

28 DE FEBRERO DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS.



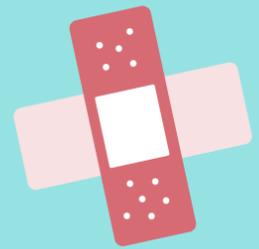
Las enfermedades congénitas del metabolismo son enfermedades raras causadas por alteraciones al procesar los nutrientes que se ingieren. Pueden causar acumulación o déficit de nutrientes con consecuencias muy graves para la salud

Según la OMS, existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7 % de la población mundial, y uno de estos grupos lo constituyen los afectados por Enfermedades Congénitas del Metabolismo (ECM). (OMS, 2012)



FENILCETONURIA:

La fenilcetonuria, también denominada «PKU», es un trastorno hereditario poco frecuente que provoca la acumulación de un aminoácido denominado «fenilalanina» en el organismo. (Mayo Clinic).



La **fenilalanina** es un aminoácido esencial que no es producido por el organismo, pudiendo obtenerse a través de la ingesta diaria de alimentos, principalmente queso y derivados y carnes y derivados. Este es un aminoácido muy importante para la formación de neurotransmisores, siendo por esto capaz de mejorar la memoria, aumentar la capacidad mental y hasta mejorar el humor.

CAUSA:

Un gen defectuoso o mutación genética provoca la fenilcetonuria, esta puede ser leve, moderada o grave. En una persona que tiene fenilcetonuria, este gen defectuoso causa una falta o una deficiencia de la enzima que se necesita para procesar la fenilalanina que es un aminoácido esencial para el ser humano.

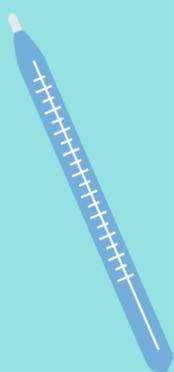
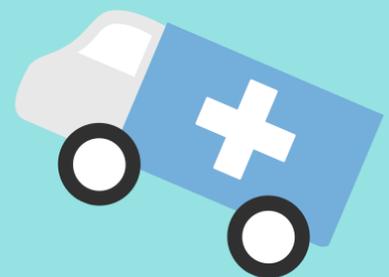


SIGNOS Y SINTOMAS:

Discapacidad intelectual grave, hiperactividad extrema, alteración de la marcha y psicosis, olor corporal a ratón, tienden a tener piel, cabello y color de ojos más claros y algunos pueden presentar un exantema similar al eccema infantil.

COMPLICACIONES

Daño cerebral irreversible y discapacidad intelectual marcada a partir de los primeros meses de vida, Problemas neurológicos, como convulsiones y temblores, En el caso de niños mayores y adultos, problemas de comportamiento, emocionales y sociales, Problemas considerables de salud y de desarrollo.



DIAGNOSTICO:

La fenilcetonuria se puede detectar con un análisis de sangre y, si el resultado es positivo, se requieren pruebas adicionales de sangre, orina y genéticas para confirmar el diagnóstico. Se detectan altas concentraciones de fenilalanina y concentraciones normales o bajas de tirosina.

TRATAMIENTO:

Como la cantidad de fenilalanina que una persona con fenilcetonuria puede ingerir de forma segura es tan baja, es fundamental evitar todos los alimentos ricos en proteínas, como los siguientes:

Leche, Huevos, Queso, Nueces, Soja, Frijoles, Pollo, Carne de res, Cerdo, Pescado

Probablemente, el consumo de papa, cereales y otros vegetales que tienen proteínas deberá limitarse. (Mayo Clinic)



NOTA:

Para un tratamiento adecuado, es importante la asesoría de un profesional en nutrición que ayude a garantizar una dieta equilibrada y balanceada teniendo en cuenta la enfermedad.

Dentro de los alimentos permitidos se incluyen:

- Alimentos naturales con escasas proteínas
- Hidrolizados de proteínas tratados para eliminar la fenilalanina
- Mezclas de aminoácidos elementales libres de fenilalanina
- Azúcar, aceite, margarina vegetales
- Maicena, alimentos no proteicos, leche especial sin fenilalanina

BIBLIOGRAFÍA

Clinic, M. (13 de Junio de 2018). Fundación Mayo para la Educación e Investigación Médicas. Obtenido de <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/phenylketonuria/symptoms-causes/syc-20376302>

Demczko, M. (Julio de 2018). MANUAL MSD, Versión para profesionales. Obtenido de <https://www.msmanuals.com/es/professional/pediatr%C3%ADa/trastornos-hereditarios-del-metabolismo/fenilcetonuria-pku>

OMS, O. M. (2012). Boletín de la Organización Mundial de la Salud. Obtenido de Unidos para combatir las enfermedades raras: <https://www.who.int/bulletin/volumes/90/6/12-020612/es/>

Clinic, M. (s.f.). Mayo Clinic. Obtenido de Fenilcetonuria: descripción general: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/phenylketonuria/symptoms-causes/syc-20376302>