

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

A mi familia

## Agradecimientos

A la Lic. Isabel Nicola, por su generosa colaboración y dedicación.

A la Lic. Bernarda Pirovano, por todo su apoyo y enseñanza continua.

A la Fundación para el Estudio de Enfermedades Neurometabólicas (FESEN), a la Fundación Bioquímica Argentina (FBA), a la Fundación de Endocrinología Infantil (FEI), y a la Dra. Norma Spécola, por el asesoramiento científico y el tiempo brindado.

A Ma. Ana Angeleri e Ivana Gonzalez, por la permanente y desinteresada colaboración.

A Maira Orive, por su ayuda en la traducción de los trabajos científicos.

Al Centro para el Estudio de Enfermedades Genéticas, Metabólicas y Discapacidades de la Universidad de Belgrano, por motivarme a realizar este trabajo a través de su empuje y entusiasmo en mejorar la calidad de vida de la población.

A los padres de la Asociación PKU Argentina, especialmente a Laura Ibarra por la colaboración desde la experiencia cotidiana.

## Índice

1. Resumen y palabras claves.....	7
1.1 Resumen.....	7
1.2 Palabras claves.....	7
2. Introducción.....	8
3. Fenilcetonuria e Hiperfenilalaninemia.....	11
3.1 Metabolismo normal de la fenilalanina.....	11
3.2 Metabolismo anormal de la fenilalanina. Descripción de la enfermedad.....	13
3.2.1 Variantes de la enfermedad.....	14
3.3 Incidencia .....	16
3.4 Manifestaciones Clínicas.....	16
3.5 Diagnóstico.....	18
4. Abordaje Nutricional.....	20
4.1 Generalidades.....	20
4.2 Evaluación Nutricional.....	21
4.2.1 Indicadores utilizados en la evaluación nutricional.....	22
4.3 Objetivos terapéuticos y nutricionales desde la lactancia hasta la alimentación completa.....	23
4.4 Requerimientos.....	24
4.5 Estrategias nutricionales.....	26
4.6 Lineamientos generales del plan de alimentación de PKU e HFA.....	26
4.7 La alimentación en las primeras etapas de la vida, desde la lactancia hasta la alimentación completa.....	27
4.7.1 Período de lactancia exclusiva.....	27
4.7.1.1 Generalidades.....	27
4.7.1.2 Bases de la alimentación en el período de lactancia exclusiva .....	28
4.7.1.3 Fórmulas lácteas especiales para HFA y PKU o Sustitutos Proteicos .....	28
4.7.1.3.1 Sustitutos proteicos existentes en el mercado.....	29
4.7.1.4 Confección del plan de alimentación en el período de lactancia exclusiva ..	31
4.7.2 Período de alimentación complementaria.....	31
4.7.2.1 Generalidades.....	31
4.7.1.2 Bases de la alimentación complementaria .....	32
4.7.2.3 Recomendaciones para llevar a cabo una correcta alimentación complementaria.....	32
4.7.2.4 Selección y progresión de alimentos en la alimentación complementaria...	33
4.7.2.5 Confección del plan de alimentación en el período de alimentación complementaria .....	34
4.7.3 Alimentación completa.....	34

4.7.3.1 Generalidades.....	34
4.7.3.2 Bases de la alimentación completa.....	34
4.7.3.3 Selección de alimentos y formas de preparación en la alimentación completa.....	35
4.7.3.4 Confección del plan de alimentación con los grupos de alimentos permitidos en la alimentación completa.....	38
4.8 Seguimiento del paciente con PKU o HFA.....	40
4.8.1 Generalidades.....	40
4.8.2 Suplementación de vitaminas y minerales.....	41
4.8.3 Descompensaciones en PKU y en HFA.....	42
4.8.3.1 Causas.....	42
4.8.3.2 Tratamiento.....	42
4.9 Educación Alimentaria Nutricional. Enseñanza de la dietoterapia .....	43
4.9.1 Generalidades.....	43
4.9.2 Estimación del contenido de la fenilalanina de la dieta.....	43
4.9.2.1 Tablas de contenido en fenilalanina de los alimentos según diferentes fuentes.....	44
4.9.2.2 Sistemas utilizados para la estimación.....	45
4.9.2.2.1 Sistema de Pesada y Medida.....	45
4.9.2.2.2 Sistema de Intercambio .....	45
4.9.3 Adquisición de pautas esperadas del niño relacionadas con su tratamiento según la edad.....	46
4.10 Aspecto psicosocial del tratamiento.....	47
5. Conclusiones.....	48
6. Anexos.....	50
6.1 Planificación del taller para padres de niños con PKU o HFA.....	50
6.1.1 Propósito.....	50
6.1.2 Objetivo General.....	50
6.1.3 Objetivos Específicos.....	50
6.1.4 Coordinación.....	50
6.1.5 Contenidos.....	50
6.1.6 Metodología a utilizar: Taller.....	51
6.1.7 Actividades.....	52
6.1.8 Recursos materiales.....	53
6.1.8.1 Para los participantes.....	53
6.1.8.2 Para las clases.....	53
6.1.9 Cronograma de actividades .....	54
6.1.10 Evaluación del taller.....	55

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

6.1.10.1 Cuestionario.....	55
6.1.11 Cuadernillo con información para los participantes.....	55
6.1.11.1 Contenido.....	55
6.2 Registro de fenilalanina de la dieta.....	64
6.3 Calculo de la capacidad gástrica.....	65
6.4 Tabla modelo para el cálculo de lactancia materna y el contenido total de fenilalanina, proteínas y kilocalorías de la dieta en este período.....	65
7. Bibliografía.....	66
7.1 Libros.....	66
7.2 Revistas.....	67
7.3 Trabajos finales de carrera.....	69
7.4 Internet.....	70

## 1. Resumen y palabras claves

### 1.1 Resumen

La fenilcetonuria clásica (en inglés phenylketonuria o PKU) es una enfermedad del metabolismo de los aminoácidos esenciales caracterizada por el deterioro progresivo del sistema nervioso central, produciendo retardo mental moderado o profundo a causa de elevadas concentraciones plasmáticas del aminoácido esencial fenilalanina.

El defecto reside en la deficiencia de la actividad de la enzima hepática fenilalanina hidroxilasa (FAH) secundaria a mutaciones en el gen codificante de la enzima. Esto produce un bloqueo en la conversión de fenilalanina a tirosina y origina un claro incremento de los niveles de fenilalanina en sangre.

La enfermedad se manifiesta clínicamente de diversas formas según del grado de actividad residual de la enzima FAH. Esto determina si se trata de PKU clásica o distintas variantes de Hiperfenilalaninemias (HFA).

Los niños con PKU o con HFA son aparentemente normales al nacer. El retardo del desarrollo neuropsíquico pasa inadvertido por un tiempo. Esto hace necesario la realización de las pruebas de pesquisa neonatal para obtener un diagnóstico precoz.

En los pacientes, que presentan una concentración elevada de fenilalanina en sangre debe instaurarse el tratamiento de inmediato aún antes del diagnóstico de confirmación.

El tratamiento es dietético y de por vida. Es considerado como el pilar más importante que determina la salud y calidad de vida del niño afectado y la de su familia. Se basa en la reducción del aporte del aminoácido esencial fenilalanina procedente de fuentes naturales y productos industrializados, y el enriquecimiento de la alimentación con proteínas que contengan una cantidad escasa o nula de fenilalanina.

El éxito del tratamiento en los diferentes períodos de la vida depende, fundamentalmente, del seguimiento minucioso del niño y del apoyo continuo a sus familiares.

Se realiza una revisión bibliográfica actual, complementada con información que surge de entrevistas a padres de niños con PKU o con HFA y a profesionales especialistas y, de conferencias y seminarios sobre esta patología, realizados en el período de octubre de 2003 hasta septiembre de 2004. Se incluye una propuesta de taller educativo para padres de niños con PKU o HFA como una metodología más a aplicar en la enseñanza de la dietoterapia.

### 1. 2 Palabras claves

Fenilcetonuria - hiperfenilalaninemia - diagnóstico precoz - tratamiento dietético – educación alimentaria nutricional

## 2. Introducción

La fenilcetonuria clásica (en inglés phenylketonuria o PKU) es una enfermedad del metabolismo de los aminoácidos esenciales. Se incluye dentro de las denominadas “errores congénitos del metabolismo de los aminoácidos” o “aminoacidopatías”. Se caracteriza por el deterioro progresivo del sistema nervioso central, produciendo retardo mental moderado o profundo a causa de elevadas concentraciones plasmáticas del aminoácido esencial fenilalanina.<sup>1</sup>

El defecto reside en la deficiencia de la actividad de la enzima hepática fenilalanina hidroxilasa (FAH) secundaria a mutaciones en el gen codificante de la enzima.<sup>2</sup> Esto produce un bloqueo en la conversión de fenilalanina a tirosina y origina un claro incremento de los niveles de fenilalanina en sangre.

La enfermedad se manifiesta clínicamente de diversas formas según del grado de actividad residual de la enzima FAH<sup>3</sup>. Esto determina si se trata de PKU clásica o distintas variantes de Hiperfenilalaninemia (HFA).

Es fundamentalmente una enfermedad propia de la población caucásica. En la Argentina, la incidencia hasta el año 2000 es de 1 cada 18000 nacidos vivos con PKU clásica y 1 cada 10000 con diferentes variantes de hiperfenilalaninemia.<sup>4</sup>

Los niños con PKU o con HFA son aparentemente normales al nacer. El retardo del desarrollo neuropsíquico pasa inadvertido por un tiempo. A partir de los tres meses de vida, van perdiendo el interés de lo que los rodea, se genera una actitud autista y se llega a advertir retraso del desarrollo mental entre los 3 a 6 meses de vida.

A partir del año 1986 en la República Argentina, es obligatoria por Ley N° 23.413, correspondiente a los programas de pesquisa neonatal, la realización de un análisis de sangre al momento del alta de la maternidad con el fin de detectar niños con hiperfenilalaninemia.<sup>5</sup> Se realiza a través de la denominada “prueba del talón”.

Se estima que el porcentaje de cobertura de esta prueba, en los recién nacidos vivos en nuestro país, es aproximadamente 40%.<sup>6</sup>

El niño con resultado de prueba de pesquisa anormal debe ser remitido a un centro de referencia para la fenilcetonuria, donde se repite el análisis y se confirma el diagnóstico.

En los pacientes, que presentan una concentración elevada de fenilalanina en sangre

---

<sup>1</sup> Cornejo E., Manríquez V., Colombo CM et al. Fenilcetonuria diagnosticada en período neonatal y lactancia materna. Rev méd Chile, 2003; vol 131, N° 11, 1280-1287.

<sup>2</sup> Lambruschini Ferri N. Nutrición y dietética clínica. España: Masson; 2000. 30:271-277.

<sup>3</sup> Lambruschini Ferri N. Op. Cit. 2.

<sup>4</sup> Chiesa A. Miembro de la Fundación de Endocrinología Infantil (FEI). Programa anual de actualización en nutrición clínica y dietoterapia. Conferencia “Pesquisa Neonatal y evolución del paciente PKU” Hospital Alemán, Buenos Aires, agosto de 2004.

<sup>5</sup> Ley 23.413, artículo 1 – 5. (sancionada el 10 de octubre de 1986).

<sup>6</sup> Torresani ME. Cuidado nutricional pediátrico. Eudeba, Buenos Aires; 2001, 379-387.

debe instaurarse el tratamiento de inmediato aún antes del diagnóstico de confirmación.<sup>7</sup>

El tratamiento es dietético y de por vida. Es considerado como el pilar más importante que determina la salud y calidad de vida del niño afectado y la de su familia. El cumplimiento de un tratamiento adecuado evita las consecuencias no deseadas de la enfermedad. Debe ser instaurado lo más precozmente posible. Se basa en la reducción del aporte de fenilalanina procedentes de alimentos naturales y productos industrializados, y el enriquecimiento de la alimentación con proteínas que contengan una cantidad escasa o nula de fenilalanina.

Se recomienda en la actualidad, que la leche materna, aunque también contiene fenilalanina, no debe ser suprimida sino complementada con una alimentación con baja concentración de este aminoácido.

Los alimentos con alto contenido proteico, tales como carnes, pescados, huevos, frutos secos, legumbres, el edulcorante artificial aspartamo, leche y derivados, deben ser excluidos completamente de la dieta.

Un componente fundamental del tratamiento es la administración de fórmulas lácteas especialmente diseñadas para esta patología. Estas aportan todos los aminoácidos necesarios para el óptimo crecimiento y desarrollo, excepto fenilalanina.

En el mercado internacional existe una gran variedad de productos industrializados bajos en contenido proteico, ideal para la alimentación de niños con PKU o HFA. En nuestro país resulta difícil adquirir estos productos de origen extranjero y económicamente muy costosos.

El éxito del tratamiento depende, fundamentalmente, del seguimiento minucioso del niño y del apoyo continuo a sus familiares.<sup>8</sup>

La PKU o la HFA son enfermedades crónicas y el tratamiento nutricional es de por vida. Esto posiciona a la familia ante un desafío que es el de adaptarse a una realidad diferente. Exige que primero los padres y luego los niños, tengan conocimientos y responsabilidad del control de los alimentos que se seleccionan. El rol del nutricionista, además de realizar el plan de alimentación, es el de apoyar constantemente al paciente y su familia de acuerdo a cada etapa de la alimentación y a las dificultades que aparezcan.

La población se debe involucrar activamente primero en reconocer los problemas y necesidades que posee, y luego, en adoptar conductas que la conduzca a la solución de los mismos. Si la población tiene conocimiento de este tema y exige el cumplimiento de la ley de pesquisa neonatal, los porcentajes de cobertura, sobre todo en el interior del país, podrían aumentar, traduciéndose en un mayor número de recién nacidos sometidos a la prueba del talón. A su vez, probablemente se detectarían más casos de niños afectados permitiendo comenzar con el tratamiento adecuado en forma temprana y evitando las consecuencias no

---

<sup>7</sup> Baldellou Vázquez A., Ruiz-Echarri MP. Recomendaciones para el tratamiento dietético de la fenilcetonuria. Un problema no resuelto. Hospital Miguel Server. Servicio de Pediatría. Unidad de Enfermedades Metabólicas. Zaragoza, España. An Esp Pediatr 1999; 51:625-628.

<sup>8</sup> Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo. [www.eimaep.org](http://www.eimaep.org)



deseadas sin comprometer la calidad de vida del niño y de su familia.<sup>9</sup>

Si los números de casos de niños bajo tratamiento son mayores, aumentarán también el número de familias implicadas en el tratamiento con la necesidad de recibir apoyo e información en relación al mismo.

El propósito de este trabajo es presentar una revisión bibliográfica actual, complementada con información que surge de entrevistas a padres de niños con PKU o HFA y a profesionales especialistas y, de conferencias y seminarios sobre esta patología. Fueron realizados en el período de octubre de 2003 hasta septiembre de 2004. Se busca resaltar la importancia de la implementación a tiempo del tratamiento adecuado y destacar el rol del Nutricionista dentro del equipo profesional interdisciplinario.

Se incluye una propuesta de taller educativo para padres de niños con PKU o HFA. Se toma la modalidad de taller como una metodología posible de las que ofrece la Educación Alimentaria Nutricional (EAN). En el abordaje nutricional de esta patología la EAN constituye un pilar de relevante importancia.

---

<sup>9</sup> Angeleri Ma. Ana. Investigación sobre el rol del nutricionista como comunicador en la prevención secundaria de enfermedades genéticas metabólicas de detección obligatoria en la Argentina” Tesis de Licenciatura en Nutrición. Universidad de Belgrano, Buenos Aires. Agosto 2004.

### 3. Fenilcetonuria e Hiperfenilalaninemia

La fenilcetonuria clásica (en inglés phenylketonuria o PKU) y sus variantes son enfermedades del metabolismo de los aminoácidos esenciales, ocasionando una hiperfenilalaninemia (HFA). Se incluyen dentro de las denominadas “errores congénitos del metabolismo de los aminoácidos” o “aminoacidopatías”.<sup>10</sup>

Una hiperfenilalaninemia se define como un aumento del aminoácido fenilalanina en plasma por encima de 2,5 mg/dl, como consecuencia de la alteración de la hidroxilación de la fenilalanina, reacción que depende de la enzima fenilalanina hidroxilasa (FAH).<sup>11 12</sup>

Antes de describir y profundizar esta situación patológica se desarrolla brevemente el metabolismo normal de la fenilalanina.

#### 3.1 Metabolismo normal de la fenilalanina

Las proteínas que ingerimos con la dieta participan en la síntesis de tejidos y en otras funciones metabólicas especiales, formando parte de hormonas, neurotransmisores, enzimas, canales transportadores, entre otros.<sup>13</sup>

La base de la estructura de las proteínas son los aminoácidos. Estos se combinan y forman proteínas de diversos tamaños y funciones específicas.

Algunos aminoácidos se clasifican como esenciales debido a que la síntesis corporal no se lleva a cabo o es inadecuada para satisfacer las necesidades metabólicas y por lo tanto deben ser suplementados formando parte de la dieta.

La ingesta inadecuada o ausencia de cualquiera de estos aminoácidos conduce a un balance negativo, pérdida de peso, falta de crecimiento en lactantes y niños así como síntomas clínicos específicos.<sup>14</sup>

La fenilalanina es un aminoácido esencial aromático, cuyo grupo R contiene un anillo bencénico. El organismo humano no tiene la capacidad para sintetizar el anillo bencénico por lo tanto debe ingresar preformado con los alimentos, específicamente de las proteínas.<sup>15</sup>

Una vez ingerido, la mayor parte de la fenilalanina es convertida a otro aminoácido llamado tirosina. Ocurre especialmente en el hígado, por medio de una reacción de hidroxilación catalizada por la enzima fenilalanina hidroxilasa (FAH). La inversa, es decir la formación de fenilalanina a partir de tirosina, no es posible.<sup>16</sup>

---

<sup>10</sup> Cornejo E., Manríquez V., Colombo CM et al. Op. Cit. 1.

<sup>11</sup> Lambruschini Ferri N. Op. Cit. 2.

<sup>12</sup> Fundación Bioquímica Argentina. [www.fba.org.ar](http://www.fba.org.ar).

<sup>13</sup> Mahan K, Escott Stump S. Nutrición y dietoterapia de Krause. 9na ed. Méjico: Mc Graw – Hill Interamericana; 1998 5: 63-76

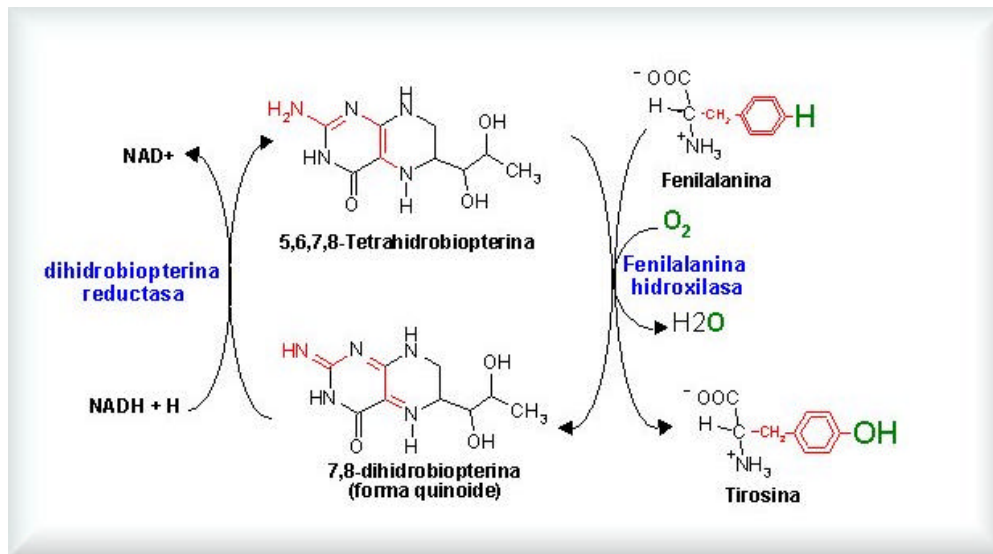
<sup>14</sup> Mahan K, Escott Stump S. Op. Cit. 13.

