentos no permitidos y nunca decir que el alimento tiene mal olor o sabor, y es importante hacer que el niño participe de la preparación de su dieta.

Deberán recordar, que durante enfermedades o fiebre, las concentraciones de fenilalanina aumentan.

El nutricionista se ocupará de la educación nutricional cuidadosa y seguimiento permanente a los padres y pacientes, ya que del profesional y de los padres depende el cuidado del niño PKU y el aprendizaje de éste a manejar su dieta por el resto de su vida.

El diseño de un plan de alimentación y el registro de alimentos, en una hoja de registro alimentario<sup>44</sup>, que le permite calcular la cantidad de fenilalanina consumida, aporta a los padres directrices específicas que deberán seguir. Podrán emplear los equivalentes de intercambio de fenilalanina para sustituir alimentos dentro de un nivel de ingesta de fenilalanina prescrito, permitiendo así una mayor variedad a la alimentación del niño. Estos deben tener también la capacidad de reconstituir el preparado adecuadamente, planificar menús exactos y ser capaces de sustituir los alimentos no ingeridos.<sup>45</sup>

Con el fin de evitar conflictos sobre los alimentos, los niños deben participar a edades tempranas en la elección de los alimentos adecuados. El pequeño entre los dos y tres años puede dominar el concepto de selecciones apropiada, si se dividen los alimentos en los que son aprobados y los que son rechazados. El concepto de cantidad de alimentos que podrán consumir puede introducirse entre los tres y cuatro años de

43. Mahan K, Escott Stump S. op cit.

44. Mahan K, Escott Stump S. op cit (ver apéndice)

45. Nelson Y, Moxness K, Yensen M. op cit.

edad sobre el «número», como sería contar galletitas, y después sobre el «peso», al pesar o medir alimentos como cereales o frutas. El siguiente paso incluye tareas más complejas, como ser la preparación de la fórmula y el alimento, y la planificación de las comidas. El objetivo final sería la responsabilidad de planificar el menú de todo el día, calcular la cantidad de fenilalanina en las porciones de alimentos y hacer una suma diaria del total.

Los padres deben llevar un registro dietético durante los tres días previos a cada análisis de fenilalanina en sangre.<sup>46</sup> Durante cada visita clínica, debe evaluarse el registro dietético, controlando la variedad de alimentos ingeridos y la suficiencia de la ingesta calórica, proteica, de fenilalanina, vitaminas y minerales. Estos registros resultan útiles a la hora de ajustar la dieta cuando los niveles de fenilalanina son superiores o inferiores al valor recomendado y a la hora de evaluar la exactitud y constancia de la dieta ingerida

### 5.2.1 El desarrollo psicosocial

La necesidad de conservar un control cuidadoso de los alimentos que los niños ingieren, puede estimular a los padres a sobre proteger a sus hijos y quizás a limitar sus actividades sociales. A su vez, el niño tal vez reaccione contra sus padres y su tratamiento nutricional.

La capacidad de la familia para reaccionar a los aspectos de agobio de la Fenilcetonuria, como se refleja en los índices de adaptabilidad y cohesión, se demuestra en mejores concentraciones de fenilalanina en sangre y en las conductas de afrontamiento positivas de los pre – adolescentes con Fenilcetonuria. De este modo, continuar con la dietoterapia más allá de la niñez temprana exige que los niños tengan conocimientos y responsabilidad del control de los alimentos que ellos seleccionan.

El personal asistencial, debe asumir la responsabilidad de colaborar con las familias y los niños, para señalar estrategias que les permitan, a ellos y a los adolescentes, participar en actividades sociales y escolares, interactuar con amigos, y progresar por las etapas comunes del desarrollo con auto confianza y estima de sí mismos.

Los niños necesitan apoyo de padres y profesionales conforme comienzan a asumir la responsabilidad de su tratamiento dietético. La responsabilidad de hacer las elecciones alimentarias evita el riesgo que el niño se valga de la falta de cumplimiento de la dieta contra las restricciones impuestas por los padres.

El desarrollo intelectual normal, es un objetivo laudable del tratamiento de la Fenilcetonuria, pero para que se logre a plenitud el niño necesita en forma permanente desarrollar seguridad en sí mismo y una auto imagen positiva. Esto en parte, se logra al alentar el auto control y el tratamiento independiente en los niños mayores, con el fin de lograr que los niños perciban que tienen un estilo de vida normal.

### 5.2.2 Aspectos psicológicos

La detección de la PKU, como cualquier otra enfermedad crónica, produce un impacto familiar y numerosos interrogantes atacan a la familia.

Al recibir el diagnóstico afloran en los padres múltiples sentimientos que van desde la sorpresa, la incertidumbre, la inseguridad, hasta lograr hacer frente a la enfermedad con una actitud de aceptación y confianza.

Una respuesta madura y serena por parte de los padres es el mejor apoyo para un niño con PKU, cuya educación tendrá características propias dada la atención especial que requiere.

El desarrollo psíquico del niño afecto de PKU no presentará problemas especiales si la detección ha sido precoz y la dieta correcta. Sin embargo, si la detección ha sido tardía y/o el seguimiento de la dieta incorrecto puede presentar retraso mental y problemas de carácter.

