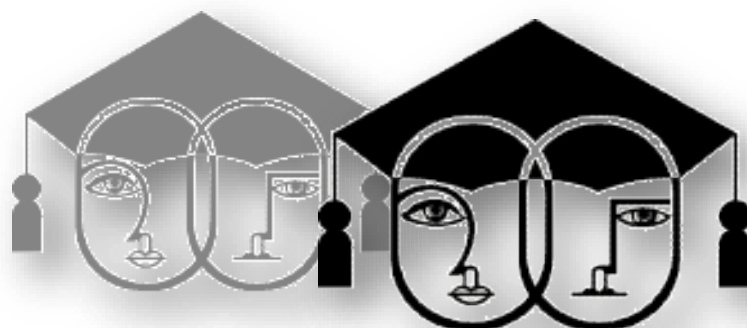


UNIVERSIDAD DE CONCEPCION DEL URUGUAY

Licenciatura en Nutrición

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

“Bartolomé Vassallo”



“ESTUDIO DE LA CALIDAD DE VIDA EN UN PACIENTE CON
FENILCETONURIA. CASO ÚNICO EN LA CIUDAD DE
CONCEPCIÓN DEL URUGUAY”

Tesina presentada para completar los requisitos del Plan de estudio de la
Licenciatura en Nutrición

Alumna: OVEJERO MARÍA DEL CARMEN

Directora: ANDREA CAROLINA ALALUF - INGENIERA
AGRÓNOMA

Co-Director: GABRIELCARBONE - MÉDICO

Concepción del Uruguay, (E.R.) Argentina, 02/2019





Agradecimientos

Quiero agradecer en primer lugar a mi directora de tesina, Ingeniera Agrónoma Carolina Alaluf, gracias a ella y por su paciencia hemos hecho posible esta investigación. Pero sobre todo por depositar su confianza en mí y alentarme a seguir adelante.

A la profesora Blanca Franzante, por su valioso tiempo dedicado a revisar los análisis de mi tesina.

Agradecer también a mi Co-director, Gabriel Carbone, y a los docentes de las institución Profesora Griselda Salvini por el empuje y entusiasmo que me generaron a seguir trabajando.

A familia de Tomas, por su bueno predisposición y ayuda continua.

Agradecer al Ingeniero Agrónomo Claudio Hofer, a la abogada Yamila Lovatto y a la Ingeniera Agrónoma Andrea Bonnin, por su incondicional apoyo que me brindaron desde el momento que los conocí.

Pero sobre todo a mi familia, a mi papa, hermanos, sobrinos y cuñadas, que a pesar de la distancia me han servido de inspiración y apoyo. Han comprendido el tiempo y el esfuerzo intenso de este proceso.

Gracias a todos por su apoyo, aguante, paciencia y ánimo para seguir adelante sin importar las circunstancias.

Inmensamente GRACIAS!!!





Dedicatoria

Esta tesina se lo dedico especialmente a mi madre, que aunque hoy quisiera que esté presente no está en este mundo. Quiero decirte que a pesar del dolor inmenso que quedo después de tu partida, siempre estuviste presente con tus palabras de aliento y tu deseo.

Nunca dejaste que caiga, nunca dejaste de creer en mí y que a pesar del tiempo, y esfuerzo que esto me llevo, hoy puedo decir que lo logre y que cumplí tu mayor deseo, un Título Universitario.

Gracias por darme la vida, amor y cuidado, por ser mi guía y una madre maravillosa.

Por siempre en mi mente y corazón, madre mia!!!





INDICE Páginas

Resumen.....	9
Palabras clave.....	9
Introducción.....	10
Historia de la PKU.....	12
Antecedentes	13
Definición del problema.....	16
Objetivos del tratamiento.....	16
Marco teórico	17
1.1 Descripción de la enfermedad	17
1.2 Manifestaciones Clínicas	20
1.3 Se distinguen tres formas de Hiperfenilalaninemia	20
1.4 Diagnostico de la fenilcetonuria	21
2.1 Tratamiento de la fenilcetonuria.....	21
2.2Alimentos que contienen fenilalanina.....	22
2.3 Alimentos que no contienen fenilalanina.....	22
2.4 ¿Qué pasa si no se trata?.....	25
2.5 Síntomas	25
2.6 Prevención en la fenilcetonuria.....	26
2.7 Educación Alimentaria Nutricional	26
Material y métodos	28
Resultados alcanzados	29
Testimonio.....	29
Padres	29



Entrevista	29
Entrevista realizada a Silvia	29
Conclusión.....	46
Bibliografía	48
Anexo	50
Tablas	51
Fórmulas especiales y alimentos para pacientes con PKU	52
Nutricia	52
B-Life	61
Diferentes controles.....	71
Objetivo del tratamiento.....	72
Requerimiento energético.....	72
Recomendaciones de proteínas en los PKU.....	72
Plan de alimentación	72
Selección de alimentos y formas de Preparación	73



RESUMEN

En la actualidad hay muchas enfermedades pocas conocidas que son provocadas por errores congénitos del metabolismo. Muchas de estas patologías provocan un retraso en el desarrollo físico y mental, y en muchos casos comprometen en la vida del niño.

Muchas veces estos trastornos no son visibles al nacer, o no se detectan a tiempo. Por ello la necesidad de realizar las prueba de pesquisa neonatal a todos los recién nacidos, es de crucial importancia.

En la Argentina existe una ley, que es obligatoria y gratuita para la detección precoz de enfermedades metabólicas, en la misma está incluida la Fenilcetonuria (PKU), Hipotiroidismo Congénito (HC) y Fibrosis Quística (FQ).

La Fenilcetonuria como una de las enfermedades poco común, es un trastorno que si no se trata oportunamente, provoca retraso mental. Asimismo esta patología puede ser detectada mediante prueba (pesquisa neonatal) para así conocer o arribara un diagnóstico precoz y abordar los tratamientos adecuados, con el fin de evitar las consecuencias que pudiera presentarse a largo plazo.

El tratamiento dietético consiste en una estricta dieta restringida en fenilalanina (Phe) y libre de productos de origen animal.

La adherencia al tratamiento es un proceso complejo que debe ser evaluado en un contexto individual y grupal para detectar complicaciones, dificultades individuales o familiares. Siendo los adolescente la población más vulnerables.

Los Licenciados en Nutrición como trabajadores de la salud, forman parte de un equipo interdisciplinario, y en donde tienen la oportunidad en el tratamiento nutricional de la Fenilcetonuria.

Este estudio cualitativo atiende a indagar la incidencia de la dieta alimentaria y sus posibles mejoras en su calidad de vida en un paciente con Fenilcetonuria, en la ciudad de Concepción del Uruguay, y donde seutilizará unaentrevista como método para recopilar información.

PALABRAS CLAVES

Fenilcetonuria, PKU, fenilalanina, tratamiento nutricional, dieta.



INTRODUCCIÓN

La elección del tema para su investigación sobre la Fenilcetonuria tan poco usual no es al azar, sino por un interés personal de quien presenta el diseño, surgido mientras cursaba la materia Alimentación Infantil. A partir desde ese momento comenzó el interés por este trastorno, la fenilcetonuria, una de las enfermedades importantes y de las cuáles se observó que hay escasa información sobre la relación entre la misma y la dieta que deben seguir quienes la padecen.

Se puede definir a la Fenilcetonuria como una enfermedad genética autosómica recesiva, lo que significa que ambos padre deben tener el gen (defectuoso) de la PKU y para transmitirla a su bebe (Asociacion de Asistencia al Fenilcetonurico).

Atento a lo expuesto, el propósito de este estudio (y/o esta investigación) es indagar sobre las posibilidades de mejorar la calidad de vida de un niño cuando se le detecta fenilcetonuria en forma tardía, para que los Lic. EnNutrición puedan desarrollar habilidades y destreza en el tratamiento dieto terapéutico de acuerdo a sus necesidades y requerimiento a la patología presente.

En nuestro país se conoce aproximadamente uno de cada 14.555 niños que nace con Fenilcetonuria (Asociacion de Asistencia al Fenilcetonurico, págs. 2-7). Gracias a las pruebas habituales de diagnósticos de neonatos (pesquisa neonatal) en muchos países posibilita diagnosticar y detectar precozmente enfermedades metabólicas en los recién nacidos. (Asociacion de Asistencia al Fenilcetonurico).

La pesquisa neonatal, screening o prueba de Guthrie, es una prueba que se le realizan a todos los recién nacidos, y es conocida comúnmente como "análisis del talón" o "prueba del talón" para detectar enfermedades congénitas metabólicas. La prueba es muy precisa cuando él bebe tiene más de 24horas de edad, pero menos de siete días (Asociacion de Asistencia al Fenilcetonurico, págs. 4-7).

Existe un Programa Nacional de Fortalecimiento de la Pesquisa Neonatal, llevada a cabo por el Ministerio de Salud de la Nación, que es obligatorio y gratuito para todos los recién nacidos, para detectar algunas enfermedades, casi todas genéticas, e instaurar un tratamiento precoz y evitar la aparición de secuelas graves. Actualmente las enfermedades que están incluidas en el Programa son: La Fenilcetonuria, el hipotiroidismo, la fibrosis quitica(Armando, Liascovich, Meroni, Oliveri, & Maier, Anomalías Congénitas, pág. 18).

Teniendo en cuenta lo expuesto, se pretende abordar el tema a través de un estudio de caso único, en tanto en los registros que se tienen en la ciudad de Concepción del Uruguay en instituciones públicas y privadas solamente hay constancia de un paciente con la enfermedad en cuestión.



La investigación se llevara a cabo en la ciudad de Concepción del Uruguay, (E.R.). Se utilizara entrevista como método para la recolección de datos.



HISTÓRIA DE LA PKU

Fue en 1934 cuando el médico noruego Ivar Asbjon Fölling (1888 – 1973) realiza la descripción de una enfermedad de tipo oligofrénico en dos niños con un grave retardo motor y mental, y que tenían un olor peculiar en la orina y el sudor. Dedujo que era provocado por el ácido fenilacético eliminado vía renal y a través de los poros de la piel. El doctor creó un test con el que pudo detectar la acumulación del ácido fenilpirúvico por el color verde que produce al contacto con el cloruro férrico. Y llamo a la enfermedad "ImbecillitasPhenylpyruvica" u Oligofrenia Fenilpirúvica, también conocida como enfermedad de Fölling, que cursaba con un gran daño cerebral (Vela-Amieva, y otros, 2011).

Tres años después, en 1937, Lionel Penrose y Juda Hirsch Quastel sugirieron que se denomine a ésta enfermedad Fenilcetonuria, nombre con el que se la conoce actualmente (Vela-Amieva, y otros, 2011).

En 1947, el doctor George A. Jervis observó que cuando se administraba una dosis de fenilalanina a individuos sanos, se producía un aumento de otra sustancia denominada Tirosina (otro aminoácido). Pero cuando administraba fenilalanina a individuos que padecían fenilcetonuria, no presentaba tal elevación (Vela-Amieva, y otros, 2011).

Los avances en el tratamiento de la enfermedad no se iniciaron hasta 1953, año que Jervis demostró que el defecto enzimático de la enfermedad involucraba la deficiencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa que producía una falla en la transformación de fenilalanina a tirosina (Vela-Amieva, y otros, 2011).

En ese mismo año, el doctor Horst Bickel (Medico Alemán 1918 – 2000), determinó que el exceso de fenilalanina en la dieta era la causa de la conducta hiperactiva y descontrolada de los pacientes con la enfermedad. Y crea una dieta baja en fenilalanina, lo que demostró la efectividad que una dieta especial restringida en fenilalanina, mejora la calidad de vida (Vela-Amieva, y otros, 2011), (Barcelona, 2005).

En 1961-1963 Guthrie creó el método de inhibición bacteriana, para medir la fenilalanina en Sangre (Barcelona, 2005) (Vela-Amieva, y otros, 2011).

Finalmente, en 1983, los doctores Li Chen y Savio L. C. Woo, ambos del Departamento de Medicina Celular y Genética, en la Escuela de Medicina Mount Sinai, aislaron e identificaron, por primera vez el gen que codifica la elaboración de la enzima Fenilalanina Hidroxilasa, cuya deficiencia es la responsable de la enfermedad (Vela-Amieva, y otros, 2011).



ANTECEDENTES

En el presente apartado se presentan antecedentes que son el sustento teórico y metodológico del presente diseño. En tanto la propuesta metodológica es de carácter cualitativo los mismos se irán ampliando de acuerdo a las categorías que surjan del análisis de los datos.

En el trabajo final de Tesina de la Licenciada en Nutrición Maria Ana Angeleri, presentado en la Universidad de Belgrano, titulado: **Investigación sobre el rol del nutricionista como comunicador en la prevención secundarias de enfermedades genéticas metabólicas de detección obligatoria en la Argentina. (prueba piloto)**. Hace referencia que existe una Ley Nacional N° 23.413 (sancionada el 10 de octubre de 1986) y sirve para poder estar informados e informar que existe a nivel nacional una ley que protege los derechos a las personas con Fenilcetonuria.(Angeleri, 2004, pág. 48).

También en la revista del Hospital Materno Infantil Ramón Sardá Argentina publicada en el 2005, menciona la existencia de una la Ley Provincial N° 534 (sancionada el 30 del año 2000) del Gobierno de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires que establece la obligatoriedad de la pesquisa de estas enfermedades en todos los establecimientos públicos, de la seguridad social y privados en el ámbito de la Ciudad de Buenos Aires. Para Determinar la incidencia de hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria en la población de recién nacidos vivos del Hospital Materno Infantil "Ramón Sardá" durante el período 1° de diciembre de 2000 hasta el 1° de diciembre de 2004. (Ruiz, Der Parsehian, Tovo, & Marcev, 2005, págs. 20-22).

En el trabajo final de tesina de la Licenciada en Nutrición Ivana Gimena González, presentado en la Universidad de Belgrano (Bs As), titulado: **Importancia del conocimiento de la enfermedad Fenilcetonuria y su tratamiento, en los pacientes y sus familias**. Hace referencia a 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, fonoaudiólogos, 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. (González, 2005). Toda esta forma de trabajo integrado es lo que se pretende lograr a partir de la presente investigación.

Otro artículo de la revista científica Acta Pediátrica de México 2011, **Actualidad en el tratamiento nutricional de la fenilcetonuria**, muestra el propósito de los fundamentos básicos del tratamiento nutricional para garantizar el crecimiento y desarrollo óptimo del niño con fenilcetonuria. Teniendo como fin orientar a los profesionales de la salud en la terapia de PKU, hace referencia de los requerimientos energéticos, recomendaciones de los macro y micro nutrientes (proteínas, hidratos de carbono, lípidos), especialmente en las proteínas, y vitaminas. Con el objetivo de lograr mejorar el estado nutricional de los pacientes y mantener niveles adecuados de fenilalanina (PHE) en sangre (Guille-Lopez S, 2011;32(2)).

En un artículo de la revista científica Acta Pediátrica de México 2012, **Modelo de atención de pacientes con fenilcetonuria (PKU) en Argentina**, dio a conocer sobre la elaboración de una "Guía práctica para alimentación de pacientes fenilcetonúricos". A través de estas guías aconsejan y entrenan a las madres para calcular las fenilalanina de los alimentos y así poder mejorar tratamiento en sus hogares. (Chiese A, 2012;33(6), págs. 308 - 310).

Este artículo brinda información para comprender que los niños que son detectados a tiempo y tratados oportunamente, tienen un coeficiente intelectual normal. Aunque en algunos casos en las escuelas, docentes observaron inestabilidad en su rendimiento escolar, olvidos, errores de ortografías naturales y arbitrarias, siendo en la adolescencia donde más se debe tener en cuenta estas observaciones, debido que tienen más dificultad en la adherencia al tratamiento.