<sup>15</sup> Blanco A. Química Biológica. 6ta. Ed. Buenos Aires: El Ateneo; 1995, 13:282-307.

<sup>16</sup> Murray R., Mayes P., Granner D., Rodwell V. Bioquímica de Harper. 14<sup>ta</sup> ed. Buenos Aires: El manual moderno; 2001, 31:363-399.

La fenilalanina hidroxilasa es una monooxigenasa que cataliza la reacción de hidroxilación de fenilalanina a tirosina constituyendo un importante paso en el catabolismo de este aminoácido. La enzima requiere de un cofactor para su catálisis la tetrahidrobiopterina (BH<sub>4</sub>), la cual transporta electrones del NADH al O<sub>2</sub> en la hidroxilación de la fenilalanina. Durante este proceso, la coenzima es oxidada a dihidrobiopterina; finalmente es reducida por la dihidrobiopterinareductasa (DHBR) en una reacción que requiere NADH.<sup>17</sup> (Ver cuadro 1)

**Cuadro 1: Reacciones de la fenilalanina hidroxilasa y la dihidrobiopterinareductasa**



La vía metabólica que puede seguir la tirosina a partir de fenilalanina lleva a la síntesis de sustancias tales como, las catecolaminas dopamina, noradrenalina y adrenalina. Las catecolaminas actúan como neurotransmisores químicos del llamado sistema adrenérgico. Su acción es variada desde vasoconstrictora en ciertos territorios vasculares, hasta vasodilatadores en otros. Pueden aumentar la frecuencia cardíaca y el volumen minuto, tiene efecto relajante sobre la musculatura bronquial, y otras.<sup>18</sup>

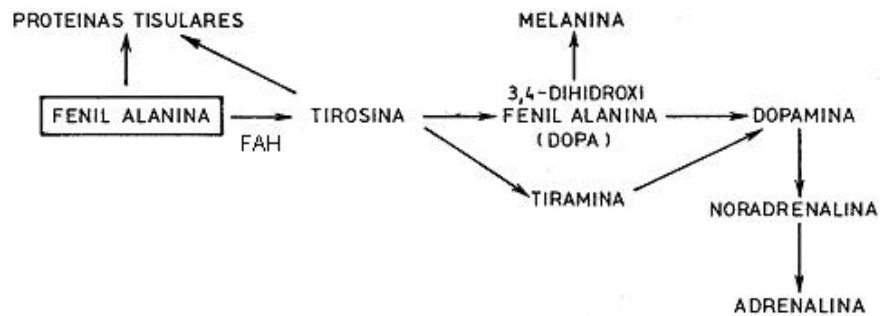
La tirosina, previa transformación a 3, 4-dihidroxifenilalanina (DOPA), sufre una serie de modificaciones que lleva a la producción de melanina. Este es el pigmento pardo negrozco que da color a los ojos, piel y pelo.<sup>19</sup> (Ver cuadro 2)

<sup>17</sup> Dr. Vázquez-Contreras. Algunas enfermedades relacionadas con el metabolismo de los aminoácidos. Instituto de Química. Facultad de Medicina, UNAM. México; 2003 <http://bq.unam.mx>

<sup>18</sup> Blanco A. Op. Cit. 15.

<sup>19</sup> Blanco A. Op. Cit. 15.

**Cuadro 2: Vía metabólica normal de la fenilalanina**



FAH: enzima fenilalanina hidroxilasa

### 3.2 Metabolismo anormal de la fenilalanina. Descripción de la enfermedad

La fenilcetonuria e hiperfenilalaninemia son enfermedades hereditarias en forma autosómica recesiva, por lo que ambos padres sanos son heterocigotos obligados, es decir, portadores de un gen alterado. El riesgo para su descendencia en cada embarazo es el 50 % de tener un hijo sano y portador de una de las mutaciones, el 25 % de que sea sano y no portador de ninguna mutación y el 25% que sea portador de las dos mutaciones y por lo tanto afectado de fenilcetonuria o hiperfenilalaninemia. La manifestación es por igual en ambos sexos.<sup>20</sup>

El defecto reside en la deficiencia de la actividad de la enzima hepática fenilalanina hidroxilasa secundaria a mutaciones en el gen codificante de la enzima, ubicado en el brazo largo del cromosoma 12q (región q22-q24.1).<sup>21</sup>

Hasta el momento se han descrito más de 400 mutaciones en el gen de la FAH.<sup>22</sup> Según la alteración que se presente, el paciente desarrollará una forma más leve o más grave de la enfermedad, lo que hace que alteraciones en el mismo gen causen en ocasiones PKU y en otras hiperfenilalaninemias.

Cuando la fenilalanina hidroxilasa es defectuosa genéticamente produce un bloqueo en la conversión de fenilalanina a tirosina, originando un claro incremento de los niveles de fenilalanina en sangre. Al aumentar los valores plasmáticos de fenilalanina una segunda vía del metabolismo de este aminoácido, que normalmente se utiliza muy poco, entra en acción como mecanismo compensatorio.<sup>23</sup>

Este proceso se inicia con una reacción de transaminación con el piruvato formando

<sup>20</sup> Asociación PKU Argentina. [www.pku.org.ar](http://www.pku.org.ar)

<sup>21</sup> Lambruschini Ferri N. Op. Cit. 2.

<sup>22</sup> Lic. Gutiérrez García E., Dra. Barrios García B., Lic. Gutiérrez R. y Dra. Damián Rossel A. Caracterización molecular de fenilcetonúricos Cubanos. Centro Nacional de Genética Médica. Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana. Marzo de 2002.

<sup>23</sup> Scriver CR. The metabolic and molecular bases of inherited disease. Mc Graw Hill: USA; 2001, 77:1667-1723.

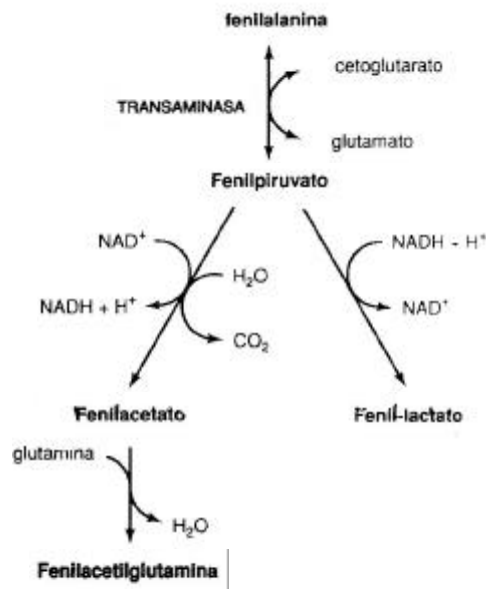
ácido fenilpirúvico. El fenilpirúvico puede ser descarboxilado formando ácido fenilacético o reducido formando ácido fenil-láctico.<sup>24</sup>

El ácido fenilacético, cuando está presente en orina, es el responsable de un olor característico signo de la enfermedad. Pero si se conjuga con glutamina para formar fenilacetilglutamina el olor en la orina no existe. Por lo tanto, esta manifestación clínica no es un indicador necesario para el diagnóstico de la enfermedad.<sup>25</sup> (Ver cuadro 3)

Estos metabolitos que se forman por la vía alternativa nos son anormales, sino que se encuentran en concentraciones anormales.

Las concentraciones más bajas de serotonina (5-hidroxitriptamina) registradas en los pacientes fenilcetonúricos se relacionan con la alta concentración de los metabolitos producidos por la vía alternativa. Estos inhiben la 5-hidroxitriptofano-descarboxilasa, así como también el ácido glutámico-descarboxilasa, resultando una menor cantidad de ácido gamma-aminobutírico, que podría ser importante para la función cerebral. Las menores cantidades de adrenalina, noradrenalina y dopamina se han atribuido a la inhibición de la dopa-decarboxilasa por estos metabolitos.<sup>26</sup>

**Cuadro 3: Vías alteradas del catabolismo de la fenilalanina**



### 3.2.1 Variantes de la enfermedad

Cada alteración del ADN se traduce en un producto proteico único y diferente, de forma tal que algunos conservan toda su potencia enzimática, otros la pierden por completo y otros quedan en una situación intermedia. El fenotipo clínico resultante se extiende desde una

<sup>24</sup> Blanco A. Op. Cit. 15.

<sup>25</sup> Dra.Chiesa A. Op. Cit. 4.

<sup>26</sup> Murray R., Mayes P., Granner D., Rodwell V. op. cit. 16.

situación de normalidad hasta una afectación importante; la primera puede tener una naturaleza y una gravedad considerablemente diferentes de las expresiones más graves de la mutación. La gravedad de la enfermedad clínica depende, además de la mutación propia del gen codificante para la enzima FAH, de otras características genéticas del paciente y de sus circunstancias ambientales.

La enfermedad se manifiesta clínicamente de diversas formas según del grado de actividad residual de la enzima FAH<sup>27</sup>:

- a) Fenilcetonuria clásica, en la que la actividad residual es menor del 1 % y el control terapéutico es la restricción dietética de fenilalanina. La concentración sérica de fenilalanina es casi siempre superior o igual a 10 mg/dl, tirosina plasmática menor a 1 mg/dl y aumento anormal de metabolitos compensadores en orina.
- b) Hiperfenilalaninemia moderna, en la que la actividad residual de la enzima se encuentra entre 1 y el 5 % y también requiere restricción dietética de fenilalanina. Los niveles sanguíneos oscilan entre 6 y 10 mg/dl, tirosina plasmática normal o disminuida y tolerancia dietética variable.
- c) Hiperfenilalaninemia benigna, donde la actividad residual de la enzima es mayor al 5 %. Inicialmente no requiere una dieta restrictiva en fenilalanina, con excepción de pacientes que poseen el límite superior aconsejado como normal para la fenilalanina en plasma. Los afectos de hiperfenilalaninemia benigna pueden tener niveles sanguíneos entre 2,5 y 6 mg/dl y la tolerancia a la fenilalanina de la dieta suele ser considerablemente superior que en la HFA moderna. Es por esto que no es necesario el tratamiento dietético o bien, lo requieran durante períodos de tiempo breves.
- d) Forma transitoria neonatal, como consecuencia de un retraso en la maduración de la enzima FAH. Las concentraciones de fenilalanina oscilan de 2,5 a 10 mg/dl, con concentraciones de tirosina normales o aumentadas y biopterinas normales. La actividad enzimática se normaliza generalmente alrededor de las 2 a 6 semanas.<sup>28</sup>

Existen además otras dos formas clínicas, que representan el 1% de la totalidad de los afectados de PKU o HFA, no dependientes directamente de un déficit en la enzima FAH.

1. Deficiencia de dihidrobiopterina reductasa (DHBR). Dicha enzima actúa en el reciclaje de la tetrahidrobiopterina (BH<sub>4</sub>), cofactor de la enzima fAH. Esta alteración genética se halla localizada en el cromosoma 4p (región p15.1-p16.1).<sup>29</sup>
2. Defectos de síntesis del cofactor BH<sub>4</sub> como consecuencia de alteraciones enzimáticas. Se cree que el gen alterado se localiza en el cromosoma 14q11.<sup>30</sup>

---

<sup>27</sup> Lambruschini Ferri N. Op. Cit. 2.

<sup>28</sup> Dra Chiesa A. Op. Cit. 4.

<sup>29</sup> Lambruschini Ferri N. Op. Cit. 2.

<sup>30</sup> Lambruschini Ferri N. Op. Cit. 2.

En la deficiencia de síntesis de BH<sub>4</sub> la dieta con bajos niveles de fenilalanina no evita el deterioro neurológico. Se debe administrar en este caso grandes dosis de BH<sub>4</sub> e incluir en la terapia la administración de neurotransmisores del tipo L-DOPA y 5HT.<sup>31</sup>

En la deficiencia de la enzima DHBR se debe realizar una dieta de bajo contenido en fenilalanina para mantener los niveles de este aminoácido en sangre por debajo de 2,5 mg/dl. Se incluye a la terapia la administración de neurotransmisores L-DOPA y 5HT, y además ácido fólico. La administración de este último es indispensable. La DHPR actúa en múltiples reacciones de óxido-reducción celular, entre ellas en la reducción de ácido fólico a ácido folínico en las neuronas.<sup>32</sup>

### 3.3 Incidencia

La PKU clásica y sus variantes afecta a 1 de cada 10000 nacidos vivos a nivel mundial. Es fundamentalmente una enfermedad propia de la población caucásica. Aproximadamente 1 de cada 50 individuos en la población general porta un gen alterado. En la Argentina, los datos registrados hasta el año 2000 demuestran que 1 de cada 18000 nacidos vivos tienen PKU clásica y 1 cada 10000 nacen con hiperfenilalaninemia.<sup>33</sup>

### 3.4 Manifestaciones Clínicas

La consecuencia de la acumulación de fenilalanina en sangre en infantes tempranos es un grave trastorno mental, dejando secuelas neurológicas y diferentes grados de discapacidad mental si no es detectada y tratada adecuadamente a tiempo.<sup>34</sup>

Scriver<sup>35</sup> describe los efectos de la mutación de la enzima FAH clasificándolos en tres niveles fenotípicos diferentes según los efectos que desencadena: 1) Nivel Proximal, causando efectos en la integridad y función de la enzima; 2) Nivel Intermedio, alterando la homeostasis de fenilalanina y su concentración en fluidos corporales; y 3) Nivel Distal: causando efectos adversos en el cerebro, su función y desarrollo cognitivo.

El mecanismo que probablemente explica el retraso mental es la competencia entre los niveles elevados de fenilalanina y otros aminoácidos por el transporte hacia el interior de las neuronas. Esto genera un desequilibrio de aminoácidos que inhibe la síntesis de proteínas y la sinaptogénesis.<sup>36</sup>

---

<sup>31</sup> Martínez-Pardo M., Marchante C., Dalmau J., Bellón J. Protocolo de diagnóstico, tratamiento y seguimiento de las hiperfenilalaninemias. Sociedad Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo. <http://www.se3com.org>

<sup>32</sup> Martínez-Pardo M., Marchante C., Dalmau J., Bellón J. Op. Cit. 31.

<sup>33</sup> Dra.Chiesa A. Op. Cit. 4.

<sup>34</sup> Castro del Poso S. Manual de patología general. 5ta. ed. Barcelona: Científicas y técnicas; 1993.

<sup>35</sup> Scriver CR. Op. Cit. 23.

<sup>36</sup> Dr Chamoles N.A. Presidente de la Sociedad Latinoamericana de Errores Innatos de Metabolismo y Pesquisa Neonatal, y presidente de la Fundación para el Estudio de Enfermedades Neurometabólicas, FESEN. Seminario sobre Desórdenes Congénitos del Metabolismo y Pesquisa Neonatal. Universidad de Belgrano, Buenos Aires; octubre de 2003.

Los niños son aparentemente normales al nacer pasando inadvertido el retardo del desarrollo neuropsíquico por un tiempo. A partir de los tres meses de vida, van perdiendo el interés de lo que los rodea, se genera una actitud autista y se llega a advertir retraso del desarrollo mental entre los 3 a 6 meses de vida.<sup>37</sup>

Todos aquellos pacientes que no son tratados o fueron diagnosticados tardíamente desarrollan una enfermedad neurológica precoz, con probabilidad de presentar<sup>38</sup> :

- ?? Retraso mental importante.
- ?? Convulsiones y registros en el electroencefalograma compatibles con hipsarritmia lo que se asocia a microcefalia.
- ?? Signos de afectación de la neurona motora superior, como hipertonia muscular a predominio de miembros inferiores e hiperquinesias.
- ?? Movimientos espasmódicos de brazos y piernas, postura inusual de las manos.
- ?? Frecuentemente irritabilidad y vómitos.
- ?? En la gran mayoría de casos se evidencia hipopigmentación en ojos, pelo y piel, y algunos pueden desarrollar eccema. La pigmentación menos acentuada se ha atribuido a la inhibición de la tirosinasa por la fenilalanina, lo que disminuye la producción de melanina.<sup>39</sup>
- ?? Olor característico de la orina a moho-humedad. Se correlaciona con la acumulación de fenilacetato. Se puede sentir también en el aliento y en la piel.

En los niños mayores el deterioro es fundamentalmente conductual. Pueden desarrollar trastornos en el movimiento como atetosis, balanceo e hiperactividad. Tienen tendencia a conductas destructoras, se autolesionan y pasan por fases de hiperexcitación. En ocasiones se han descrito síntomas compatibles con la esquizofrenia.<sup>40</sup>

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

En la actualidad se ha observado, por resonancia magnética nuclear, en pacientes que no siguen el tratamiento o lo han abandonado precozmente, alteraciones en el sistema nervioso central. Se observan áreas de desmielinización, las cuales son reversibles al reiniciar el control dietético.<sup>41</sup>

Los resultados en los progresos escolares y en las funciones intelectuales, dependen fundamentalmente de la edad del niño en el momento de diagnóstico, la edad de comienzo del tratamiento dietético y una vez instaurado éste, de su correcto cumplimiento, y de los controles bioquímicos de fenilalanina en el transcurso del tiempo.

---

<sup>37</sup> Benítez V., San Julián E., Rodríguez M. Fenilcetonuria: A propósito de dos pacientes. Arch Pediatr Urug 2001; 72(4): 293-297.

<sup>38</sup> Benítez V., San Julián E., Rodríguez M. Op. Cit. 37.

<sup>39</sup> Nelson Y, Moxness K, Yensen M. Manual de la clínica Mayo. 7ma ed. España: Harcourt Brace; 1997, 23:522-541.

<sup>40</sup> Lambruschini Ferri N. Op. Cit. 2.

<sup>41</sup> Lambruschini Ferri N. Op. Cit. 2.



Numerosos trabajos han demostrado la ventaja de la dietoterapia estricta y continua en niños tratados tempranamente. Los resultados en logros académicos de estos niños son significativamente más altos que en niños cuyo tratamiento se instauró en forma tardía.<sup>42 43</sup>

### 3.5 Diagnóstico

En la PKU o HFA, la deficiencia de la enzima hepática FAH es el fenotipo de la enfermedad, mientras que el inadecuado desarrollo intelectual es la manifestación clínica de la deficiencia de la enzima. El diagnóstico identifica el fenotipo.<sup>44</sup>

Debido a que la enfermedad no presenta síntomas en el momento del nacimiento se emplea un programa de selección que consiste en examinar la población entera para poder descubrir lo más pronto posible a todos los enfermos de PKU o HFA, aplicar el tratamiento correspondiente y prevenir de esta manera las consecuencias no deseadas.