Es conveniente un seguimiento psicológico para prevenir posibles dificultades. El examen psicológico, que se realiza mediante entrevistas y técnicas psicométricas, deberá valorar tanto las disfunciones cognitivas como posibles alteraciones del carácter y, en el caso de confirmar algún problema, orientar el tratamiento adecuado, bien sea psicopedagógico para las disfunciones cognitivas, o psicoterapéutico para las alteraciones del carácter.

Asimismo, las características especiales de estos niños (control de la dieta, visitas médicas, análisis periódicos, etc.) pueden dar fluctuaciones en la dinámica familiar y conflictos sobreañadidos. Por ello, el seguimiento psicológico puede orientar los problemas derivados de esta situación, ya que los niños pueden presentar conductas negativas, opositoristas o de rechazo, tanto a la dieta como a los controles médicos y pueden utilizar su enfermedad para manipular a los adultos.<sup>47</sup>

El proceso educativo tendrá un papel determinante en el éxito del tratamiento. Por ello es imprescindible en primer lugar que los padres dispongan de una adecuada información acerca de la enfermedad.

46. Mahan K, Escott Stump S. op cit

47. Nelson Y, Moxness K, Yensen M. op cit.

Los padres deben seguir normas educativas coherentes, como para cualquier niño de esa edad, y evitar actitudes de sobreprotección, ansiosas o ambivalentes, que puedan perjudicar el futuro desarrollo psíquico del niño.

Uno de los objetivos educativos será ir aumentando paulatinamente la independencia y responsabilidad del niño, implicándole progresivamente según su edad en la enfermedad, informándole de la misma, de los cuidados que requiere, dejándole que seleccione su dieta y lleve un papel activo en la misma y que, finalmente, lleve un control responsable de su vida, dieta y controles médicos.

El buen desarrollo psíquico y mental del niño afecto de PKU depende tanto de los cuidados médicos como de los valores, actitudes y responsabilidad que los padres puedan transmitirle.

## 6. Conclusión

De la revisión bibliográfica realizada y de los testimonios de los padres de los niños que padecen Fenilcetonuria, se desprende la necesidad de la participación en el tratamiento de un equipo interdisciplinario, formado por médicos, pediatras, nutricionistas, psicopedagogos, neurólogos, fonaudiólogos, en donde la intervención del licenciado en nutrición en el equipo terapéutico se debe a que el tratamiento de ésta enfermedad es nutricional.

Por todo lo expuesto, es necesario:

- El diagnóstico precoz, mediante la pesquisa neonatal al momento del nacimiento, para instaurar lo antes posible el tratamiento y poder así evitar las consecuencias neurológicas que produce la enfermedad. Deberán ser los padres los que conozcan y exijan a las maternidades la realización del examen, ya que en la Argentina es obligatoria por Ley N° 23.413.
- La educación nutricional de los padres y pacientes para que aprendan a realizar un tratamiento restrictivo en fenilalanina y puedan contabilizar la cantidad de éste aminoácido aportado en cada comida.
- Informar a los padres y pacientes sobre los alimentos que éstos pueden consumir, cuales son las variantes a la hora de realizar preparaciones y la existencia de sustitutos libres en fenilalanina, los que permitirán aumentar la variedad de las comidas y hacerlas lo más apetitosa posibles.
- El trabajo interdisciplinario del equipo de tratamiento, integrado por médicos, psicopedagogos, nutricionistas, para poder brindarle al niño y la familia el apoyo y contención que éstos necesitan y así poder afrontar el tratamiento de una enfermedad crónica.
- Realizar el tratamiento adecuado que pueda evitar las consecuencias de la enfermedad, ya que el desarrollo intelectual del niño dependerá del acompañamiento familiar y del equipo médico, en el cumplimiento de la dieta por parte del paciente y del monitoreo bioquímico de los niveles de fenilalanina en sangre, que confirmará el desenvolvimiento positivo del tratamiento.

## 7. Apéndices

### 7.1 Testimonios

#### 7.1.1 Padres

Se realizó una encuesta a los 6 padres que tienen hijos que padecen Fenilcetonuria, organizadores de la Asociación PKU Argentina, con el propósito de conocer las sensaciones que tuvieron al momento del diagnóstico y determinar que información ellos consideraron necesaria para poder enfrentar la nueva situación que les había tocado vivir.

Al ser un número reducido de encuestas, debido a la baja incidencia de la enfermedad, a continuación se expondrán, con el fin de conocer y reflejar textualmente la opinión de los padres.

#### 7.2 Encuesta para conocer las necesidades de los padres con hijos que padecen Fenilcetonuria (FCU) o Pkenylketonuria (Pku):

##### 7.2.1 Encuesta realizada a Alejandra

###### 1. ¿A qué edad le detectaron y diagnosticaron la PKU a su hijo?

Al mes y medio de vida.

###### 2. ¿Qué sensación tuvieron cuando les informaron que su hijo tenía PKU?

De mucha angustia ya que uno piensa que podrá haber retardo en su desarrollo mental, mas aún teniendo en cuenta que entró tardíamente en tratamiento.

