

# TEMPLE



Tools **E**nabling **M**etabolic **P**arents **L**Earning

ADAPTADO POR EL GRUPO DE DIETISTAS

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



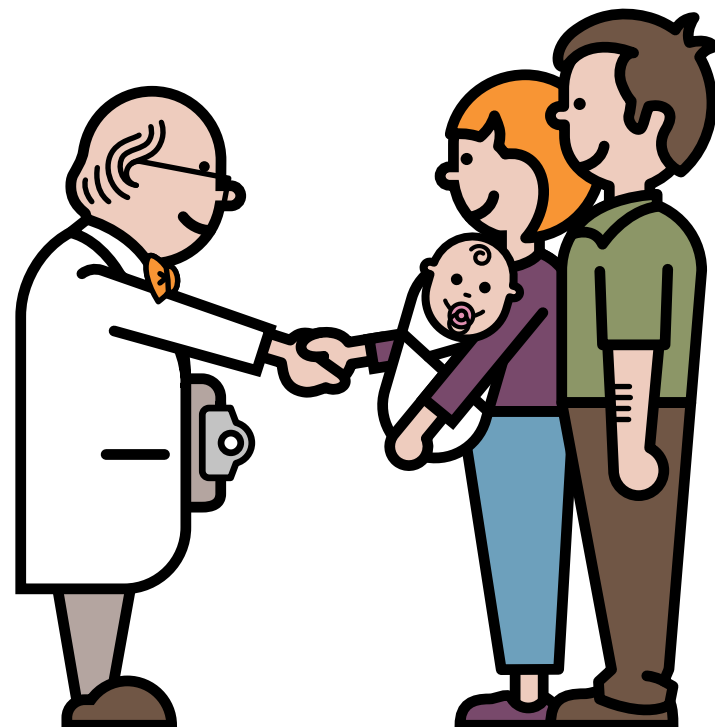
BASADO EN EL TEMPLE ORIGINAL ESCRITO  
POR BURGARD Y WENDEL

En colaboración con **NUTRICIA**  
como un servicio para la medicina metabólica

PARA USO EXCLUSIVO DEL PROFESIONAL SANITARIO

# PKU

Información a las familias tras el  
cribado neonatal positivo



ADAPTADO POR EL GRUPO DE DIETISTAS

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASADO EN EL TEMPLE ORIGINAL ESCRITO  
POR BURGARD Y WENDEL

**TEMPLE**

Tools Enabling Metabolic Parents LEarning

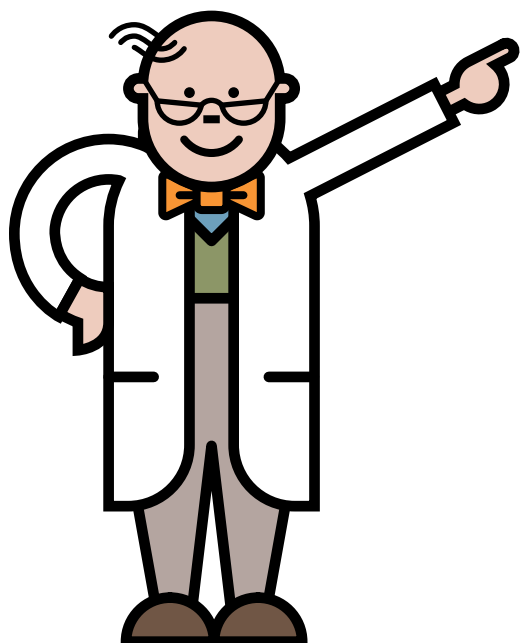


En colaboración con **NUTRICIA**  
como un servicio para la medicina metabólica

# ¿Qué es la PKU?

PKU significa fenilcetonuria.

**Es una enfermedad metabólica hereditaria.**



Fenil ceton uria

PKU

# ¿Qué es la PKU?



Demasiadas  
fenilcetonas  
en la orina



Demasiada  
fenilalanina  
en la sangre

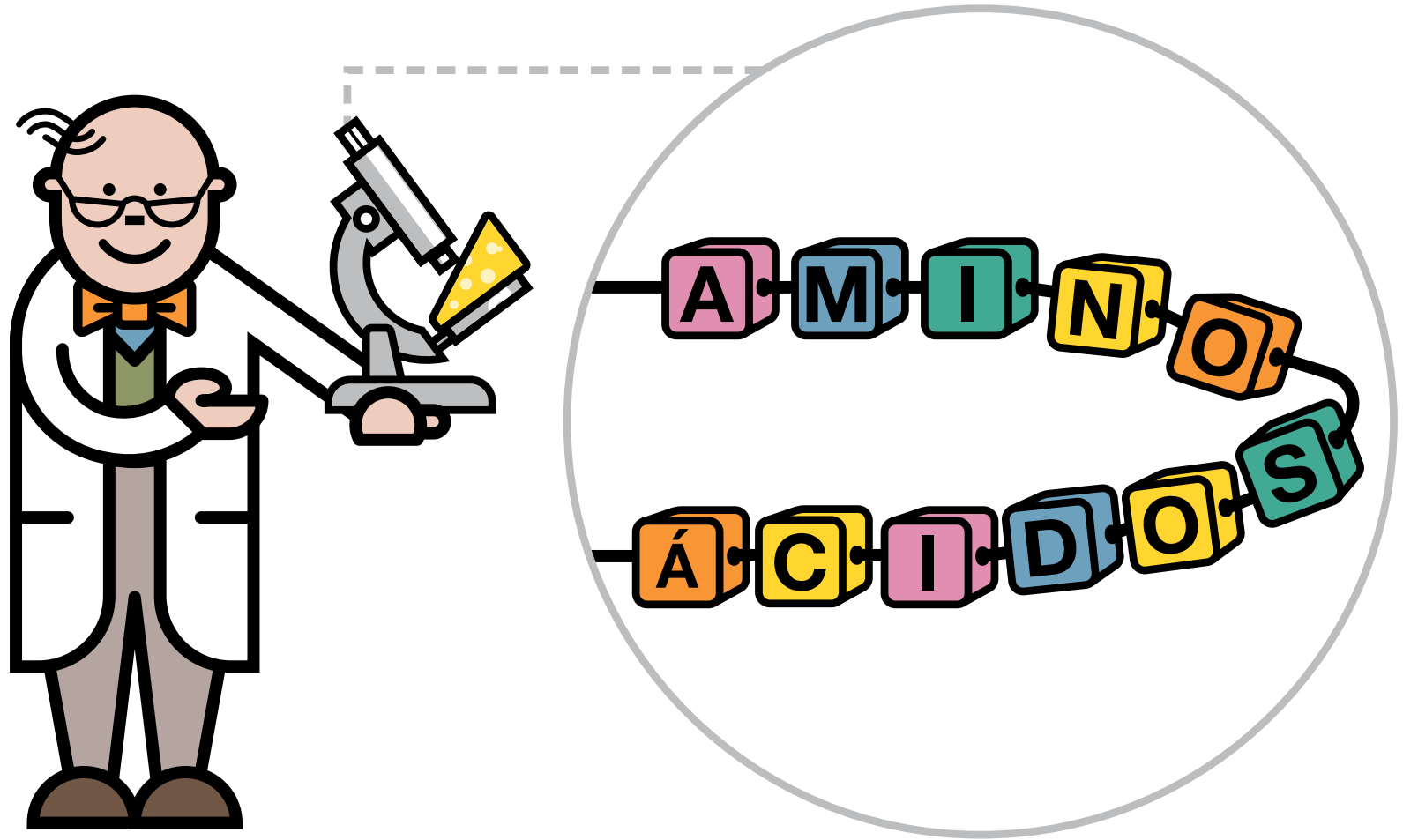
# PKU y proteínas

La PKU influye en la manera que tiene su bebé de descomponer las proteínas.