En el 2013 la Dra Alicia MirásVeiga realiza su tesis de doctorado de la Universidad de Santiago de Compostela, España, con el título de **"ESTUDIO DEL CRECIMIENTO, MINERALIZACIÓN ÓSEA Y GENÉTICA EN PACIENTES CON FENILCETONURIA"**.

Los objetivos fundamentales de este trabajo ha sido estudiar el desarrollo físico, la incidencia de enfermedad mineral ósea y la génica de los pacientes fenilcetonúricos seguidos en la Unidad de Diagnósticos y Tratamientos de Enfermedades Metabólicas congénitas del Complejo Hospitalario Universitarios de Santiago de Compostela.

Estudiaron 129 pacientes fenilcetonúricos seguidos desde junio de 1980 a diciembre de 2011, en la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, Unidad de referencia para la fenilcetonuria en la comunidad autónoma de Galicia.



El 59% (76) de estos pacientes eran mujeres. Se realizó estudio de crecimiento a 109 pacientes, genético a 105 y estudio de la mineralización ósea a un grupo de 43 pacientes PKU.

Durante el período de estudio de la mineralización ósea se valoraron 43 pacientes mayores de 7 años fenilcetonúricos: 18 hombres y 25 mujeres, con una media de edad de 17,56 años (intervalo: 7,1-41 años), de ellos 23 son menores de 20 años; 29 fueron de diagnóstico precoz y 14 de tardío. Tenían fenotipo de fenilcetonuria clásica 27 pacientes, 9 de fenilcetonuria moderada y 5 de fenilcetonuria leve. Recibieron 12 de ellos tratamiento con BH4.

Diez (20,9%) de los 43 pacientes a estudio presentaron algunos de los marcadores bioquímicos de remodelado óseo patológicos (fosfatasa alcalina ósea, propéptidoaminoterminal del procolágeno tipo I, β -cross-laps en sangre y/o relación Ca/Creatinina en orina). Todos los pacientes excepto uno tenían más de 20 años de edad (edad media: $28,7 \pm 11,3$ años).

Los resultados que obtuvo fueron que tanto la talla, como el peso y el IMC no siguen para cada individuo un patrón lineal a lo largo de la infancia, sino un patrón curvilíneo, por lo que la utilización de modelos estadísticos mixtos flexibles es muy útil para estudiar estas variables.

Otra conclusión con respecto a la mineralización ósea, fue que si bien el tratamiento de la fenilcetonuria, consiste en una restricción más o menos estricta de los alimentos ricos en proteínas de origen natural, puede favorecer por si misma a la aparición de alteraciones en la mineralización ósea, pudiendo ocasionar osteopenia u osteoporosis, al verse mermada la matriz organiza (proteica) del hueso.

Así mismo en el 2016 Dr. Virgilio Garcia Aparicio realiza su tesis de doctorado de la Universidad de Extremadura, España, titulada: **"LA FENILCETONURIA Y LA HIPERACTIVIDAD: RESULTADOS EN NIÑOS EXTREMEÑOS"**.

Su Objetivo era Comprobar que los niños fenilcetonúricos obtienen resultados significativamente superiores a los niños del grupo control para los indicadores de TDAH

Tras analizar los datos obtenidos con el programa estadístico SPSS 17.0 encontró que los niños fenilcetonúricos tienen las puntuaciones totales para ambos cuestionarios más altas. Una vez realizado el análisis inferencial, vemos que los resultados para el cuestionario de padres, aunque los resultados sean más altos para los fenilcetonúricos, no existen diferencias significativas. Por el contrario, en el cuestionario para profesores, se encuentran diferencias significativas entre ambos grupos, resultando los fenilcetonúricos más tendentes a padecer TDAH.

Llego a la conclusión que puede defender que han encontrado diferencias entre los grupos en relación con la puntuación obtenida de los datos recogidos, tanto de los cuestionarios para padres como de los cuestionarios para los profesores, donde percibimos al grupo fenilcetonúrico como más propenso a presentar la sintomatología típica del TDAH en sus diferentes subtipos.



DEFINICION DEL PROBLEMA

Como se ha señalado en los apartados anteriores, la Fenilcetonuria es una enfermedad poco común y, la relación de la misma con la dieta alimentaria que deben seguir quienes la padecen para mejorar su calidad de vida, cuenta con escasos antecedentes.

A partir de ello surgen las siguientes preguntas

¿Qué tipo de dieta alimentaria llevan adelante los pacientes con fenilcetonuria?

¿Con qué recursos cuentan los pacientes para obtener los alimentos necesarios para el tratamiento dieto terapéutico?

¿Cómo incide una dieta alimentaria apropiada en la calidad de vida de los pacientes con fenilcetonuria?

Objeto de estudio:

La incidencia de la dieta alimentaria en los pacientes con Fenilcetonuria

Objetivo general:

Conocer la importancia de la enfermedad y su dietoterapia para una buena calidad de vida.

Objetivos específicos:

- Conocer que dieta alimentaria llevan a cabo los pacientes con fenilcetonuria.
- Identificar los recursos que cuentan los pacientes para obtener los alimentos necesarios para el tratamiento dieto terapéutico.
- Comprender como incide la dieta alimentaria en la calidad de vida de los pacientes con fenilcetonuria.



MARCO TEÓRICO

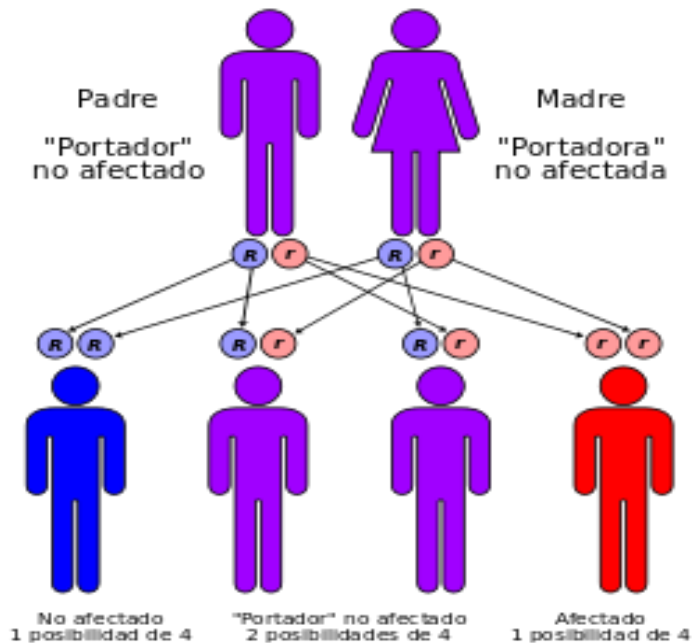
1.1 Descripción de la enfermedad

La fenilcetonuria es una enfermedad innata del metabolismo, donde requiere la atención de un equipo interdisciplinario y donde van a interferir en el tratamiento.

Según MacLeod y Ney (2010) define a la Fenilcetonuria: como una error congénito del metabolismo de los aminoácidos (AA), causado por la actividad deficiente de la enzima fenilalanina hidroxilasa (FAH), indispensable para convertir el AA esencial fenilalanina (phe) en tirosina (Erin L. MacLeod, 2010)

La PKU Argentina puntualiza a la fenilcetonuria o PKU (del inglés "phenylketonuria") como un trastorno heredado que afecta la química del organismo y que, si no se trata oportunamente, provoca retraso mental.

Otros autores, Equipo de Seguimiento de la PKU (2005) lo definen como una enfermedad de herencia autosómica recesiva. Esto significa que ambos padres han de ser portadores de un gen alterado el cual han transmitido a su hijo (Barcelona, 2005).



Herencia autosómica recesiva. Modo de herencia entre dos portadores del gen de una enfermedad autosómica recesiva y monogénica.

Fuente: <https://es.wikipedia.org/wiki/Fenilcetonuria>

Se calcula que uno de cada 10.000 bebés puede presentar esta enfermedad que afecta por igual a ambos sexos, aunque hay variación según la zona geográfica (PKU?, 2005). En la



Argentina, se estima aproximadamente que uno de cada 14.555 niños nace con Fenilcetonuria (Asociación de Asistencia al Fenilcetonurico, págs. 2-7). "Para que se manifieste el trastorno, el individuo debe heredar dos copias defectuosas del gen (debe ser homocigótico recesivo); los individuos con una sola copia defectuosa (heterocigóticos) no manifiestan la enfermedad".(M. Ruiz Pon, 2007)

"El cuerpo al no poder metabolizar adecuadamente un aminoácido, la fenilalanina (Phe) se acumula siendo tóxicas para el organismo y para el sistema nervioso central, ocasionando daño cerebral con un grave trastorno del desarrollo mental en los niños". (M. Ruiz Pon, 2007)

Al ser una enfermedad que depende de una incapacidad para metabolizar normalmente la fenilalanina, el bebé que padece fenilcetonuria nace de un embarazo normal y sin complicaciones, pareciendo estar sano durante los primeros meses de vida. Los síntomas se observan por primera vez varias semanas después del nacimiento, por lo que se deben realizar exámenes metabólicos de rutina a los neonatos para determinar si padecen fenilcetonuria. Normalmente el procedimiento consiste en una punción en el talón poco después del nacimiento. Si da positivo se indica exámenes de orina y de sangre para confirmar el diagnóstico y así poder permitir instaurar tempranamente el tratamiento. Consiste en una dieta pobre en fenilalanina y que es preciso seguir estrictamente de por vida.

Es importante mantener una supervisión constante por parte de los médicos, con la cooperación de los padres y el niño. Se deben realizar pruebas semanales de los niveles de fenilalanina en sangre durante el primer año, y luego una o dos veces al mes durante toda la infancia con el fin de evitar las graves consecuencias(Asociación de Asistencia al Fenilcetonurico, págs. 5-7).

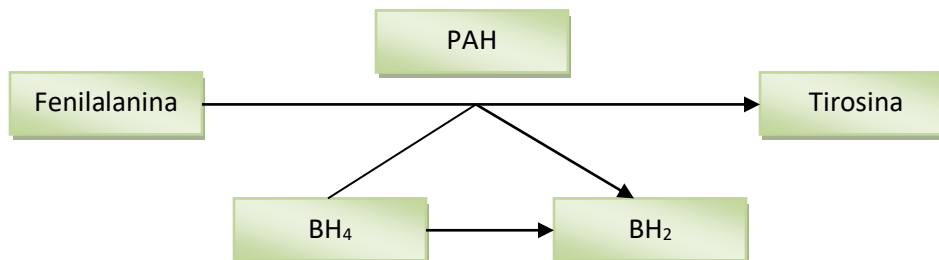
La Fenilalanina (Phe), es un aminoácido (AA) esencial, que se obtiene a través de los alimentos, se metaboliza a tirosina por acción de una enzima, la fenilalanina hidroxilasa (PHA); y esta enzima para que funcione correctamente requiere de la ayuda indispensable de una coenzima como cofactor, la tetrahidrobiopterina (BH₄) **Figura 1**.(M. Ruiz Pon, 2007, pág. 116).

La fuente más importante de fenilalanina son los alimentos ricos en proteínas, como la carne y los productos lácteos (productos de origen animal). También tiene utilidades en la industria alimenticia, en la elaboración del endulzante artificial conocido como aspartame. En algunos casos el consumo de grandes dosis de fenilalanina ha provocado alteraciones como cambios de humor, dolores de cabeza y crisis convulsivas. Tanto las mujeres embarazadas como los pacientes fenilcetonúricos deben evitarla (Asociación de Asistencia al Fenilcetonurico, págs. 7-7).

La Hiperfenilalaninemia se produce porque al existir deficiencia de PHA o de las enzimas que interviene en la síntesis de BH₄ (Cofactor), su regeneración ocasiona Hiperfenilalaninemia, la cual se define por concentraciones sanguíneas superiores a 150 $\mu\text{mol/L}$ (2,5 mg/dL) de forma persistente. **Figura 2** (M. Ruiz Pon, 2007, pág. 116).



Figura 1. Muestra el metabolismo normal de la fenilalanina

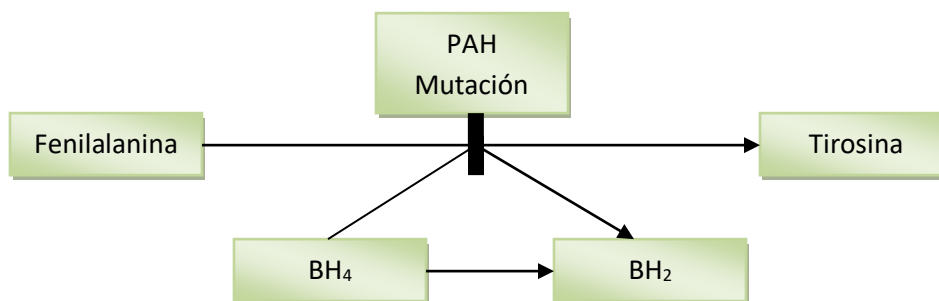


PAH: fenilalanina hidroxilasa. **BH4:**tetrahidrobiopterina. **BH2:**dihidrobiopterina.

Fuente: Elaboración Propia

Figura 2. Muestra el **error** del metabolismo de la fenilalanina

Hiperfenilalaninemia: Fenilcetonuria



PAH: fenilalanina hidroxilasa. **BH4:**tetrahidrobiopterina. **BH2:**dihidrobiopterina.

Fuente: Elaboración Propia



1.2 Manifestaciones Clínicas

La consecuencia de la **acumulación de fenilalanina (Hiperfenilalaninemia)** en sangre provoca **grave trastorno mental**, dejando secuelas neurológicas y diferentes grados de discapacidad mental si no es detectada y tratada adecuadamente a tiempo (Asociación de Asistencia al Fenilcetonurico).

1.3 Se distinguen tres formas de Hiperfenilalaninemia:

En la **figura 3**. Se muestra características necesarias para tener en cuenta al percibir una concentración elevada de Fenilalanina en sangre.

Hiperfenilalaninemias (fenilcetonuria) (déficit de fenilalanina hidroxilasa)	
Grupo fisiopatológico	• Tipo II
Incidencia (casos/RN)	• 1/15.000-20.000
Edad de debut	• <i>Screening</i> neonatal: diagnóstico presintomático • Clínica espontánea: 6-8 meses
Clínica	• Retraso mental grave • Microcefalia • Epilepsia • Eczema • Hiperactividad • Rasgos psicóticos
Tratamiento	• Dieta baja en fenilalanina • Suplemento de tirosina
Pronóstico y complicaciones	• Fetopatía en madres embarazadas con fenilcetonuria • Importancia de que el <i>screening</i> neonatal sea universal

Fuente: *Tratamiento Nutricional de los errores innatos del metabolismo*

- Fenilcetonuria Clásica (PKU): en el momento del diagnóstico, las concentraciones plasmáticas son superiores a 1.200 $\mu\text{mol/L}$ (más de 20 mg/dL) y la tolerancia es inferior a 350-400 mg/día.
- Hiperfenilalaninemia o Fenilcetonuria moderada: la concentraciones iniciales de Phe oscilan entre los 360 y los 1.200 $\mu\text{mol/L}$ (6 – 20 mg/dL), y la tolerancia es de 350 – 600 mg/día.
- Hiperfenilalaninemia benigna: se detectan concentraciones iniciales de Phe inferiores a 360 $\mu\text{mol/L}$ (menos de 6 mg/dL), que no requieren de restricción dietética de Phe (M. Ruiz Pon, 2007, pág. 117).