En ese momento (12 años atrás) en el país no había muchos casos, tampoco había formulas especiales para alimentarlo, cada padre en forma individual tenía que importar la medicación. Cuando la importación se demoraba, no había qué darle ya que nadie tenía latas de sobra para prestarnos ante la demora.

###### 3. ¿Qué fue lo primero que quisieron saber?

Lo primero: Si nuestra otra hija mayor podría estar afectada de lo mismo. Ya que a nuestro segundo hijo, aunque le habíamos llevado a hacer el análisis (en donde el nació no se hacía), no sabíamos para qué servía, solo que era para «prevenir algo», pero no a qué enfermedad se refería y si esa enfermedad podría desarrollarse en algún momento en nuestra hija.

Luego, quisimos saber todo respecto de la enfermedad: Porqué la tenía. En qué consistía la enfermedad. Si tenía cura. Si estando en tratamiento tendría un desarrollo y vida normales. Si pese a que no había comenzado su tratamiento a tiempo, y teniendo en cuenta que sus primeros controles fueron considerablemente muy altos (lo que indicaba una PKU clásica) el podría tener ya algún daño irreversible. Qué era lo que se hacía en otros países al respecto, tanto en cuanto a la detección como al tratamiento.

###### 4. ¿Cuál fue la primera información que recibieron?

En el FEI, la Dra. especialista nos explicó como era la enfermedad, como se transmitía, como seria el tratamiento, respecto a la tolerancia que tuviera, previo a realizar un nuevo control para confirmar el diagnóstico y el valor hallado en la pesquisa (primer análisis).



¿La entendieron? SI  NO

¿Les sirvió? SI  NO

5. ¿Acudieron a buscar más información? SI NO

6. En el caso que la respuesta anterior haya sido afirmativa, ¿a dónde?

A familiares médicos, a especialistas en pediatría, en otros países, en centros en donde uno supiera que podría saber y tratar el tema o que ya lo hacía desde hace muchos años, pensando en que tenían mas experiencia o pudieran tener «soluciones curativas para la PKU», fundamentalmente en USA y Francia.

7. ¿La entendieron? SI NO

8. ¿Les resultó complicado encontrar información sobre el tema? SI NO

9. Del tratamiento, ¿qué es lo que les trae mayores dificultades?

- Realizar las preparaciones
- Contabilizar la cantidad de Fenilalanina
- El cumplimiento de la dieta
- Otros

Realmente, las complicaciones son varias, y cada una de ellas se van superando o no con el tiempo, pero la costumbre de convivir con la dificultad, nos hace que la misma se incorpore al ritmo cotidiano dejando de ser una dificultad, pero ... es difícil. Realizar las preparaciones es complicado, tal vez por el tiempo que llevan, pesar, medir, calcular, conservar ... cuando con el tiempo uno empieza a organizarse mas pero, de todos modos, es una carga pesada. Por ejemplo, para quienes trabajamos, un fin de semana que podría ser de paseo o descanso, se convierte en «cocinar para llenar el freezer para los próximos días», uno debe ocuparse de estas tarea además de atender el resto de obligaciones, otros hijos, trabajo, casa, escuela, etc.

Ahora que el PKU tiene 12 años, la dificultad es el cumplimiento de la dieta, ya que suele no hacerla estrictamente, comer a escondidas cosas altas en fenilalanina, no querer trasladarse con «su comida» a encuentros sociales, fiestas, cumpleaños, casas de familiares y amigos.

Otros. Es difícil seguir a estos chicos «tan de cerca» sin ejercer sobre ellos una sobreprotección que no es buena para su desarrollo. Entre otras

10. En cuánto al amamantamiento natural ¿por cuánto tiempo lo realizó?

Tuve que suspenderlo inmediatamente de diagnosticado.

11. ¿Debía calcular la cantidad de leche materna que recibía y poder así determinar la cantidad de fenilalanina que recibía su hijo?

SI  NO

12. ¿Se alimentaba sólo con pecho o recibía fórmulas especiales?

Sólo con formulas especiales. Lofenalac de Mead Johnson.

**13. ¿Les resultó muy complicado preparar las comidas cuando el bebé empezó a comer?**SI  NO 

Mientras fue pequeño, las primera comidas, son como con todos los bebés. Solo que debía calcular cuanta fenilalanina tenia la preparación, cuanto dejaba, y en definitiva, cuanta fenilalanina comía realmente.

**14. ¿Sabían como debían introducir los alimentos cuando el niño comenzó la alimentación?**SI  NO **15. ¿Qué alimentos introdujeron primero?**

Zapallo, banana, manzana, vitina, polenta.

**16. ¿Qué profesionales atienden a su hijo?**Médico Nutricionista Psicólogo Psicopedagogo Otro 

Mi hijo tuvo diagnostico de retardo madurativo a los 4 meses de edad. Se hicieron varias consultas con neurólogos, estudios especiales y realizó tratamiento de estimulación temprana hasta los 3 años.

**17. ¿Consideran que es necesario la participación de alguien más, para comprender y poder realizar correctamente el tratamiento?**SI  NO 

Siempre y cuando sean atendidos además del pediatra (clásico) por un especialista en Fenilcetonuria y una nutricionista abesada en el tema.