Muchos alimentos contienen proteínas. El cuerpo necesita proteínas para crecer y repararse.



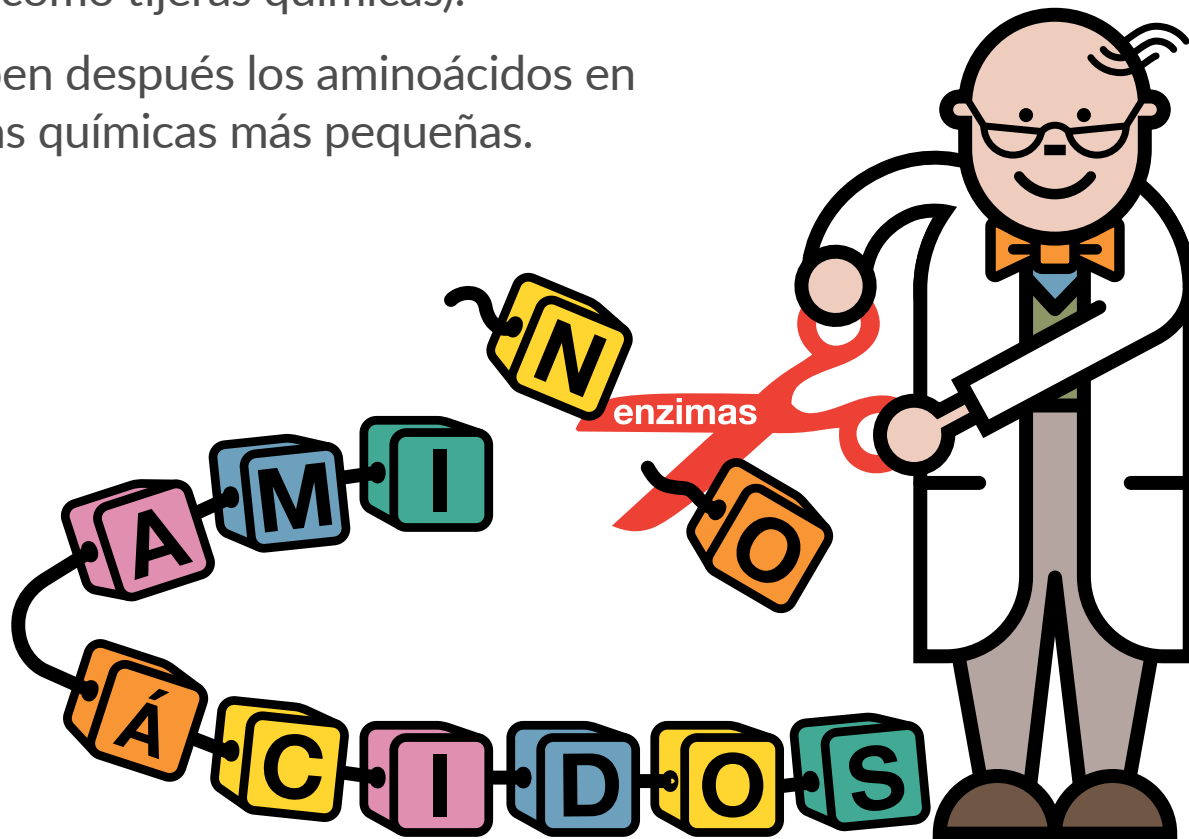
# ¿Qué es una proteína?



# Proteínas y enzimas

Las proteínas se descomponen en aminoácidos (los ladrillos de las proteínas) por efecto de las enzimas (que son como tijeras químicas).

Las enzimas rompen después los aminoácidos en partes o sustancias químicas más pequeñas.

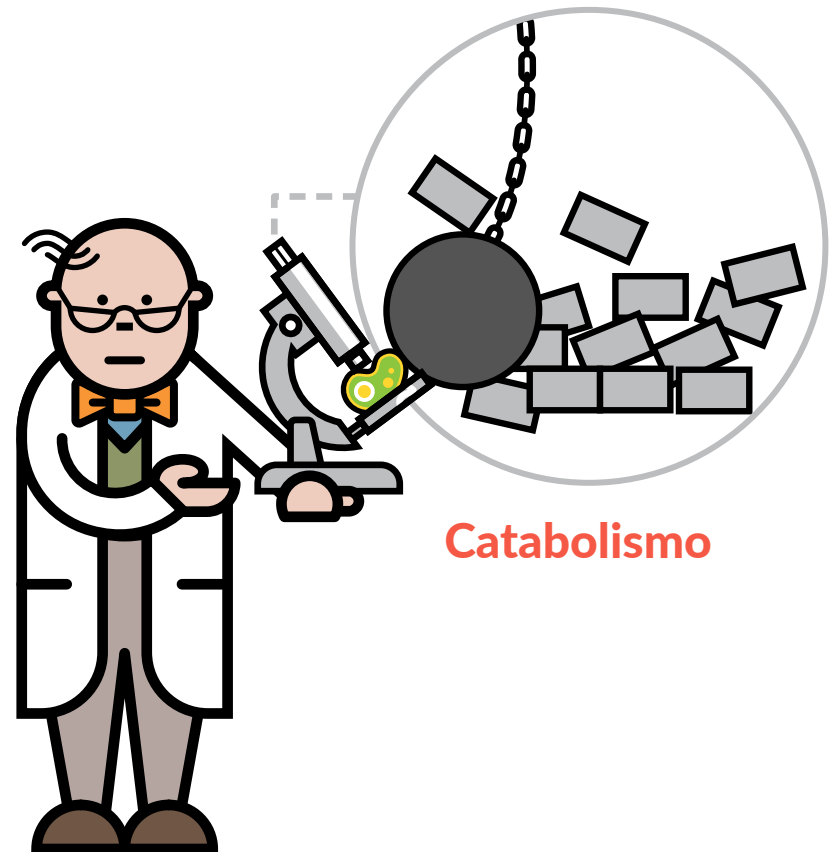


# Metabolismo de las proteínas

El **metabolismo** son los procesos químicos que se producen en el interior de las células del cuerpo.



Anabolismo



Catabolismo



# ¿Qué sucede en la PKU?

La PKU está causada por el déficit de una enzima llamada **fenilalanina-hidroxilasa**.

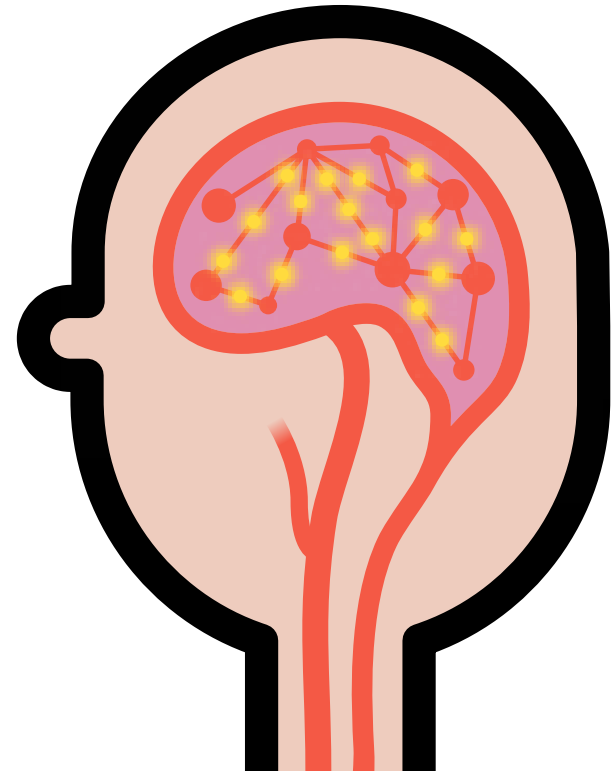
Esto hace que no se degrade el aminoácido fenilalanina, que se va acumulando en la sangre y en el cerebro. Los niveles de tirosina están bajos y en la orina se encuentran fenilcetonas.



