



FENILCETONURIA

[▼DEFINICIÓN](#) [▼SINTOMAS](#) [▼PREVENCION](#) [▼TRATAMIENTO](#) [▼CONSULTAR](#)

▲DEFINICIÓN

La fenilcetonuria es una rara enfermedad hereditaria, en la cual existe una ausencia de fenilalanina hidroxilasa y por ello no se metaboliza adecuadamente el aminoácido fenilalanina. Esta falta de metabolismo de la fenilalanina produce su acumulación excesiva y en los niños afectados un retraso mental severo.

La herencia es autosómica recesiva, por lo que ambos padres deben transmitir al niño el gen defectuoso para que resulte afectado.

▲SÍNTOMAS DE FENILCETONURIA

- Eccema cutáneo
- Microcefalia
- Temblores y movimientos espasmódicos de brazos y piernas
- Postura anormal de las manos
- Convulsiones
- Hiperactividad
- Retraso mental
- Olor a ratón típico en la orina y el sudor
- Aspecto típico con piel pálida, cabello rubio y ojos azules

▲PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO

Como prevención se puede hacer un estudio mediante la amniocentesis y una prueba de las vellosidades coriónicas para detectar fenilcetonuria fetal.

En el recién nacido se realiza un análisis en el contexto de despistaje de enfermedades del metabolismo, mediante la toma de sangre del talón.

▲TRATAMIENTO

El tratamiento consiste principalmente en una dieta muy baja en fenilalanina, la cual será indicada por el pediatra y dietista y debe de ser seguida estrictamente por los padres.

La fenilalanina está en ciertos alimentos:

- Leche
- Huevos
- En el edulcorante aspartamo
- Otros a indicación del dietista.

Hay leches alternativas sin fenilalanina para su uso en estos casos.

Si la dieta es estricta y bien llevada desde el nacimiento los problemas son menores, pero si se comienza después de los 3 años o no se hace, el daño cerebral es inevitable.