Esta clasificación es útil, aunque se acepta que todo paciente que precisa dieta sufre PKU, y que quienes no la precisan padecen Hiperfenilalaninemia benigna. Actualmente, cada paciente queda clasificado en un tipo de Hiperfenilalaninemia. (M. Ruiz Pon, 2007, pág. 117).

1.4 Diagnostico de la fenilcetonuria

Se realiza exámenes metabólicos de rutina a los neonatos para determinar si padecen fenilcetonuria, normalmente mediante una punción en el talón (pesquisa o Screening neonatal), poco después de su nacimiento, y se recogen en un papel de filtro absorbente. Si da positivo, hay que realizar examen de orina y de sangre para confirmar el diagnóstico. Es conveniente tomar la muestra entre las 48 y las 72 horas de vida, porque en ocasiones es posible que la prueba resulte negativa. (Asociacion de Asistencia al Fenilcetonurico, págs. 4-7).

La pesquisa neonatal, Screening o prueba de Guthrie, es una prueba que se le realizan a todos los recién nacidos, y es conocida comúnmente como "análisis del talón" o "prueba del talón" para detectar enfermedades congénitas metabólicas. La prueba es muy precisa cuando él bebe tiene más de 24 horas de edad, pero menos de siete días (Asociacion de Asistencia al Fenilcetonurico, págs. 4-7).

2.1 Tratamiento de la fenilcetonuria

Para el manejo nutricional de la fenilcetonuria se debe instaurar una dieta poco después del nacimiento, que es preciso seguir estrictamente, y debe ser Completa, Equilibrada, Suficiente y Adecuada (CESA), que aporte una cantidad adecuada de calorías y nutrientes (VER ANEXO), como así también debe proporcionar solamente la cantidad de fenilalanina imprescindible para el crecimiento y la reparación de los tejidos o mantener un peso aceptable para la talla y estructura corporal. Y lograr el mantenimiento o recuperación del estado nutricional adecuado. (Yeny Marjorie Cuéllar Fernandez, 2004)¹.

La fenilalanina no puede suprimirse totalmente de la dieta, por ser un componente de los alimentos. El tratamiento es que la dieta se siga de manera estricta, por ello es importante que se mantenga una supervisión constante por parte de los médicos, con la cooperación de los padres y del niño. Se debe realizar pruebas semanales durante el primer año, y luego una o dos veces al mes durante toda la infancia.

La encuesta dietética periódica también es uno de los mejores métodos que puede utilizarse para saber si los niños reciben los macro y micronutrientes, calorías y fenilalanina adecuada y poder hacer las modificaciones pertinentes en su dieta, adecuándolas a su edad, actividad física y tolerancias a la fenilalanina (PKU?, 2005).

¹<http://www.javeriana.edu.co/ieim/cartillas/fenilcetonuria.htm>



El tratamiento oportuno debe comenzar antes del mes de edad y debe continuar durante toda la vida.

2.2 Alimentos que contienen fenilalanina(Yeny Marjorie Cuéllar Fernandez, 2004, pág. 17)

- Leche materna
- Leche de vaca y derivados
- Huevos
- Pollo
- Cerdo
- Ternera
- Salmón
- Sardinias
- Caballa
- Cereales
- Papas
- Harina
- Soja
- Habas
- Arroz

La mayoría de los alimentos, especialmente los de origen animal, así como comidas procesadas, dulces y bebidas contienen fenilalanina cuya alta concentración detona este padecimiento. Adema se encuentra en el edulcorante artificial Nutrasweet (aspartamo), razón por la cual cualquier producto que contenga aspartamo se debe evitar.

2.3 Alimentos que no contienen fenilalanina(Yeny Marjorie Cuéllar Fernandez, 2004, pág. 22)

Pacientes que reciben dietas especiales **pueden ingerir** estos Alimentos:

- Compotas, jugos y mermeladas de frutas
- Aceite vegetal
- Leche evaporada
- Maicena
- Margarina (no mantequilla)
- Malta
- Miel de abeja
- Azúcar
- Frutas y verduras



En la **figura 4**. Sugiere una Guía de alimentos para la fenilcetonuria. Otras opciones

Alimentos no permitidos (alto contenido de fenilalanina)	Alimentos que contienen fenilalanina moderadamente (tomar con precaución y en cantidades controladas y pesadas)	Alimentos que contienen pequeñas cantidades de fenilalanina (tomar en cantidades normales, nunca en exceso)
<p>Carne: de todo tipo (ternera, cordero, cerdo, jamón, beicon, pollo, pato, faisán, ganso, conejo, vísceras, salchichas, carne enlatada, carne picada y cualquier producto que contenga carne).</p> <p>Pescados: de todo tipo (frescos, congelados o enlatados), incluidos los mariscos.</p> <p>Huevos: de todo tipo.</p> <p>Quesos: todos, incluidos los de untar.</p> <p>Frutos secos</p> <p>Pan, harinas, bizcochos y galletas normales</p> <p>Soja: todos los productos hechos con soja.</p> <p>Aspartamo: edulcorante artificial que contiene fenilalanina (en la composición de los alimentos y bebidas que lo contienen aparece: "edulcorante artificial", "aspartamo" o "edulcorante artificial E951").</p>	<p>Lácteos: leche, crema de leche, nata.</p> <p>Verduras, tubérculos y legumbres: patatas, batata, brócoli, coles de Bruselas, espinacas, espárragos, guisantes, maíz (en mazorca o dulce en lata).</p> <p>Cereales y arroz</p> <p>Frutas: aguacate, plátano, maracuyá (fruta de la pasión).</p>	<p>Frutas: la mayoría (fresca, en lata, cruda o en almíbar): manzanas, peras, naranjas, mandarinas, nectarinas, kiwis, piña, uvas, melocotones (no secos), albaricoques frescos o secos, fresas, frambuesas, cerezas, arándanos, higos (frescos, no secos), ciruelas, guayaba, melón, sandía, papaya, mango, lichis, pasas, limones, lima.</p> <p>Verduras: acelgas, achicoria, alcachofas, apio, ajo, calabacín, berenjena, berros, cebolla, col, coliflor, endibias, judías verdes, lechuga, pepino, puerros, pimienta, rábano, tomate, perejil y hierbas aromáticas.</p> <p>Cereales: maizena, tapioca, polvos de natillas (no los instantáneos).</p> <p>Grasas: mantequilla, margarina (no las que contengan leche), sebo, manteca, grasas vegetales y aceites.</p> <p>Bebidas: agua, agua mineral, soda, refrescos de limón, de frutas, de té, Coca-Cola®, café negro y zumos de frutas. Muchas variedades <i>light</i> de refrescos contienen aspartamo.</p> <p>Miscelánea: azúcar (blanco, moreno, glasé), glucosa, mermelada, miel, sirope, sirope de arce, esencias y colorantes (vainilla, menta, almendra, cochinilla). Sal, pimienta, vinagre, mostaza, salsa de menta, crema tártara, curry en polvo, hierbas y especias, bicarbonato, levadura en polvo, algodón de azúcar, caramelos de cristal.</p>

Fuente: Tratamiento Nutricional de los errores innatos del metabolismo



Al comienzo del tratamiento dietético se alimenta al bebé utilizando una fórmula especial, con proteínas hidrolizadas, libre de fenilalanina y suplementado con vitaminas y oligoelementos.

El Estado Cubano adquiere en el mercado internacional, especialmente para estos pacientes, el producto básico para su alimentación, que se les brinda de forma gratuita. Se trata de un polvo enlatado, libre de fenilalanina, que contiene los nutrientes necesarios para el crecimiento y desarrollo del niño. En algunos países del llamado Tercer Mundo, este tipo de terapia es inaccesible para muchos y los afectados son víctimas de la desagradable consecuencia. La dieta muy estricta puede modificarse después de los 6 años de edad.

Lofenalac es una leche en polvo infantil especial hecha para bebés o niños pequeños con fenilcetonuria que se puede usar durante toda la vida como fuente de proteína, con un contenido extremadamente bajo en fenilalanina y balanceada con respecto a los aminoácidos esenciales restantes.

Más tarde se añade a su dieta ciertas verduras, frutas, algunos granos (por ejemplo ciertos cereales y pastas) y otros alimentos con poca fenilalanina, pero nunca puede alimentarlo con leche normal, queso, huevo, carne, pescado ni otros alimentos de alto contenido proteico.

Como las proteínas son esenciales para el desarrollo y el crecimiento normal del niño, debe continuar ingiriendo las fórmulas especiales (Asociación de Asistencia al Fenilcetonurico, págs. 5-7).

Actualmente antes de hablar de dieta lo que se recomienda es referirse a un Plan de Alimentación donde debe ser suficiente, completa, armónica y adecuada.

Escudero lo ha definido como: *"el que permite al individuo perpetuar a través de varias generaciones los caracteres biológicos del individuo y de la especie"*(LOPEZ, 2010).

La **Comisión Federal para la Protección contra Riesgos Sanitarios** (Cofepris) de la **Secretaría de Salud Federal (Ssa)** otorgó los oficios para comercializar los productos de fórmulas metabólicas, que requieren algunos bebés que nacen con errores innatos de **metabolismo**, denominados **Phenex 1** y **Phenex 2**(COFEPRIS, 2011)².

El aceite de pescado, para reemplazar los ácidos grasos de cadena larga faltantes de una dieta estándar libre de fenilalanina puede ayudar a mejorar el desarrollo neurológico, incluso la coordinación motriz fina. Asimismo, se pueden necesitar otros suplementos específicos, como el hierro.

²http://www.cofepris.gob.mx/Documents/NotasPrincipales/formulas_metabolicas.pdf



2.4 ¿Qué pasa si no se trata?

Cualquier persona que haya heredado y no haya sido diagnosticado y tratado a partir de las primeras semanas de vida, o que el tratamiento haya demorado demasiado, se presentara importante daño cerebral y retraso mental profundo.

El trastorno de hiperactividad y déficit de atención es el problema que se observa en pacientes que no siguen estrictamente una dieta baja en fenilalanina.

En el caso de una mujer embarazada que no mantenga la dieta, la probabilidad de que el feto sufra un retraso mental es de un 90 % y un 70 % nacerán con microcefalia.

Por estas razones las madres deben ser informadas y aconsejadas de la necesidad de seguir una dieta muy estricta, bajo en fenilalanina (4-6 meses) antes de la concepción y durante todo el embarazo, acompañada con una estricta vigilancia médica, para que sus niños nacen y se desarrollan normalmente (Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico, págs. 6-7).

2.5 Síntomas

La fenilalanina juega un papel en la producción corporal de melanina, el pigmento responsable del color de la piel y del cabello. Por lo tanto, los niños con esta afección usualmente tienen un cutis, cabellos y ojos más claros que sus hermanos o hermanas sin la enfermedad.

Otros síntomas pueden ser:

- Retraso de las habilidades mentales y sociales
- Tamaño de la cabeza considerablemente por debajo de lo normal (Microcefalia)
- Epilepsia
- Eczema
- Hiperactividad
- Movimientos espasmódicos de brazos y piernas
- Discapacidad intelectual
- Convulsiones
- Erupción cutánea
- Temblores
- Postura inusual de las manos
- Rasgos psicóticos
- Parkinsonismo
- Síndrome de West

Si la afección se deja sin tratamiento o si no se evitan los alimentos que contienen fenilalanina, se puede detectar un olor corporal especial "a ratón" o "a moho" en el aliento, la



piel y la orina. Este olor inusual se debe a la acumulación de sustancias de fenilalanina en el cuerpo. (Guille-Lopez S, 2011;32(2):).

2.6 Prevención en la fenilcetonuria

La fenilcetonuria se puede prevenir a través de asesoramiento genético. Esto significa que en el caso de padecer la enfermedad o tener familiares con la misma, conviene consultar con experto genetista para determinar el riesgo de que produzca la enfermedad en los hijos. Si el riesgo es alto, porque los dos padres son portadores de los genes, habría que evitar el embarazo.

Si se decide el embarazo, se podría hacer un diagnóstico preimplantacional, es decir, se puede analizar el óvulo fecundado antes de implantarlo en el útero a través de técnicas de reproducción asistida.

Si el embarazo ya está en curso, se puede hacer un diagnóstico prenatal (antes del nacimiento) tomando una muestra de vellosidades coriónicas de la mujer embarazada para examinar al embrión y determinar si padece la fenilcetonuria.

En caso del recién nacido, se realiza la prueba del talón para un diagnóstico precoz e iniciar el tratamiento y evitar secuelas.

Si una mujer que tiene la enfermedad y decide quedar embarazada, es importante que realice bien el tratamiento incluso antes de la concepción. En el caso de no hacer bien el tratamiento, los niveles de fenilalanina altos en sangre de la madre atraviesa la placenta, provocándole al bebé múltiples malformaciones como microcefalia, malformaciones faciales o del corazón, retraso mental y crecimiento intrauterino retardado, esto se conoce como síndrome de fenilcetonuria materna (Armando, Liascovich, Meroni, Oliveri, & Maier, pág. 29).

2.7 Educación Alimentaria Nutricional

Como se ha señalado en los apartados anteriores, la Fenilcetonuria es una enfermedad poco común y debido a esto cuando nace un niño con una anomalía congénita, los padres o familiares no saben cómo actuar ante esta situación, por lo que suele haber un impacto tanto psicológico como social, pero todo esto se debe a la falta de información y al desconocimiento de la enfermedad o discapacidad que genera y del tratamiento.

Por ello los trabajadores de la salud, Licenciado en Nutrición, tienen la oportunidad de brindar una educación alimentaria favoreciendo el crecimiento y desarrollo óptimo de sus hijos.



La Educación Alimentaria Nutricional (E.A.N.) sirve como herramienta para estimular el desarrollo de conductas permanentes que permitan a la población decidir una alimentación saludable desde la producción, selección, compra, manipulación y utilización biológica de los alimentos (Nacion, 2003)

La actividad educativa es el eje del trabajo en equipo (interdisciplinario). La educación alimentaria tiene por objetivo orientar, informar y mejorar la conducta alimentaria para elevar la calidad de vida del niño y su familia. Por otro lado la familia también tiene un papel importante en la educación de los más pequeños, porque a través de ellos adquieren hábito y costumbres.

Guillen-López y Vela-Amieva escriben que: *"En algunos casos las secuelas en pacientes con PKU se deben más a un tratamiento nutricional deficiente que a la enfermedad"* (Guille-Lopez S, 2011;32(2):).

Por ello será necesario trabajar más en brindar una educación alimentaria oportuna, lo que dará más fuerza para lograr los objetivos, a fin de prevenir el deterioro de las personas con PKU, y lograr una mayor tranquilidad a la familia.

Ferrans (1990b) define: *"Calidad de vida general definida como el bienestar personal derivado de la satisfacción o insatisfacción con áreas que son importantes para él o ella"*(Caqueo-Urizar, 2012, Vol. 30, N° 1,)³.

³https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?pid=S0718-48082012000100006&script=sci_arttext



Material y Métodos

Se realizará un estudio de tipo cualitativo a un adolescente en la Ciudad de Concepción del Uruguay a través de una entrevista de caso único.



Resultados alcanzados

Testimonios

Padres

El en mes de septiembre de 2018, se realizó la visita y entrevista a Silvia quien tiene un hijo que padece de fenilcetonuria, con el propósito de conocer las sensaciones que tuvieron al momento de enterarse de la patologíay como enfrentaron la situación que les había tocado.

Debido a la baja incidencia de la enfermedad y quees un caso que fue detectada en forma tardía, se explica desde el embarazocon el fin de conocer y reflexionar los erroresquepuedeexistir por parte de los profesionales de la salud.