# ¿Qué puede salir mal en la PKU?

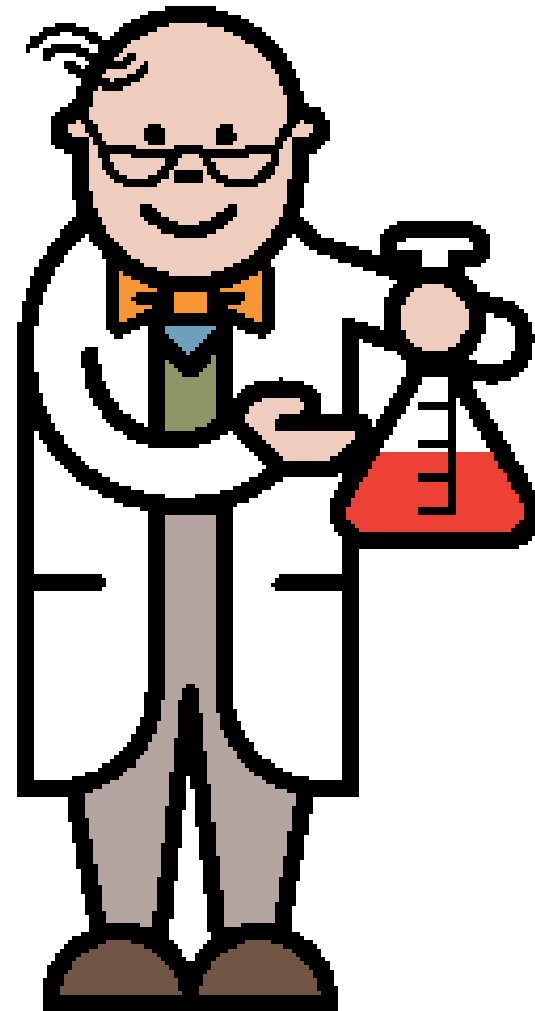
Sin tratamiento, la acumulación de fenilalanina produce con el tiempo daños cerebrales irreversibles y escaso desarrollo intelectual.

Con tratamiento la evolución es buena.



# ¿Qué otros síntomas hay?

Si los niveles sanguíneos de fenilalanina se controlan mal, es probable que aparezcan problemas de aprendizaje y de comportamiento.



# ¿Cómo se diagnostica la PKU?



# ¿Cómo se controla la PKU en el día a día?

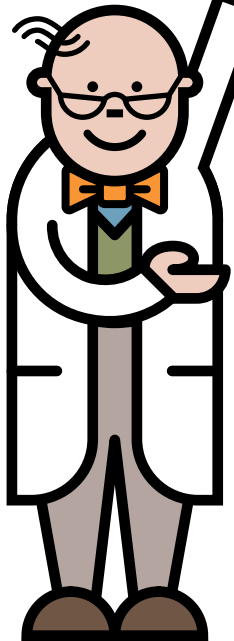
Evitación de alimentos ricos en proteínas



Evitación del aspartamo

Dieta pobre en fenilalanina mediante intercambios proteicos

Sustitutivo proteico sin fenilalanina y alimentos bajos en proteínas



# ¿Cómo se controla la PKU en el día a día?

Evitación de alimentos ricos en proteínas



Evitación del aspartamo

Dieta pobre en fenilalanina mediante intercambios proteicos

Sustitutivo proteico sin fenilalanina y alimentos bajos en proteínas



# ¿Cómo se controla la PKU en el día a día?

Evitación de alimentos ricos en proteínas

Evitación del aspartamo

Dieta pobre en fenilalanina  
mediante intercambios proteicos

Sustitutivo proteico sin fenilalanina  
y alimentos bajos en proteínas



# ¿Cómo se controla la PKU en el día a día?

Evitación de alimentos ricos en proteínas

Evitación del aspartamo

Dieta pobre en fenilalanina mediante intercambios proteicos

Sustitutivo proteico sin fenilalanina y alimentos bajos en proteínas





# Alimentos a evitar

Estos alimentos son ricos en proteínas y, por tanto, en fenilalanina y deben evitarse: **carne, pescado, huevos, queso, leche, pan, pasta, frutos secos, soja, Quorn y tofu.**

También debe evitarse toda comida o bebida que contenga **aspartamo.**



# Intercambios de fenilalanina

La fenilalanina es esencial para el desarrollo normal y, por tanto, debe tomarse diariamente en cantidad limitada y controlada.

1 intercambio es la cantidad de alimento que aporta 50 mg de fenilalanina o 1 g de proteína.

1 intercambio = 50mg Phe = 1g proteína

Estos alimentos deben pesarse o medirse para garantizar que se administre la cantidad correcta.



80g



35g



20g



# Intercambios de fenilalanina

La leche materna o las fórmulas habituales aportarán la fenilalanina que el bebé necesita durante, por lo menos, las 17 primeras semanas.

La cantidad administrada será controlada periódicamente por el especialista en dietética metabólica.



# Sustitutivo proteico sin fenilalanina

El sustitutivo proteico sin fenilalanina es esencial para satisfacer los requisitos nutricionales del bebé.

Su médico le puede prescribir un sustituto proteico.





# Alimentos sin fenilalanina para la PKU

Estos alimentos contienen pequeñas dosis de fenilalanina y pueden utilizarse en cantidades normales.

Entre ellos están la fruta, muchas verduras y los alimentos de prescripción bajos en proteínas como el pan y la pasta.

Aportan:

- Una fuente importante de energía
- Variedad a la dieta



# Cocina baja en proteínas



# ¿Cómo se vigila la PKU?

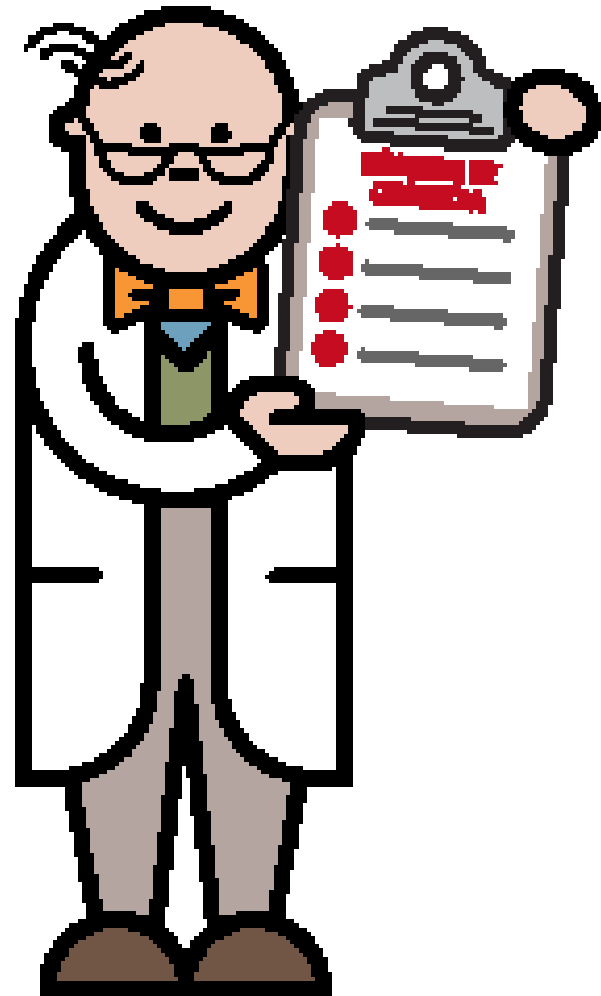
- Con muestras de sangre tomadas periódicamente por usted en casa y enviadas al laboratorio local
- La muestra se analiza para ver la cantidad de fenilalanina que contiene
- El dietista metabólico se pondrá en contacto con usted para comunicarle los resultados y si deben introducirse cambios en el tratamiento





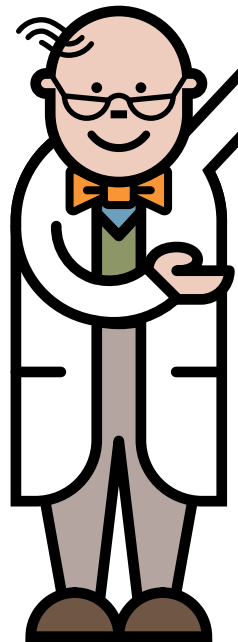
# ¿Cómo se controla la PKU durante las enfermedades?

- Durante las enfermedades infantiles se produce catabolismo o degradación de las proteínas, lo que lleva a aumentar los niveles sanguíneos de fenilalanina.
- Es importante continuar lo más posible con la dieta habitual.
- Los polímeros de glucosa y el sustitutivo proteico sin fenilalanina pueden ayudar a controlar los niveles sanguíneos de Phe.

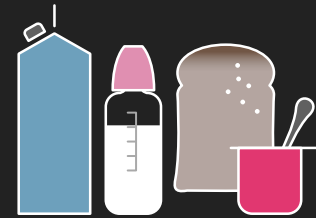




# ¿Cómo se controla la PKU durante las enfermedades?



Continuar con la fenilalanina en alimentos y bebidas



En todas las enfermedades debe administrarse el sustitutivo proteico



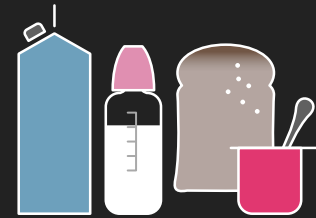
El polímero de glucosa en polvo aporta energía durante la enfermedad



# ¿Cómo se controla la PKU durante las enfermedades?



Continuar con la fenilalanina en alimentos y bebidas



En todas las enfermedades debe administrarse el sustitutivo proteico

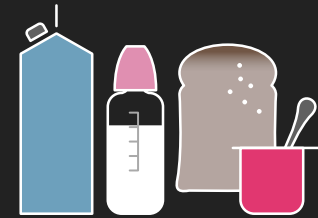


El polímero de glucosa en polvo aporta energía durante la enfermedad



# ¿Cómo se controla la PKU durante las enfermedades?

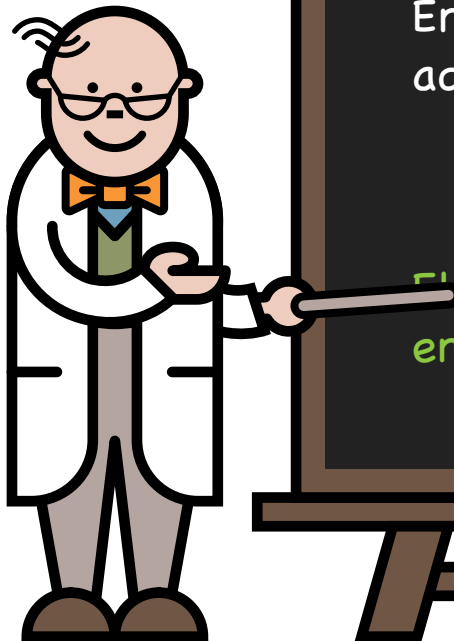
Continuar con la fenilalanina en alimentos y bebidas



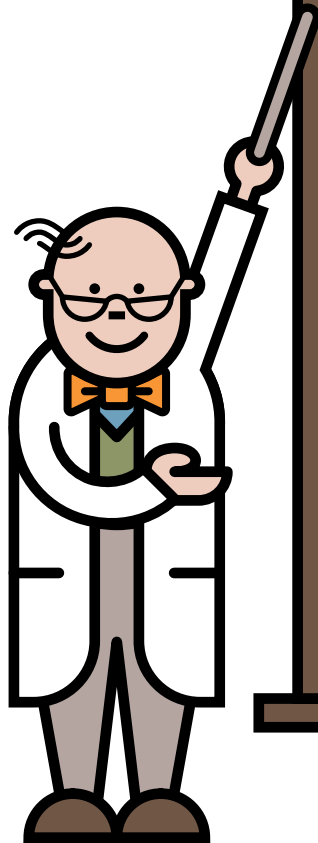
En todas las enfermedades debe administrarse el sustitutivo proteico



El polímero de glucosa en polvo aporta energía durante la enfermedad



# ¿Qué ocurre en la consulta de PKU?



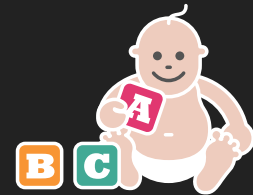
## Talla y peso



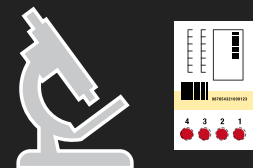
Se ajusta la dieta conforme al crecimiento y los análisis de sangre



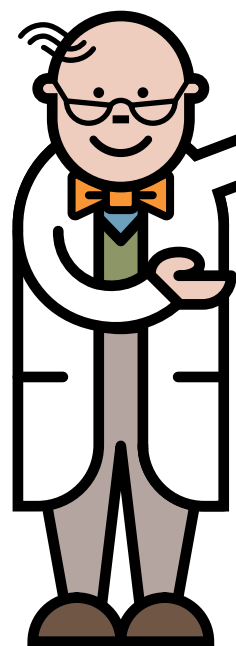
Revisión del desarrollo



Análisis de sangre para medir los niveles de aminoácidos y nutrientes



# ¿Qué ocurre en la consulta de PKU?



Talla y peso



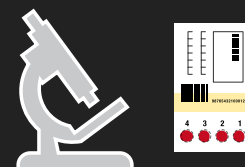
Se ajusta la dieta conforme al crecimiento y los análisis de sangre