**18. En caso que su respuesta anterior haya sido afirmativa, ¿a quién considerarían necesario incorporar al equipo de tratamiento?**

Pienso que no está demás el seguimiento psicológico del niño, sobre todo cuando va creciendo, ya que él se siente distinto a los demás por el simple hecho de no poder comer lo mismo que los otros. También sería bueno que pudieran ayudarlo a no cometer «deslices» con las comidas, que puedan manejar la transgresión a la dieta, que evidentemente no pueden controlar pese a saber exactamente qué y cuánto pueden o no comer.

**19. ¿Desearían realizar talleres de preparación de comidas y menús con los alimentos permitidos?**SI  NO 

Tal vez esto pueda ser útil para alguien que recién comienza, o alguien que no tiene muchas nociones culinarias, etc. De lo contrario, puede no tener mucho sentido pero, opino que toda actividad.

**7.2.2 Encuesta realizada a Patricia**Edad del paciente: **10 años****1. ¿A qué edad le detectaron y diagnosticaron la PKU a su hijo?**

A los 7 días de vida.

**2. ¿Qué sensación tuvieron cuando les informaron que su hijo tenía PKU?**

La peor sensación del mundo, quedas paralizado, no sabes nada de la enfermedad, te dicen que tu hijo va a ser normal, pero por momentos lo dudas, después piensas que no sos una persona tan mala para haber recibido tanto dolor, y después te vas acostumbrando.

**3. ¿Qué fue lo primero que quisieron saber?**

Como sería el desarrollo de Federico, como sería su dieta etc.

**4. ¿Cuál fue la primera información que recibieron?**

La primera información nos la dio la bioquímica del Fei y luego tuvimos una charla con la endocrinóloga, la cual nos explico en que consistía la dieta, la formula que debía tomar y los controles que debería hacerse.

¿La entendieron? SI  NO ¿Les sirvió? SI  NO 5. ¿Acudieron a buscar más información? SI  NO **6. En el caso que la respuesta anterior haya sido afirmativa, ¿a dónde?**

Nos comunicamos con asociaciones de padres y centros de tratamiento de Pku en el mundo.

7. ¿La entendieron? SI  NO 8. ¿Les resulto complicado encontrar información sobre el tema? SI  NO

**9. Del tratamiento, ¿qué es lo que les trae mayores dificultades?**

Realizar las preparaciones

Contabilizar la cantidad de Fenilalanina

El cumplimiento de la dieta

Otros

**10. En cuánto al amamantamiento natural ¿por cuánto tiempo lo realizó?**

Lo realice 4 meses

**11. ¿Debía calcular la cantidad de leche materna que recibía y poder así determinar la cantidad de fenilalanina que recibía su hijo?**SI  NO **12. ¿Se alimentaba sólo con pecho o recibía fórmulas especiales?**

Recibía formulas especiales y leche materna

**13. ¿Les resultó muy complicado preparar las comidas cuando el bebé empezó a comer?**SI  NO **14. ¿Sabían como debían introducir los alimentos cuando el niño comenzó la alimentación?**SI  NO **15. ¿Qué alimentos introdujeron primero?**

Calabaza, papa, vitina casi como cualquier bebe.

**16. ¿Qué profesionales atienden a su hijo?**

Médico

Nutricionista

Psicólogo

Psicopedagogo

Otro

17. ¿Consideran que es necesario la participación de alguien más, para comprender y poder realizar correctamente el tratamiento?

SI NO 

18. En caso que su respuesta anterior haya sido afirmativa, ¿a quién considerarían necesario incorporar al equipo de tratamiento?

19. ¿Desearían realizar talleres de preparación de comidas y menús con los alimentos permitidos?

SI NO 

### 7.2.3 Encuesta realizada a Andrea

Edad del paciente: **2 años y 5 meses**

1. ¿A qué edad le detectaron y diagnosticaron la PKU a su hijo?

A los 18 días de vida

2. ¿Qué sensación tuvieron cuando les informaron que su hijo tenía PKU?

Creímos que se nos venía el mundo encima. La pregunta de por qué a Caty y la angustia de no saber que es lo que iba a pasar con ella.

3. ¿Qué fue lo primero que quisieron saber?

Cuales eran los efectos de la enfermedad, si era algo provisorio o de por vida, cuál era el tratamiento.

4. ¿Cuál fue la primera información que recibieron?

La primera información fue por vía escrita hasta que vimos a las doctoras. Luego ellas nos explicaron en qué consistía la enfermedad, sus efectos si no era tratada a tiempo y cuál era el tratamiento a seguir.

¿La entendieron?

SI  NO

¿Les sirvió?

SI  NO

5. ¿Acudieron a buscar más información? ?

SI  NO

6. En el caso que la respuesta anterior haya sido afirmativa, ¿a dónde?

En todas las páginas web PKU, libros que se publican en Internet y consultas con médicos amigos.

7. ¿La entendieron?

SI  NO

8. ¿Les resultó complicado encontrar información sobre el tema?