Entrevista realizada a Silvia, su mama, quien nos cuenta su experiencia y su vida:

1. ¿Tuviste un embarazo normal?

Desde que nació Tomas, tuve una embarazo totalmente normal,a los 9 meses nació, y lo únicoraro que tuvo al nacer en las primeras 48hs fue reflujo, donde los médico le hicieron un lavado de estómago y luego comenzó a tomar la teta.

2. ¿Dónde nació?

Nació en la maternidad de Concepción y le hicieron la pesquisa neonatal(Liceda, 2011, pág. XII)⁴ de lo cual nosotros no sabíamos que existía porque esto fue hace unos 19años. Salimos de la maternidad y comenzamos una vida normal, como de cualquier familia, lo único anormal que veíamos en relación a la diferencia de edad que tiene con las hermanas era que dormía mucho y que era muy blanquito y su cabellos muy claro, blanco, él era súper blanco. Si bien mi marido es rubio, cuando era chico le decía cabeza de cebolla, pero mis hijas era blanca de piel, rubia pero no de pelo blanco. Hasta ese entonces no nos llamó la atención porque los padres de mi esposo sonfallecidosy no teníamos muchos antecedentes, y no sabíamos cómo era desde pequeño, las tías no viven, el hermano no se acuerda.

Desde entonces todo normal, comenzó a comer a los 6 meses, comía papilla.

3. ¿A los cuantos meses o años comenzaste a notar cambios psicomotriz?

A los 9 meses comencé a notar algo anormal, que no se sentaba solo, se caía, y como nunca nos llamaron del laboratorio suponíamos que todo estaba normal y que todo era normal.

⁴ La Ley Nacional 23413, sancionada el 10 de octubre de 1986 y sus modificatorias, establece la obligatoriedad de realizar la pesquisa neonatal de Fenilcetonuria.



Hicimos una consulta con el médico que nos atendió cuando nació Tomas, y nos sugirió hacer una estimulación temprana, que comenzó antes de cumplir el año para que se sentara, etc. que lo hizo con René Ronconi kinesióloga.

4. ¿Cuánto tiempo hizo estimulación? ¿Hubo cambio?

Hizo un año de estimulación con René, y cuando cumplió el año no caminada, hablaba muy poquito, comía muy poquito, vivía a lácteos y su papilla, comía miguitas de pan, pero en realidad no quería comer nada. La vida de él era leche, todo lácteos.

5. ¿A qué edad comenzó a caminar?

Al cumplir los 2 años se largó a caminar en compañía con una niñera, aun hablaba muy poco, y lo único que notamos que traía un retraso. Consultamos al pediatra Dr. Savoy (en ese momento especialista en alergia) y aparte a la Dra Saneto (especialista en riñón), que lo atendían a él y también atendía a las chicas.

Ellos me decían que lo notaba que era medio rarito tipo autista, no me sabían decir bien que era, pero que venía atrasado en el crecimiento y en los aprendizajes, pero que en realidad podría ser un **síndrome de west**.

El síndrome de West (SW) o síndrome de los espasmos infantiles es una encefalopatía (alteración cerebral) epiléptica de la infancia, grave y poco frecuente, retardo del desarrollo psicomotor, sé debe su nombre a William James West (1793-1848), médico inglés que describió por primera vez el cuadro (presente en su propio hijo).(J. Campistol, 2003)

Paula (hna) acotaba: - a todo esto 20 años atrás no teníamos la medicina que tenemos hoy, preventiva sobre todo, por ejemplo esto de la pesquisa hoy en día es mucho más conocido, pero en ese momento como que uno ni se enteraba.

Mamá, continúa diciendo: - yo no sé si a ella se la hicieron, pero supuestamente se la hicieron, porque es un estudio obligatorio al nacer.

A esto Tomas a los 2 años ya camino, igual nosotros notábamos que a él le costaba doblar las rodillas, agacharse, trepar, subir etc. Comenzó el jardín a los 2 años, pero le costaba un montón comunicarse, hablar, aunque nosotros le entendíamos todo lo que nos decía, pero no era común porque ya al tener dos hijas antes, notaba algo raro y me decía a mí misma; algo tiene, algo tiene y todos me decía; no, y los médicos y los pediatras me decían no.

6. Al ver todo lo que ocurría ¿qué es lo que hiciste?

Comencé a recorrer médico y Saque un turno Dr. Caraballo, ahora es jefe del Hospital Garrahan de neurología, iba a Gualeguaychú y venia también aquí.



Pero nos fuimos a Gualeguaychú a verlo, y hasta ese entonces yo ya le había hecho hacer la estimulación y electroencefalograma con un médico de Concordia que era un neurólogo infantil y que nos había recomendado el Dr. Savoy, para eso lo durmieron le hicieron un estudio de neurología, y nos dieron un diagnóstico. Nos dijeron que él supuestamente tenía convulsiones mientras dormía, y lo medicaron para eso. Nosotros no notábamos ningún cambio, y aparte era vigilarlo toda la noche para ver en qué momento era que convulsionaba, nunca lo vimos convulsionar.

7. ¿Y a qué edad le detectaron y diagnosticaron PKU a Tomas?

A los 4 años. Pero pasaron los años, cuando nos contactamos con el Dr. Palia, por una amiga porque yo siempre decía que este nene tienen algo porque algo tiene, hacia cosas que no era para la edad, yo me daba cuenta que algo pasaba, y el Dr. Palia, jefe de neuropsiquiatría en el hospital Italiano, antes venía a "La Casita"⁵.

Mi amiga que es de Caseros que tiene un nene y que tuvo convulsiones que lo dejaron muy mal cuando tenía 1 año, fue quien me contacto con el Doctor por medio de un teléfono, yo lo llame y me dijo; mire señora yo estoy en silla de rueda, tuve un accidente de auto, si usted quiere venir yo lo atiende.

Y allá marchamos, estuvimos toda la mañana con él, él solamente lo miraba y me iba preguntando todo desde que nació, le dio a Tomas cosas para jugar. Ya tenía 4 años.

El doctor Me dice: yo lo que le voy a pedir es una pesquisa, usted vaya al Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez".

Me hizo una carta para que llevara al hospital pidiendo que le hagan el análisis del talón, que supuestamente tenía hecho pero por la dudas se lo volverían a repetir, y el electro también porque este ya tiene 2 años, pero primero la **pesquisa**.

Según la información que aporta el material "Anomalías Congénitas": La Pesquisa Neonatal es obligatorio y gratuito para todos los recién nacidos para detectar algunas enfermedades e instaurar un tratamiento precoz y evitar la aparición de secuelas graves (Armando, Liascovich, Meroni, Oliveri, & Maier, Anomalías Congénitas). Para PKU es una estrategia preventiva fundamental, pero en el caso de Tomás la prueba falló, y nunca se sabrá si fue por error del método utilizado en el laboratorio o de los profesionales o durante traslado de la muestra.

Fuimos al Hospital Gutiérrezese mismo día para que lo atiendan, y cuando llegamos nos dice; no a nenes grandes no hacemos, le hacemos a los bebés, se supone que él lo tiene hecho desde que nació.

Y les dije: bueno y ¿entonces a dónde vamos? Y me dijeron a la Fundación de Endocrinología Infantil (FEI), que quedaba del Hospital Gutiérrez a 5 cuadras, me indicaron.

Llegue a la Fundación y hable con la secretaria y me dijo que era grande para eso y justo en ese momento sale la médica que lo atendía a él, y pregunto qué pasaba, y explique cómo venía la derivación, y me dijeron que pasara para sacarle sangre, pasamos, le sacaron del talón como si

⁵La Casita, un centro de discapacidad.



fuese un bebe y luego dijeron que ni bien tengan los resultados nos iban a avisar, si es positivo o negativo no avisaban.

8. A los 4 años ¿tuvo un crecimiento normal?

Crecía normalmente, en altura, solo tenía dificultad en los movimientos, mucho en la **psicomotricidad fina** le costaba mucho trepar, siempre fue como más chico de la edad que tenía, tenía 4 y parecía de 2 años. Y en lo demás era el tema que no quería comer, y solo comía postre de lo serenitos, comprábamos los pack de 24 y se comía 8 por día y alguna miguita de pan, y carne no quería ni verla.

En la psicomotricidad fina se coordina el movimiento de diferentes partes del cuerpo, logrando una perfecta sinergia⁶

9. ¿En algún momento le hiciste probar carne?

Sí, pero nunca lo trago, le cortábamos chiquito miguita, porque él no quería masticar, lo rechazaba.

10. ¿Cuánto tiempo tuviste que esperar los resultados?

A las 24hs me llamaron de la Fundación y me dijeron; usted tiene que viajar YA!!! Porque la pesquisa dio positivo y no hay más tiempo para perder, ya perdió 4 años.

11. ¿Qué sensación tuviste cuando te dijeron que había dado positivo?

Nos entró una crisis y una desesperación, porque me dijeron que le dio positivo. Era como que me dijeron que tenía leucemia, aunque en ese momento no me dijeron nada.

Me dijeron que mientras tanto debía conseguir la primera que le hicieron cuando nació, la original, cuando me dijeron así, yo no sabía de qué se trataba,

De acuerdo con la información brindada en "Anomalías Congénitas"(Armando, Liascovich, Meroni, Oliveri, & Maier, pág. 30) y comparando con la experiencia vivida por la familia coincide que hay un gran impacto psíquico y social por una falta de información o al desconocimiento sobre la enfermedad que tenía Tomás.

⁶https://archivos.csif.es/archivos/andalucia/ensenanza/revistas/csicsif/revista/pdf/Numero_16/TAMARA_ARDANA_Z_1.pdf.



Siguiendo con la entrevista:

Fui a la maternidad de Concepción a pedir la pesquisa original y me contestaron: que ellos solo le sacan sangre pero que no hacen el análisis, sino que lo mandan al laboratorio de Mardon. Con tanta buena suerte en esa época hasta el día de hoy, tenía una amiga que trabajaba en ese laboratorio y su hermana que era la que imprimía, busco en los archivo de 4 años atrás y me dijo; pero debe estar bien Silvia, porque es imposible que no te hayan llamado si el estudio estaba mal, mientras esperaba que ella buscara, me llama el Doctor Arca, bioquímico, adentro y me pregunta;

¿Para que precisaba? ¿Qué era lo que pasaba?, y entonces le comente lo que había pasado y a donde había ido y me dijo; debe haber algún error porque este estudio se hace dentro de las 48hs de nacido, quédese tranquila que debe estar todo bien pero cualquier cosa que necesite estamos a su disposición. Yo ya tenía el estudio en mano había dado todo normal, los valores habían dado normal decía negativo. Aparte ello me dijeron que ello no lo hacían al análisis, que lo mandaban a un laboratorio de la Plata y que era imposible el error porque ellos se dedicaban a eso.

12. ¿Al viajar a Buenos Aires, quienes los esperaban?

Al llegar a Buenos Aires nos esperaba todo un equipo: la nutricionista, 3 endocrinólogos hasta el laboratorio, y en ese momento le volvieron hacer análisis de sangre y de orina y le dio un valor de 19mg / dl y lo normal es entre 2-4 mg/dl.

Comparando con el artículo publicado en la revista Acta Pediátrica de México, un niño es considerado positivo cuando su nivel de fenilalanina (Phe) en sangre es > 6mg /dl. Y se inicia un tratamiento dietético(Chiese A, 2012;33(6)).

13. A pesar que ya tenía 4 años ¿por qué no le dio un valor exagerado?

No le dio un valor exagerado porque no comía casi nada, eso fue lo que lo había ayudado, el mismo cuerpo rechazaba, era muy gordo de tanta leche, porque después era una laucha flaquito, y ahí comenzó la lucha.

14. ¿Qué reacción o sensación tuvieron cuando les informaron que Tomas tenía PKU?

Todo nuevo, para nosotros fue un balde de agua fría, que nos digan que era enfermedad metabólica que por el momento no tenía cura, hoy hay posibilidad de curarla. Comenzar todo una dieta de comidas de cosas raras, de alimentos que acá no existen hasta hoy, hay pocas cosas que se fabrican aquí en la Argentina, todo viene del extranjero, pelear con la obras ocial para que te de la fórmula.

*En el trabajo final de tesina de la Licenciada en Nutrición Ivana Gimena González, presentado en la Universidad de Belgrano (Bs As), titulado: **Importancia del conocimiento de la enfermedad Fenilcetonuria y su tratamiento, en los pacientes y sus familias.** Hace referencia a la*



necesidad de la participación en el tratamiento de un equipo interdisciplinario, formado por médicos, pediatras, nutricionistas, psicopedagogos, neurólogos, fonoaudiólogos, en donde la intervención del licenciado en nutrición en el equipo terapéutico se debe a que el tratamiento de ésta enfermedad es nutricional.

Por otro lado la experiencia adquirida por la familia hace reflexionar que siempre se debe consultar a otros profesionales ante cualquier sospecha en las características de los niños.

En el material aportado "Anomalías Congénitas" Hace referencia que desde el rol profesional ante cualquier consulta, es posible desarrollar un interrogatorio que permita detectar factores de riesgo, antecedentes familiares y antecedentes personales. Es posible escuchar con atención los relatos personales y valorar la información enmarcándola en el conocimiento de ciertos factores de riesgo, y mantener alerta la información al interior del equipo de salud (Armando, Liascovich, Meroni, Oliveri, & Maier, pág. 22).

Debido a este procedimiento se puedo diagnosticar y tratar a Tomás, a pesar del gran error en la pesquisa neonatal.

15. ¿Cuántos médicos tuvo a su alrededor? ¿Te explicaron la enfermedad? ¿Lo reunieron en familia?

Tuvo 10 médicos a su alrededor, me explicaron todo desde cómo iba a ser la dieta, y solo fuimos nosotros tres, el papa, Tomas y yo. Porque mis hijas eran chica, pero obviamente esto implica a toda la familia, porque es un cambio rotundo.

16. ¿Te costó mucho asumir?

Al principio me costó muchísimo asumir, por ejemplo el tema de ir al cumpleaños, al jardín, que no podía comer tal cosa, y siempre fue al jardín desde los 2, primero a un privado y tratamos de buscar jardines con mucha estimulación, hasta llego el momento del pre-escolar.

17. ¿Dónde Hizo el pres-escolar?

Hizo el pre-escolar en el Martín Fierro, privado, que en ese momento tenía todo un equipo (psicóloga, psicopedagoga) aquí y en Bs As.

18. ¿Quién es su nutricionista?

Su nutricionista es de Buenos Aires, Gabriela....., cuando tenemos algún problemita consulto a ella, aquí no, ni médico y ni nutricionista. La única que me ha ayudado es Carolina Romero, pediatra, que lo atendió más en la **adolescencia** porque le dio convulsiones justo cuando hizo el cambio de la **pubertad** a los 12- 13 años, tuvo 2 convulsiones y también lo atendió Nicolás Falcón que lo medico 2 años y medio porque me dijo que no era necesario más, porque dijo que por lo



general dentro de la enfermedad era normal, y le saco parcialmente la medicación y que me quede tranquila.

Suele darse convulsiones en algunos casos al igual que las quebraduras.

*La **adolescencia** es un periodo de la vida que se inicia con la aparición de los caracteres sexuales secundarios y finaliza con el cese del crecimiento físico (se inicia aproximadamente a los 10 años en la mujer y a los 12 años en el hombre, para terminar en ambos alrededor de los 18 (Lorenzo, 2007).*

*La **pubertad** es un periodo postnatal de máxima diferenciación sexual. Los cambios físicos⁷:*

19. ¿Te quebraste? ¿En qué parte del cuerpo?