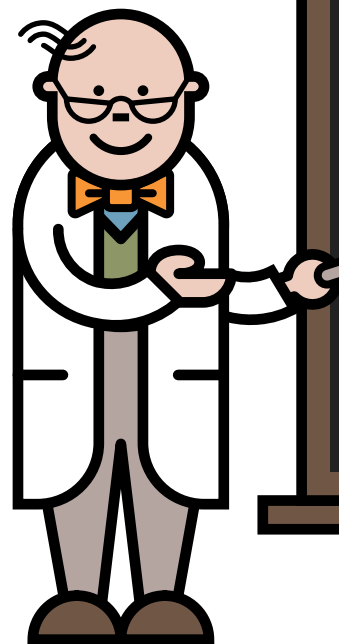
Revisión del desarrollo



Análisis de sangre para medir los niveles de aminoácidos y nutrientes



# ¿Qué ocurre en la consulta de PKU?



Talla y peso



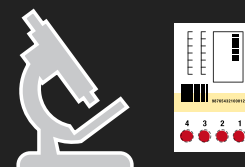
Se ajusta la dieta conforme al crecimiento y los análisis de sangre



Revisión del desarrollo



Análisis de sangre para medir los niveles de aminoácidos y nutrientes



# ¿Qué ocurre en la consulta de PKU?



Talla y peso



Se ajusta la dieta conforme al crecimiento y los análisis de sangre



Revisión del desarrollo



Análisis de sangre para medir los niveles de aminoácidos y nutrientes



# Cromosomas, genes, mutaciones

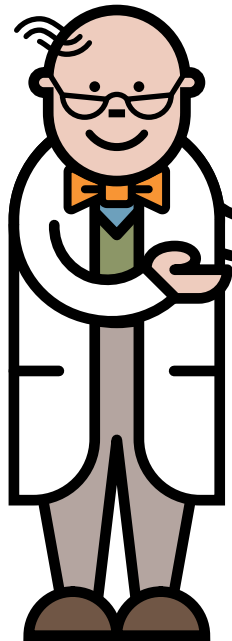




# Cromosomas, genes, mutaciones



# Cromosomas, genes, mutaciones



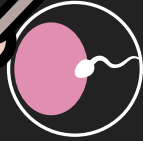
Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



La palabra **mutación** significa cambio o error en la instrucción genética.

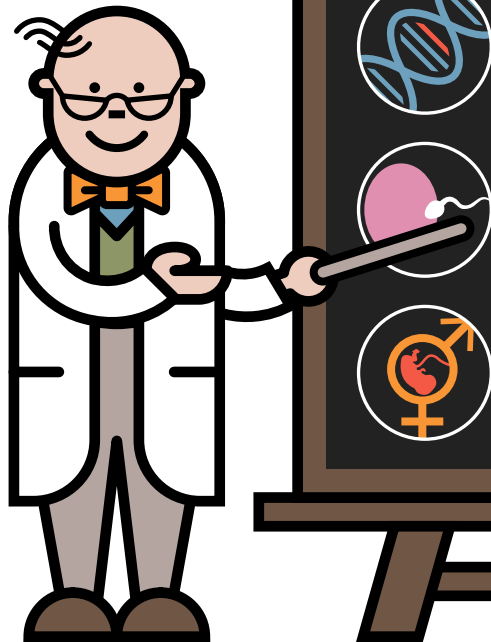


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

# Cromosomas, genes, mutaciones



Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



La palabra mutación significa cambio o error en la instrucción genética.

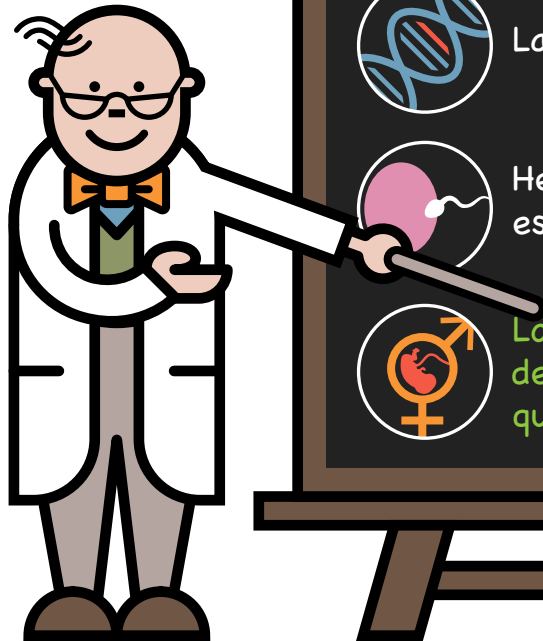


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

# Cromosomas, genes, mutaciones



Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



La palabra mutación significa cambio o error en la instrucción genética.

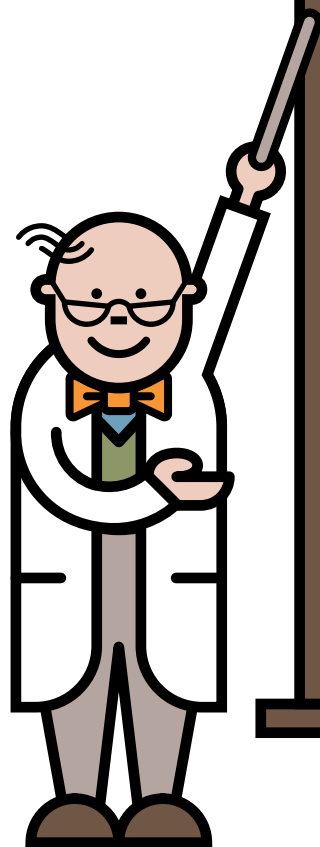


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

# Herencia



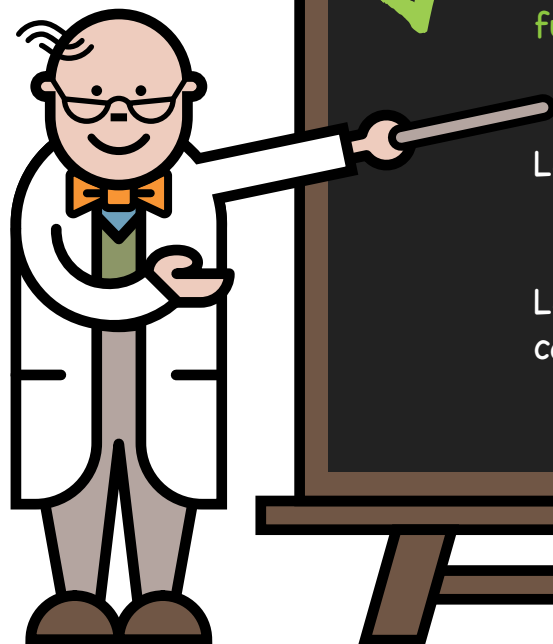
La PKU es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera PKU.

Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima fenilalanina-hidroxilasa. En los niños con PKU, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la PKU.

Los padres de los niños con PKU son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen PKU porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

# Herencia



La PKU es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera PKU.

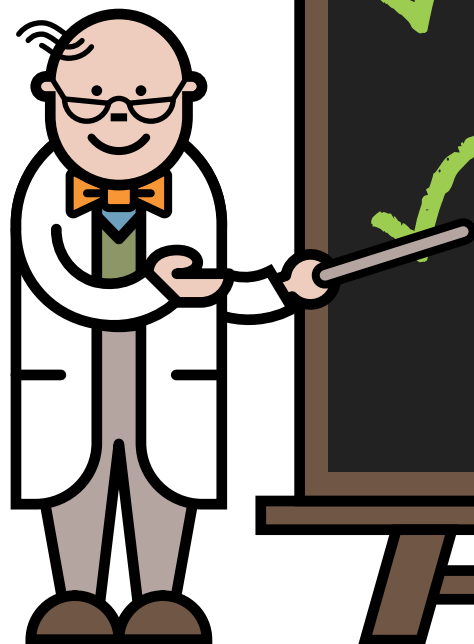


Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima fenilalanina-hidroxilasa. En los niños con PKU, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la PKU.