A partir del año 1986 en la República Argentina, es obligatoria por Ley N° 23.413 la realización de un análisis de sangre al momento del alta de la maternidad con el fin de detectar niños con hiperfenilalaninemia.<sup>45</sup> Esta detección inicial corresponde a los programas de pesquisa neonatal y se realiza a través de la denominada "prueba del talón." Se estima que sólo se aplica al 40 % de los recién nacidos vivos en nuestro país.<sup>46</sup>

La muestra de sangre se obtiene por punción del talón del recién nacido, y se recogen en un papel de filtro absorbente. Es conveniente tomar la muestra entre las 48 y las 72 horas de vida, con el único recaudo de que el niño haya recibido una alimentación proteica (calostro o leche). Este método fue desarrollado en 1961 por Bob Guthrie (1916-1995).<sup>47</sup>

La Academia Americana de Pediatría ha recomendado que los neonatos con un resultado positivo en la prueba de detección inicial sean sometidos a pruebas de confirmación.<sup>48</sup>

Con valores entre 2,5 y 5,9 mg/dl de fenilalanina en sangre se debe solicitar una segunda muestra en papel de filtro. Con valores superiores a 6 mg/dl, el niño debe ser remitido a un centro de referencia para la PKU e HFA donde se efectúa el diagnóstico diferencial entre las distintas alteraciones enzimáticas que pueden producir hiperfenilalaninemia.<sup>49</sup>

---

<sup>42</sup> Berry HK, O'Grady DJ, Perlmutter LJ. Intellectual development and academia achievement of children treated early for phenylketonuria. *Dev. Med. Child Neurd.* 1979 Jun; 21(3):311-20.

<sup>43</sup> Azen C., Friedman EG., Koch R., Williamson ML. Paired comparisons between early treated PKU children and their matched sibling controls on intelligence and school achievement test results at eight years of age. *Dev. Med. Child Neurd.* 1984

<sup>44</sup> Scriver CR. *Op. Cit.* 23.

<sup>45</sup> Ley 23.413, artículo 1 – 5. (sancionada el 10 de octubre de 1986).

<sup>46</sup> Torresani ME. *Op. Cit.* 6.

<sup>47</sup> Guthrie R and Susi A. A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatrics*; 1963, vol 32 N° 3 338-343.

<sup>48</sup> American Academy of Pediatrics, Committee on Genetics: New issues in newborn screening for phenylketonuria and hypothyroidism. *Pediatrics*; 1992, vol 89, 2:345349.

<sup>49</sup> Dr. Gustavo Barrojo. Director del Laboratorio de Errores Congénitos de la Fundación Bioquímica Argentina.

Los criterios diagnósticos para la fenilcetonuria clásica son valores constantes de fenilalanina superiores a 10 mg/dl; tirosina en valores menores a 1 mg/dl, presencia de ácidos fenilpirúvico e hidroxifenilpirúvico en orina, incapacidad de tolerar una provocación oral de más de 500 mg de fenilalanina por día, y derivados de bipterinas en orina normales.<sup>50</sup>

En los pacientes, que presentan una concentración elevada de fenilalanina en sangre debe instaurarse un tratamiento dietético de inmediato aún antes del diagnóstico de confirmación.<sup>51</sup>

Los recién nacidos sospechosos de padecer un trastorno metabólico deben ser atendidos en centros especializados en tales patologías. Los lactantes afebriles, pero que sin razón presentan síntomas de letargias, vómitos, convulsiones o insuficiencia respiratoria, deben ser estudiados minuciosamente en busca de un trastorno metabólico no diagnosticado.<sup>52</sup>

Existen numerosos factores que hacen que el diagnóstico clínico de este tipo de enfermedad, por parte de los especialistas, sea sumamente difícil.<sup>53</sup> Esto remarca la importancia de la pesquisa neonatal en relación a la disminución del subdiagnóstico de la misma.

La pesquisa neonatal no es sólo un análisis bioquímico sino un programa integral formado por varios componentes para la sistemática detección y tratamiento de todos los pacientes afectados. Según la Academia Americana de Pediatría un programa de pesquisa neonatal comprende<sup>54</sup>:

- a) Educación de los padres y pediatras sobre la pesquisa.
- b) Recolección y transporte confiables de las muestras.
- c) Realización rápida y confiable del test de pesquisa.
- d) Pronta ubicación y seguimiento del individuo con test anormal.
- e) Diagnóstico de certeza con test confirmatorio.
- f) Educación, consejo genético y apoyo psicológico de las familias con niños afectados.
- g) Manejo y tratamiento adecuado de los pacientes.
- h) Evaluación sistemática de la evolución.

---

<sup>50</sup> Dra.Chiesa A. Op. Cit. 4.

<sup>51</sup> Baldellou Vázquez A., Ruiz-Echarri MP. Op. Cit. 7.

<sup>52</sup> Mahan K, Escott Stump S. Op. Cit. 13.

<sup>53</sup> Saudubray JM, Charpenter Ch, Scriver. Clinical Phenotypes: Diagnosis/Algorithms. Mc Graw-Hill, USA, 2001, 66:1327-1397.

<sup>54</sup> American Academy of Pediatrics, Comité on Genetics. Op. Cit. 48.

## 4. Abordaje Nutricional

### 4.1 Generalidades

En circunstancias normales, como se menciona anteriormente, la mayor parte de la fenilalanina es transformada en tirosina a través de la acción de la enzima fenilalanina hidroxilasa (FAH). En los individuos en los que este paso metabólico no es funcionalmente operativo el nivel en plasma de fenilalanina dependerá fundamentalmente del equilibrio entre la ingesta dietética y la síntesis de proteínas. Una vez alcanzada la máxima síntesis proteica posible, el nivel de fenilalanina de los pacientes estará en relación directa con su ingesta diaria.<sup>55</sup>

Aunque se pueda calcular *a priori* el incremento proteico diario, y por lo tanto la cantidad de fenilalanina utilizada en ello, sólo la monitorización de sus niveles plasmáticos permite las oportunas correcciones posteriores a la ingesta diaria de fenilalanina en cada paciente.<sup>56</sup>

Como la fenilalanina es un nutriente esencial, es necesario mantener sus concentraciones plasmáticas dentro de límites aceptables para que no atenten contra el desarrollo intelectual, y al mismo tiempo aportarlo en cantidades adecuadas para lograr niveles plasmáticos deseados de este aminoácido en pacientes con baja tolerancia.<sup>57</sup>

Desde que Fölling<sup>58</sup>, en 1935, descubrió un trastorno metabólico asociado al retraso mental y rasgos fenotípicos especiales, que denominó oligofrenia fenilpirúvica, mucho se ha progresado en el conocimiento de la enfermedad, en el diagnóstico precoz y, especialmente, en el tratamiento. Fue Bickel<sup>59</sup>, en 1953, el primero en demostrar que los pacientes con oligofrenia fenilpirúvica, hoy denominada fenilcetonuria, diagnosticados precozmente y tratados con una dieta baja en fenilalanina no presentaban las complicaciones neurológicas propias de la enfermedad y se evitaba el deterioro del sistema nervioso hasta entonces irreversible.

A partir de ese momento, el tratamiento dietético es considerado como el pilar más importante que determina la salud y calidad de vida del niño afectado y la de su familia. Debe ser instaurado lo más precozmente posible.<sup>60</sup>

La dietoterapia se basa en la reducción del aporte de fenilalanina procedentes de fuentes naturales e industriales, y el enriquecimiento de la alimentación con proteínas que contengan una cantidad escasa o nula de fenilalanina. En la práctica, se trata de una dieta vegetariana centrada en las frutas y verduras especialmente bajas en proteínas. A diferencia de una dieta vegetariana natural, se aportan otros aminoácidos esenciales a partir de productos

---

<sup>55</sup> Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo. Op. Cit. 8.

<sup>56</sup> Baldellou Vázquez A., Ruiz-Echarri M.P. Op. Cit. 7.

<sup>57</sup> Nelson Y, Moxness K, Yensen M. Op. Cit. 39.

<sup>58</sup> Fisiólogo noruego (1888-1973).

<sup>59</sup> Médico alemán (1918-2000).

<sup>60</sup> Scriver CR. Op. Cit. 23.

sintéticos.

El consenso entre los especialistas en hiperfenilalaninemias establece la introducción del tratamiento en todos los recién nacidos cuyas concentraciones sean superiores a 6 mg/dl de fenilalanina. En algunos casos se inicia el tratamiento con valores superiores a 4 mg/dl con el fin de asegurar el mejor desarrollo neurológico posible. Pacientes con niveles inferiores a 4 mg/dl no precisan, en principio, iniciar el tratamiento pero deben ser controlados regularmente a lo largo de la vida para seguir la evolución de los niveles plasmáticos de fenilalanina.<sup>61</sup>

Hace un tiempo se creía que esta dieta podía interrumpirse sin problemas hacia los 10-14 años de edad, momento en que la vulnerabilidad del cerebro a la toxicidad por la fenilalanina ha disminuido en gran medida. Hoy se sabe que el cerebro sigue siendo sensible a los efectos tóxicos de por vida. Las comparaciones de niños con HFA tratados y los que han suspendido el tratamiento han demostrado la ventaja de la dietoterapia rigurosa y mantenida a lo largo de la vida.<sup>62 63</sup>

Parece comprobado que los niveles elevados de fenilalanina a partir de la adolescencia o durante la edad adulta, si bien no producen retraso evidente del coeficiente intelectual, pueden dar lugar a disfunciones neuropsicológicas, y alteraciones transitorias de la mielina cerebral que desaparecen con la normalización de los niveles de fenilalanina.<sup>64</sup> Una vez interrumpida la dieta surgen deficiencias que afectan a múltiples áreas del comportamiento social, entre los que se incluyen la autoayuda, la relación social y las aptitudes de comunicación.<sup>65</sup>

Hasta la actualidad el tratamiento exitoso de la PKU y de algunas variantes de HFA responde fundamentalmente a controles lo más estricto posible de la dieta y al mantenimiento de valores plasmáticos de fenilalanina lo más cercanos posible a lo esperado. De esta manera se logra modificar el fenotipo metabólico, previniendo las consecuencias de la deficiencia de FAH.

#### 4.2 Evaluación Nutricional

Una vez que el niño es diagnosticado clínicamente, muchos datos serán de gran importancia para poder percibir la situación del paciente y su familia y poder así elaborar un plan alimentario adecuado e individual. Cada caso, cada niño, cada situación familiar será diferente, por lo tanto las necesidades también serán diferentes.

---

<sup>61</sup> Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo. Op. Cit. 8.

<sup>62</sup> Dobson JC et al. Intellectual assessment of 111 4-year-old children with phenylketonuria. *Pediatrics*; 1977, 60:885.

<sup>63</sup> Legido A et al. Treatment variables and intellectual outcome in children with classic phenylketonuria. *Clin Pediatr*; 1993, 32:417.

<sup>64</sup> Baldellou Vázquez A., Ruiz-Echarri MP. Op. Cit. 7.

<sup>65</sup> Matthews WS., Barabas G., Gusak E., Ferri M. Social quotients of children with phenylketonuria, before and after discontinuation of dietary therapy. *Am J Ment Dis*; 1986, 90:92-94.

Para poder arribar al diagnóstico nutricional del niño con PKU o HFA, obtener datos antropométricos, bioquímicos, clínicos, entre otros, conocer los hábitos y gustos alimentarios de toda su familia, la situación económica y social, es preciso utilizar para la evaluación nutricional una herramienta fundamental como es la anamnesis alimentaria.

La anamnesis alimentaria es una pequeña “investigación” que permite conocer y comprender en qué condiciones se encuentra el individuo para responder adecuadamente a las exigencias cotidianas y especialmente las de la patología.<sup>66</sup> Además, todas las interrelaciones que se pueden establecer entre los datos obtenidos a cerca del paciente y su entorno, y la dieta y desarrollo de la misma, son prioritarias ya que el tratamiento nutricional se dirige fundamentalmente a prevenir consecuencias no deseadas de la patología, y evitar las complicaciones asociadas.

#### **4.2.1 Indicadores utilizados en la evaluación nutricional**<sup>67</sup>

- a) Antropométricos: incluyen las medidas de peso, talla, perímetro cefálico y edad ósea.
- b) Bioquímicos: incluyen los valores de fenilalanina y tirosina plasmática, hemograma, proteinograma, calcio, fósforo, fosfatasa alcalina y colesterol.
- c) Alimentarios: se utiliza historia dietética y un registro alimentario de las 72 horas previas a la extracción de la muestra para determinar niveles de fenilalanina en sangre.
- d) Clínicos: surgen de la valoración crítica de la historia personal hasta la búsqueda activa de signos específicos.

Toda la información obtenida en la anamnesis debe ser articulada a fin de llegar al diagnóstico del estado nutricional del paciente.

#### **4.3 Objetivos terapéuticos y nutricionales desde la lactancia hasta la alimentación completa**<sup>68</sup>

Una vez realizado el diagnóstico nutricional y en base al diagnóstico clínico, se plantean los objetivos de la dietoterapia.

- a) Aportar cantidades suficientes de fenilalanina que responda a las necesidades mínimas diarias, para permitir el crecimiento y desarrollo normales, restringiendo al mismo tiempo su ingesta con el fin de reducir los niveles elevados de fenilalanina en sangre y prevenir el

---

<sup>66</sup> De Girolami DH: Fundamentos de valoración nutricional y composición corporal. Buenos Aires: El Ateneo; 2003, 18: 255-272.

<sup>67</sup> Fraga C. Lic. en Nutrición. Miembro de la Fundación de Endocrinología Infantil (FEI). Programa anual de actualización en nutrición clínica y dietoterapia. Conferencia “Intervención nutricional en pacientes con PKU e HFA” Hospital Alemán, Buenos Aires, agosto de 2004.

<sup>68</sup> Nelson Y, Moxness K, Yensen M. Op. Cit. 39.

retraso mental.

- b) Suministrar el aminoácido tirosina, necesario para mantener niveles plasmáticos normales, ya que en estos pacientes la tirosina se convierte en un aminoácido esencial.
- c) Conservar el equilibrio bioquímico de la vía metabólica afectada manteniendo los niveles de fenilalanina plasmáticos por debajo de los niveles considerados patógenos.
- d) Administrar las calorías y proteínas necesarias para asegurar el balance metabólico positivo y el crecimiento adecuado, que en los primeros años de vida guarda una estrecha relación con la ingesta de proteínas.
- e) Prevenir complicaciones asociadas a la patología y/o a una inadecuada realización del tratamiento.
- f) Realizar educación alimentaria a los niños fenilcetonúricos o con HFA de acuerdo a la edad, así como también a sus padres.
- g) Apoyar el desarrollo social y emocional del niño y su familia, con recursos técnicos desde el abordaje nutricional.

Si las estrategias son implementadas y realizadas en forma exitosa a fin de cumplir los objetivos terapéuticos y nutricionales, el fenotipo metabólico se verá modificado, previniendo así las consecuencias de la deficiencia de la enzima FAH.<sup>69</sup>

El incremento ponderal en lactantes es un índice sensible y de fácil cuantificación del bienestar y adecuación nutricional conjuntamente con una concentración aceptada de fenilalanina en plasma. Esta última se considera como principal parámetro para juzgar el manejo clínico de estas patologías.<sup>70</sup>

#### 4.4 Requerimientos

Los requerimientos se calculan según las Recomendaciones Dietéticas Diarias (RDA) para la edad y sexo. En principio, las necesidades energéticas (kilocalorías), hidratos de carbono, grasas, proteínas, vitaminas y minerales son las mismas que las de los niños no afectados, a excepción de limitar la fenilalanina.<sup>71</sup>

Sin embargo, la tendencia actual es aumentar las recomendaciones de calorías y proteínas un 30%, para evitar el catabolismo y asegurar que las proteínas suministradas

---

<sup>69</sup> Scriver CR. Op. Cit. 23.

<sup>70</sup> Rex Moats. Brain phenylalanine concentration: Relevance to diet management in PKU. Inborn Error Review Series N° 11. Royal College of Physicians, London; 2001.

<sup>71</sup> Nelson Y, Moxness K, Yensen M.

cumplan su función plástica y no se utilice para obtener energía.<sup>72 73</sup>

Por otro lado, se debe tener en cuenta que las proteínas están aumentadas porque, los sustitutos proteicos que proveen el resto de aminoácidos esenciales, son desarrollados a base de aminoácidos libres. De esta manera, la biodisponibilidad de los aminoácidos libres no es tan efectiva como la de proteínas de los alimentos habituales, considerando que 1g de aminoácidos equivale a 0,83g de proteínas.<sup>74</sup>

La síntesis de tirosina en el organismo de los individuos con PKU o HFA esta claramente afectada, por lo tanto, este aminoácido se convierte en esencial debiendo ser suplementado.<sup>75</sup>

El requerimiento de agua se determina mediante el peso, la edad y el estado de hidratación. En ocasiones, debido a que el preparado constituye una fuente concentrada de proteínas e hidratos de carbono, los niños tienden a manifestar más sed que la mayoría de los niños alimentados con leche o preparados de leche normales.<sup>76</sup>

**Tabla 1. Recomendaciones de kilocalorías y proteínas diarias para la prescripción en PKU y en HFA.**

Edad	Kilocalorías	Proteínas
0-6 meses	120 Kcal./Kg de peso	3,5-3 g/Kg de peso
6-<12 meses	110 Kcal./ Kg de peso	3-2,5 g/ Kg de peso
1-<4 años	1300 Kcal.	30 g.
4-<7 años	1700 Kcal.	35 g.
7-<11 años	2000 Kcal.	40 g.

Fuente: FEI

La fenilalanina es un aminoácido esencial y debe ser incorporado al organismo a través de la dieta pero en cantidades cuidadosamente controladas. Existen recomendaciones de ingesta mínima de fenilalanina, como así también de tirosina (ver tabla 2 y 3). Estas deben ser adaptadas a las necesidades individuales. Es preciso ajustar la ingesta de fenilalanina con frecuencia según los niveles sanguíneos, crecimiento e interurrencias.

**Tabla 2. Ingesta mínima recomendada de fenilalanina y tirosina en pacientes con PKU o con HFA. Fuente: Adaptado de Bruno, M; 1999**

Edad (meses)	Fenilalanina (mg/Kg/día)	Tirosina (mg/Kg/día)
--------------	--------------------------	----------------------

<sup>72</sup> Fraga C.

<sup>73</sup> Dra. Spécola Norma. Miembro del Servicio de Neurología Infantil. Hospital Interzonal Especializado en Pediatría "Superiora Sor María Ludovica", La Plata, Argentina. Único centro para confirmación y tratamiento de pacientes detectados con hiperfenilalaninemias.

<sup>74</sup> Martínez-Pardo M., Marchante C., Dalmau J., Bellón J. Op. Cit. 31.

<sup>75</sup> Koch R., Van Rijn M., Van Spronsen FJ., et al. Phenylketonuria: tyrosine supplementation in phenylalanine-restricted diets. AJCN. Feb 2001. Vol 73, Nº 2, 153-157.

<sup>76</sup> Nelson Y, Moxness K, Yensen M. Op. Cit. 39.