Si, se cayó en bicicleta en la isla en bajada, se quebró la muñeca, pero no se terminó de quebrar y es muy típico en lo fenilcetonúricos. Son las fracturas en tallos verdes que no son completas, lo enyesaron y estuvo un mes y medio enyesado.

Paula:- tuvo una sola quebradura, en el cubito y en el radio.

Silvia:- tienen elastizado los huesitos.

20. ¿Qué fórmula comenzó a recibir desde que lo diagnosticaron?

Primero tomo una fórmula que era fea y se mezclaba con otra para ser una, se llamaba CERAVIT, y comenzó tomando con jeringa porque no había manera de tragarla, hasta el olor era feo.

Luego le dieron fórmula XP MAXAMUM, que lo toma todos los días, 3 veces por día.

Toma 120gr. Pesado, repartido en 3 tomas. Usamos una balanza digital de precisión, que tiene menos de 1 gr de diferencia

21. ¿Toma vitaminas? Aparte de la fórmula.

Tomacalcio, una pastilla todos los días⁸.

Coincide con lo descrito en la revista Acta Pediátrica de México recomienda que los micronutrientes como el calcio, no deben ser descuidados, ya que después de los ocho años, hasta un 38% de las recomendaciones no son cubiertas con las fórmulas comerciales de los productos accesibles paciente con PKU que de por sí puede tener desmineralización debida a la patología de base (Chiese A, 2012;33(6), págs. 308 - 310).

⁷Nutrición del niño sano, JL. Rosario 1º ed. CORPUS

⁸La eficiencia en la absorción de calcio se incrementa durante la pubertad y la mayor parte de la mineralización ósea ocurre en este periodo. (Nutrición del niño sano. JL. Rosario 1º ed. CORPUS)



22. ¿Lo especialista le brindaron toda la información?

Desde que lo diagnosticaron a los 4 años, nos explicaron todo, que era la enfermedad como iba a seguir, como debíamos hacer. Aprendimos todo de cero, y a los 15 días empezar la dieta.

23. ¿Recordás lo primero que comenzaste a darle para comer? ¿Aparte de los postrecito?

Los postrecitos se le saco, y fue una lucha porque te lloraba detrás pidiéndote un postre, era lo único que comía. Y fue inventar en esos momentos con el sustituto de leche y hacer puré de zapallo. Y desde entonces comencé a inventar la cocina.

Como sugiere la revista "Acta Pediátrica de México" desde un temprano diagnóstico, se le recomienda preferentemente lactancia materna o en su defecto, fórmula láctea de inicio, además del sustituto proteico. Pero en este caso se lo detectaron a la 4 años y se recomendó fórmula láctea y el sustituto proteico, y las indicaciones del aporte de Phe como proteína natural y que a su vez son individuales y dependen fundamentalmente de la tolerancia a la Phe estimada en la dieta para mantener niveles de dicho aminoácido en el límite recomendado. (Chiese A, 2012;33(6), págs. 308 - 310).

24. ¿Tenés qué hacer para todo iguales o solo para él?

Tenemos que hacer para él, y aparte para ellos. Y lo sigo haciendo hasta hoy. Teníamos en ese momento una chica, porque yo trabajaba, y ella aprendió a hacer ravioles, pan etc.

Como encuadra PKU? "LA DIETA DE UN AFECTO DE PKU ES PARA TODA LA VIDA" (2005, pág. 19).

25. ¿A ella (niñera) la tuviste que llevar con la nutricionista?

No, en ese momento no porque yo traía todas las indicaciones de la nutricionista y ella lo aplicaba, hasta que ella enfermo y falleció en ese entonces Tomas tenía 6 casi 7 años. Y desde ahí arranque yo a aprender y a tirar la mitad de las cosas, porque a veces te falla, intento tras intento.

Paula (hija):- nosotras que las vemos es a prueba y error, pero ahora es una genia cocinando para él, pero hay mucho trabaja, mucho en estos años porque exige mucha creatividad, porque son ingredientes totalmente diferentes a lo nuestro. Y da muchos consejos a las otras mamas.

Silvia (mamá):- ahora Tomas come de todo, come pizza, empanada, torta fritas, pan, torta, churro, canelones, milanesa, ravioles. Le hago solo para él.



Pero realizar las preparaciones me trajo muchas dificultades y el cumplimiento de la dieta.

26. ¿Son muy caros los ingredientes? ¿Alguna vez te dieron la lista? ¿Come fruta?

Si, son muy caros. Y si come frutas, come mandarina, banana en invierno y en verano lo que toma mucho son licuados de durazno con agua.

Lo que tiene es que es muy rutinario, en esta semana están con las milanesas de berenjena, y fideos con salsa hasta que se cansa y me pide cambiar y cambio hasta que se cansa.

27. ¿De dónde sacas las recetas? y ¿haces preparaciones en el momento o lo frezar?

La fundación FEI, nos brinda un librito con muchas recetas. (PKU)
Y generalmente lo preparan en el momento, todos saben cocinar. Todos tuvieron que aprender.

28. ¿Tienen un lugar aparte para las preparaciones culinarias?

No, cocinamos en el mismo lugar y usamos todos los mismos (aceite, mayonesa, manteca, crema de leche) siempre que no sea light. Lo que está dejando de a poco es la coca. Porque cuando él comenzó el tratamiento era muy delgado y nos recomendaron coca-coca debido a que tiene muchas calorías.

29. ¿En qué tiempo comenzaste a notar cambio, después de haberlo diagnosticado PKU y comenzar el tratamiento?

El cabello por ejemplo, se le comenzó a oscurecer al poco tiempo de haber comenzado con la dieta. Y en la conducta a los 20 días se noto muchísimos el cambio.

30. ¿Tuviste complicación en las escuelas?

Si, primer grado fue 3 veces, en diferentes colegios. Él lo hacía pero le costaba mucho llegar a la altura del resto. Y por último hizo en la escuela la Bessi donde las maestras pusieron toda su voluntad y colaboraron en su educación hasta terminar 6to grado.

Después tuvimos que buscar secundario.

31. ¿Y en la secundaria cómo fue?

Cuando tuvimos una entrevista con una psicopedagoga, nos había recomendado mandarlo a una escuela especial "Zurco".

Cuando comentamos en Buenos Aires sobre este tema, me dijeron, que él no necesitaba una escuela especial, necesita avanzar, no retroceder. Relacionarse con chicos más superado que él para el poder superarse y adelantar día a día.



32. ¿Qué otra dificultad tuvo en las escuelas?

Tuvo algunas complicaciones con algunas maestras, pero en la escuela Bessi, fue más fácil. Porque a Tomas le costaba mucho escribir cursiva, solo escribía en imprenta mayúscula y la maestra no entendía que no podía escribir. Y tuve que hablar con ella y le dije que no podía y le explique su situación. A partir de ahí comenzó a dividir el pizarrón y escribir de dos formas (cursiva e imprenta). Después a pasar de curso las otras maestras ya estaban preparadas.

Datos aportados por la revista Acta Pediátrica de México, todo los niños con PKU que son detectados en el periodo neonatal maduran normalmente si reciben tratamiento oportuno y tienen un coeficiente intelectual normal (evaluados con WIPSI y WISC III-R); con algunas excepciones, su escolaridad es acorde a la esperada para su edad cronológica. Sin embargo, en algunos de ellos los docentes observaron inestabilidad en sus rendimientos, imposibilidad de completar sus obligaciones en el tiempo de ortografía natural y arbitraria y pobre organización en su modalidad de trabajo.

En el caso de Tomás podemos decir que su crecimiento fue normal, al igual que su maduración una vez detectado y tratado a tiempo. Al principio de su aprendizaje a nivel escolar fue mucho trabajo hacer entender a sus profesores la patología que tenía, pero a lo largo del tiempo a pesar de la lucha supieron entender y ayudar en su aprendizaje.

33. ¿Llevas su alimentación a la escuela?

Sí, siempre le preparo su taper con su comida, ya sea para escuela, cumpleaños, casas de familia etc.

Siempre me tomaba mi tiempo para cocinar y alcanzarle la comida en la escuela.

34. Como padres ¿se sienten seguro y tranquilos que Tomas está consciente de su patología? ¿Y las consecuencias que puede generar si no cumple con su dieta?

Si, nos sentimos seguros y tranquilos porque él es muy disciplinado, sabe lo que puede y no puede comer.

Conocemos a través del grupo de facebook que hay muchos chicos que no cumplen con la comida y eso les afecta mucho.

35. ¿Hubo días en que se sintieron agobiados con lo cotidiano? ¿y Tomas?

Sí, pero entendimos perfectamente la situación desde que nos informaron. Al principio todo fue complicado y se va superando con el tiempo. Se hace costumbre, el tiempo que nos lleva la preparaciones, pesar, medir, calcular... y a Tomas lo entendemos, pero es algo que debe hacerlo de por vida y él lo sabe. Sabemos que esta a veces cansado de tomar las formulas y pastillas (calcio).



36. ¿A los cuantos años le cambiaron la fórmula?

La fórmula nos cambiaron a los 8 años, después veremos que si sigue con la fórmula en polvo o nos dan pastillas.

Pero sabemos que muy pronto va a tener que tomar pastilla, porque me propusieron una pastilla que se llama CUVAN, no es para todos los casos, es una prueba riesgosa. Porque se debe liberar los alimentos (panificable, lácteos, etc.), sacarle la medicación y controlar hasta cuanto llega a subirle los niveles. Hay que internarlo una semana en Buenos Aires.

37. ¿Hace deporte?

Si, si normal, hizo a los 6 años Pakua. Había que buscar actividad que tuviese mucha conducta, mucha disciplina. Con esta actividad aprendió a formar la fila en la escuela, porque no se quedaba quieto.

Desde que despertó, ósea después que comenzó el tratamiento fue **hiperactivo**, hubo un gran cambio. La médica me dijo que tenía que hacer de cuenta que estuvo 4 años dormido y ahora tienen que descubrir, explorar, encontrar etc.

Hizo tenis, natación y cuando cumplió los 18 años le dieron permiso para hacer aparato. Por una cuestión de crecimiento, porque nos dijeron que si comenzaba antes **no permitiría su crecimiento estipulado**, y aparte porque su columna no estaba completamente dosificada.

En el 2016 Dr. Virgilio Garcia Aparicio realiza su tesis de doctorado de la Universidad de Extremadura, España, titulada: "LA FENILCETONURIA Y LA HIPERACTIVIDAD: RESULTADOS EN NIÑOS EXTREMEÑOS". Donde Su Objetivo era Comprobar que los niños fenilcetonúricos obtienen resultados significativamente superiores a los niños del grupo control para los indicadores de TDAH, por lo que hace coincidir que grupo fenilcetonúricos son más propensos a presentar la sintomatología típica del TDAH.

En el adolescente para el levantamiento de pesa y el fisicoculturismo conviene esperar hasta el completo desarrollo morfo-funcional del mismo⁹.

38. ¿Se sentía inhibido ante la sociedad porque tiene PKU? ¿Le cuesta relacionarte con la sociedad?

No no, nunca se sintió inhibido, y nunca le costó relacionarse.

39. ¿Conoces otros casos?

Si, conocemos otros casos más graves, y casos que se lo han detectado al momento de nacer o a los pocos meses, y en personas más grandes que Tomas.

⁹Cuidado nutricional pediátrico. ME Torresani. 2ª ed. Buenos Aires: Eudeba, 2010.



Por redes sociales nos hemos enterado de un montón de casos.

40. ¿Tuvo o tiene otro problema de salud / patología?

Cuando era más chico tuvo diarrea, estuvo 20 días y aquí en Concepción no sabían decirme que darle. Así que llame al hospital Gutiérrez, para conseguir el número de su Dra. y me dijo dale: en un vaso mitad coca y la mitad agua mineral, y aunque no coma en una semana no se va a morir. Y así se le corto la diarrea.

Y aquí la médica me decía que no sabía qué darle y polenta no se le puede dar, arroz tampoco, menos queso y solo dale agua, pero agua no quería tomar, se me deshidrataba.

Aparte es muy sano, solo tuvo 2 veces diarrea, dolor de garganta nada más. Nada grave.

41. ¿Ahora qué profesionales atienden a Tomas?

Cando comenzó la secundaria una vez al año lo sigue evaluando la psicopedagoga de Buenos Aires. Y la Nutricionista. Todos de Buenos Aires.

Y cada 6 meses viajamos y le controlan todo.

42. Sabemos que la alimentación es fundamental pero, ¿se les complica mantener un nivel fe fenilalanina bajo en sangre?

Si la comida es fundamental, y mantener los niveles bajos fue difícil al comienzo, después convivir con la dificultad se hizo algo cotidiano y de 19mg/dl bajo a 9 y después a 8. En los últimos días bajo a 4 – 5 mg/dl.

43. ¿Cada cuánto le hace a Tomas el control fenilalanina en sangre? ¿Y si su dieta funciona?

A Tomas cuando se le descubrió la patología al principio era cada 15 días, después cada 1 mes y ahora que está más grande cada 2 meses.

Nos dieron todo un equipo desde el principio y nos explicaron todo el procedimiento, desde cómo hacer la extracción y poner en papel filtro y colocarlo cerrado en un sobre. Y cuando viajamos los llevamos nosotros para que ellos lo evalúen.

Y anualmente le hace análisis completo de todo, y ahora cada 2 años una Densitometría ósea, antes se hacía todos los años.

Con respeto a su dieta controlamos todo y hasta él controla los valores y nos avisa que es lo que come fuera de casa para poder luego calcular en el resto de las comidas, la fenilalanina en casa. Hoy en día nos sentimos mucho más tranquilos, porque desde un principio pudimos educar a la familia en general, para ayudarnos mutuamente y comprender mejor la situación. Entre todos colaboramos e hicimos que Tomás se sienta los más cómodo posible, y sin discriminación tanto en casa como en la sociedad.



*Datos aportados por la revista PKU Argentina titulado: **FENILCETONURIA –PKU**. Hace referencia sobre el porqué es necesario realizar un seguimiento de niño y adulto con PKU. Su dieta deber ser individual, por la cantidad de fenilalanina que cada uno puede tolerar, su edad, peso y otros factores. Todas las personas afectadas deben realizarse análisis de sangre en forma regular para comprobar los niveles de fenilalanina. En el caso de los bebés, las pruebas pueden realizarse semanalmente durante primer año y luego una o dos veces al mes durante toda su niñez. Llegando a una nueva etapa de crecimiento se debe modificar la dieta según sea adecuado(Asociacion de Asistencia al Fenilcetonurico).*

*En el 2013 la Dra. Alicia MirásVeiga realiza su tesis de doctorado de la Universidad de Santiago de Compostela, España, con el título de **"ESTUDIO DEL CRECIMIENTO, MINERALIZACIÓN ÓSEA Y GENÉTICA EN PACIENTES CON FENILCETONURIA"***

Hace referencia y coincide con respecto a la mineralización ósea, al tener una restricción más o menos estricta de los alimentos ricos en proteínas de origen natural, puede favorecer por si misma a la aparición de alteraciones en la mineralización ósea, pudiendo ocasionar osteopenia u osteoporosis, al verse mermada la matriz organiza (proteica) del hueso.

Densitometría. Los niños con dietas restrictivas en proteínas, el nivel de mineralización osa disminuye. (Osteopenia)

44. ¿Qué obra social tienen? ¿Te cubre?

DIVA, de la fuerza armada, el primer tiempo o al principio nos cubría un 70%.

45. ¿Cuándo comenzó a cubrirte el 100% la obra social?

Hace un año comenzó a cubrir el 100%, pero tuvimos que andar entre 4 a 5 años para conseguir un certificado de discapacidad, porque no era solamente la medicación, era el tratamiento en sí, el acompañamiento de la psicóloga, porque inmediatamente comenzó con la psicóloga, psicopedagoga, al tiempo fue al acompañante terapéutico.