Los padres de los niños con PKU son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen PKU porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

# Herencia



La PKU es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera PKU.



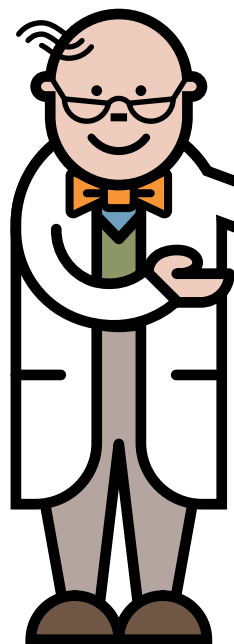
Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima fenilalanina-hidroxilasa. En los niños con PKU, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la PKU.



Los padres de los niños con PKU son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen PKU porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

# Herencia



La PKU es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera PKU.



Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima fenilalanina-hidroxilasa. En los niños con PKU, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la PKU.



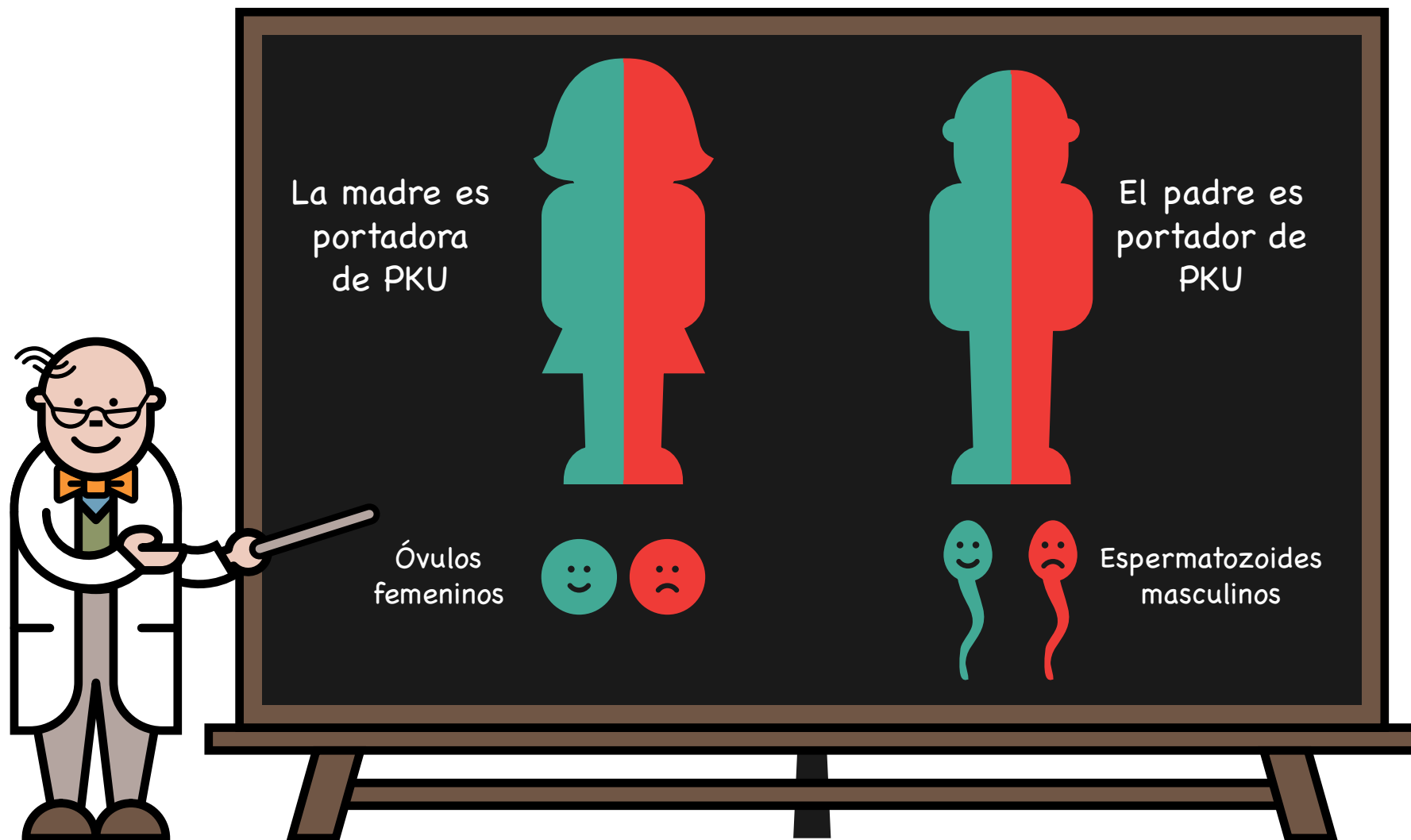
Los padres de los niños con PKU son portadores de la enfermedad.



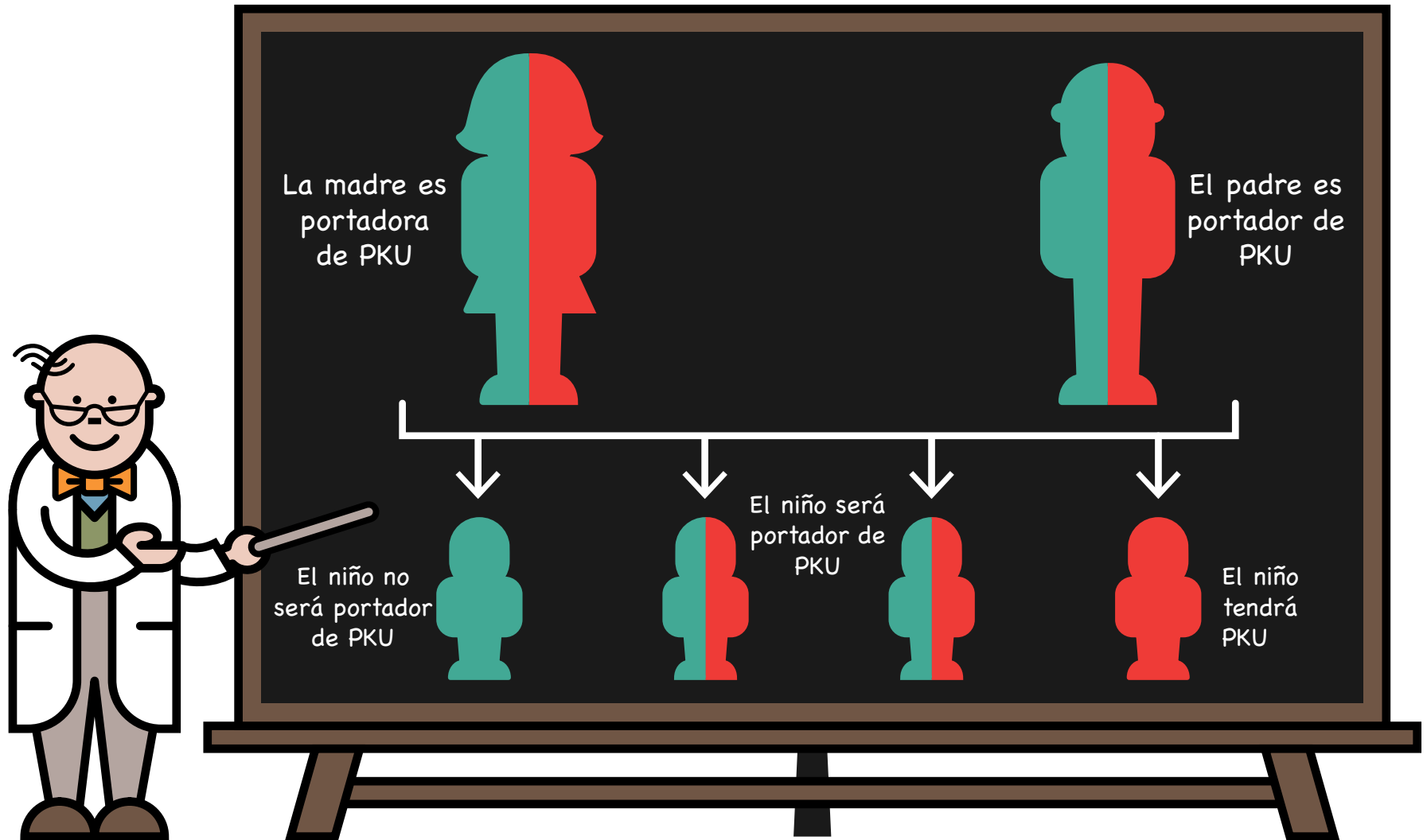
Los portadores no tienen PKU porque en ellos el otro gen funciona correctamente.