SI  NO

9. Del tratamiento, ¿qué es lo que les trae mayores dificultades?

Realizar las preparaciones

Contabilizar la cantidad de Fenilalanina

El cumplimiento de la dieta

Otros

10. En cuánto al amamantamiento natural ¿por cuánto tiempo lo realizó?

Por nueve meses bajo control de los médicos.

11. ¿Debía calcular la cantidad de leche materna que recibía y poder así determinar la cantidad de fenilalanina que recibía su hijo?

SI  NO

**12. ¿Se alimentaba sólo con pecho o recibía fórmulas especiales?**

Se amamantaba y recibía diariamente su fórmula (XP ANALOG)

**13. ¿Les resultó muy complicado preparar las comidas cuando el bebé empezó a comer?**

SI  NO

**14. ¿Sabían como debían introducir los alimentos cuando el niño comenzó la alimentación?**

SI  NO

**15. ¿Qué alimentos introdujeron primero?**

Papillas de calabaza

**16. ¿Qué profesionales atienden a su hijo?**

Médico

Nutricionista

Psicólogo

Psicopedagogo

Otro

**17. ¿Consideran que es necesario la participación de alguien más, para comprender y poder realizar correctamente el tratamiento?**

SI  NO

**18. En caso que su respuesta anterior haya sido afirmativa, ¿a quién considerarían necesario incorporar al equipo de tratamiento?**

**19. ¿Desearían realizar talleres de preparación de comidas y menús con los alimentos permitidos?**SI  NO **7.2.4 Encuesta realizada a José Luis**

«Somos los padres de Milena Mariño, que actualmente tiene 4 añitos. Afortunadamente, ella no llega a padecer Fenilcetonuria, sino que tiene una Fenilalaninemia, que es una versión bastante más moderada.

Básicamente, el tratamiento que recibe Milena se compone de una dieta moderada, donde sólo hay que controlar que no abuse de alimentos altos en proteínas. Además está tomando dosis muy bajas de fórmula Maxamaid (35 gramos por día). La controlamos bimestralmente con diferentes chequeos en la FEI.

Hasta el momento estamos muy contentos con el tratamiento y sobre todo con el desempeño cotidiano de Milena.»

**1. ¿A qué edad le detectaron y diagnosticaron la PKU a su hijo?**

Al nacer, mediante el análisis del pinchazo en el talón.

**2. ¿Qué sensación tuvieron cuando les informaron que su hijo tenía PKU?**

Mucha desesperación, sobre todo porque primero te enteras de las malas consecuencias y recién después de que se puede seguir un tratamiento y que no corría peligro su vida.

**3. ¿Qué fue lo primero que quisieron saber?**

Como tratarlo y si tendría secuelas.

**4. ¿Cuál fue la primera información que recibieron?**

Nos llamaron por TE desde el sanatorio donde nació y nos dijeron que teníamos que llamar a la FEI. Hablamos con una de las doctoras y nos tranquilizó bastante

¿La entendieron? SI  NO ¿Les sirvió? SI  NO **5. ¿Acudieron a buscar más información?**SI  NO



**6. En el caso que la respuesta anterior haya sido afirmativa, ¿a dónde?**

Inmediatamente en Internet, el primer día imprimí como 200 páginas. Después tratamos de contactar mas gente relacionada con la medicina.

7. ¿La entendieron? SI  NO

8. ¿Les resulto complicado encontrar información sobre el tema? SI  NO

**9. Del tratamiento, ¿qué es lo que les trae mayores dificultades?**

Realizar las preparaciones

Contabilizar la cantidad de Fenilalanina

El cumplimiento de la dieta

Otros

**10. En cuánto al amamantamiento natural ¿por cuánto tiempo lo realizó?**

No recibió nunca amamantamiento, tenemos una hija mayor y tampoco logramos que le saliera leche a mi mujer.

**11. ¿Debía calcular la cantidad de leche materna que recibía y poder así determinar la cantidad de fenilalanina que recibía su hijo?**

SI  NO

**12. ¿Se alimentaba sólo con pecho o recibía fórmulas especiales?**

Desde que nació tomó formula de leche materna, más adelante comenzó con Maxamaid

**13. ¿Les resultó muy complicado preparar las comidas cuando el bebé empezó a comer?**

SI  NO

14. ¿Sabían como debían introducir los alimentos cuando el niño comenzó la alimentación?

SI  NO

15. ¿Qué alimentos introdujeron primero?

Puré de zapallo y pastas

16. ¿Qué profesionales atienden a su hijo?

Médico

Nutricionista

Psicólogo

Psicopedagogo

Otro

17. ¿Consideran que es necesario la participación de alguien más, para comprender y poder realizar correctamente el tratamiento?

SI  NO

18. En caso que su respuesta anterior haya sido afirmativa, ¿a quién considerarían necesario incorporar al equipo de tratamiento?

19. ¿Desearían realizar talleres de preparación de comidas y menús con los alimentos permitidos?

SI  NO

### 7.2.5 Encuesta realizada a Cristian

Edad del paciente: **4 años**

**1. ¿A qué edad le detectaron y diagnosticaron la PKU a su hijo?**

A los 21 meses

**2. ¿Qué sensación tuvieron cuando les informaron que su hijo tenía PKU?**

No teníamos idea de lo que era, y eso nos preocupó mucho.