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

0-3	25-70	300-350
3-6	20-45	300-350
6-9	15-35	250-300
9-12	10-35	250-300
<b>(años)</b>	<b>(mg/día)</b>	<b>(mg/día)</b>
1-4	200-400	1,73-3,00
4-7	210-450	2,25-3,50
7-11	220-250	2,55-4,00
11-19 (mujeres)	250-700	3,45-5,00
11-19 (hombres)	225-1200	3,38-6,50

**Tabla 3. Ingesta mínima recomendada de fenilalanina y tirosina en pacientes con PKU o con HFA. Fuente: Sociedad Latinoamericana de Errores Innatos del Metabolismo y Pesquisa Neonatal (SLEIMPN); 2002**

<b>Edad (meses)</b>	<b>Fenilalanina (mg/Kg/día)</b>	<b>Tirosina (mg/Kg/día)</b>
0 > 12	20-70	300-350
<b>(años)</b>	<b>(mg/día)</b>	<b>(mg/día)</b>
1-4	200-400	1,7-3,0
4-6	210-450	2,2-3,5
6-12	220-500	2,6-4,0
12-19	250-900	3,5-6,0

Los requerimientos de fenilalanina declinan rápidamente entre 3 a 6 meses de edad, así como declina su crecimiento. Entre los 6 a 12 meses pueden caer hasta 10 mg/Kg/día, pudiendo variar considerablemente. Los monitoreos frecuentes de los niveles plasmáticos de fenilalanina y de ingesta son requeridos para prevenir excesos de la misma cuando el crecimiento se desacelera, y para prevenir ingestas inadecuadas cuando el crecimiento se encuentra en su pico como en la infancia temprana y períodos prepuberal y puberal.<sup>77</sup>

#### **4.5 Estrategias nutricionales**

Las cantidades de fenilalanina, incluidas en la dieta del paciente con PKU o HFA, deben ser cuidadosamente controladas.

La restricción excesiva de este aminoácido esencial, provoca retraso del crecimiento, retraso de la edad ósea, hepatomegalia, infecciones a repetición, hipoglucemia, síntomas neurológicos, letargia, anorexia, erupciones cutáneas, anemia y diarrea.<sup>78</sup>

<sup>77</sup> Maurice E. Shills et al. Modern nutrition in health and disease. 9na. ed. USA: Williams & Wilkins; 1999, IV: 1010-1022.

<sup>78</sup> Nelson Y, Moxness K, Yensen M. Op. Cit. 39.



Las estrategias básicamente incluyen:<sup>79</sup>

a) El aporte de las necesidades mínimas diarias de fenilalanina se logra, durante la lactancia, mediante el uso de leche materna, y cuando ello no sea posible, puede utilizarse una fórmula láctea de inicio. Una vez iniciada la alimentación complementaria el aporte de fenilalanina tiene lugar a través de los alimentos naturales de bajo contenido proteico, o de alimentos sin fenilalanina especialmente manufacturados para el tratamiento de hiperfenilalaninemias. Si el sustituto proteico que se utilice contiene fenilalanina, aunque en bajas concentraciones, también se debe contabilizar.

b) El aporte de tirosina se cubre con la mayoría de los productos dietéticos utilizados para el tratamiento de estos pacientes que aseguran el correcto aporte de este aminoácido con el fin de mejorar la síntesis de neurotransmisores en el sistema nervioso central.<sup>80</sup>

c) El aporte energético puede aumentarse mediante el uso de alimentos naturales o industrializados exentos de proteínas y ricos en calorías como aceites, mermeladas, entre otros.

d) El aporte de proteínas se cubre fundamentalmente con fórmulas especiales para la patología con escaso o nulo contenido de fenilalanina.<sup>81</sup>

e) El aporte de vitaminas y minerales como hierro, selenio, vitamina B12, presentes en mayor proporción en alimentos fuente de proteínas de alto valor biológico se logra a través del sustituto proteico. La necesidad de suplementos será evaluada en forma particular en función de los requerimientos y del sustituto proteico utilizado.

#### 4.6 Lineamientos generales del plan de alimentación de PKU e HFA

El componente fundamental del tratamiento, en cada período evolutivo del paciente, es la fórmula láctea especialmente diseñada para esta patología. En su elaboración se ha eliminado el contenido de fenilalanina en forma total o parcial, pero cuenta con todos aquellos aminoácidos esenciales para asegurar y garantizar un óptimo crecimiento y desarrollo.<sup>82</sup>

Los alimentos contienen proteínas en cantidades variables y, por lo tanto, fenilalanina, pero algunos lo poseen en mayor proporción que otros. Los alimentos fuente de este aminoácido son eliminados de la dieta.<sup>83</sup>

Un problema especial a considerar en la alimentación de estos pacientes es el edulcorante artificial aspartamo (Equal<sup>MR</sup> o NutraSweet<sup>MR</sup>), utilizado en muchos alimentos industriales como así también en medicamentos. La composición química es metil-N-aspartil-fenilalanina, el cual debido a la hidrólisis en el intestino libera fenilalanina y aumenta las concentraciones en sangre pudiendo ser perjudicial.<sup>84</sup>

<sup>79</sup> Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo. Op. Cit. 8.

<sup>80</sup> Koch R., Van Rijn M., Van Spronsen FJ., et al. Op. Cit. 75.

<sup>81</sup> Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo. Op. Cit. 8.

<sup>82</sup> Fraga C. Op. Cit. 67.

<sup>83</sup> Maurice E. Shills et al. Op. Cit. 77.

<sup>84</sup> Nelson Y, Moxness K, Yensen M. Op. Cit. 39.

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

El aspartamo no debe formar parte de la dieta de estos niños. La disponibilidad del aspartamo, incorporado en los productos industrializados para disminuir el aporte calórico de los mismos, y el hecho que quizá no se encuentre señalado en las etiquetas, han hecho que la selección de alimentos sea más difícil.<sup>85</sup>

Para realizar el plan de alimentación se debe tener en cuenta la edad del niño además de otras variables como el estado nutricional, la tolerancia individual de fenilalanina y las recomendaciones nutricionales. Es preciso ajustar la dieta con frecuencia para satisfacer las necesidades cambiantes del niño en energía, proteínas y fenilalanina, y a los hábitos alimentarios del mismo.<sup>86</sup>

**Tabla 4. Tolerancia aproximada de fenilalanina en PKU**

Edad	Tolerancia media de fenilalanina en PKU (mg/Kg/día)
0-3 meses	34-55
3-6 meses	31-28
6-12 meses	28
1-3 años	10-30
4-6 años	10-30

Fuente: Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo.

#### **4.7 La alimentación en las primeras etapas de la vida, desde la lactancia hasta la alimentación completa.**

##### **4.7.1 Período de lactancia exclusiva**

###### **4.7.1.1 Generalidades**

La leche materna contiene fenilalanina. La tendencia actual no es suprimirla sino complementarla con una alimentación pobre en este aminoácido.<sup>87</sup> De todos modos presenta un valor inferior que cualquier otra leche o fórmula. Se considera que el contenido medio en fenilalanina de la leche materna madura es de aproximadamente 41 mg/dl.<sup>88</sup>

###### **4.7.1.2 Bases de la alimentación en el período de lactancia exclusiva**

En esta etapa la alimentación se basa en:

- a) Fórmula láctea especial para lactantes exenta de fenilalanina que asegure la ingesta de los requerimientos calóricos, de carbohidratos, lípidos, proteínas, vitaminas y minerales.
- b) Leche materna o fórmula de inicio, con el fin de aportar la cantidad de fenilalanina

<sup>85</sup> Nelson Y, Moxness K, Yensen M. Op. Cit. 39.

<sup>86</sup> Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo. Op. Cit. 8.

<sup>87</sup> Torresani ME. Op. Cit. 6.

<sup>88</sup> Fraga C. Op. Cit. 67.

mínima necesaria y el resto de proteínas y kilocalorías. Debería ser leche materna siempre que sea posible.<sup>89</sup> La leche materna otorga al bebé todos los beneficios inmunológicos y nutricionales que ninguna otra leche pueda cubrir<sup>90</sup>, y favorece el vínculo emocional que representa para la madre y el hijo. Estudios recientes han demostrado que el uso de leche materna es una herramienta asequible para el tratamiento de la PKU o HFA. Contiene menor cantidad de fenilalanina que la leche de vaca y que cualquier fórmula infantil, aporta nucleótidos mejorando la biodisponibilidad proteica y logra mantener el nivel en sangre de fenilalanina entre 2 y 6 mg/dl, considerado un excelente balance metabólico.<sup>91 92 93</sup>

#### 4.7.1.3 Fórmulas lácteas especiales para HFA y PKU o Sustitutos Proteicos

La dietoterapia con restricción en fenilalanina se planea con el uso de una fórmula comercial con escaso o nulo contenido de dicho aminoácido, denominada “sustituto proteico”. De esta manera asegura que el niño reciba todos aquellos nutrientes esenciales para su crecimiento.

Existen en el mercado, diferentes sustitutos proteicos especiales para hiperfenilalaninemias, que difieren en su composición química y aportan cantidades variables de proteínas adaptándose al estadio evolutivo del niño. La elección de la fórmula correcta para cada situación la determina el médico mediante una prescripción.

La fuente de proteínas será, por lo tanto, el hidrolizado de caseína o L-aminoácidos contenidos en el sustituto proteico, con disminución u omisión del aminoácido nocivo. Las fuentes de hidratos de carbono de estas fórmulas son a base de jarabe de maíz, almidón de tapioca modificado, sacarosa y almidón de maíz hidrolizado; la grasa es suministrada por diversos aceites.<sup>94</sup>

Las fórmulas lácteas específicas para PKU o HFA son esenciales porque proveen suficiente cantidad de aminoácidos para lograr un crecimiento normal, son fuente de tirosina, suministran una buena fuente de energía y aportan nutrientes deficitarios de la dieta restrictiva en proteínas como calcio, hierro, zinc, vitamina B12, entre otros.

Los sustitutos proteicos se presentan en polvo para reconstituir, saborizados o no, y

---

<sup>89</sup> Dra. Anita Mac Donald, Nutricionista Jefe del Hospital de Niños de Birmingham, Inglaterra. Conferencia “Manejo nutricional de los Errores Congénitos del Metabolismo”. USAL, Buenos Aires, 15 de abril de 2002.

<sup>90</sup> Marjorie A. Dixon, Fiona J. White, James V. Leonard. Breast feeding in metabolic disease: how successful is this?. A Compilation of papers presented at the Fifth Dietitians Meeting at the VIII. Internacional Congress of Inborn Errors of Metabolism.. Cambridge, United Kindom; September 2000, pag. 4-8.

<sup>91</sup> Motzfeldt R., Nylander G. Breastfeeding en phenylketonuria. Acta Pediatr Supll 1999; 432(88):25-27.

<sup>92</sup> Cornejo E., Manríquez V., Colombo CM. et al. Op. Cit. 1.

<sup>93</sup> Barrios A., De la Parra A., Jiménez M. et al. Protocolo de seguimiento nutricional en fenilcetonuria de diagnóstico precoz utilizando leche materna. Rev. Chil. Nutr.; 2002, vol. 29, supl. 1.

<sup>94</sup> Mahan K, Escott Stump S. Op. Cit. 13.

pueden ser administrados en forma líquida, geles o pastas, siendo la primera el método de preparación más utilizado. También se presentan en comprimidos, cápsulas y barras, pero estas formas suelen ser más incompletas y frecuentemente deben ser suplementadas.<sup>95</sup>

La administración en forma de pasta puede resultar como alternativa si el niño rechaza el preparado al tomarlo mediante biberón. En ese caso se podrá añadir agua o jugo de frutas y administrarlo con cuchara.<sup>96</sup>

La fórmula debe ser preparada previamente a su ingesta. Se mezcla con agua fría y se bebe de un vaso preferentemente con tapa para no sentir su olor que, en ocasiones, puede resultar desagradable. Si es diluida en menor cantidad de agua que lo recomendado por los laboratorios, se debe ofrecer al niño una cantidad adicional de agua para cubrir las recomendaciones.<sup>97</sup>

Estos productos pueden ocasionar desnutrición si se utilizan de forma inadecuada. Se consideran a continuación algunas sugerencias de gran utilidad para la ingesta del sustituto proteico:<sup>98</sup>

- ?? Tratar siempre al sustituto proteico como un medicamento.
- ?? Establecer una rutina horaria.
- ?? Supervisar continuamente el cumplimiento o no de la toma.
- ?? Ser firme, pero dando una señal positiva de estímulo.
- ?? No permitir excusas que lleven a suspender su ingesta.
- ?? Si es tomado con las comidas, tratar de administrar antes para asegurar su consumo completo.

#### 4.7.1.3.1 Sustitutos proteicos existentes en el mercado

☞ Analogo X-Phen<sup>MR</sup>, SHS \*

Información nutricional (100 g de polvo)

Energía: 475 Kcal.

Proteínas: 13 g

Fenilalanina: 0 mg.

☞ Lofenale<sup>MR</sup>, Mead Johnson

Información nutricional (100 g de polvo)

Energía: 452,6 Kcal.

Proteínas: 14,7 g.

Fenilalanina: 73,7 mg.

---

<sup>95</sup> Dra. Anita Mac Donald. Op. Cit. 89.

<sup>96</sup> Fraga C. Op. Cit. 67.

<sup>97</sup> Fraga C. Op. Cit. 67.

<sup>98</sup> Dra. Anita Mac Donald. Op. Cit. 89.

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

☞☞ Phenyl Free<sup>MR</sup>, Mead Johnson

Información nutricional (100 g de polvo)

Energía: 408,2 Kcal.

Proteínas: 20,4 g.

Fenilalanina: 0 mg.

☞☞ PKU - 1<sup>MR</sup>, Milupa \*

Información nutricional (100 g de polvo)

Energía: 283,3 Kcal.

Proteínas: 50 g.

Fenilalanina: 0 mg.

☞☞ PKU - 2<sup>MR</sup>, Milupa \*

Información nutricional (100 g de polvo)

Energía: 291,7 Kcal.

Proteínas: 66,7 g.

Fenilalanina: 0 mg.

☞☞ Maximaid XP<sup>MR</sup>, SHS \*

Información nutricional (100 g de polvo)

Energía: 291,7 Kcal.

Proteínas: 20,8 g.

Fenilalanina: 0 mg.

☞☞ Maxamum XP<sup>MR</sup>, SHS \*

Información nutricional (100 g de polvo)

Energía: 316,7 Kcal.

Proteínas: 36,7 g.

Fenilalanina: 0 mg.

Referencia: \* Actualmente los más usados en Argentina <sup>99</sup>

#### 4.7.1.4 Confección del plan de alimentación en el período de lactancia exclusiva

1. En base a los requerimientos estimados del lactante se calcula la cantidad de sustituto proteico sin fenilalanina necesario para cubrir aproximadamente el 85 al 90% de las RDA de

---

<sup>99</sup> Asociación PKU Argentina. Op. Cit. 20.

proteínas.<sup>100</sup>

2. De acuerdo a la capacidad gástrica del niño<sup>101</sup> se puede regular el volumen de leche materna que éste puede ingerir. Al volumen total dado por la capacidad gástrica, se resta el volumen total del sustituto proteico calculado y reconstituido previamente.<sup>102</sup>

3. Se obtiene por diferencia el volúmen que representa la leche materna. De esta manera se puede calcular aproximadamente el contenido de fenilalanina que el niño ingiere, sabiendo que 100 ml de leche materna contiene aproximadamente 41 mg de fenilalanina.<sup>103</sup> Con este cálculo se estima la cantidad de fenilalanina que consume el niño por día proveniente de la leche materna. Se comienza a evaluar la tolerancia, es decir, la cantidad de este aminoácido que podrá consumir por día sin afectar su salud.

4. Luego se estima el contenido de proteínas y kilocalorías de ambos productos, a fin de verificar si se cubren los requerimientos.<sup>104</sup>

5. El volumen total del sustituto se reparte en números de tomas a lo largo del día. Luego de cada toma se completa la ingesta con leche materna a demanda. El niño dejará de tomar leche materna cuando el volumen total que consumió haya alcanzado la capacidad gástrica máxima, mecanismo por el cual regula su saciedad.

Al ser este un período de mayor monitoreo para determinar la tolerancia de fenilalanina del niño, puede ocurrir que la lactancia materna o fórmula de inicio se suspenda durante unos días cuando los valores plasmáticos de fenilalanina estén altos hasta restablecer los mismos lo más cercano a lo normal posible. La proporción de leche materna y el sustituto se irá modificando hasta alcanzar los valores deseados de fenilalanina en plasma.

Esta técnica facilita el mantenimiento de la lactancia materna, es más sencilla para la madre y parece ofrecer buenos resultados desde el punto de vista práctico.

## **4.7.2 Período de alimentación complementaria**

### **4.7.2.1 Generalidades<sup>105</sup>**

Pasado el período donde la alimentación es exclusiva con leche, el niño incorpora a su dieta la alimentación complementaria. Esta se considera como la transición de la etapa de lactancia exclusiva a la incorporación paulatina de alimentos que no sean leche.

Se lleva a cabo durante un período de desarrollo de gran impacto desde el aspecto nutricional, con la maduración de la función digestiva y renal, y el desarrollo neuromuscular e inmunológico.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) sugiere, desde 1994, comenzar la alimentación complementaria alrededor de los 6 meses de vida, y se prolonga

---

<sup>100</sup> Nelson Y, Moxness K, Yensen M. Op. Cit. 39.

<sup>101</sup> Ver anexo 6.3

<sup>102</sup> Spécola N. Op. Cit. 73.

<sup>103</sup> Fraga C. Op. Cit. 67.

<sup>104</sup> Ver anexo 6.2

<sup>105</sup> Torresani ME. Op. Cit. 6.

aproximadamente hasta el año de edad.

#### **4.7.2.2 Bases de la alimentación complementaria**

En esta etapa, la alimentación se basa en:

1) Sustitutos proteicos con bajo o nulo contenido de fenilalanina. Estos son imprescindibles para conseguir el adecuado equilibrio nutricional y el correcto aporte proteico del niño. Se debe administrar de acuerdo a la tolerancia individual y prescripción médica, ajustándose a los resultados bioquímicos de fenilalanina en plasma.

2) Leche materna o fórmula de inicio, con el fin de aportar proteínas, kilocalorías y fenilalanina para llegar a cubrir parte de los requerimientos mínimos.

3) Alimentos sólidos con cantidades pequeñas o moderadas de fenilalanina. Las preparaciones y texturas utilizadas siguen la misma progresión que las recomendadas para niños no afectados.<sup>106</sup>

Con la administración apropiada de los alimentos sólidos se logra apoyar la aptitud del desarrollo, satisfacer las necesidades calóricas, incrementar la síntesis proteica, permitir la participación social mediante el acto de comer y otorgar variedad y diversificación al patrón alimentario. Un inadecuado régimen energético puede precipitar el catabolismo.

Alrededor de los 6 meses se comienza con alimentos en puré utilizando una cuchara; entre los 7 y 8 meses, alimentos de fácil digestión y en trocitos. Entre los 8 y los 9 meses, en taza y se utiliza el mismo tiempo y progresión de texturas para chicos con patrones de selección irrestrictos.<sup>107</sup>

#### **4.7.2.3 Recomendaciones para llevar a cabo una correcta alimentación complementaria<sup>108</sup>**

- ?? Empezar a incorporar de a un alimento por vez. En el caso de ser rechazado probar nuevamente.
- ?? En el caso que el niño rechace un alimento, no se debe insistir. Es conveniente volver a ofrecer luego de un tiempo, y dentro de lo posible incluido en otra preparación.
- ?? Introducir el próximo alimento nuevo con un cierto intervalo de tiempo.
- ?? Ofrecer variedad de alimentos dentro de los permitidos que incluyan diferentes sabores, diferentes texturas, consistencias y colores para lograr diferentes formas de presentación.
- ?? Respetar los tiempos del niño.
- ?? Ofrecer pequeñas cantidades cada vez.