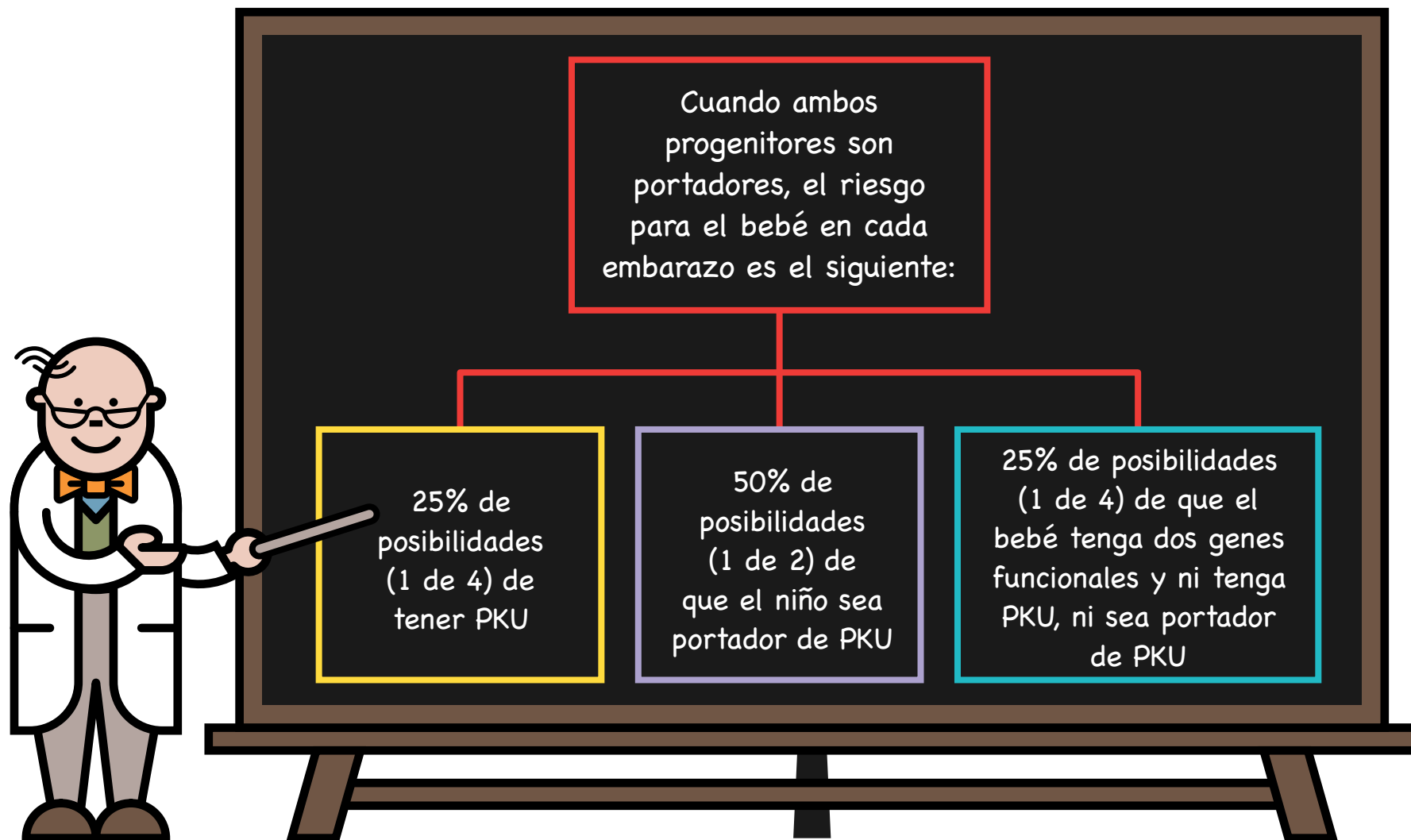
# Herencia – Autosómica recesiva (portadores de PKU)



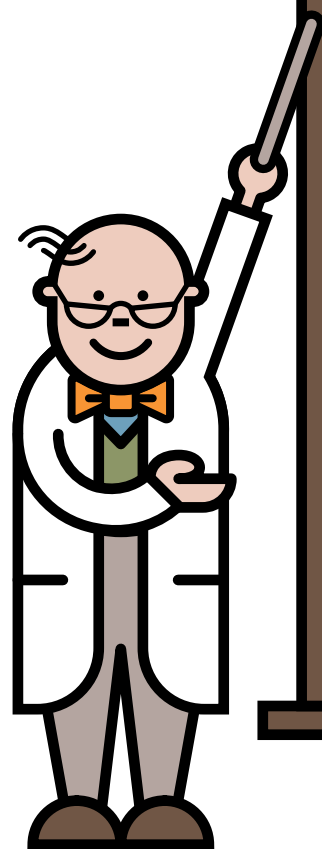
# Herencia – Autosómica recesiva (portadores de PKU)



# Embarazos futuros



# Mensajes a recordar



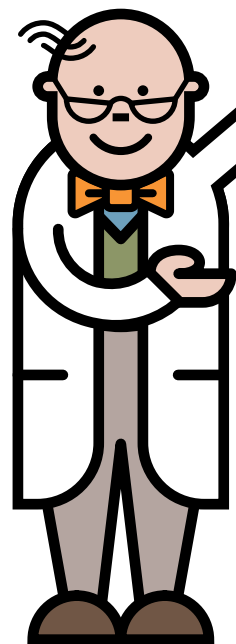
La PKU es un trastorno metabólico hereditario grave.

El daño puede prevenirse con una dieta baja en fenilalanina y un sustitutivo proteico especial.

Recuerde administrar siempre la cantidad correcta de fenilalanina (intercambios) y sustitutivo proteico que le hayan prescrito en el centro metabólico.

Las muestras de sangre periódicas son esenciales para controlar los niveles sanguíneos de fenilalanina.

# Mensajes a recordar



La PKU es un trastorno metabólico hereditario grave.