**3. ¿Qué fue lo primero que quisieron saber?**

Si tenía cura o era de por vida y como era el tratamiento. También queríamos saber si las lesiones causadas por la detección tardía podían recuperarse.

**4. ¿Cuál fue la primera información que recibieron?**

En principio, nos fueron dando la información mínima necesaria para no apabullarnos, lo primero fue una lista básica de alimentos permitidos, (el resto que no estaban en la lista eran todos prohibidos), después fuimos averiguando sobre listados de productos y nos fueron agregando más alimentos a la lista original.

¿La entendieron? SI  NO

¿Les sirvió? SI  NO

5. ¿Acudieron a buscar más información? SI NO

**6. En el caso que la respuesta anterior haya sido afirmativa, ¿a dónde?**

En Internet pudimos conseguir mucha información, muy valiosa.

7. ¿La entendieron? SI  NO

8. ¿Les resultó complicado encontrar información sobre el tema? SI  NO

Solo que toda la información estaba en inglés.

**9. Del tratamiento, ¿qué es lo que les trae mayores dificultades?**

Realizar las preparaciones

Contabilizar la cantidad de Fenilalanina

El cumplimiento de la dieta

Otros

(Que tome la formula o leche especial)

**10. En cuánto al amamantamiento natural ¿por cuánto tiempo lo realizó?**

8 meses, gracias a que la leche materna tiene menos contenido de fenilalanina que la leche de vaca o las formulas para recién nacidos, el daño no fue mayor.

**11. ¿Debía calcular la cantidad de leche materna que recibía y poder así determinar la cantidad de fenilalanina que recibía su hijo?**

SI  NO

No sabíamos que tenía PKU.

**12. ¿Se alimentaba sólo con pecho o recibía fórmulas especiales?**

SI, sólo con pecho.

**13. ¿Les resultó muy complicado preparar las comidas cuando el bebé empezó a comer?**

SI  NO

**14. ¿Sabían como debían introducir los alimentos cuando el niño comenzó la alimentación?**

SI  NO

**15. ¿Qué alimentos introdujeron primero?**

Papillas y yogur

**16. ¿Qué profesionales atienden a su hijo?**

Médico

Nutricionista

Psicólogo

Psicopedagogo

Otro (Fonoaudiologa)

**17. ¿Consideran que es necesario la participación de alguien más, para comprender y poder realizar correctamente el tratamiento?**

SI

NO

**18. En caso que su respuesta anterior haya sido afirmativa, ¿a quién considerarían necesario incorporar al equipo de tratamiento?**

A los responsable del colegio y/o jardín de infantes para asegurar el cuidado de la dieta y el avance normal del niño en el aprendizaje.

**19. ¿Desearían realizar talleres de preparación de comidas y menús con los alimentos permitidos?**

SI

NO

Todavía no pudimos hacer una torta de cumpleaños que salga esponjosa, parecida a los bizcochuelos comunes.

### 7.2.6 Encuesta realizada a Nora

Edad del paciente: **Florencia (8)** **Antonella (3)**

**1. ¿A qué edad le detectaron y diagnosticaron la PKU a su hijo?**

Flor: 18 días    Anto: 10 días

**2. ¿Qué sensación tuvieron cuando les informaron que su hijo tenía PKU?**

Sorpresa y ansiedad.

**3. ¿Qué fue lo primero que quisieron saber?**

Como era el tratamiento y quién era el mejor profesional en el tema.

**4. ¿Cuál fue la primera información que recibieron?**

Todo sobre la clínica médica y las cantidades de fenilalanina de cada alimento. Ambos somos profesionales de la salud y esto nos fue facilitado por amigos y la misma especialista de las niñas.

¿La entendieron? SI  NO

¿Les sirvió? SI  NO

5. ¿Acudieron a buscar más información? SI  NO

**6. En el caso que la respuesta anterior haya sido afirmativa, ¿a dónde?**

A la asociación PKU, sobre recetas y como obtener los productos.

7. ¿La entendieron? SI  NO

8. ¿Les resultó complicado encontrar información sobre el tema? SI  NO

**9. Del tratamiento, ¿qué es lo que les trae mayores dificultades?**

Realizar las preparaciones

Contabilizar la cantidad de Fenilalanina

El cumplimiento de la dieta

Otros (sostener el costo del tratamiento)

**10. En cuánto al amamantamiento natural ¿por cuánto tiempo lo realizó?**

Anto: 9 y medio meses Flor: 10 meses

11. ¿Debía calcular la cantidad de leche materna que recibía y poder así determinar la cantidad de fenilalanina que recibía su hijo?

SI  NO

12. ¿Se alimentaba sólo con pecho o recibía fórmulas especiales?

Ambos

13. ¿Les resultó muy complicado preparar las comidas cuando el bebé empezó a comer?

SI  NO

14. ¿Sabían como debían introducir los alimentos cuando el niño comenzó la alimentación?

SI  NO

15. ¿Qué alimentos introdujeron primero?

Frutas y verduras.