---

<sup>106</sup> Torresani ME. Op. Cit. 6.

<sup>107</sup> Mahan K, Escott Stump S. Op. Cit. 13.

<sup>108</sup> Torresani ME. Op. Cit. 6.

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

- ?? No manejar al alimento como un premio o castigo.
- ?? No manejar todos los alimentos ya incorporados en forma simultánea a través de una preparación ya que esto no le permite al niño establecer las diferencias, ni el adulto evidenciará algún rechazo o intolerancia de algún alimento específico.
- ?? No es necesario adicionar sal o azúcar a las preparaciones y/o alimentos que se introduzcan.
- ?? Usar utensilios irrompibles con punta plana y ofrecer agua en vaso o jarrita.
- ?? Evitar hacer gestos frente al niño si algún alimento no es aceptado por algún integrante de la familia.
- ?? Tratar que el momento de la comida sea tranquilo, en un clima agradable y con el tiempo necesario.

#### **4.7.2.4 Selección y progresión de alimentos en la alimentación complementaria**

El plan de alimentación se realizará con la siguiente selección y progresión de alimentos:

- ?? Leche materna, el lactante deberá consumirla desde el nacimiento. En caso que ésta no pueda ser administrada, se utiliza fórmula láctea de continuación.
- ?? Cereales: almidón de trigo y de maíz
- ?? Vegetales: incorporar primero los amarillos por su bajo contenido en fibras como zapallo, zanahoria; y los blancos como papa y batata. A partir del séptimo mes incorporar vegetales verdes como acelga, espinaca y zapallito. Entre el octavo y noveno mes, incluir vegetales rojos como remolacha y tomate. A partir de décimo mes, el resto de los vegetales.
- ?? Frutas: comenzar con banana pisada bien madura, por su bajo contenido en fibras, manzana rallada y jugos de frutas cítricas colados y diluidos. A partir del séptimo agregar frutas de estación como por ejemplo durazno y damasco. Entre el octavo y noveno mes, pulpa de frutas con ácidos orgánicos como mandarina, naranja y el resto de frutas cítricas.
- ?? Aceites: de origen vegetal desde el inicio de la alimentación complementaria.
- ?? Dulces: jaleas, mermeladas y dulces de frutas permitidas para la edad, cuidando que no contenga aspartamo. Es preciso su consumo desde el inicio de la alimentación complementaria para aumentar el aporte calórico.
- ?? Azúcares: blanca refinada, desde el inicio de la alimentación complementaria.
- ?? Bebidas: agua potable y/o mineral, soda, jugos concentrados sin aspartamo, limonada, Coca-Cola<sup>MR</sup> (no dietética), Pepsi-cola<sup>MR</sup> (no dietética), y jugo de frutas naturales con el agregado de azúcar, té, agua tónica (no dietética), y jugo de compotas.
- ?? Condimentos: hierbas aromáticas, especias, jugo de limón, vinagre. Evitar el exceso de sal para no crear adicción, el consumo de aderezos.



A partir del año de vida el niño puede ser incorporado a la mesa familiar con las restricciones necesarias que su dieta requiera.

#### **4.7.2.5 Confección del plan de alimentación en el período de alimentación complementaria**

En esta instancia los padres encargados del correcto desarrollo de la dieta del niño, deben calcular, además, la cantidad de fenilalanina contenida en los alimentos que ingiere el niño a fin de no pasar la cantidad permitida por día. Para lograrlo, requieren un buen entrenamiento por parte del especialista en nutrición.<sup>109</sup>

#### **4.7.3 Alimentación completa**

##### **4.7.3.1 Generalidades**

De acuerdo a los hábitos del entorno social y familiar del niño con PKU o HFA, a partir del año de vida, éstos efectúan una dieta en la que intervienen todos los grupos de alimentos permitidos. Estos, serán los que conformen la alimentación el resto de su vida. El niño se incorpora a la mesa familiar realizando entre cuatro a seis comidas diarias.

El apoyo y sostén emocional desde el profesional a la familia y desde ésta a los niños, es fundamental para llevar a cabo en forma correcta el tratamiento nutricional. Los padres deben aprender a confeccionar un menú diario lo más adaptado a su realidad social y escolar, con el fin de no afectarla y al mismo tiempo, que el niño se involucre en su propia alimentación lo antes posible. La participación activa de la nutricionista en la enseñanza de la dietoterapia es de suma importancia para orientar la conducta de los padres a la hora de ejecutar acciones válidas para concretar los objetivos nutricionales de sus hijos afectados.

##### **4.7.3.2 Bases de la alimentación completa**

La alimentación completa se basa en tres grupos de alimentos:<sup>110</sup>

- 1) Sustitutos proteicos con bajo o nulo contenido de fenilalanina.
- 2) Alimentos naturales con bajo o nulo contenido de fenilalanina. Incluye frutas y verduras frescas, mermeladas y dulces sin aspartamo, azúcares, miel, aceites, margarinas vegetales, especias, jugos naturales y comerciales sin aspartamo, helados sin leche y sin aspartamo, y en general cualquier alimento o plato preparado con productos naturales con escaso contenido proteico (menos de 1 %) en el que no se ha utilizado para su confección ningún producto rico en proteínas o aspartamo.<sup>111</sup>

- 3) Alimentos especialmente manufacturados sin fenilalanina o con un contenido muy

---

<sup>109</sup> Nelson Y, Moxness K, Yensen M. Op. Cit. 39.

<sup>110</sup> Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo. Op. Cit. 8.

<sup>111</sup> Fraga C. Op. Cit. 67.

bajo, otorgando variedad para la confección del menú diario. En la actualidad la gran variedad de productos industrializados especialmente diseñados para la alimentación de niños con PKU o HFA sólo existe en el mercado internacional. En nuestro país, con cierta frecuencia, resulta difícil adquirir estos productos importados por ser de origen extranjero y, en consecuencia, económicamente muy costosos. La industria argentina solo dispone de galletitas y pastas secas hipoproteicas, cuya producción se centra en Barrio de los Gigantes, provincia de Córdoba pero todavía no tiene alcance a todo el país.

Los alimentos con alto contenido proteico, tales como carnes, pescados, huevos, frutos secos, legumbres, leche y derivados, deben ser excluidos completamente de la dieta.

Es conveniente que la familia cuente siempre en el hogar con aquellos alimentos permitidos y las diferentes preparaciones de mayor consumo por estos niños. Deben estar correctamente conservadas y listas para las ocasiones donde se cuenta con poco tiempo para confeccionarlas.

#### **4.7.3.3 Selección de alimentos y formas de preparación en la alimentación completa**

Los alimentos que son naturalmente bajos en proteínas y aquellos especialmente industrializados para PKU o HFA, están permitidos para la realización del plan de alimentación restrictivo en fenilalanina, incluyen:

?? Sucedáneos de leche aptos para cocción:

☞☞ Herifen – sucedáneo dietético de leche con bajo contenido en fenilalanina.

- SANAVI S.A.:

Descripción: es una bebida desarrollada como sustituto de la leche de vaca en dietas hipoproteicas.

Información nutricional (100 ml de producto):

Energía: 42 Kcal.

Proteínas: < 0,4 g.

Fenilalanina: < 15 mg.

☞☞ Milupa LPDrink: \*

Información nutricional (100 ml de producto):

Energía: 50Kcal.

Proteínas: 0,5 g.

Fenilalanina: 10 mg.

Formas de preparación: en flanes, con cereales permitidos, en salsa blanca con harina hipoproteica, en postre, en puré, en licuados, en panqueques, chipa.

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

?? Sustitutos de queso:

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

☞☞ Queso sabor Gourmet bajo en proteínas, de Dietary Specialties

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

Información nutricional: (100 g mezcla)

Proteínas: 7,06 g.

Fenilalanina: 330 mg.

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

Información nutricional: (100 g de producto)

Fenilalanina: 134,7 mg.

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

Información nutricional: (100 g de producto)

Fenilalanina: 90,40 mg.

Formas de preparación: utilizarlos con cereales permitidos, con pan hipoproteico, en ensaladas, en budines, en tartas, en rellenos, en pizzas, salsa de queso, chipa, etc

?? Sustitutos de huevo

☞☞ Sustituto del huevo, de SHS Loprofin \*

Información nutricional: (100 g de producto)

Energía: 354 Kcal.

Proteínas: 0,3 g.

Fenilalanina: < 2 mg.

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

?? Vegetales y Frutas frescas: se puedan utilizar prácticamente todas ellas, controlando especialmente papas, batata, choclo y espinaca. Dentro de las frutas la banana, por ser las de mayor contenido en fenilalanina.

?? Grasas y aceites: aceites vegetales, manteca, margarina y ocasionalmente crema de leche en pequeñas cantidades.

?? Azúcares y Dulces de frutas: azúcar, miel. Jaleas, mermeladas, y dulces de frutas. Se debe tener cuidado que no contenga el edulcorante aspartamo.

?? Bebidas: agua potable y/o mineral, soda, jugos concentrados sin aspartamo, limonada, Coca-Cola<sup>MR</sup>, Pepsi-cola<sup>MR</sup> (no dietética), jugos de frutas naturales con el agregado de azúcar, té, agua tónica (no dietética) y jugo de compota.

?? Cereales: arroz en pequeñas cantidades según tolerancia a fenilalanina. La utilización de los almidones de maíz, trigo, tapioca y mandioca (todos con muy bajo contenido proteico), permiten que el aporte de fenilalanina de las preparaciones sea menor y se pueda variar más la alimentación, realizando pastas, panes y productos de repostería.

Además existen sustitutos de cereales tales como:

☞☞ Harina dietética apteica, de Aproten \*

Información nutricional: (100 g de producto)

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

Energía: 338 Kcal.

Proteínas: < 1 g.

Fenilalanina: < 20 mg.

☞☞ Pasta diet aprotéica, de Aprotén \*

Información nutricional: (100 g de producto)

Energía: 354 Kcal.

Proteínas: < 0,6 g.

Fenilalanina: < 30 mg.

☞☞ Sustitutos de arroz, de Harifen SANAVI S.A. (Granada, España)

Descripción: pasta italiana tipo arroz, con bajo contenido en proteínas y fenilalanina, indicada para preparar ensaladas, sopas, etc.

Información nutricional: (100 g de producto)

Energía: 350 Kcal.

Proteínas: < 0,4 g.

Fenilalanina: < 5 mg.

☞☞ Preparado panificable y de repostería, de Harifen SANAVI S.A.

Descripción: harina ideal para sustituir harina de trigo en recetas de panadería y repostería.

Información nutricional: (100 g de producto)

Energía: 352,9 Kcal.

Proteínas: < 0,35 g.

Fenilalanina: < 7 mg.

☞☞ Ruedas de chocolate, de Milupa – LP

Descripción: cereales de desayuno con bajo contenido en proteínas y fenilalanina.

Información nutricional: (100 g de producto)

Energía: 387 Kcal.

Fenilalanina: 31 mg.

☞☞ Fideos secos hipoproteicos para fenilcetonúricos, de ELCA

Provincia de Córdoba. Argentina

☞☞ Barras de cereales de chocolate o almendras, de Ener - G Foods

Información nutricional: (100 g de producto)

Energía: 300 Kcal.

Proteínas: 1 g.

Fenilalanina: 20 mg.

Formas de preparación: pan, pizza, pan de frutas, galletitas, tortas, scones, galletitas dulces, panqueques, masa para tartas, budín, guisos de verduras y cereales, con salsa de verduras, cereales de desayuno con el sustituto proteico.

Todas las preparaciones deben estar realizadas con los productos comerciales bajos en fenilalanina, para evitar los alimentos fuente del mismo.

?? Galletitas: pueden ser elaboradas en forma casera con harinas permitidas o con el uso de almidones. También existen en el mercado galletitas hipoproteicas como:

☒☒ Galletas dulces, de SHS Loprofin \*

Información nutricional: (100 g de producto)

Energía: 356 Kcal.

Proteínas: 0,3 g.

Fenilalanina: 10 mg.

☒☒ Galletitas dulces, de ELCA. Producción Argentina

?? Condimentos: hierbas aromáticas, especias, pimienta, jugo de limón, vinagre. Evitar el exceso de sal y controlar bien el consumo de aderezos.

?? Misceláneos: polvo de hornear, bicarbonato de sodio, crémor tártaro y levadura de cerveza (utilizar en menor cantidad). Esencias y colorantes. Chocolates sabor neutral, de frutilla y toffee con 0,4 mg de fenilalanina por 100 g de producto, de SHS Loprofin \*.

Referencia: \* Actualmente importados a la Argentina<sup>112</sup>

#### **4.7.3.4 Confección del plan de alimentación con los grupos de alimentos permitidos en la alimentación completa.**

El nutricionista es el encargado de realizar el plan de alimentación, pero además debe desarrollar un rol determinante para el éxito del tratamiento nutricional que es el de apoyar constantemente al paciente y su familia de acuerdo a cada etapa de alimentación y a las dificultades que aparezcan.

Se pretende lograr un plan de alimentación cercano a lo que el niño y su familia consideran más adaptadas a la realidad con las limitaciones necesarias determinadas por la patología.

Los pasos a seguir para la confección del plan son los siguientes:

1. En base a los requerimientos estimados del niño según RDA para edad y sexo en PKU, se calcula la cantidad de sustituto proteico sin fenilalanina. Este representa aproximadamente el 85 al 90% de las RDA de proteínas.<sup>113</sup>

2. Las necesidades mínimas de fenilalanina deben ser aportada por los diferentes alimentos sólidos de bajo contenido proteico según las preferencias del niño y sus necesidades calóricas. El aporte calórico se puede ajustar mediante el uso de aceites vegetales y productos

---

<sup>112</sup> Asociación PKU Argentina. Op. Cit. 20.

<sup>113</sup> Fraga C. Op. Cit. 67.

con mayor contenido de grasas o hidratos de carbono.<sup>114</sup>

3. Los alimentos deben distribuirse a lo largo del día tomando como modelo la distribución calórica y el menú recomendado de un niño normal. Los alimentos naturales no permitidos ricos en proteínas se sustituyen por alimentos permitidos.

4. La fenilalanina de los alimentos debe ser exactamente cuantificada, y para ello se utilizan tablas de composición química de los alimentos que detallan la cantidad de fenilalanina. Para conocer el contenido de este aminoácido de los productos manufacturados o de aquellos que no figuran en las tablas, un sistema muy útil es considerar que, en promedio, entre el 4 y 6% de las proteínas de cualquier alimento corresponde a fenilalanina.<sup>115</sup>

Es necesario administrar diversos alimentos dentro de lo posible para asegurar su aceptación en etapas posteriores de la vida, satisfacer las necesidades crecientes de fenilalanina y nutrientes, desarrollar la musculatura mandibular y la coordinación lingual, y ejercitar los dientes y encías.<sup>116</sup>

Los alimentos de consumo libre y los productos manufacturados bajos en fenilalanina, aportan kilocalorías y variedad a la dieta, y permiten al niño comer en cierta medida lo que desea. Sin embargo, debe evitarse la ingesta excesiva de estos alimentos de libre consumo antes de la toma del preparado ya que pueden disminuir el apetito.

Las sucesivas correcciones y ajustes de la dieta se deben efectuar en función de los niveles de fenilalanina en sangre del paciente y procurando que los aumentos o disminuciones de este aminoácido sean progresivos.

---

<sup>114</sup> Nelson Y, Moxness K, Yensen M. Op. Cit. 39.

<sup>115</sup> Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo. Op. Cit. 8.

<sup>116</sup> Nelson Y, Moxness K, Yensen M. Op. Cit. 39.

## 4.8 Seguimiento del paciente con PKU o HFA

### 4.8.1 Generalidades

El éxito del tratamiento depende del seguimiento minucioso del niño y del apoyo continuo a éste y a sus familiares. La frecuencia y tipo de controles debe ser individualizada en cada caso para conseguir el mejor ajuste o equilibrio posible.<sup>117</sup>

El niño debe ser monitoreado por métodos clínicos, bioquímicos y evaluación del estado nutricional, prestando especial atención a signos de malnutrición proteica.<sup>118</sup> Por otro lado el control clínico les otorga la posibilidad a los padres de canalizar las inquietudes en cuanto a información individual.

La concentración de fenilalanina en sangre debe medirse a menudo, así como también los niveles de tirosina, para corroborar que se encuentren dentro de límites deseados.<sup>119</sup> Los niveles de fenilalanina plasmática deben estar tan bajos como sea posible, lo más rápido posible, y por todo el tiempo que sea posible.<sup>120</sup>

Para el monitoreo de las concentraciones plasmáticas de fenilalanina se prefiere métodos fluorométricos y no el método de Guthrie. Este último no es cuantitativo y puede dar resultados no válidos si se ingiere antibióticos.<sup>121</sup>

Los controles bioquímicos incluyen los controles periódicos de los aminoácidos fenilalanina y tirosina. Un hemograma, un proteinograma, la determinación de los niveles calcio y fósforo, de fosfatasa alcalina y de colesterol.<sup>122</sup>

La recomendación del monitoreo de fenilalanina en sangre depende fundamentalmente de la edad del niño<sup>123</sup>:

- ?? Niños de 0 – 4 años: semanalmente
- ?? Niños de 5 - 10 años: quincenalmente
- ?? Niños mayores de 11 años: mensualmente

Esta frecuencia será ajustada según la estabilidad del paciente.

En los niños mayores, cuando la lactancia deja de ser exclusiva, una herramienta asistencial esencial para el seguimiento de la evolución del paciente es el registro de alimentación diario. Se completa durante los tres días previos a la obtención de la muestra para el análisis bioquímico, resultando indispensable para correlacionar los valores de ingesta de fenilalanina con los niveles plasmáticos de éste en sangre.<sup>124</sup>

---

<sup>117</sup> Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo. Op. Cit. 8.

<sup>118</sup> Lambruschini Ferri N. Op. Cit. 2.

<sup>119</sup> Medical Research Council Working Party on Phenylketonuria. Recommendations on the dietary management of phenylketonuria. Arch Dis Child 1993; 68:426-427.

<sup>120</sup> Dra. Webster D. Directora del National Testing Centre, Auckland Hospital, de Nueva Zelanda. Seminario sobre "Desórdenes congénitos del metabolismo y pesquisa neonatal". Universidad de Belgrano, Buenos Aires; octubre de 2003.

<sup>121</sup> Maurice E. Shills et al. Op. Cit. 77.

<sup>122</sup> Dra. Chiesa A. Op. Cit. 4.

<sup>123</sup> Dra. Anita Mac Donald. Op. Cit. 89.

<sup>124</sup> Maurice E. Shills et al. Op. Cit. 77.