Me lo hicieron por 5 años y a los 18 años lo renovaron por 3ra vez y me lo hicieron por 10 años.

46. Aparte del tratamiento ¿te cubre los alimentos?

Hace un año nos comenzaron a dar un subsidio, con un monto para poder comprar los alimentos. Porque un paquete de Fideos sale \$ 380. Y todo lo encargamos en Buenos Aires porque en la Argentina hay dos laboratorios (B-LIFE y NUTRICIA) que trabajan con alimentos bajos en proteínas.



Por ejemplo: nos provee, lata (fórmulas), fideos, sustituto de arroz, sustituto de leche, sustituto de huevo, sustituto queso rallado, salchichas en latas.

Cuando los laboratorios sacan un producto nuevo nos dan para probar, y todo aprovechamos porque están re caras los productos.

47. ¿Alguna vez te quedaste sin productos?

Cuando nos quedamos sin productos, nos ayudamos entre todos. Por ejemplo una vez quede sin producto y el laboratorio no me mandaban lo que habíamos pedido y nos regalaron donde nos atienden el MAXIMAID que es para menores 8 años. Y cuando llegaron los productos del laboratorio, no sabíamos qué hacer con el MAXIMAID.

Y justo una mamá publica en el grupo que necesitaban MAXIMAID porque el marido quedo sin obra social y sin trabajo.

Teníamos 3 latas y se la mandamos a Rosario, y muchas veces no hemos quedado sin nada y me han mandado de todos lados. Nos ayudamos muchos entre las familias mediante los grupos que tenemos.

48. ¿Quién de tu familia o padres tiene el gen defectuoso?

No lo sabemos y no lo quisimos saber.

49. ¿Algún otro de tu familia que tenga esta enfermedad o que genere signo y síntomas similares?

No y tampoco sabemos mucho por parte de la familia de mi marido. Si sabemos que las chicas cuando quieran tener familia deben hacerse todo los estudios, teniendo en cuenta esta patología.

50. ¿Ayudas a otras madres con preparaciones culinarias?

Si, les doy consejos y cuando hago preparaciones saco fotos y se las mando. Porque tenemos un grupo. Ahí nos consultamos y nos ayudamos entre todos. Y siempre digo que es cuestión de creatividad.

51. ¿Te animarías a hacer uncuadernillo con tus propias preparaciones culinarias?

No lo sé aunque mi hija y mi marido me dicen que lo haga. Pero es muy útil para la familia.

52. ¿Come algo fuera de los preparados que haces?

Si come mucho frituras y mayonesa. Y con las fruta es medio perezoso, y también comenzó a comer helado agua.



53. Debido a la libertad de los alimentos que consume. ¿Calculas todos los días la fenilalanina?

Si, sabemos que debemos sumar 300mg / día. Calculamos todo, cuando come por ejemplo papas fritas ya tiene su medida para después poder calcular el resto de fenilalanina. Una vez se pasó de papas fritas y subió a 8mg la fenilalanina en sangre.

La papa la tiene libre, cuando salimos a comer pide papa fritas. O cuando viajamos llevamos su comida.

Tomas aparte siempre avisa lo que come, para yo poder calcular en el resto de la comida que queda durante el día.

Por ejemplo cuando come papa fritas yo agrego 80 gr arroz común para completar los 300 de fenilalanina.

Sabemos que debemos repartirlo en el día a la fenilalanina, a la mañana y a la noche. Pero él se acostumbró así. Si come fideos le hago 40gr y 50 gr. Para completar

Lo publicado en el artículo de "Acta Pediátrica de México". Las madres son entrenadas para calcular la Phe dietética; lo que realizaron fue una "Guía práctica para alimentación de pacientes fenilcetonúricos además de algunas recetas básicas, las tablas de contenidos acordados del aminoácido con información recabada de la industria local y consejos relacionados con las diferentes que pueden presentarse (Chiese A, 2012;33(6)).

54. ¿De dónde sacan la información de los gramos?

La información de los gramos lo sacamos de un cuadernillo que nos dieron en la fundación.

En el Cuadernillo tenemos los semáforos que son muy útil para todos. A medida que se va actualizando o saliendo productos nuevos lo actualizan, pero siempre nos dicen: lean los rotulados, etiquetas de todo.

Tenemos otra carpeta donde tienen medidas caseras en el caso de no tener balanza. Fue el principio de una educación a la familia, fue nuestro inicio.

55. ¿Respetas las 4 comidas?

En el desayuno solo toma mate y come galletitas, y la merienda frutas porque después hace actividad.

Y en el almuerzo y cena come lo mismo.



56. Cuando le hicieron los estudios ¿te dijeron de lado venía el gen defectuoso?

Aparte de enseñarnos todo, cuando le hicieron los estudios del ADN nos mostraron el error, pero no nos dijeron de qué parte de los padres venía. Tampoco quisimos saberlo.

57. ¿Qué grado de fenilcetonuria tienen?

Tiene Grado Severo, y nos mostraron también que le faltaba desarrollar una pequeña parte del hígado.

58. ¿Tuvo algún otro síntoma, o sabes identificar los síntomas de la enfermedad?

No, no tuvo. Pero si sabemos identificar los síntomas, sabemos que cuando él no coordina o está alterado es por tener muy elevados los niveles de fenilalanina.

59. ¿Te dijeron cuántos cm iba a crecer?

Sí, nos dijo hasta cuánto iba a crecer, nos midieron a los dos y sacaron promedio para tenerlo en cuenta. Mide 1,58 cm de altura¹⁰.

A través de la talla de los padres, se puede determinar un cálculo aproximado de la talla esperada. Se aplican fórmulas diferentes según el sexo, obtenidas en ambos casos una variabilidad de 8,5 cm. Cuando se aplica esta variabilidad al valor hallado por fórmula, se obtiene el rango del cual se espera que se encuentre la talla final del crecimiento. (Torresani, 2006).

$$\text{Varón} = \frac{\text{talla en cm de la madre} + 12,5 + \text{Promedio talla madre y padre}}{2}$$

$$\text{Mujer} = \frac{\text{talla en cm de la padre} - 12,5 + \text{Promedio talla madre y padre}}{2}$$

60. Con respecto al aprendizaje ¿hace todas las materias?

En el estudio le va muy bien, pero no hace toda la curricular completa por decisión de la psicopedagoga. No hace matemática, no hace inglés y otras más.

¹⁰ Talla genética



61. ¿Cómo hace con esas materias?

Lo puede rendir cuando termine libre. Tiene una maestra especial que concurre a las materias que a él le cuesta. Lo que le cuesta mucho resumir, y también le pensamiento abstracto, sacar calculo en el aire.

62. ¿Qué tramites tuviste que hacer para que el rindiera de forma libre?

Tuve que hacer actas y se habló con el director y hasta con los supervisores de todas las escuelas secundarias.

63. ¿Todos trabajan en casa?

Todos trabajamos, pero ahora el papa se jubiló y está más en casa.

64. ¿Tenè sconocimiento donde hay más casos de esta patología?

Si, en España y en Chile hay más casos graves. Y aquí van aparecieron de a poco.

65. ¿Te enteraste algún otro caso aquí en Concepción del Uruguay?

Si, por parte de una pediatra que se interesó mucho en el tema y que nos hicimos amigas desde que lo atendió a Tomas cuando tuvo convulsión. Ella nos contó nació un nene con fenilcetonuria de una familia normal y que aparte tenían dos niños más y que le hicieron los estudios y dio positivo a uno de ellos, al de 6 años le dio fenilcetonuria leve.

La pediatra le dio mi teléfono para que se contactara conmigo, y también me conto que en el hospital le dan la formula y una bolsa de alimento por mes, no son muchas cosas, la cuestión era el hermanito que le dio leve ya teniendo a 6 años había tenido síntomas pero no estaba tratado a tiempo.



Conclusión

En la encuesta realizada a la familia de Silvia, donde el propósito fue conocer la dieta que llevan a cabo los pacientes con fenilcetonuria, con qué recursos cuentan para obtener los alimentos para el tratamiento dieto terapéutico y comprender como incide la dieta alimentaria en la calidad de vida se observó:

Que en este caso la enfermedad fue detectada a los 4 años, en forma tardía, mientras que siempre suelen detectar las patologías en las primeras 48hs de nacido con la pesquisa neonatal.

Cuando los resultados dio positivo, fueron atendidos de forma inmediata por un equipo interdisciplinados, donde le brindaron toda la información y luego el tratamiento dietético que fue incorporado por una nutricionista.

Su alimentación está basada en frutas y verduras, mas la formula especiales libres de fenilalanina que en la Fundación le brindaron desde un principio. En esto paciente es indispensable ofrecerles opciones de recetas variadas para hacerles más agradable su alimentación, y logrando que sus comidas tengan un rico sabor.

Rápidamente fue la búsqueda de información en la obra social, el querer saber porcentaje les cubría para la obtención de las fórmulas especiales. Fue así que en un principio les cubrió solo un 70%, después de andar entre 4 a 5 años consiguieron un certificado de discapacidad, lo que lograron que les cubrirles el 100% en el tratamiento en sí y las fórmulas, yobtuvieron un subsidio de 5.000 en alimentos.

Se unieron a grupos con familias que tienen hijos con PKU para poder estar en contacto, comprender más la patología y ayudarse entre sí, sobre todo con los alimentos que fue una forma de que a Tomas no le faltara formulas y viceversa.

Sabemos que las formulas especiales y un buen plan de alimentación es necesario para la mejoría de estos pacientes, porque la falta de la mismaincide mucho en su sistema nervioso,y comienzan a la falta de coordinación, irritabilidad, falta de atención y provocando a lo largo un deterioro neurológico.



Por todo esto tenemos que tener en cuenta que en algunos casos las secuelas en pacientes con PKU se deben más a un tratamiento nutricional.

Por lo que nos hace ver que los Licenciado en nutrición serán los encargados de brindar el plan de alimentación a dicho pacientes y encargados en acompañar a los padres (grupo familiar) en el aprendizaje (educación nutricional) y en especial del paciente. Enseñándoles a contabilizar la fenilalanina, a realizar las comidas, a introducir las guarniciones de vegetales para aumentar la variedad de la alimentación, y a lograr el cumplimiento de la dieta por parte del paciente.

Realmente es de suma importancia una detección precoz en estos pacientes para poder implementar una correcta alimentación, teniendo en cuenta la cantidad de Phe, Tyr, proteína y energía para evitar daños neurológicos a largo plazo y lograr un crecimiento optimo. El control y vigilancia nutricional debe ser permanente.

Contar con una obra social es muy importante, porque la falta de información por parte de la misma con respecto a enfermedades congénita provoca la demora en la obtención de las formulas y los alimentos especiales.

También es fundamental el apoyo y el acompañamiento de los padres, familias y amigos, así como en las escuelas o las colonias, y es útil que personas cercanas al niño sepan que tienen una patología genética para poder ayudarlo a seguir el plan de alimentación.

Al igual que estar en contacto con otras familias que tiene el mismo problema, es de gran ayuda para estar informado y brindar información

Por último debemos destacar que Contar con un equipo interdisciplinario de salud (médicos, psicólogas, psicopedagogas, nutricionistas) es de vital importancia, su actividad educativa constituye el eje del trabajo en equipo y así lograr una mejor inclusión psicosocial de los pacientes.



Bibliografía

Angeleri, L. A. (Agosto de 2004). *Investigación sobre el rol del nutricionista como comunicador en la prevención secundarias de enfermedades genéticas metabólicas de detección obligatoria en la argentina. (prueba piloto)*. Autónoma de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina.

Armando, R., Liascovich, R., Meroni, M. E., Oliveri, J., & Maier, B. *Anomalías Congénitas*. Buenos Aires: Ministerio de Salud- Presidencia de la Nación.

Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico, P. A. (s.f.). FENILCETONURIA - PKU. 3-7.

Barcelona, E. d. (2005). PKU? PKU? Barcelona, España: 2ª edición.

Caqueo-Urizar, A. U. (2012, Vol. 30, N° 1,). Calidad de vida: Una revisión teórica del concepto. *TERAPIA PSICOLÓGICA*, 61-71. Disponible en: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?pid=S0718-48082012000100006&script=sci_arttext

Chiese A, F. C. (2012;33(6)). Modelo de atención de pacientes con fenilcetonuria (PKU) en Argentina. *Acta Pediatr Mex*, 308-310.

COFEPRIS. (09 de marzo de 2011). *COFEPRIS AUTORIZA IMPORTACIONES DE FÓRMULAS METABÓLICAS*. 1. Colonia Roma, Mexico. Disponible en : http://www.cofepris.gob.mx/Documents/NotasPrincipales/formulas_metabolicas.pdf

Erin L. MacLeod, D. M. (2010). *Tratamiento nutricional de la fenilcetonuria*. *Annales Nestle (Esp)*, 60-71.

González, I. G. (Marzo de 2005). Importancia del conocimiento de la enfermedad Fenilcetonuria y su tratamiento, en los pacientes y sus familias. *Las tesis de Belgrano*, 31. Buenos Aires: Universidad de Belgrano. Disponible: https://scholar.google.com.ar/scholar?hl=es&as_sdt=0%2C5&q=tesinas+o+estudios+de+fenilcetonuria&btnG=

Guille-Lopez S, V. -A. (2011;32(2):). Actualidades en el tratamiento nutricional de la fenilcetonuria. *Acta Pediátrica Mexico*, 107-114.

Guille-Lopez S, V.-A. M. (2011;32(2)). Actualidades en el tratamiento nutricional de la fenilcetonuria. *Acta Pediátrica Mexico*, 107-114.

J. Campistol, A. G.-C. (2003). Síndrome de West. Análisis, factores etiológicos y opciones terapéuticas. *REV NEUROLOGICA*, 345-352.



Liceda, D. M. (Agosto de 2011). Programa Nacional de Fortalecimiento de la Detección Precoz de Enfermedades Congénitas. *Manual de Procedimiento*. Buenos Aires: Ministerio de Salud - Presidencia de la Nación.

LOPEZ, L. B.-S. (2010). *Fundamento de nutrición normal*. Comandantes Spurr 653, Avellaneda, Buenos Aires: El Ateneo.

Lorenzo, J. (2007). *Nutrición del niño sano*. Rosario: CORPUS.

M. Ruiz Pon, F. S.-V. (2007). *Tratamiento Nutricional de los errores innatos del metabolismo*. Madrid : Drug Farma S.L. 2a edición.

Nación, M. d. (2003). *Ley Nº 25.724 . "Programa de Nutrición y Alimentación Nacional "*. Buenos Aires.

PKU, A. A. *Recetas de nuestros asociados*. Buenos Aires : 1º Entrega.

PKU? (2005). Barcelona: Signo Impresio Grafica s.a. 2a edición.

Ruiz, B. H., Der Parsehian, S., Tovo, A., & Marcev, T. F. (2005). Incidencia de hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria en una población de recién nacidos vivos de un hospital perinatólogico del gobierno de la ciudad de Buenos Aires Años 2000-2004. *Revista del Hospital Materno Infantil Ramón Sardá, vol. 24, núm. 1 , 20-22.*

Torresani, M. E. (2006). *Cuidado nutricional pediátrico*. Buenos Aires: Eudeba.

Vela-Amieva, M., Ibarra-Gonzalez, I., Belmont.Martinez, L., Fernandez-Lainez, C., Guillen-Lopez, S., Monroy-Santoyo, S., y otros. (5 de septiembre-octubre de 2011). Historia de la Fenilcetonuria. *Acta Pediátrica de Mexico , 281-286*. Mexico.