16. ¿Qué profesionales atienden a su hijo?

Médico

(Pediatra - especialista en metabolismo y nutrición – neurólogo)

Nutricionista

Psicólogo

Psicopedagogo

Otro

**17. ¿Consideran que es necesario la participación de alguien más, para comprender y poder realizar correctamente el tratamiento?**

SI  NO

**18. En caso que su respuesta anterior haya sido afirmativa, ¿a quién considerarían necesario incorporar al equipo de tratamiento?**

**19. ¿Desearían realizar talleres de preparación de comidas y menús con los alimentos permitidos?**

SI  NO



### 7.2.7 Conclusión de las encuestas

Del análisis de las encuestas realizadas a los 6 padres de hijos que padecen Fenilcetonuria, organizadores de la Asociación PKU Argentina, donde el propósito fue conocer las necesidades y dificultades a las que se enfrentaban los padres frente a la nueva situación que les tocaba vivir, y el grado de participación del Licenciado en nutrición en el tratamiento, se observa que:

En 2 de los casos encuestados, la enfermedad fue detectada luego del mes y medio de vida, mientras que en los demás fue diagnosticada durante los primeros días luego del nacimiento.

El primer sentimiento que refieren haber tenido fue de incertidumbre, ansiedad y necesidad de información. Todos reconocen que estaban muy interesados en saber cuales eran las características y el tratamiento de la enfermedad que padecía su hijo. En todos los casos la primera información que recibieron fue brindada por un médico y luego al tratamiento se incorporan en general un nutricionista y un psicopedagogo.

Los padres, una vez que reciben la noticia, reconocen haber acudido a todas las fuentes de información posible con el fin de obtener mayor conocimiento de la enfermedad, y si bien todos la entendieron, a algunos de ellos les resulto complicada la búsqueda y otro reconoce que toda la que encontraba era en inglés.

En cuanto al amamantamiento natural, de los testimonios salvo uno de los casos, todos los demás continuaron con la lactancia materna completandola con fórmulas especiales libres de fenilalanina.

El tratamiento se vera enriquecido con la participación de un equipo interdisciplinario de salud, que se adaptará de acuerdo a las características individuales de cada paciente.

De esta encuesta también se desprende la necesidad de la presencia del nutricionista, que llevará a cabo la educación nutricional de todo el grupo familiar, y en especial del paciente a medida que éste pueda comprender las indicaciones del tratamiento. Será el encargado de acompañar a los padres en el aprendizaje del plan alimentario de sus hijos, enseñándoles a contabilizar la fenilalanina, a realizar las comidas, a introducir las guarniciones de vegetales para aumentar la variedad de la alimentación, a lograr el cumplimiento de la dieta por parte del paciente.

En estos niños, donde las restricciones dietéticas forman parte del plan nutricional y las transgresiones alimentarias son comunes, se considera que es indispensable ofrecerles opciones de recetas variadas para hacerles más agradable su alimentación, logrando que sus comidas tengan un agradable sabor y presentación, ya que son factores determinantes para el manejo psicológico del paciente.

### 7.3 Hoja de registro alimentario

Nombre \_\_\_\_\_

Fecha \_\_\_\_\_

#### MI REGISTRO DE ALIMENTOS EN DIETA PARA FENILCETONURIA

MI FORMULA ES \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ MEDIDAS DE PHENYL FREE PARA MEZCLAR CON

\_\_\_\_\_ ONZAS DE AGUA      MI PRESCRIPCION ES DE \_\_\_\_\_ MG DE FENILALANINA AL DIA

| NOMBRE DEL ALIMENTO<br>¿Fresco, enlatado o cocido? | CANTIDAD QUE INGERI<br>Usé tazas, cucharadas o piezas | FENILALANINA EN<br>ALIMENTO (usar su lista) |
|--|---|---|
|  |   |   |
|  |   |   |
|  |   |   |
|  |   |   |
|  |   |   |
|  |   |   |
|  |   |   |
|  |   |   |
|  |   |   |
|  |   |   |
|  |   |   |
|  |   |   |
|  |   |   |
|  |   |   |
|  |   |   |
|  |   |   |