A través del análisis del registro de alimentos se puede evaluar, además, la adecuación en proteínas y energía, y los hábitos alimentarios en cuanto a preparaciones de preferencia, consumo de frutas y verduras en cantidades importantes, cumplimiento de la toma completa del producto, entre otros puntos. El registro permite conocer la dinámica familiar que se crea alrededor del trastorno y la actitud de la familia para solucionar el problema.<sup>125</sup>

En cuanto al control antropométrico, las medidas de peso, talla y perímetro cefálico (este último hasta los 2 años de vida<sup>126</sup>) son los mejores indicadores del estado nutricional, por lo cual es conveniente realizarlas con una frecuencia mensual durante el primer año de vida y luego una vez cada 4 meses. La edad ósea debe calcularse anualmente.<sup>127</sup>

Los controles clínicos se pueden realizar mensualmente durante el primer año de vida, y luego cada 4 meses. Una evaluación en cada etapa del niño, permite identificar la respuesta global al tratamiento con más sensibilidad y especificidad que la mayoría de los marcadores biológicos utilizados. El desarrollo intelectual debe formar parte de este control permitiendo detectar precozmente cualquier disfunción que, debida o no a la hiperfenilalaninemia, pueda ser corregida mediante el tratamiento adecuado.

#### **4.8.2 Suplementación de vitaminas y minerales**

Durante períodos de crecimiento acelerado se incrementa las necesidades de vitaminas y minerales. Gran cantidad de estos nutrientes son agregados a algunos sustitos proteicos y si se proveen las cantidades adecuadas de éste no es necesaria una suplementación adicional. Otros sustitutos pueden no proveerlos y en esos casos se requiere la suplementación completa o parcial.<sup>128</sup>

En ciertas ocasiones, dada la restricción dietética de proteínas de alto valor biológico, los niños pueden presentar bajas concentraciones plasmáticas de hierro y zinc con respecto a los valores normales.<sup>129</sup>

El adolescente resulta especialmente vulnerable desde el punto de vista nutricional debido al rápido cambio de las necesidades que supone el brote de crecimiento puberal. El aumento en la ingesta de calorías y proteínas debido al aumento de las necesidades nutricionales produce un rápido cambio de la talla y la forma corporal.<sup>130</sup>

Durante esta etapa el requerimiento de calcio va aumentando progresivamente a cantidades difíciles de cubrir con la dieta planificada. Por lo tanto, es posible que sea necesario administrar inevitablemente algún suplemento de calcio. Se deben realizar en forma frecuente

---

<sup>125</sup> Fraga C. Op. Cit. 67.

<sup>126</sup> Anónimo. Guía de Alimentación para niños sanos d 0 a 2 años. Argentina: Sociedad Argentina de Pediatría (SAP); 2001, 43-52.

<sup>127</sup> Martínez-Pardo M., Marchante C., Dalmau J., Bellón J. Op. Cit. 31.

<sup>128</sup> Fraga C. Op. Cit. 67.

<sup>129</sup> Acosta PB. Nutrition studies in treated infants and children with phenylketonuria: vitamins, minerals, trace elements. Eur J Pediatr. 1996; 155 Suppl 1:S136-9.

<sup>130</sup> Nelson Y, Moxness K, Yensen M. Op. Cit. 39.



densitometrías óseas para evidenciar o no desmineralización ósea.<sup>131</sup>

#### **4.8.3 Descompensaciones en PKU y en HFA**<sup>132 133</sup>

En la fenilcetonuria pueden ocurrir descompensaciones que solamente se advierten por un aumento de la fenilalanina plasmática.

##### **4.8.3.1 Causas**

1. De origen alimentaria.
  - a) Debido a un elevado consumo de fenilalanina: ocurre cuando el consumo de este aminoácido es mayor a las concentraciones toleradas ya sea por trasgresión o por desconocimiento del contenido de éste en algún alimento consumido.
  - b) Debido a situaciones que conducen al catabolismo tisular: ocurre ante una inadecuada ingesta calórica, ya sea por incumplimiento de la dieta o inadecuada cantidad prescrita. Vómitos o rechazo de la ingesta.
2. De origen alimentario extra-alimentarias.
  - a) Debido a situación de intercurrencias: incluye gripe, fiebre, brote dentario, herida, cirugía, excesiva actividad física, entre otras, donde el estrés propio de estas situaciones ocasiona degradación proteica liberando aminoácidos a la sangre, entre ellos fenilalanina.

##### **4.8.3.2 Tratamiento**

Cuando una descompensación se advierte, se deben reestablecer los niveles sanguíneos óptimos de fenilalanina, para esto se reduce la ingesta de proteínas naturales y se calcula la fenilalanina ingerida, pero no se suspende la ingesta del sustituto. El aporte energético debe ser óptimo para evitar el catabolismo, y el aporte de aminoácidos, sin incluir fenilalanina, se mantiene normal para promover la síntesis proteica.<sup>134</sup>

Es importante monitorear las concentraciones de fenilalanina para determinar el momento de la reintroducción de proteínas naturales, haciéndolo de acuerdo con las necesidades y tolerancias individuales del niño.

---

<sup>131</sup> Fraga C. Op. Cit. 67.

<sup>132</sup> Fraga C. Op. Cit. 67.

<sup>133</sup> Murice E. Shills et al. Op. Cit. 77.

<sup>134</sup> Lambruschini Ferri N. Op. Cit. 2.

## **4.9 Educación Alimentaria Nutricional. Enseñanza de la dietoterapia**

### **4.9.1 Generalidades**

Las medidas eficaces de asistencia obligan a contar con un grupo coherente en el que participen el equipo tratante y fundamentalmente los padres y el niño afectado.

El nutricionista debe educar y entrenar a las familias en forma permanente a cerca de la enfermedad y cómo llevar a cabo el plan de alimentación. Es la propia familia quien dirige el aprendizaje del niño a manejar su propia dieta, con autolimitación, por el resto de su vida.

La familia es la responsable del cumplimiento estricto de la dieta. No debe permitir que su hijo pruebe alimentos prohibidos. Además, debe prestar atención a lo que su hijo no come de la porción prevista y calculada para una comida, es decir, evaluar la ingesta real que hace el niño. Esta situación de no cumplimiento de la dieta es la primera causa de fracaso del tratamiento.<sup>135</sup>

Los padres deben lograr reconstituir correctamente el sustituto proteico e interpretar y manejar las tablas de composición química de los alimentos.<sup>136</sup> Además deben planificar un menú diario exacto limitándose a la selección de los alimentos correspondiente y en lo posible adaptarla a los gustos y hábitos de toda la familia. Para lograrlo es fundamental que adquieran aquellos conocimientos necesarios para poder pesar y calcular la fenilalanina de los alimentos, y ser capaces de sustituir los alimentos que no haya ingerido su hijo al final del día.

Toda esta nueva información se comunica en forma paulatina y adecuada a las necesidades, con la presencia activa del profesional en nutrición a través de la educación nutricional y el apoyo emocional. Se contribuye de esta manera a disminuir la incertidumbre que genera esta nueva realidad reforzando actitudes positivas y eficaces para enfrentarla.

El profesional de la nutrición debe actuar como “traductor” de la ciencia de la nutrición, informándose e interpretando la situación de alimentación y nutrición de los niños, traduciendo los mensajes al lenguaje popular o cotidiano actuando como facilitador o elemento de ayuda en este proceso de enseñanza-aprendizaje.<sup>137</sup>

### **4.9.2 Estimación del contenido de la fenilalanina de la dieta**

Para estimar el contenido de fenilalanina de los alimentos, es necesario disponer de tablas de composición química de los alimentos en la que se indica este valor. En la actualidad existen numerosas tablas extranjeras de diferentes fuentes que se utilizan en PKU o HFA. Pero, se debe priorizar el uso de tablas nacionales ante las internacionales y, en el caso que no se detallen algunos datos del contenido de fenilalanina se debe completar con las

---

<sup>135</sup> Dr. Chamoles NA. Fundación para el Estudio de Enfermedades Neurometabólicas.

<sup>136</sup> Dra. Gruñeiro de Papendieck L., Dra. Chiesa A. Prevención de la discapacidad mental y física que originan enfermedades genéticas y metabólicas inaparentes al nacimiento: Experiencia en Argentina. Fundación de Endocrinología Infantil. Buenos Aires, 1998.

<sup>137</sup> Longo E., Navarro E. Técnica Dietoterápica. Buenos Aires: El Ateneo; 1994, 23:421-427.

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

internacionales.<sup>138</sup>

#### 4.9.2.1 Tablas de contenido en fenilalanina de los alimentos según diferentes fuentes.

Tabla I

Alimentos	Fenilalanina (mg/%)
leche entera	160
panes/cereales	30
Frutas	15
Vegetales	15
Grasas	5
leche materna	43
fórmulas infantiles	67

Fuente: Acosta PB.<sup>139</sup>

Tabla II

Alimentos	Fenilalanina (mg/%)
Manzanas	6
Peras	12
Bananas	24
Acelga	70
Tomate	24
Zanahoria	31
Calabaza	29
Papas	100
Espinacas	110

Fuente: base de datos Asociación española para estudios de errores congénitos

Tabla III

Alimentos	Fenilalanina (mg/%)
Espinaca	150
Papas fritas Mc Donald's® (chicas)	93
Durazno	15
Pan francés	370
Helado de agua	50
Miel	15
Margarina	30

Fuente: Fundación de Endocrinología Infantil. Buenos Aires, Argentina

<sup>138</sup> Centro de Estudios Sobre Nutrición Infantil, CESNI. Curso: "¿Cómo interpretar las tablas de composición de alimentos?". Buenos Aires, septiembre de 2004.

<sup>139</sup> Acosta PB. Ross metabolic formula system nutrition. Support protocols. EEUU: Ross Laboratories; 1993.

#### **4.9.2.2 Sistemas utilizados para la estimación**

Los dos sistemas para estimar la cantidad de fenilalanina de los alimentos más utilizados a partir de las tablas de composición química son el Sistema de Pesada y Medida, y el Sistema de Intercambio.<sup>140</sup>

##### **4.9.2.2.1 Sistema de Pesada y Medida**

Se requiere balanzas de precisión o mediante equivalencias con utensilios domésticos y/o medidores. Se pesan los alimentos y luego se calcula el contenido de fenilalanina en base a lo referido en las tablas de composición químicas de alimentos.

Este sistema representa mayor seguridad y confianza para el entrenamiento de la familia por ser más preciso.

##### **4.9.2.2.2 Sistema de Intercambio**

A partir de las tablas de composición química de alimentos puede establecerse, un sistema de intercambios mediante la confección de listas de cantidades de alimentos que resultan intercambiables entre sí por tener la misma cantidad de fenilalanina (por ejemplo tienen 20 mg de fenilalanina<sup>141</sup>: 53 g de banana, 62,5 g de calabaza hervida, 50 g zanahorias hervidas, 13 g de papas fritas, 80 g de tomates frescos, etc.).

La utilidad de este sistema reside fundamentalmente en la independencia, autoestima y autocuidado que promueve el control de la dieta por parte del mismo niño y favoreciendo de esta manera la inserción social.

En la literatura mundial se encuentran algunas variantes en el sistema de intercambio de alimentos en la dieta para PKU o HFA. En el Reino Unido se permite el consumo libre de la mayoría de frutas y verduras y utilizan el intercambio de 50 mg de fenilalanina para cereales y papas. En Australia y Estados Unidos utilizan intercambios de 15 mg de fenilalanina e incluyen las frutas y verduras.<sup>142</sup>

En Argentina la tendencia es confeccionar las listas de intercambio con alimentos que deben ser cuidadosamente controlados como por ejemplo cereales y derivados, golosinas, snacks y alimentos de origen animal que ocasionalmente podrían ser incorporados, como postres lácteos.<sup>143</sup> Se permiten las verduras y frutas de bajo contenido en fenilalanina a libre consumo.

En la práctica se demuestra que la liberación del consumo de vegetales y frutas de bajo contenido de fenilalanina (contenido inferior a 75 mg de fenilalanina por 100 g de alimento), conjuntamente con el uso de listas de intercambio en niños mayores de 7 años no afecta el

---

<sup>140</sup> Fraga C. Op. Cit. 67.

<sup>141</sup> En base a la tabla de composición química de los alimentos de la FEI.

<sup>142</sup> Thompson Susan. Dietitian. Dept. Nutrition & Dietetics. Protocol for the use of XP MAXAMUM in the dietary management of phenylketonuria. The New Children's Hospital. Sydney, Australia; 2000.

<sup>143</sup> Fraga C. Op. Cit. 67.

control metabólico ni el crecimiento. Lo que permite una adecuación de proteínas y energía normales.<sup>144</sup> Actualmente los especialistas sostienen la idea de liberar vegetales y frutas a edades más tempranas para favorecer la conducta positiva hacia el hábito de consumir este grupo de alimentos.

El sistema de intercambio de alimentos permite “negociar” con el niño la selección de lo que debe consumir cuando se encuentra fuera de su casa. La familia luego se ocupa de supervisar y completar la dieta en el hogar.

#### **4.9.3 Adquisición de pautas esperadas del niño relacionadas con su tratamiento según la edad**<sup>145</sup>

Es conveniente que el niño participe en forma activa en la confección de su dieta desde temprana edad. Esto apunta a lograr que el niño acepte e internalice su enfermedad, la haga consciente y no genere conflictos psicológicos profundos, en él y en su familia. Debe aprender desde pequeño a contabilizar las cantidades de fenilalanina que puede consumir, para que en el futuro se pueda manejar solo sin depender de nadie que le indique que comer y que no.

Entre los 2 a 5 años de edad se debe adecuar la cantidad de sustituto en función a sus requerimientos y comenzar con la Educación Alimentaria Nutricional (EAN). Se debe trabajar para formar hábitos alimentarios favorables en función a la patología y en conjunto con la familia. Aparece la necesidad de establecer límites y apoyar al niño a superar la neofobia a alimentos nuevos, especialmente en estos casos.

El niño podrá comenzar por dominar los conceptos de selección apropiada si se dividen los alimentos en los que son aconsejados (SI) y los que son desaconsejados o prohibidos (NO).

Entre los 3 y 4 años de edad se puede introducir el concepto de cantidad apropiada relacionada con los números, primero contar alimento y luego pesarlos. De acuerdo al desarrollo cognitivo del niño las tareas pueden adquirir mayor complejidad.

A partir de los 5 años, aparecen las primeras experiencias fuera del hogar y surgen con ello las dificultades en la integración de la dieta a eventos sociales. En esta etapa, el niño comienza a tener mayor independencia en cuanto a la selección de los alimentos y debe aprender a reconstituir el sustituto proteico. Muchas veces esa independencia lleva a las trasgresiones fuera del hogar, pero generalmente trasgreden por “la picardía” de hacerlo y no por la preferencia a un alimento, que en definitiva, nunca probaron.<sup>146</sup>

En definitiva, todos los esfuerzos apuntan a que el niño conforme avance en su desarrollo, logre la mayor participación en su tratamiento y la responsabilidad de planificar su propio menú diario de acuerdo a sus hábitos, preferencias, posibilidades y tolerancia a la fenilalanina. Debe aprender a calcular la fenilalanina de las porciones de alimentos en forma

---

<sup>144</sup> Fraga C. Op. Cit. 67.

<sup>145</sup> Mahan LK. Escott Stump. Krause’s Food, Nutrition & Diet Therapy. 2th. ed. EEUU: Saunders; 2004, 45:1143-1168.

<sup>146</sup> Dra.Chiesa A. Op. Cit. 4.

exacta y hacer una suma diaria total en un registro de alimentos, tarea que hasta entonces la realizaba el adulto responsable de su alimentación<sup>147</sup>.

#### **4.10 Aspecto psicosocial del tratamiento**

La necesidad de conservar un estricto control de la ingesta puede generar en los padres estrés y ansiedad. Esta situación en la mayoría de los casos desemboca en conductas de sobreprotección al niño y quizás a limitar sus actividades sociales.

Por otro lado, en muchos casos esto condiciona la reacción del niño ante las restricciones y aparecen trastornos de conducta relacionados con la alimentación como son el rechazo al producto sustituto de proteínas, vómitos, náuseas, enojos a la hora de comer y en el peor de los casos transgresiones no advertidas por los padres.<sup>148</sup>

Los niños necesitan apoyo de sus padres y profesionales conforme pase el tiempo y comiencen a asumir responsabilidades de su propia alimentación. La responsabilidad de hacer las elecciones alimentarias evita el riesgo de que el niño no cumpla la dieta para "llamar la atención" contra las restricciones impuestas por los padres.

La capacidad de la familia de actuar efectivamente ante los aspectos de agobio que pueda generar la patología demuestra mejorar las conductas de afrontamiento positivo de los mismos niños con esta patología y, por lo tanto, obtener concentraciones deseadas de fenilalanina en sangre.<sup>149</sup>

El desarrollo intelectual normal es el objetivo central del tratamiento de la fenilcetonuria, pero para que se logre con plenitud el niño necesita en forma simultánea desarrollar seguridad en sí mismo y una autoimagen positiva. Esto se logra en gran medida al fomentar el autocontrol y que pueda realizar el menú sólo a la edad adecuada, y logre de esta manera una vida satisfactoria.

---

<sup>147</sup> Ver anexo 6.2

<sup>148</sup> Dra. Gruñeiro de Papendieck L., Dra. Chiesa A. Op. Cit. 136.

<sup>149</sup> Kasak AE et al. Childhood chronic disease and family functioning: A study of phenylketonuria. Pediatrics; 1988, 81:224.

## 5. Conclusiones

La fenilcetonuria y la hiperfenilalaninemia son patologías heredadas genéticamente. Hasta la actualidad no existe una terapia genética o la administración de enzimas que pueda curar la enfermedad. El abordaje terapéutico se centra en la prevención secundaria instaurando el tratamiento dietético en el momento oportuno. De esta manera se logra modificar el fenotipo metabólico, es decir, evitar la aparición de las consecuencias no deseadas.

La base del tratamiento es el cumplimiento estricto y permanente de la dieta con restricción en fenilalanina. Esto determina una forma de alimentarse, sobre todo en lo que respecta a la selección de gran parte de los productos industrializados y alimentos naturales por el contenido de dicho aminoácido.

Las dietas de este tipo, al ser de por vida y con el uso obligatorio de sustitutos proteicos, representan económicamente costos muy elevados para su cumplimiento. Esto debe ser entendido como una responsabilidad indelegable de las Autoridades de la Salud para asegurar la calidad de vida de los niños afectados y la de su familia, garantizando no sólo la detección precoz de la enfermedad sino también el tratamiento.

Para estimar el contenido de fenilalanina de los alimentos, es fundamental disponer de tablas de composición química de los mismos. En la actualidad no se han confeccionado tablas locales que reflejen el contenido de fenilalanina de los alimentos que caracterizan la alimentación de la población argentina. Estos datos se deben complementar con tablas internacionales y, en ciertos casos, con datos que provee la industria.

El nutricionista, además de realizar el plan de alimentación, debe desarrollar un rol determinante que es el de apoyar constantemente al paciente y su familia de acuerdo a cada etapa de la alimentación y a las dificultades que se presenten. Junto al equipo tratante, debe señalar estrategias que permita a los niños y a su familia participar en actividades sociales y escolares, interactuar con amigos, y progresar por los períodos del desarrollo con confianza y estima de sí mismos.

Es necesario ofrecer ayuda a los padres, ya que sus emociones y reacciones ante el niño marcarán sus posibilidades de integración social futura. Es la propia familia la responsable del cumplimiento estricto del tratamiento y quien dirija el aprendizaje del niño a manejar su propia dieta, con autolimitación, por el resto de su vida.