Yeny Marjorie Cuéllar Fernandez, H. S. (2004). *MANEJO NUTRICIONAL EN PACIENTES CON FENILCETONURIA*. JAVERIANA. Disponible en:
<http://www.javeriana.edu.co/ieim/cartillas/fenilcetonuria.htm>

Internet

Google académico:

https://archivos.csif.es/archivos/andalucia/ensenanza/revistas/csicsif/revista/pdf/Numero_16/TAMARA_ARDANAZ_1.pdf.

NUTRICIA Advanced Medical Nutrition: <http://www.nutricia.es/vademecum>

B-Life productos: <http://b-life.com.ar/nuproba>



ANEXO



ANEXO

Tablas

Tabla 1. Niveles de fen recomendados en pacientes con tratamiento nutricional.

PACIENTES	NIVEL DE FEN POSTPRANDIAL	
Lactantes	2.0 - 4.0 mg/dl*	120 - 300 mmol/L*
> 8 años	2.0 - 8.0 mg/dl*	20 - 485 mmol/L*
Adultos no tratados previamente	2.0 - 10.0 mg/dl*	120 - 605 mmol/L*

* Medición realizada por el método de inhibición enzimática.
 * Medición realizada por métodos cuantitativos.

Cuando se presenta elevación de los niveles de fen en sangre, generalmente se debe a:

- Elevación en la ingesta de fen por encima de los niveles tolerados o de los requerimientos del paciente.
- Ingesta calórica o proteica deficiente, lo que conlleva a catabolismo muscular y con ello acumulación de fen en sangre y tejidos.
- Catabolismo inducido por estrés durante alguna enfermedad (trauma, sepsis, etc.)

Tabla 2. Recomendaciones para el aporte de calorías, proteínas, FEN y TIR.¹

Edad	Nutriente			
	FEN (mg/kg)	TIR (mg/kg)	PROTEINA (g/kg)	ENERGIA (cal/kg)
LACTANTES				
0 - 3 meses	25 - 70	300 - 350	3.0 - 3.5	120
3 - 6 meses	20 - 45	300 - 350	3.0 - 3.5	120
6 - 9 meses	15 - 35	250 - 300	2.5 - 3.0	110
9 - 12 meses	10 - 35	250 - 300	2.5 - 3.0	105
NIÑOS Y NIÑAS				
1 - 4 años	200 - 400	1.7 - 3.0	> 30	1300
4 - 7 años	210 - 450	2.2 - 3.5	> 35	1700
7 - 11 años	220 - 500	2.5 - 4.0	> 40	2400
MUJERES				
11 - 15 años	250 - 750	3.4 - 5.0	> 50	2200
15 - 19 años	230 - 700	3.4 - 5.0	> 50	2100
> 19 años	220 - 700	3.7 - 5.0	> 50	2100
HOMBRES				
11 - 15 años	225 - 900	3.8 - 5.5	> 55	2700
15 - 19 años	295 - 1100	4.4 - 6.5	> 65	2800
> 19 años	290 - 1200	4.3 - 6.5	> 65	2900



FÓRMULAS ESPECIALES Y ALIMENTOS PARA PACIENTES CON PKU

En la Argentina hay dos laboratorios (B-LIFE ® y NUTRICIA ®) que trabajan con alimentos bajos en proteínas (hipoproteico). Proveen fórmulas, fideos, sustituto de arroz, sustituto de leche, sustituto de huevo, sustituto queso rallado, salchichas en latas etc.

Cuando los laboratorios sacan productos nuevos le brinda a la fundación para que le den a la familia con PKU sin costo alguno.

Maxamum XP, NUTRICIA

Descripción

Mezcla de aminoácidos esenciales y no esenciales, hidratos de carbono, vitaminas, minerales y elementos traza. 100 g de XP Maxamum aportan 47 g de aminoácidos o 39 g de equivalente proteico. No contiene gluten ni lactosa. XP Maxamum se suplementa con folato para cubrir los requisitos incrementados durante el embarazo.

Indicaciones

Alimento para usos médicos especiales para el manejo dietético de niños a partir de 8 años y adultos (incluido embarazadas) con fenilcetonuria (PKU).

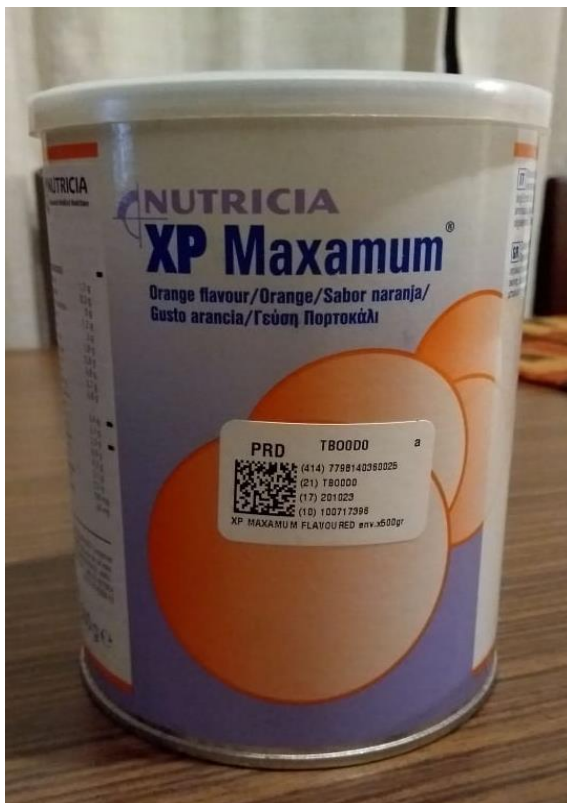
Maxamum XP, NUTRICIA

Información nutricional (100 g. de polvo).

Energía: 297 Kcal

Proteína: 39 gr.

Fenilalanina: 0 g.



Producto	Presentación
Naranja	Caja de 30 sobres de 50 g
Neutro	Bote de 500 g
Naranja	Bote de 500 g



PEDIÁTRICA SERAVIT.NUTRICIA

Descripción

Módulo de vitaminas, minerales y elementos traza sobre una base de hidratos de carbono. Presenta bajo contenido en sodio, potasio y cloro. Aporta 67-75 g de hidratos de carbono por 100 g de producto. Muy bajo contenido en los siguientes minerales: sodio, potasio y cloro. No contiene lactosa. Relación Ca:P = 1,5. Dos sabores: neutro y piña.

Indicaciones

Alimento dietético destinado a usos médicos especiales para el tratamiento dietético de lactantes y niños con patologías que impliquen restricciones en la dieta o como componente de dietas modulares enterales (niños a partir de 3 años la versión saborizada). Indicado en niños con patologías que requieren: Dietas terapéuticas restrictivas, como por ejemplo los errores congénitos del metabolismo: fenilcetonuria, homocistinuria, acidemias orgánicas, jarabe de arce, trastornos del ciclo de la urea, defectos en la beta-oxidación de ácidos grasos, adrenoleucodistrofia.

Para la preparación de dietas de bajo contenido proteico, como ocurre en la insuficiencia renal crónica o la insuficiencia hepática y de una dieta enteral modular.



Información nutricional

Densidad energética

3,00 kcal/g versión neutra y 2,68 kcal/g versión saborizadas.

Reparto energético

Proteínas: 0%
Hidratos de carbono: 100 %
Lípidos: 0%
Sabor neutro: Jarabe de glucosa deshidratado obtenido de almidón de maíz.
Sabor piña: Jarabe de glucosa deshidratado obtenido de almidón de maíz, y azúcar.
No contienen lactosa.

Producto	Presentación
Neutro	Bote de 200 g
Piña	Bote de 200 g



Sustituto de huevo. NUTRICIA

Descripción

Una mezcla de almidón y agentes gasificantes que puede utilizarse para cocinar y en recetas de repostería, en sustitución del huevo. Contenido en proteínas < 0,5%. Sin proteínas de leche de vaca, huevo ni soja. Sin gluten ni lactosa. Sin fructosa. No tiene el valor nutricional de un huevo. Adecuado para niños y adultos.

Indicaciones



Alimento dietético destinado a usos médicos especiales para el tratamiento dietético de errores congénitos del metabolismo.

LoprofinEggReplacer (sustituto de huevo).
NUTRICIA

Información nutricional

Energía: 3,46 kcal/g

Proteínas: 0,4 %

Hidratos de Carbono: 95 %

Lípidos: 0,6 %

Fibra alimentaria: 4%

Producto	Presentación
	Caja con 2 sobres de 250 g



Cereales. NUTRICIA

Descripción

Copos de cereales de agradable sabor a chocolate con bajo contenido en proteínas. Sin proteínas de leche de vaca, huevo, gluten ni lactosa. Sin cacahuete. Adecuado para niño a partir de 3 años y adultos.

Indicaciones

Alimento dietético destinado a usos médicos especiales. Para tratamiento dietético de errores congénitos del metabolismo e insuficiencia renal y hepática que requiere una dieta de bajo contenido en proteínas.



Cereales, NUTRICIA

Información nutricional

Densidad energética

3,74 kcal/g

Reparto energético

Proteínas: 1%

Hidratos de carbono: 97%

Grasas: 2%

Producto	Presentación
Chocolate	Caja de 6 paquetes de 375 g



Leche. NUTRICIA

Descripción

Leche con bajo contenido en proteínas. Sin huevo, soja, trigo ni gluten. Contiene lactosa. Presentación líquida en Briks (ladrillos) de 200 ml. Aporta 80 Kcal por Brik. Adecuado para niños y adultos. Buen sabor.

Indicaciones

Alimento dietético destinado a usos médicos especiales indicado en el tratamiento dietético de errores congénitos del metabolismo, e insuficiencia renal y hepático que requiera una dieta de bajo contenido en proteínas.



Leche, NUTRICIA

Información nutricional

Densidad energética

0,4 kcal/ml - 80 kcal por brik

Reparto energético

Proteínas: 4 %

Hidratos de carbono: 50,5 %

Grasas: 45,5 %

Producto	Presentación
Leche	Bandeja de 27 briks de 200 ml



Loprofin Loops (aros de cereal). NUTRICIA

Descripción

Aros de cereales de bajo contenido en proteínas. No contiene proteínas de leche de vaca, huevo ni lactosa. Sin cacahuete.

Indicaciones

Alimento dietético destinado a usos médicos especiales para el tratamiento dietético de errores congénitos del metabolismo, e insuficiencia renal y hepático que requieran una dieta de bajo contenido en proteínas.



Loprofin Loops (aros de cereal),
NUTRICIA

Información nutricional

Densidad energética

3,85 kcal/g

Reparto energético

Proteínas: 0,3 %

Hidratos de carbono: 97,2%

Lípidos: 2,5 %

Producto	Presentación
Cereales	Caja con 4 paquetes de 375 g



Loprofin Mix - Preparado panificable (Harina). NUTRICIA

Descripción

Preparado panificable de bajo contenido en proteínas enriquecido en hierro y vitaminas. El envase incluye un sobre de levadura (8,5 gr.)

Indicaciones

Alimento dietético destinado a usos médicos especiales para el tratamiento dietético de errores congénitos del metabolismo, e insuficiencia renal y hepático que requieran una dieta de bajo contenido en proteínas. Adecuado para niños a partir de 3 años y adultos.



Loprofin Mix - Preparado panificable (harina). NUTRICIA

Información nutricional

Densidad energética

3,55 kcal/g (harina) - 0,22 kcal/g (levadura)

Reparto energético

Proteínas: 0,4%

Hidratos de carbono: 98,5%

Lípidos: 1,1%

Producto	Presentación
Harina	Caja con 18 paquetes de 500 g



Loprofin Pasta. NUTRICIA

Descripción

Pasta de bajo contenido en proteínas es un alimento dietético destinado a usos médicos especiales. Pasta de bajo contenido en proteínas (0,5%). Aporta 363 kcal por 100 g de producto (272 kcal por ración de 75 g). Sin proteínas de leche de vaca y sin gluten. Sin lactosa, fructosa ni sacarosa. No contiene huevo ni soja.

Indicaciones

Indicado en el tratamiento dietético de errores congénitos del metabolismo, e insuficiencia renal o hepática que requieran una dieta de bajo contenido en proteínas. Adecuado para niños a partir de 3 años y adultos.



Loprofin Pasta. NUTRICIA

Información nutricional

Densidad energética

3,63 kcal/g.

Reparto energético

Proteínas: 0,5 %

Hidratos de carbono: 96,5 %

Almidón de maíz, almidón de patata modificado, metilcelulosa

Grasas: 3 %

Ésteres de mono y diglicéridos de ácidos grasos

Producto	Presentación
Espirales	Caja con 6 paquetes de 500 g
Lasaña	Caja de 12 paquetes de 250 g
Macarrones	Caja con 6 paquetes de 500 g
Spaghetti	Caja con 6 paquetes de 500 g



Loprofin Rice (Arroz). NUTRICIA

Descripción

Arroz bajo en proteínas consistente en una mezcla de almidones de arroz, maíz y patata. Aporta 366 kcal por 100 g de producto (275 kcal por ración de 75 g). Sin proteínas de leche de vaca y sin gluten. Sin lactosa, fructosa ni sacarosa. No contiene huevo ni soja.

Indicaciones

Indicado en el tratamiento dietético de errores congénitos del metabolismo, e insuficiencia renal o hepática que requieran una dieta de bajo contenido en proteínas. Adecuado para niños a partir de 3 años y adultos.



Loprofin Rice (Arroz). NUTRICIA

Información nutricional

Densidad energética

3,66 kcal/g

Reparto energético

Proteínas: 0,5 %

Hidratos de carbono: 97 %

Grasas: 2,5 %

Producto	Presentación
	Caja con 6 paquetes de 500 g



B-LIFE .Darifree: Leche de papa

Darifree es una leche de papa libre de gluten y caseína. Pero está llena de vitaminas y tiene más calcio que la leche de vaca. Sin embargo, en mi país esta leche está muy cara. Pero, si usted cuenta con los recursos para comprarla o si en su país está más barata, le recomiendo comprarla.





B-LIFE .Darifree: Chocolate



Nutrition Facts	
Serving Size: 3 Heaping Teaspoons (33g)	
Prepared Serving 8 fl. oz.	
Servings Per Container 20	
Amount Per Serving	
Calories 110	Calories from Fat 0
	% Daily Value*
Total Fat 0g	0%
Saturated Fat 0g	0%
Trans Fat 0g	
Cholesterol 0g	0%
Sodium 125mg	5%
Potassium 360mg	10%
Total Carbohydrate 27g	9%
Dietary Fiber less than one gram	3%
Sugars 11g	
Other Carbohydrate 15g	
Protein 0g	
Vitamin A 15%	• Vitamin C 15%
Calcium 30%	• Iron 4%
Vitamin D 15%	• Vitamin E 10%
Vitamin K 15%	• Thiamin 15%
Riboflavin 15%	• Niacin 10%
Vitamin B-6 10%	• Vitamin B-12 40%
Biotin 15%	• Pantothenic acid 15%
*Percent Daily Values are based on a 2,000 calorie diet. Your daily values may be higher or lower depending on your calorie needs.	



B-LIFE - Pasta baja en proteínas 500 gr



Información nutricional

	Por 100 gr.
Energía	351
Proteínas	0,5
H. de carbono	81
Grasa	1,1
Fenilalanina	21



SALT STICKS. B-LIFE

Descripción:

Salchichas bajas en proteínas ideales para el tratamiento nutricional de patologías que requieren dietas restringidas en el aporte de proteínas y aminoácidos. Se pueden preparar a la lancha, parrilla o a la sartén. Alimento para dietas especiales.