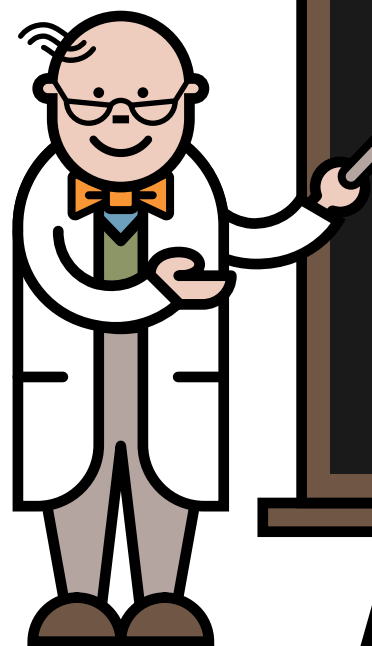


El daño puede prevenirse con una dieta baja en fenilalanina y un sustitutivo proteico especial.

Recuerde administrar siempre la cantidad correcta de fenilalanina (intercambios) y sustitutivo proteico que le hayan prescrito en el centro metabólico.

Las muestras de sangre periódicas son esenciales para controlar los niveles sanguíneos de fenilalanina.

# Mensajes a recordar



La PKU es un trastorno metabólico hereditario grave.



El daño puede prevenirse con una dieta baja en fenilalanina y un sustitutivo proteico especial.



Recuerde administrar siempre la cantidad correcta de fenilalanina (intercambios) y sustitutivo proteico que le hayan prescrito en el centro metabólico.

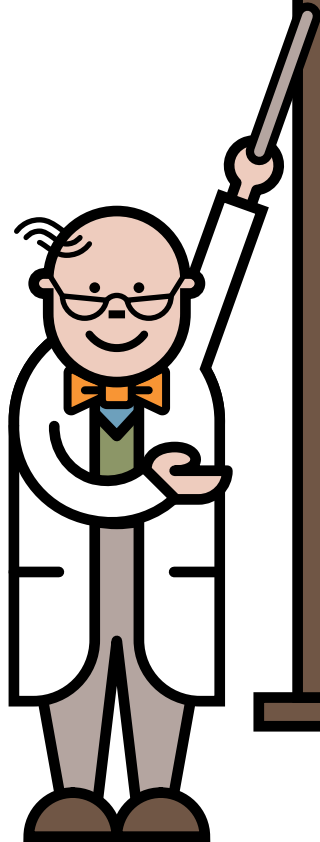
Las muestras de sangre periódicas son esenciales para controlar los niveles sanguíneos de fenilalanina.

# Mensajes a recordar



- ✓ La PKU es un trastorno metabólico hereditario grave.
- ✓ El daño puede prevenirse con una dieta baja en fenilalanina y un sustitutivo proteico especial.
- ✓ Recuerde administrar siempre la cantidad correcta de fenilalanina (intercambios) y sustitutivo proteico que le hayan prescrito en el centro metabólico.
- ✓ Las muestras de sangre periódicas son esenciales para controlar los niveles sanguíneos de fenilalanina.

# Consejos útiles



Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales y el sustitutivo proteico sin fenilalanina que necesita, y de que estos estén en fecha.

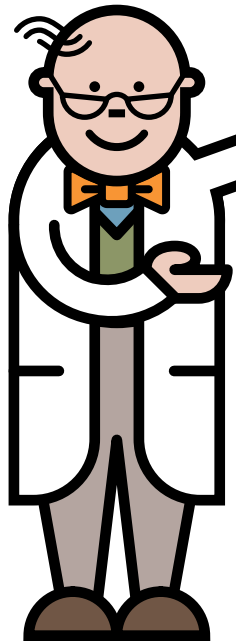
Los productos dietéticos especiales y el sustitutivo proteico sin fenilalanina se los recetará el médico de cabecera y podrá adquirirlos en la farmacia (de calle o del hospital) o mediante entrega a domicilio.

Asegúrese siempre de tener materiales suficientes para los análisis de sangre y de enviar las muestras periódicamente.

Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.



# Consejos útiles



Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales y el sustitutivo proteico sin fenilalanina que necesita, y de que estos estén en fecha.

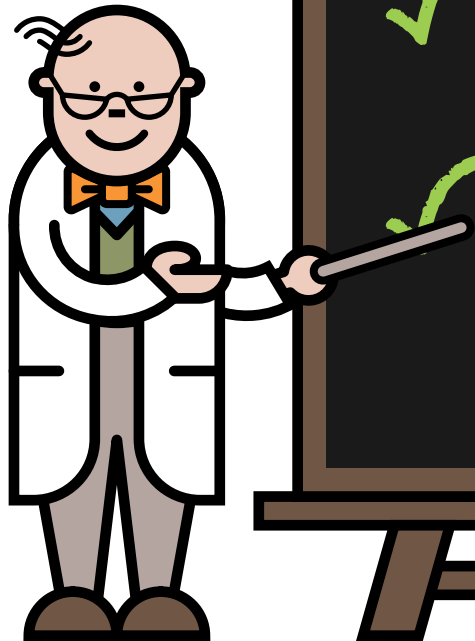


Los productos dietéticos especiales y el sustitutivo proteico sin fenilalanina se los recetará el médico de cabecera y podrá adquirirlos en la farmacia (de calle o del hospital) o mediante entrega a domicilio.

Asegúrese siempre de tener materiales suficientes para los análisis de sangre y de enviar las muestras periódicamente.

Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.

# Consejos útiles



Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales y el sustitutivo proteico sin fenilalanina que necesita, y de que estos estén en fecha.



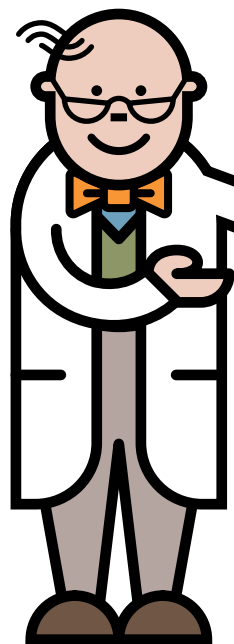
Los productos dietéticos especiales y el sustitutivo proteico sin fenilalanina se los recetará el médico de cabecera y podrá adquirirlos en la farmacia (de calle o del hospital) o mediante entrega a domicilio.



Asegúrese siempre de tener materiales suficientes para los análisis de sangre y de enviar las muestras periódicamente.

Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.

# Consejos útiles



Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales y el sustitutivo proteico sin fenilalanina que necesita, y de que estos estén en fecha.



Los productos dietéticos especiales y el sustitutivo proteico sin fenilalanina se los recetará el médico de cabecera y podrá adquirirlos en la farmacia (de calle o del hospital) o mediante entrega a domicilio.



Asegúrese siempre de tener materiales suficientes para los análisis de sangre y de enviar las muestras periódicamente.



Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.

# Quién es quién

- Mis dietistas
- Mis enfermeros
- Mis médicos
  - Datos de contacto, direcciones, fotos

Visite [mundometabolico.es](http://mundometabolico.es)  
y regístrese para poder acceder  
a las ayudas y consejos prácticos  
para personas sometidas a dietas  
bajas en proteínas.

El sitio contiene también  
información sobre futuros  
eventos e historias personales de  
otras personas sometidas a dietas  
bajas en proteínas.



**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



[www.bimdg.org.uk](http://www.bimdg.org.uk)

**NUTRICIA**  
Advanced Medical Nutrition

[www.nutricia.co.uk](http://www.nutricia.co.uk)

**NSPKU**

[www.nspku.org](http://www.nspku.org)

**PKU**  
ASSOCIATION OF IRELAND

[www.pku.ie](http://www.pku.ie)