En el marco de la Educación Alimentaria Nutricional (EAN) el trabajo del profesional de la nutrición se centra en la formación de una conciencia crítica sobre toda información referente a este tipo de alimentación y de una actitud favorable a los cambios de comportamiento alimentario que traigan beneficios para la salud del niño.

La propuesta del taller educativo para padres de niños con PKU o HFA incluida en este trabajo, constituye una metodología posible de implementar en el abordaje nutricional. Se caracteriza por ser participativa, en donde se establecen nuevas relaciones y roles. En este

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

contexto se crea un espacio de encuentro donde se podrá, en forma grupal, enfrentar la soledad y el individualismo que puede generar esta situación.

En definitiva, todos los esfuerzos del nutricionista para lograr un correcto abordaje terapéutico-nutricional, representan una inversión a corto y largo plazo sobre la salud y calidad de vida del niño y la de toda su familia.



## 6. Anexos

### 6.1 Planificación del taller para padres de niños con PKU o HFA

#### 6.1.1 Propósito

El propósito de este taller es proporcionar a los padres de niños con PKU o con HFA lineamientos y técnicas de aplicación cotidiana en la alimentación de sus hijos. Esto ayuda a enfrentar y aceptar la enfermedad con una mayor confianza, cumplir con las pautas del tratamiento nutricional en forma correcta y favorecer las actividades de tipo social y cultural. En definitiva, el propósito es mejorar la calidad de vida del niño y su familia.

#### 6.1.2 Objetivo General

Trabajar con los padres de niños PKU o con HFA la correcta alimentación que asegure el éxito del tratamiento.

#### 6.1.3 Objetivos Específicos

- ☞ Aprovechar las experiencias y conocimientos existentes en los participantes. Intercambiarlos con el grupo a lo largo del desarrollo del taller y al finalizar el mismo.
- ☞ Facilitar a las familias el acceso al conocimiento de los alimentos permitidos y su manipulación.
- ☞ Presentar las herramientas necesarias para llevar a cabo el plan de alimentación diario.
- ☞ Brindar información sobre las distintas técnicas que se pueden aplicar en la elaboración de las comidas para esta patología.

#### 6.1.4 Coordinación

El taller estará a cargo de profesionales de la nutrición especialistas en la práctica del abordaje nutricional de niños con fenilcetonuria e hiperfenilalaninemia.

#### 6.1.5 Contenidos

- 1) Grupos de alimentos: cereales, frutas y verduras, leche y derivados, carnes y huevos, aceites y grasas y por último azúcar y dulces. Proporción de consumo y composición.
- 2) Alimentos aconsejados y desaconsejados o prohibidos, de acuerdo al tratamiento para esta patología.
- 3) Productos industrializados especialmente diseñados para PKU e HFA de origen nacional e internacional.
- 4) Técnicas de pesado y medida. Equivalencias de medidas de alimentos.
- 5) Cálculo del contenido de fenilalanina de las preparaciones.
- 6) Interpretación de las etiquetas de los productos industrializados. Cálculo del contenido de fenilalanina cuando no está especificado en las mismas.
- 7) Diseño de registro de alimentos consumidos.

- 8) Importancia de evaluar lo que come y deja de comer el niño.
- 9) Menú para las actividades independientes como viandas para el colegio, salidas de recreación, restaurante, entre otras.
- 10) Intercambio de recetas entre los participantes del taller.

#### **6.1.6 Metodología a utilizar: Taller**

El taller es una metodología participativa que opera en el proceso de enseñanza-aprendizaje. Se desarrolla sobre la base de actividades individuales, en pequeños grupos y con el total del grupo. El eje principal del taller se sitúa pedagógicamente en la acción, es decir, se aprende “haciendo” sobre una planificación concreta de trabajo grupal.<sup>150</sup>

Por sus características pedagógicas el taller promueve la actividad en los participantes. Es un trabajo en equipo, donde se alternan y comparten los roles, y donde se aprende sobre la importancia de interrelacionarse y vincularse entre otros.<sup>151</sup>

Desarrollar el proceso de enseñanza-aprendizaje en grupos es muy importante ya que éstos ejercen influencia sobre sus integrantes y el cambio se logra por la interacción social. Desarrollar el método expositivo, tradicional, logra, en el mejor de los casos, un orden lógico en la presentación; el trabajo grupal moviliza un orden psicológico en el abordaje del tema, por eso es motivador y envolvente.

Con este tipo de metodología se establece un espacio de encuentro donde se podrá cambiar el “yo” por el “nosotros”, para, en forma grupal, enfrentar la soledad y el individualismo que puede generar esta situación. El diálogo se convierte entonces, en una herramienta de conocimiento.<sup>152</sup>

De esta manera, el individuo “aprende a aprender” y no a “acumular información por acumular”. Para que esto sea posible es necesario el desarrollo de la creatividad individual y grupal a partir de la búsqueda de soluciones a problemas comunes.

Es fundamental trabajar en equipo, en un ambiente de participación, solidaridad, expresión, creatividad, actitud lúdica y sobre todo comunicación para arribar a las alternativas de acción eficaces para la transformación de la realidad. Se trata de una interacción de experiencias que movilizan emociones, conocimientos y vivencias personales de quienes aprenden y de quien enseña.

Las acciones realizadas a partir de una planificación concreta de trabajo en equipo, permiten indagar, investigar, experimentar, dudar y también equivocarse.

Se parte de una actitud de indagación preguntándonos “¿cómo lo hago?”, “¿por qué lo tengo que hacer así?”, “¿cuál es la mayor dificultad para realizarlo?”, etc., actitudes que averiguan o investigan sobre la práctica humana dentro de un contexto determinado.

---

<sup>150</sup> López C. Talleres: cómo hacerlos. Ed. Troquel. Bs. As. 1993

<sup>151</sup> Beal MG. Conducción y acción dinámica del grupo. Buenos Aires: Kapeluz; 1964

<sup>152</sup> López C. Op. Cit. 149.

En este modelo de aprendizaje, el que enseña debe acompañar y no dirigir. Conduce, anima a la participación y al diálogo, a la reflexión en conjunto y debe estar dispuesto a ceder el rol protagónico al grupo para convertirse en un facilitador, coordinador y orientador de tareas.

La continua relación entre la teoría y la práctica, la comunicación basada en el respeto y la libre expresión de ideas, sentimientos y conocimientos que responden a intereses y circunstancias particulares conforman un proceso educativo más dinámico y efectivo.

### **6.1.7 Actividades**

- 1) Reconocimiento e interpretación de los distintos grupos de alimentos, composición y cantidad a consumir, para una alimentación saludable. Se utilizará la gráfica de alimentos de las Guías Alimentarias para la población argentina.
- 2) Elaboración de un listado de alimentos aconsejados y desaconsejados para la alimentación de niño con PKU o HFA.
- 3) Presentación de productos industrializados existentes en el mercado nacional e internacional, especialmente elaborados para dietas hipoproteicas. Ubicación en la gráfica de alimentos en reemplazo de los alimentos desaconsejados. Discusión sobre el costo-beneficio en la importación, costos y utilidad en la dieta del niño.
- 4) Pesada y medida de alimentos. Interpretación y discusión sobre medidas de equivalencias con utensilios caseros.
- 5) Presentación e interpretación de tablas de composición química de los de los alimentos permitidos. Se calculará el contenido de fenilalanina de una preparación, se usarán calculadoras. Discusión sobre el uso de tablas nacionales o internacionales. Desarrollo de conceptos de aritmética para el cálculo del contenido de fenilalanina de los alimentos. Cada participante usará la tabla de composición química recomendada por su nutricionista.
- 6) Presentación e interpretación de diferentes etiquetas de productos industrializados que especifican el contenido de proteínas pero no de fenilalanina. Interpretación del cálculo de fenilalanina en estas situaciones. Se repartirán las etiquetas a los participantes para que puedan inferir el contenido de fenilalanina.
- 7) Elaboración de un registro de alimentos que el niño va a consumir diariamente, especificando cantidad de alimento, el contenido de fenilalanina de los mismos y el total por día. Discusión en grupo de los distintos modelos realizados.
- 8) Evaluación del consumo real de alimentos en cada comida. Consideración de lo que se come y de lo que no se come (queda en el plato). Contabilizar la fenilalanina que no consumió y administrarla a través de otros alimentos el mismo día. Ejemplos prácticos.
- 9) Desarrollo de un ejemplo de menú e indicaciones para actividades independientes del niño como cumpleaños, campamentos, viandas, restaurantes, colegio, entre otros. Adaptar las preparaciones de cada actividad a la dieta del niño. Discusión entre el grupo.

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

- 10) Espacio de intercambio de recetas entre el grupo. Interpretación de información que cada uno posee sobre la enfermedad.
- 11) Evaluación del taller.

### **6.1.8 Recursos materiales**

#### **6.1.8.1 Para los participantes**

Al comenzar la jornada se hará entrega de elementos para la toma de notas y actividades escritas; el cronograma del taller y un cuadernillo con información de utilidad.

#### **6.1.8.2 Para las clases**

Pizarra o pizarrón (marcadores o tizas)

Retroproyector o cañón de proyección y computadora.

Instrumentos gráficos: lámina de la gráfica de los alimentos de las guías alimentarias para la población argentina. Carpetas con etiquetas de productos industrializados de venta general y etiquetas de productos hipoproteicos.

Calculadoras, balanzas, medidores y utensilios de cocina.

Alimentos frescos e industrializados.

### 6.1.9 Cronograma de actividades

Las actividades se reparten en tres módulos de dos horas cada uno.

<b>Módulo 1</b>	<p>Presentación del/los coordinador/es.</p> <p>Presentación de los participantes.</p> <p>Listado de expectativas y temores.</p> <p>Discusión sobre los objetivos Actividades 1, 2 y 3.</p> <p>Reflexión y discusión sobre los temas tratados.</p>	<p>Materiales:</p> <p>Cuadernillo con información para los participantes.</p> <p>Cronograma del taller para los participantes.</p> <p>Hojas para notas y birome.</p> <p>Pizarra o pizarrón (marcadores o tizas).</p> <p>Gráfica de las guías alimentarias.</p> <p>Retroproyector o cañón de proyección y computadora.</p>
<b>Módulo 2</b>	<p>Actividades 4, 5 y 6.</p> <p>Reflexión y discusión sobre los temas tratados.</p>	<p>Materiales:</p> <p>Hojas para notas y birome.</p> <p>Pizarra o pizarrón (marcadores o tizas).</p> <p>Retroproyector o cañón de proyección y computadora.</p> <p>Calculadoras, balanzas, medidores y utensilios de cocina.</p> <p>Alimentos frescos e industrializados.</p> <p>Etiquetas de productos industrializados.</p>
<b>Módulo 3</b>	<p>Actividades 7, 8, 9, 10 y 11.</p> <p>Reflexión y discusión sobre los temas tratados.</p>	<p>Materiales:</p> <p>Hojas para notas y birome.</p> <p>Pizarra o pizarrón (marcadores o tizas).</p> <p>Retroproyector o cañón de proyección y computadora.</p> <p>Calculadoras, medidores y utensilios de cocina.</p> <p>Cuestionario de evaluación.</p>

### 6.1.10 Evaluación del taller

Se utilizará como instrumento un cuestionario que deberán responder los participantes en forma anónima.

#### 6.1.10.1 Cuestionario

**Al finalizar este taller considero que:**

- 1) Me resultó fácil trabajar en un clima de participación
- 2) Trabajar en grupo facilitó mi aprendizaje
- 3) La organización fue eficiente
- 4) Encontré distintas variantes para solucionar los problemas
- 5) Las actividades fueron interesantes y variadas
- 6) El coordinador brindó apoyo y contención
- 7) Aprendí cosas que no conocía
- 8) Logré mayor confianza en mí mismo
- 9) Los recursos materiales facilitaron mi aprendizaje
- 10) El taller colmó mis expectativas

Si	A veces	No

### 6.1.11 Cuadernillo con información para los participantes

#### 6.1.11.1 Contenido

El cuadernillo incluirá los siguientes puntos:

##### 1) Alimentos con alto contenido en fenilalanina

El aminoácido esencial fenilalanina se encuentra en los alimentos en una concentración aproximada del 4 al 6 % del contenido proteico de los mismos, es decir 1 g de proteínas naturales contiene un 5 % de fenilalanina (50 mg de fenilalanina).

En casos de PKU o HFA se deberá eliminar por completo de la dieta alimentos con alto contenido proteico, por lo tanto alto contenido en fenilalanina. Estos alimentos son: todo tipo de carnes y productos que la contenga, huevos, legumbres, leche y derivados, y frutos secos.

El resto de los alimentos consumidos con bajo aporte de fenilalanina deben ser cuidadosamente controlados contabilizando el aporte de dicho aminoácido.

Un problema especial a tener en cuenta en la alimentación de los niños es el edulcorante artificial **aspartamo**, utilizado en muchos alimentos como así también en medicamentos. El aspartamo (Equal<sup>MR</sup> o NutraSweet<sup>MR</sup>) constituye una fuente significativa de fenilalanina y no debe formar parte de la dieta.

Para la realización de las comidas es necesario saber cuáles son los alimentos que debemos elegir a la hora de hacer las compras.

A continuación describiremos la selección de los alimentos permitidos para fenilcetonuria o hiperfenilalaninemia.

## 2) Selección de alimentos permitidos y formas de preparación

Los alimentos que son naturalmente bajos en proteínas y aquellos especialmente industrializados aptos para PKU o HFA (todos estos permitidos para la realización del plan de alimentación con restricción en fenilalanina), incluyen:

?? Sucedáneos de leche aptos para cocción:

☒☒ Herifen – sucedáneo dietético de leche con bajo contenido en fenilalanina.

- SANAVI S.A.:

Descripción: es una bebida desarrollada como sustituto de la leche de vaca en dietas hipoproteicas.

Información nutricional (100 ml de producto):

Energía: 42 Kcal.

Proteínas: < 0,4 g.

Fenilalanina: < 15 mg.

☒☒ Milupa LPDrink: \*

Información nutricional (100 ml de producto):

Energía: 50Kcal.

Proteínas: 0,5 g.

Fenilalanina: 10 mg.

Formas de preparación: en flanes, con cereales permitidos, en salsa blanca con harina hipoproteica, en postre, en puré, en licuados, en panqueques, chipa.

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

?? Sustitutos de queso:

☒☒ Queso sabor Gourmet bajo en proteínas, de Dietary Specialties

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

Información nutricional: (100 g. mezcla)

Proteínas: 7,06 g.

Fenilalanina: 330 mg.

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

Información nutricional: (100 g. de producto)

Fenilalanina: 134,7 mg.

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

Información nutricional: (100 g. de producto)

Fenilalanina: 90,40 mg.

Formas de preparación: utilizarlos con cereales permitidos, con pan hipoproteico, en ensaladas, en budines, en tartas, en rellenos, en pizzas, salsa de queso, chipa, etc

?? Sustitutos de huevo

☒☒ Sustituto del huevo, de SHS Loprofin \*

Información nutricional: (100 g. de producto)

Energía: 354 Kcal.

Proteínas: 0,3 g.

Fenilalanina: < 2 mg.

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

?? Vegetales y Frutas frescas: pudiéndose utilizar prácticamente todas ellas, controlando especialmente papas, batata, choclo, espinaca, y dentro de las frutas la banana, por ser las de mayor contenido en fenilalanina.

?? Grasas y aceites: aceites vegetales, manteca, margarina y ocasionalmente crema de leche en pequeñas cantidades.

?? Azúcares y Dulces de frutas: azúcar, miel. Jaleas, mermeladas, y dulces de frutas. Se debe tener cuidado que no contenga el edulcorante aspartamo.

?? Bebidas: agua potable y/o mineral, soda, jugos concentrados sin aspartamo, limonada, Coca-Cola<sup>MR</sup>, Pepsi-cola<sup>MR</sup> (no dietética), jugos de frutas naturales con el agregado de azúcar, té, agua tónica (no dietética) y jugo de compota.

?? Cereales: arroz en pequeñas cantidades según tolerancia a fenilalanina. La utilización de los almidones de maíz, trigo, tapioca y mandioca (todos con muy bajo contenido proteico), permiten que el aporte de fenilalanina de las preparaciones sea menor y se pueda variar más la alimentación, realizando pastas, panes y productos de repostería. Además existen sustitutos de cereales tales como:

☞☞ Harina dietética aprotéica, de Aprotén \*

Información nutricional: (100 g. de producto)

Energía: 338 Kcal.

Proteínas: < 1 g.

Fenilalanina: < 20 mg.

☞☞ Pasta diet aprotéica, de Aprotén \*

Información nutricional: (100 g. de producto)

Energía: 354 Kcal.

Proteínas: < 0,6 g.

Fenilalanina: < 30 mg.

☞☞ Sustitutos de arroz, de Harifen SANAVI S.A (Granada, España)

Descripción: pasta italiana tipo arroz, con bajo contenido en proteínas y fenilalanina, indicada para preparar ensaladas, sopas, etc.

Información nutricional: (100 g. de producto)

Energía: 350 Kcal.

Proteínas: < 0,4 g.

Fenilalanina: < 5 mg.



Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

☞☞ Preparado panificable y de repostería, de Harifen SANAVI S.A

Descripción: harina ideal para sustituir harina de trigo en recetas de panadería y repostería.

Información nutricional: (100 g. de producto)

Energía: 352,9 Kcal.

Proteínas: < 0,35 g.

Fenilalanina: < 7 mg.

☞☞ Ruedas de chocolate, de Milupa – LP

Descripción: cereales de desayuno con bajo contenido en proteínas y fenilalanina.

Información nutricional: (100 g. de producto)

Energía: 387 Kcal.

Fenilalanina: 31 mg.

☞☞ Fideos secos hipoproteicos para fenilcetonúricos, de ELCA

Provincia de Córdoba. Argentina

☞☞ Barras de cereales de chocolate o almendras, de Ener - G Foods

Información nutricional: (100 g. de producto)

Energía: 300 Kcal.

Proteínas: 1 g.

Fenilalanina: 20 mg.

Formas de preparación: pan, pizza, pan de frutas, galletitas, tortas, scones, galletitas dulces, panqueques, masa para tartas, budín, guisos de verduras y cereales, con salsa de verduras, cereales de desayuno con el sustituto proteico.

Todas las preparaciones deben estar realizadas con los productos comerciales bajos en fenilalanina, para evitar los alimentos fuente del mismo.

?? Galletitas: pueden ser elaboradas en forma casera con harinas permitidas o con el uso de almidones. También existen en el mercado galletitas hipoproteicas como:

☞☞ Galletas dulces, de SHS Loprofin \*

Información nutricional: (100 g. de producto)

Energía: 356 Kcal.

Proteínas: 0,3 g.

Fenilalanina: 10 mg.

☞☞ Galletitas dulces, de ELCA. Producción Argentina

?? Condimentos: hierbas aromáticas, especias, pimienta, jugo de limón, vinagre. Evitar el exceso de sal y controlar bien el consumo de aderezos.

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

?? Misceláneos: polvo de hornear, bicarbonato de sodio, crémor tártaro y levadura de cerveza (utilizar en menor cantidad). Esencias y colorantes.

Referencia: \* Actualmente importados a la Argentina

### 3) ¿Cómo contabilizar la fenilalanina para realizar las preparaciones?

Es fundamental recordar que la cantidad de fenilalanina que el niño puede consumir la determina el médico. La prescripción de fenilalanina es particular para cada niño y esta variará según los niveles de fenilalanina en sangre.