En total hoy tomé \_\_\_\_\_ onzas de fórmula

## 8. Bibliografía

### 8.1 Libros

- Anónimo. Guía de Alimentación para niños sanos de 0 a 2 años. Argentina: SAP; 2001.
- Anónimo. Libro de recetas internacional PKU. España; 1993
- Avery M, First L. La práctica de la pediatría. Buenos Aires: Médica Panamericana; 1991: 681-702.
- Beaudet A, Scriver C, Sly W, Daville D. The metabolic and molecular bases of inherited disease. 7ma ed. Nueva York: Mc Graw - Hill; 1995: 53-228.
- Benitez I, Bleiweiss H, Boullosa O. Psiquiatría biológica: fundamentos y aplicación clínica. Buenos Aires: Interamericana; 1988.
- Blum Gordillo B, Gordillo Paniagua G. Problemática psicosocial del niño con enfermedad crónica; 1989.
- Campistol J, Cambra F, Lambruschini N, Vilaseca M A, Fuste M E. Manual PKU. Barcelona: Hospital Saint Joan de Déu; 1997.
- Castro del Pozo S. Manual de patología general. 5ta ed. Barcelona: Científicas y técnicas; 1993.
- Desnick R. Treatment of genetic diseases. Nueva York: Churchill Livingstone; 1991.
- Eco U. Como se hace una tesis. Técnica y procedimientos de estudio, investigación y escritura. Méjico: Gedisa; 1977.
- Esper R. Biblioteca de medicina: semiología, patología y clínica. Buenos Aires: El ateneo; 1992.
- Fernández S, Saudubray J M, Van den Berghe G. Inborn Metabolic Disease. 2da ed. Berlín: Springer; 1996.
- Gendel B. Fisiopatología Clínica: mecanismos de producción de los síntomas. Méjico: Interamericana; 1991: 9-25.
- Lambruschini Ferri N. Nutrición y dietética clínica. España: Masson; 2000.
- Lehninger A. Principios de bioquímica. Barcelona: Omega; 1995: 820-927.
- López L, Suárez M. Fundamentos de nutrición normal. 1ra ed. Buenos Aires: El Ateneo; 2002: 399-406.
- Mahan K, Escott Stump S. Nutrición y dietoterapia de Krause. 9na ed. Méjico: Mc Graw – Hill Interamericana; 1998: 925-939.
- Murray R, Mayes P, Granner D, Rodwell V. Bioquímica de Harper. 14ta ed. Buenos Aires: El manual moderno; 2002.
- Nelson Y, Moxness K, Yensen M. Manual de la clínica Mayo. 7ma ed. España: Harcourt Brace; 1997: 522-541.
- Prece G, Schufer M. Entre la espada y la pared. 2da. Ed. Buenos Aires: Biblos; 1995.
- Rhead W. Conocimientos actuales sobre nutrición. 7ma ed. Washington: OPS; 1997: 666-673.
- Shaw V, Lawson M. Clinical pediatric dietetics. Oxford: Blackwell; 1994.
- Taylor S, Bogdan R. Introducción a los métodos cualitativos de la investigación. Buenos Aires: Paidós; 1986.
- Torresani ME. Cuidado nutricional pediátrico. Buenos Aires: Eudeba; 2001.
- Trahms C M, Luce P. New parent´s guide to PKU. Estados Unidos: Ross products division.
- Villamil C, Iglesia A, Carril A. Cocinemos con pocas proteínas para PKU y otros desórdenes metabólicos; 1995.

### 8.2 Revistas

- Acosta P y col. Nutrient intake of teated infants with Phenylketonuria. Am J Clin Nutr, 1977, 198.
- Anónimo. Estrategias familiares frente a la enfermedad orgánica crónica. MF Revista internacional de medicina familiar, 1989; 11 (12): 71-74.
- Anónimo. Recommendation on the dietary management of Phenylketonuria. Medical Research Council Working Party on PKU, 1993; 68: 426-427.
- Antshel K M, Brewster S, Waisbren S E. Child and parent atributions in chronic pediatric conditions: phenylketonuria (PKU) is an exemplar. J Child Psychol Psychiatry, 2004; 45 (3): 622-630.
- Bekhof J, Spronsen F, Crone M, Rijn M, Oudshoorn C, Verkerk P. Influence of Knowledge of the disease on metabolic control in Phenylketonuria. Springer – Verlag Heidelberg, European journal of Pediatrics, 2003; 162 (6): 440-442.
- Brandalize R, Czeresnia D. Evaluation of the program for prevention and health promotion in Phenylketonuria patients in Brazil. Saude Publica, 2004; 38 (2): 300-306.
- Jusiene R, Kucinskas V. Familial variables as predictors of psychological maladjustment in Lithuanian children with PKU. Med Sci Monit, 2004; 10 (3): 102-107.
- Kazak A E, et al. Childhood chronic disease and family functioning: a study of PKU. Pediatrics, 1988; 81: 224.

- Maziris M. Errores congénitos del metabolismo. DIAETA, 1991; 57 (12):16-18.
- Michanie S. Guía Práctica para escribir trabajos finales para optar al título de grado, tesis de maestrías y tesis doctorales. Buenos Aires: Universidad de Belgrano; 2003.

### 8.3 Internet

- Asociación PKU Argentina. [Http://www.pku.org.ar](http://www.pku.org.ar) (31-03-2004)
- Enciclopedia Médica. [Http://www.nlm.nih.gov/medlineplus](http://www.nlm.nih.gov/medlineplus) (31-03-2004)
- Fundación de Endocrinología Infantil. [Http:// www.fei.org.ar](http://www.fei.org.ar) (31-03-2004)
- Human Genetic Diversity Project. [Http://www.pahdb.mcgill.ca](http://www.pahdb.mcgill.ca) (31-03-2004)
- National Library of Medicine. [Http://www.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.nlm.nih.gov/pubmed) (31-03-2004)
- Pku Parent´s of California. [Http://www.pkuparents.org](http://www.pkuparents.org) (31-03-2004)
- Your genes, your health. [Http://www.yourgenesyourhealth.org](http://www.yourgenesyourhealth.org) (31-03-2004)