Características:

Ingredientes: Papas, castañas, cebollas, raíz de apio, espinacas, fibra (de trigo), carne de vaca, almidón, aceite de girasol, agua potable, huevo, sal, especias naturales, aroma, hierbas, citrato de sodio.

Indicaciones:

Puede utilizarse en el tratamiento nutricional de pacientes con errores congénitos del metabolismo, mal de Parkinson (en tratamiento con Levodopa) que requieren dietas restringidas en el aporte de proteínas y aminoácidos.



Información nutricional

	Por 100 gr.
Energía	134
Proteínas	2,7
H. de carbono	15,6
Grasa	6,7
Fenilalanina	126

Procedencia: Alemania.

Administración: Vía oral.

Presentación: Lata por 120g.

Precaución: Producto con alto contenido de sodio. Su uso en pacientes renales debe ser consultado previamente con el médico/nutricionista.



QUESO NUPROBA. B- LIFE

Descripción:

Polvo granulado con sabor a queso parmesano bajo en proteínas, ideal para utilizar en reemplazo del queso rallado en patologías que requieren dietas restringidas en el aporte de proteínas y aminoácidos.

Características:

Ingredientes: Almidón de maíz, crema de leche al 40%, Aceite vegetal Bio esterificado, Sal fina, saborizante de queso parmesano.

Indicaciones:

Puede utilizarse en el tratamiento nutricional de pacientes con errores congénitos del metabolismo, mal de Parkinson (en tratamiento con Levodopa) que requieren dietas restringidas en el aporte de proteínas y aminoácidos.



Información nutricional:

	Por porción 15gr.	Por 100 gr.
Energía	46	306,7
Proteínas	0,19	1,3
H. de carbono	6,03	40,2
Grasa	2,83	18,9
Fenilalanina	1,44	9,59

Procedencia: Industria Argentina.

Administración: Vía oral.

Presentación: Envase por 200g



Pasta . B-LIFE

Descripción:

Pasta tipo mostachol, de bajo contenido proteico para el tratamiento nutricional de patologías que requieren dietas restringidas en el aporte de proteínas y aminoácidos. Alimento para dietas especiales.

Características:

- Ingredientes: Almidón de maíz, fécula de papa, inulina, emulsionante: mono y diglicéridos de ácidos grasos, aromas naturales.
- Contiene gluten, trazas de leche y huevo.

Indicaciones:

Puede utilizarse en el tratamiento nutricional de pacientes con errores congénitos del metabolismo, insuficiencia renal crónica, mal de Parkinson (en tratamiento con Levodopa) que requieren dietas restringidas en el aporte de proteínas y aminoácidos.



Información nutricional

	Por 100 gr.
Energía	339
Proteínas	0,6
H. de carbono	79,8
Grasa	0,5
Fenilalanina	32

Procedencia: Italia.

Administración: Vía oral.

Presentación: Envase por 500g.

Tiempo de cocción: 7 a 9 minutos.



CHICCHI . B- LIFE

Descripción:

Pasta tipo arroz, de bajo contenido proteico para el tratamiento nutricional de patologías que requieren dietas restringidas en el aporte de proteínas y aminoácidos. Alimento para dietas especiales.

Características:

- Ingredientes: Almidón de maíz, fécula de papa, inulina, emulsionante: mono y diglicéridos de ácidos grasos, aromas naturales.
- Contiene gluten, trazas de leche y huevo.

Indicaciones:

Puede utilizarse en el tratamiento nutricional de pacientes con errores congénitos del metabolismo, insuficiencia renal crónica, mal de Parkinson (en tratamiento con Levodopa) que requieren dietas restringidas en el aporte de proteínas y aminoácidos.



Información nutricional

	Por 100 gr.
Energía	339
Proteínas	0,6
H. de carbono	79,8
Grasa	0,5
Fenilalanina	32

Procedencia: Italia.

Administración: Vía oral.

Presentación: Envase por 500g.

Tiempo de cocción: 9 minutos.



SPAGHETTI. B-LIFE

Descripción:

Pasta tipo espagueti, de bajo contenido proteico para el tratamiento nutricional de patologías que requieren dietas restringidas en el aporte de proteínas y aminoácidos. Alimento para dietas especiales.

Características:

- Ingredientes: Almidón de maíz, fécula de papa, inulina, emulsionante: mono y diglicéridos de ácidos grasos, aromas naturales.
- Contiene gluten, trazas de leche y huevo.

Indicaciones:

Puede utilizarse en el tratamiento nutricional de pacientes con errores congénitos del metabolismo, insuficiencia renal crónica, mal de Parkinson (en tratamiento con Levodopa) que requieren dietas restringidas en el aporte de proteínas y aminoácidos.



Información nutricional

	Por 100 gr.
Energía	339
Proteínas	0,6
H. de carbono	79,8
Grasa	0,5
Fenilalanina	32

Procedencia: Italia.

Administración: Vía oral.

Presentación: Envase por 500g.

Tiempo de cocción: 11 a 13 minutos.



SUSTITUTO DE HARINA. B-LIFE

Descripción:

Premezcla baja en proteínas para elaborar todo tipo de amasados dulces y salados para el tratamiento nutricional de patologías que requieren dietas restringidas en el aporte de proteínas y aminoácidos.

Características:

Ingredientes: Almidón de trigo, almidón de maíz, almidón de mandioca, harina de trigo enriquecida ley 25630, almidón modificado, goma xántica, goma guar, CMC.

Indicaciones:

Puede utilizarse en el tratamiento nutricional de pacientes con errores congénitos del metabolismo, insuficiencia renal crónica, mal de Parkinson (en tratamiento con Levodopa) que requieren dietas restringidas en el aporte de proteínas y aminoácidos.



Información nutricional

	Por 100 gr.
Energía	325
Proteínas	1,08
H. de carbono	83
Grasa	0,09
Fenilalanina	29

Procedencia: Industria Argentina

Administración: Vía oral.

Presentación: Bolsa por 1 kg



TAPAS DE EMPANADAS.B-LIFE

Descripción:

Tapas de empanadas ideales para elaborar empanadas, tartas individuales ó pastas rellenas bajas en proteínas para el tratamiento nutricional de patologías que requieren dietas restringidas en el aporte de proteínas y aminoácidos.

Características:

Ingredientes: Almidón de maíz, almidón de trigo, fécula de mandioca, harina de trigo enriquecida ley 25630, almidón modificado, agua potable, aceite vegetal bioesterificado, yema de huevo, goma xántica, goma guar, sal. Conservante permitido: Propionato de calcio, sorbato de potasio.

Indicaciones:

Puede utilizarse en el tratamiento nutricional de pacientes con errores congénitos del metabolismo, insuficiencia renal crónica, mal de Parkinson (en tratamiento con Levodopa) que requieren dietas restringidas en el aporte de proteínas y aminoácidos.



Información nutricional

	Por porción 37gr.	Por 100 gr.
Energía	197	306,7
Proteínas	0,5	1,35
H. de carbono	10	67,57
Grasa	2,83	18,9
Fenilalanina	9,67	26,15

Procedencia: Industria Argentina.

Administración: Vía oral

Presentación: Paquete por 12u.



Diferentes controles

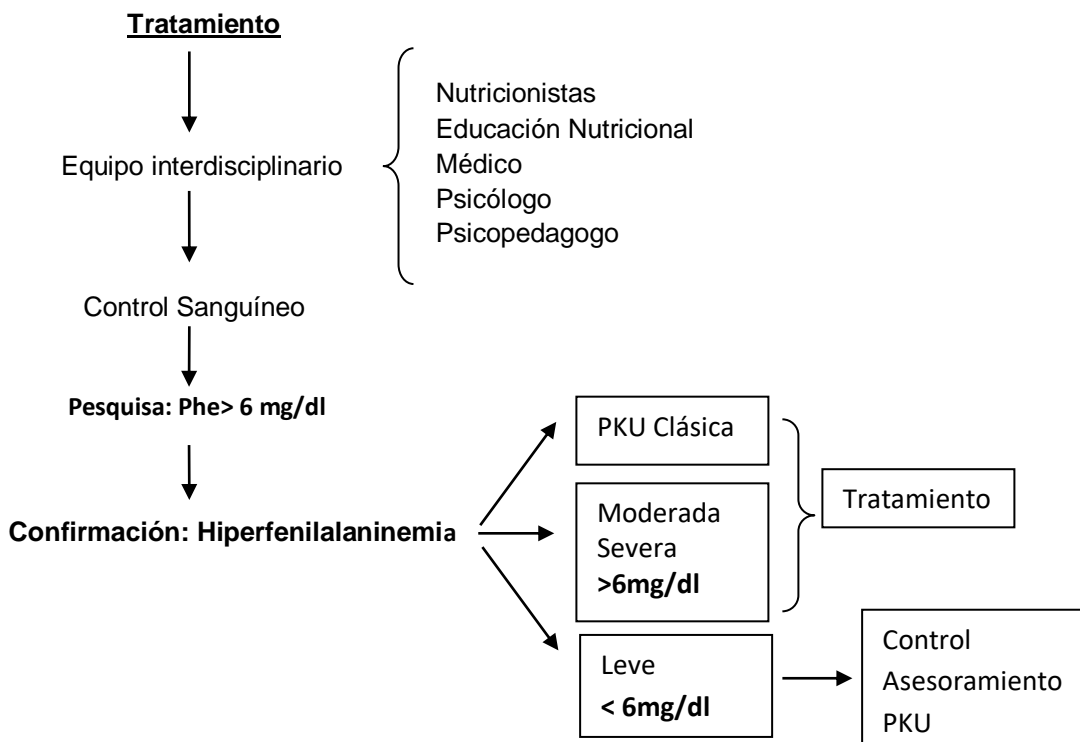
Se requieren de un seguimiento clínico, bioquímico y nutricional.

Cuando precisan un control clínico-bioquímico-nutricional: realizan visitas al hospital (Análisis bioquímico, nutricionista, neurólogo, psicólogo, psicopedagogo, gastroenterología).

Cuando precisa control bioquímico – nutricional: extracción domiciliaria (sangre seca en un papel filtro, una semana antes del control). Se analiza fenilalanina y realizan visita al gastroenterólogo y la nutricionista.

Cuando solo precisa control bioquímico: no es necesario acudir al hospital. Solo realizan extracción domiciliaria (sangre seca) Se analiza fenilalanina (**buen control:** envió resultados a domicilio; **mal control:** llamada para control nutricional)¹¹

A menudo se debe controlar la concentración de fenilalanina en sangre, manteniendo dentro de los límites de 2 a 6 mg/100 ml y evitar daños neurológico irreversible.



Pesquisa neonata. Diagnostico

Fuente: Elaboración Propia

¹¹ PKU? equipo de seguimiento d la PKU.2005



Objetivo del tratamiento

- ✓ Reducir y mantener las concentraciones sanguíneas de PHE
- ✓ Impedir los efectos neuropatológicos (daños neurológico)
- ✓ Aportar cantidades suficiente de fenilalanina para asegurar crecimiento y desarrollo.
 - ✓ Controlar la cantidad de fenilalanina con el fin de logra valores de 2 – 4 mg/mil de fenilalanina en sangre
 - ✓ Prevenir complicaciones asociadas a la enfermedad
 - ✓ Realizar educación alimentaria a los padres y niño PKU para modificar hábitos alimentarios y el estilo de vida

Requerimiento energético

El gasto energético basal es la cantidad de energía mínima para llevar a cabo las funciones vitales y varía dependiendo de la edad, género, porcentaje de la masa magra, ingesta de proteínas y la actividad física. Los requerimientos calóricos y proteicos de los niños con PKU se deben aumentar en un 20 a 28 % para asegurar su crecimiento óptimo y evitar catabolismo proteico¹².

Recomendaciones de proteínas en los PKU

Las dosis depende de las necesidades individuales. Del 100% del requerimiento proteico total de estos pacientes, el 70 a 80% debe provenir de la fórmula especial libre de fenilalanina, el uso de esta fórmula es indispensable y esencial para un adecuado control, crecimiento y desarrollo.

La distribución de la formula a lo largo del día es de suma importancia, asimismo se debe asegurar la ingesta de 20 a 30 % de proteínas provenientes de los diferentes grupo de alimentos¹³.

Plan de alimentación

El plan de alimentación para niños y adolescentes debe realizarse en forma individual teniendo en cuenta las cuatro leyes de la alimentación: cantidad, calidad, armonía y adecuación, pretendiendo aportar la energía y los nutrientes necesarios para el crecimiento y desarrollo adecuados.

¹² Guille-López S, Vale-Amieva M. Actualidades en el tratamiento nutricional de la fenilcetonuria. Acta pediátrica de Mex 2011.

¹³ Guille-López S, Vale-Amieva M. op cit.



Selección de alimentos y formas de Preparación

Alimentos	Selección	Forma de preparación
Leche	Fórmula: fluido o en polvo	
Queso	PROHIBIDO. Utilizar sustituto de queso	
Huevo	PROHIBIDO. Utilizar sustituto de huevo	
Carnes	PROHIBIDO. Se debe eliminar de la dieta, por su alto contenido en fenilalanina	
Hortaliza A	Acelga, ají, apio, berenjena, berro, brócoli, coliflor, espinaca, lechuga, morrón, pepino, radicha, radicheta, repollo, rúcula, tomate, zapallito verde.	Crudas o cocida, al vapor, hervidas, al horno, asadas, ensaladas simple o mixtas, relleno de tartas o empanadas (realizada con sustituto), gratinado con salsa blanca o con queso (realizada con sustituto), salpicón, guiso, revuelto, tortillas, soufflés, puré, sopa, budines, a la milanesa.
Hortaliza B	Alcaucil, arvejas fresca, calabaza, cebolla, cebolla de verdeo, chauchas, remolacha, zanahoria, zapallo	
Hortaliza C	Batata, papa, mandioca, choclo	
Frutas	Ananá, arándanos, banana, cereza, ciruela, damasco, durazno, frutilla, frambuesa, higo (fresco, no secos) kiwi, limón, manzana, melón, mandarina, naranja, pomelo, plátano, pera, sandía, uva.	Frescas, solas, en ensaladas, como postre, como colación. Crudas peladas o con cascara. Cocidas por hervido, al horno, asadas, ralladas, como compota, licuado, ensaladas, puré, jugo, dulce, postres. Todas las preparaciones realizadas con los sustitutos.



Cereales	Maicena, tapioca. Sustitutos comerciales permitidos.	
Legumbres	Se elimina de la dieta por su alto contenido en fenilalanina	
Pan y Galletitas	Sustitutos comerciales permitidos.	La panificación hipoproteico También se puede elaborar con sustituto harina.
Azúcar	Blanca refinada	Para endulzar infusiones (te, mate, mate cocido)
Dulces	Mermelada común, miel o jalea	Pan, galletitas (Realizada con sustituto, o sustituto preparados)
Aceite	Girasol, maíz, canola, soja, oliva.	Como condimento, preferentemente crudo
Condimentos	Canela, vainilla, orégano, laurel, comino, albahaca, azafrán, perejil, romero, nuez moscada, menta, salvia, jugo de limón, esencia de vainilla, anís, sal, vinagre.	
Infusiones	te, te de hierbas, mate cebado, mate cocido, café	
Bebidas	Agua, agua mineral con gas, jugo, jugo de frutas, jugos de fruta exprimida diluida con agua, jugo de compota con azúcar.	

Recomendación: Evitar las bebidas, golosinas si son endulzadas con aspartamo.

Evitar los edulcorantes (contiene aspartamo)

Evitar el consumo de todos los productos light. Su consumo esta desaconsejado debido a que pueden contener ingredientes ricos en fenilalanina.