Es importante controlar los niveles de fenilalanina en sangre. La frecuencia de este control la determina el equipo tratante.

Para mantener la fenilalanina en niveles adecuados en sangre, se debe controlar la cantidad de fenilalanina que ingiere el niño con los alimentos.

Existen diferentes tablas publicadas con los contenidos de fenilalanina por 100 gramos de alimentos. Debe utilizar la recomendada por su nutricionista.

Al principio esto va a resultar un tanto complicado, sea paciente que en poco tiempo se pondrá muy práctico.

Cuando el niño incorpora alimentos sólidos a su dieta se debe calcular el contenido de fenilalanina de los mismos, a fin de no sobrepasar la cantidad que puede tolerar.

La contabilización de fenilalanina de los alimentos consiste en realizar cálculos de regla de tres simple.

Por ejemplo: Si el niño va a consumir 25 g de durazno usted debe calcular la cantidad de fenilalanina contenida en el durazno, lo hará de la siguiente manera:

100 gramos de durazno contiene.....15mg de fenilalanina (valor obtenido de tablas)

25 gramos de papa que va a consumir.....X mg

X va a ser igual a 3,75 mg de fenilalanina ( $25 * 15 / 100$ )

Es recomendable contar con jarras graduadas para medir líquidos y con una buena balanza para pesar los alimentos. Con el propósito de facilitar la tarea se puede utilizar un sistema de equivalencias.

### 4) Equivalencias

1 taza (16 cucharas soperas) equivale a:

110 g almidón de trigo

120 g azúcar impalpable

200 g azúcar

220 g azúcar negra

240 g crema de leche

1 cucharada tipo sopera (3 cucharas de té) equivale a:

- 6 g sustituto de huevo Ener-G
- 7 g almidón de maíz (Maizena)
- 8 g salsa de queso en polvo
- 12 g aceite
- 14 g manteca o margarina

1 cuchara tipo té equivale a:

- 3 g polvo de hornear
- 3 g bicarbonato de sodio
- 3 g levadura

## **5) Recomendaciones a la hora de comer afuera**

### **✍️✍️ VIANDAS**

Se puede preparar con pan o galletitas bajas en proteínas agregándole diferentes verduras cocidas y/o crudas; frutas y dulces permitidos a fin de otorgarle variedad a la alimentación y no difieran tanto de las viandas del resto de los niños.

Las tartas o tarteletas individuales es una buena opción práctica, ya que se pueden congelar y recalentar en el momento en que va a ser consumida.

Si los recipientes con los que cuenta para armar la vianda son térmicos puede incluir al menú sopas o guisados.

Es muy importante que el niño consuma siempre una porción de frutas a la hora del postre o en algún momento libre.

Las bebidas como jugos o gaseosa deben ser siempre las permitidas.

En el caso que exista un comedor escolar y su niño concurra al mismo, puede optar por “arreglar” con los responsables del lugar un menú especial para PKU o HFA, o de lo contrario se pueden hacer los ajustes necesarios para los intercambios de fenilalanina a la hora de cenar en el hogar.

### **✍️✍️ EN EL RESTAURANTE**

El comer en restaurantes es algo que nos gusta a todos. El hecho que las personas con PKU o HFA no puedan comer de todo, o que la planificación de la salida parezca complicada, no debe ser un impedimento para comer fuera de casa.

Sería conveniente ver la carta del restaurante elegido antes de asistir al mismo a fin de adaptar el menú según las necesidades del chico y pedir modificar algún ingrediente.

De lo contrario, se puede llevar la comida desde casa y se pregunta si es posible hacerlo, explicando el por qué.

Es bueno llevar preparaciones que puedan recalentarse en la misma cocina del restaurante.

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

### ✍️ EL PIC-NIC

En la playa, en el parque, en la montaña, a orillas del río, en el jardín de casa, el comer al aire libre es un momento especial. Un poco de planificación y preparación anticipada atenuará los problemas que puedan aparecer a la hora de elegir una de estas opciones y hará que todos disfruten por igual.

El preparar un menú parecido a los demás para el que padece esta patología obviará menos las diferencias. Por ejemplo, se pueden servir ensaladas caseras para todos y galletitas bajas en proteínas al lado de las galletitas comunes y papas fritas para todos. Esto se puede preparar de antemano y guardar en recipientes cerrados.

Las frutas y verduras crudas son buenas para todo el mundo y no deben reservarse solo para el que sigue el régimen con restricción en fenilalanina.

### ✍️ VACACIONES Y EVENTOS FESTIVOS

La clave del éxito es la planificación y preparación anticipada.

Lo primero es no desesperarse y confiar en uno mismo. La práctica es lo único que lo va a ser todo mucho más fácil.

En el lugar donde decidió pasar sus vacaciones intente cenar en restaurantes una vez al día. Lleve almuerzo, pic-nic o comidas preparadas para el resto del día. Esto significa que controlará la mayor parte de lo que se come durante el día a la vez que disfrutará de una comida de restaurante de vez en cuando.

Tenga una buena selección de recipientes, bolsas de plástico y termos para empaquetar la comida y mantenerla fresca.

Si viaja con alguna empresa de transporte, lleve una comida ligera en el bolso de mano. Si se sirve una comida durante el viaje, llame a la empresa de antemano y pregunte si se puede preparar una comida especial de régimen. Lleve suficiente fórmula baja en fenilalanina para tres o cuatro días en el equipaje de mano por si se extraviase el resto de la valija.

Los departamentos de vacaciones suelen proporcionar al menos las instalaciones básicas de cocina. Busque un supermercado o almacén más cercano lo antes posible para realizar sus compras. Si viaja al extranjero y no está seguro de encontrar ciertos alimentos, lleve cuanto pueda con usted. Esto es especialmente importante para alimentar niños pequeños. Lleve latas o paquetes de alimentos infantiles y la suficiente harina y mezcla comercial baja en fenilalanina para hacer su propio pan.

## **6) Centros de información y referencia para la PKU o HFA:**

?? FESEN "Fundación para el Estudio de Enfermedades Neurometabólicas"

Uriarte 2383

Capital Federal (1425)

Bs. As. Argentina

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

Tel: 4774-8615 / 3058

Fax: 4774-5920

?? FEI "Fundación de Endocrinología Infantil"

Gral. Lucio N. Mansilla 2771

Capital Federal (1425)

Bs.As. Argentina

Tel: 4964-2008

Fax: 4961-7704

e-mail: [fe@fei.org.ar](mailto:fe@fei.org.ar)

[www.fei.org.ar](http://www.fei.org.ar)

?? Grupos de padres PKU

Echeverría 2210 5to. B

C 1428 DRN BsAs

Tel: 4784-8446

Fax: 4815-1991

e-mail: [pku@netizen.com.ar](mailto:pku@netizen.com.ar)

?? CEEPMD "Centro para el Estudio de Enfermedades Genéticas, Metabólicas y Discapacidades"

Villanueva 1324

C1426 BsAs, Argentina

Tel: (54-11) 4511-4700

e-mail: [bpirovano.pirovano@ub.edu.ar](mailto:bpirovano.pirovano@ub.edu.ar)

<http://ceegmd.ub.edu.ar>

?? PKU Argentina "Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico"

[www.pku.org.ar](http://www.pku.org.ar)

?? "Laboratorio de Pesquisa de Enfermedades", Hospital Garrahan

Combate de los Pozos 1881

Capital Federal (1245)

BsAs, Argentina

Tel: (54-11) 4308-4300

?? "Centro de Estudio de las Metabolopatías", Universidad Nacional de Córdoba, Hospital de Niños.

Corrientes 643

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

Ciudad de Córdoba /5000)

Córdoba, Argentina

Tel: (54-351) 434-2416

Fax: (54-351) 433-2011

?? Fundación Bioquímica Argentina. Detección de Errores congénitos.

Dr. Gustavo Borrajo, Director

Calle 6 N° 1344 (1900) La Plata

Buenos Aires. Argentina

Telefax: (54-221) 424-1252

E-mail: erroresc@fbpba.org.ar

?? “Asociación PKU y otros Trastornos del Metabolismo de Cataluña”

Rambla Sant Jordi, 97-99 4° 1ª

08291-Ripollet (Barcelona)

Tel: 93 351 47 94

Fax: 93 574 80 16

?? “Asociación PKU y otros Trastornos del Metabolismo de Andalucía”

C/ Avión Cuatro Vientos N° 17 - 2° 2ª

41013- Sevilla

tel: 95 / 423.57.24- 95 / 495.06.01

fax: 95 / 461.31.75

?? “Asociación PKU y otros Trastornos del Metabolismo de Galicia”

C/Portugal, 1, 1º

27004-Lugo

tel: 982 / 37.72.22

fax: 982 / 37.72.22

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

## 6.2 Registro de fenilalanina de la dieta

### Registro de alimentos de mi dieta baja en fenilalanina

Nombre: .....

Fecha: .....

Mi prescripción de fenilalanina por día es de.....mg.

Mi fórmula es: .....

Debo mezclar.....medidas de la fórmula con.....ml de agua.

<b>Nombre del alimento</b> (¿Fresco, cocido o enlatado?)	<b>Cantidad que comí</b> (¿Usé tazas, cucharadas o balanza?)	<b>Cantidad de fenilalanina en el alimento</b>

Total de fenilalanina que consumí en el día: .....mg.

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

### 6.3 Cálculo de la capacidad gástrica

#### Capacidad Gástrica <sup>153</sup>

Período	Capacidad Gástrica
Lactancia (primeros 6 meses)	10-20 ml/Kg
Alimentación complementaria	30-40 ml/Kg

### 6.4 Tabla modelo para el cálculo de lactancia materna y el contenido total de fenilalanina, proteínas y kilocalorías de la dieta en este período.

Producto	Volumen	Fenilalanina	Proteínas	Kilocalorías
Sustituto proteico				
Leche materna				
<b>TOTAL</b>				

#### Indicaciones

Columna 1: Es pacificar los alimentos que ingiere el niño. Aclarar el tipo de sustituto proteico.  
 Columna 2: Primero completar la cantidad total del volumen calculado que el niño va a ingerir. Luego completar el volumen correspondiente al sustituto. Por último el volumen estimado por diferencia que representa la leche materna.

Columna 3: Completar la cantidad total de fenilalanina que el niño puede ingerir (prescripción médica). Luego completar la cantidad de fenilalanina contenida en la leche materna (41mg/dl).

Columna 4: Calcular la cantidad de proteínas contenidas en la leche materna y en el sustituto proteico. Verificar en la suma total si cubre los requerimientos.

Columna 5: Calcular la cantidad de kilocalorías de la leche materna y del sustituto proteico. Verificar en la suma total si cubre los requerimientos.

<sup>153</sup> Anónimo. Op. Cit. 126.



## 7. Bibliografía

### 7.1 Libros

- Anónimo. El proceso de enseñanza y aprendizaje; Módulo 2; Paltex, OPS/OMS; 1992
- Anónimo. Guía de Alimentación para niños sanos de 0 a 2 años. Argentina: SAP; 2001.
- Beal MG. Conducción y acción dinámica del grupo. Buenos Aires: Kapeluz; 1964
- Blanco A. Química Biológica. 6ta. Ed. Buenos Aires: El Ateneo; 1995
- Campistol J, Cambra F, Lambruschini N, Vilaseca M A, Fuste M E. Manual PKU. Barcelona: Hospital Saint Joan de Déu; 1997.
- Castro del Pozo S. Manual de patología general. 5ta ed. Barcelona: Científicas y técnicas; 1993.
- Cederbaum SD. Introducción a las metabolopatías congénitas. Endocrinología y Metabolismo. 3ra. ed. España: Marbán; 2003, 36:577-585.
- Davi. Educación permanente en salud. Paltex, OPS; 1995.
- De Girolami DH. Fundamentos de valoración nutricional y composición corporal. Buenos Aires: El Ateneo; 2003.
- Díaz A. Educación para la vida: de la escuela a la casa. UNICEF; 2003.
- Eco U. Como se hace una tesis. Técnica y procedimientos de estudio, investigación y escritura. Méjico: Gedisa; 1977.
- Lambruschini Ferri N. Nutrición y dietética clínica. España: Masson; 2000.
- Lehninger A. Principios de bioquímica. Barcelona: Omega; 1995: 820-927.
- Longo E., Navarro E. Técnica Dietoterápica. Buenos Aires: El Ateneo; 1994, 23:421-427.
- López C. Talleres: cómo hacerlos. Ed. Troquel. Bs. As. 1993

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

- Mahan LK, Escott Stump. Krause's Food, Nutrition & Diet Therapy. 2th. ed. EEUU: Saunders; 2004, 45:1143-1168.
- Mahan K, Escott Stump S. Nutrición y dietoterapia de Krause. 9na ed. Méjico: Mc Graw – Hill Interamericana; 1998: 925-939.
- Manual sobre la Educación Sanitaria en APS, Educación para la Salud, OMS, Ginebra.
- Maurice E. Shills et al. Modern nutrition in health and disease. 9na. ed. USA: Williams & Wilkins; 1999, IV: 1010-1022.
- Martínez Pardo M. Tratamiento dietético en los errores innatos del metabolismo. Alimentación Infantil. 3ra. ed. España: Díaz de Santos; 2001,10:103-129.
- Murray R, Mayes P, Granner D, Rodwell V. Bioquímica de Harper. 14ta ed. Buenos Aires: El manual moderno; 2002.
- Nelson Y, Moxness K, Yensen M. Manual de la clínica Mayo. 7ma ed. España: Harcourt Brace; 1997: 522-541.
- Saudubray JM, Charpenter Ch, Scriver. Clinical Phenotypes: Diagnosis/Algorithms. Mc Graw-Hill, USA, 2001, 66:1327-1397.
- Scriver CR. The metabolic and molecular bases of inherited disease. Mc Graw Hill: USA; 2001, 77:1667-1723.
- Torresani ME. Cuidado nutricional pediátrico. Buenos Aires: Eudeba; 2001.

## 7.2 Revistas

- Acosta PB. Nutrition studies in treated infants and children with phenylketonuria: vitamins, minerals, trace elements. Eur J Pediatr. 1996; 155 Suppl 1:S136-9.
- Acosta PB. Ross metabolic formula system nutrition. Support protocols. EEUU: Ross Laboratories; 1993.
- Anónimo. American Academy of Pediatrics, Committee on Genetics: New issues in newborn screening for phenylketonuria and hypothyroidism. Pediatrics; 1992, vol 89, 2:345349.

- Azen C., Friedman EG., Koch R., Williamson ML. Paired comparisons between early treated PKU children and their matched sibling controls on intelligence and school achievement test results at eight years of age. *Dev. Med. Child Neurol.* 1984
- Baldellou Vázquez A., Ruiz-Echarri MP. Recomendaciones para el tratamiento dietético de la fenilcetonuria. Un problema no resuelto. Hospital Miguel Server. Servicio de Pediatría. Unidad de Enfermedades Metabólicas. Zaragoza, España. *An Esp Pediatr* 1999; 51:625-628.
- Barrios A., De la Parra A., Jiménez M. et al. Protocolo de seguimiento nutricional en fenilcetonuria de diagnóstico precoz utilizando leche materna. *Rev. Chil. Nutr.*; 2002, vol. 29, supl. 1.
- Benítez V., San Julián E., Rodríguez M. Fenilcetonuria: A propósito de dos pacientes. *Arch Pediatr Urug* 2001; 72(4): 293-297.
- Berry HK, O'Grady DJ, Perlmutter LJ. Intellectual development and academia achievement of children treated early for phenylketonuria. *Dev. Med. Child Neurol.* 1979 Jun; 21(3):311-20.
- Cornejo E., Manríquez V., Colombo CM et al. Fenilcetonuria diagnosticada en período neonatal y lactancia materna. *Rev méd Chile*, 2003; vol 131, N° 11, 1280-1287.
- Dobson JC et al. Intellectual assessment of 111 4-year-old children with phenylketonuria. *Pediatrics*; 1977, 60:885.
- Dra. Gruñeiro de Papendieck L., Dra. Chiesa A. Prevención de la discapacidad mental y física que originan enfermedades genéticas y metabólicas inaparentes al nacimiento: Experiencia en Argentina. Fundación de Endocrinología Infantil. Buenos Aires, 1998.
- Guthrie R and Susi A. A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. *Pediatrics*; 1963, vol 32 N° 3 338-343.
- Kasak AE et al. Childhood chronic disease and family functioning: A study of phenylketonuria. *Pediatrics*; 1988, 81:224.
- Koch R., Van Rijn M., Van Spronsen FJ., et al. Phenylketonuria: tyrosine supplementation in phenylalanine-restricted diets. *AJCN*. Feb 2001. Vol 73, N° 2, 153-157.

- Legido A et al. Treatment variables and intellectual outcome in children with classic phenylketonuria. Clin Pediatr; 1993, 32:417.
- Lic. Gutiérrez García E., Dra. Barrios García B., Lic. Gutiérrez R. y Dra. Damián Rossel A. Caracterización molecular de fenilcetonúricos Cubanos. Centro Nacional de Genética Médica. Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana. Marzo de 2002.
- Marjorie A. Dixon, Fiona J. White, James V. Leonard. Breast feeding in metabolic disease: how successful is this? A Compilation of papers presented at the Fifth Dietitians' Meeting at the VIII. Internacional Congress of Inborn Errors of Metabolism.. Cambridge, United Kindom; September 2000, pag. 4-8.
- Matthews WS., Barabas G., Gusak E., Ferri M. Social quotients of children with phenylketonuria, before and after discontinuation of dietary therapy. Am J Ment Dis; 1986, 90:92-94.
- Medical Research Council Working Party on Phenylketonuria. Recommendations on the dietary management of phenylketonuria. Arch Dis Child 1993; 68:426-427.
- Motzfeldt R., Nylander G. Breastfeeding en phenylketonuria. Acta Pediatr Suppl 1999; 432(88):25-27.
- Rex Moats. Brain phenylalanine concentration: Relevance to diet management in PKU. Inborn Error Review Series N° 11. Royal College of Physicians, London; 2001.
- Thompson Susan. Dietitian. Dept. Nutrition & Dietetics. Protocol for the use of XP MAXAMUM in the dietary management of phenylketonuria. The New Children's Hospital. Sydney, Australia; 2000.

### **7.3 Trabajos finales de carrera**

- Angeleri Ma. Ana. Investigación sobre el rol del nutricionista como comunicador en la prevención secundaria de enfermedades genéticas metabólicas de detección obligatoria en la Argentina" Tesis de Licenciatura en Nutrición. Universidad de Belgrano, Buenos Aires. Agosto 2004.

Abordaje nutricional del paciente fenilcetonúrico o con hiperfenilalaninemia desde el período de lactancia hasta la alimentación completa.

#### 7.4 Internet

- American Academy of Pediatrics. <http://www.aap.org> (28/05/04).
- American Association on Mental Retardation (AAMR) [www.aamr.org](http://www.aamr.org) (28/05/04).
- Asociación Andaluza de Fenilcetonuria. <http://www.iespana.es/fenilcetonuriapkujm/> (03/06/04).
- Fundación de Endocrinología Infantil. <http://www.fei.org.ar> (15/05/04).
- Fundación Bioquímica Argentina. <http://www.fba.org.ar> (29/08/04).
- Journal of Inherited Metabolic Disease. [www.kwveronline.com](http://www.kwveronline.com) (07/08/04).
- Instituto de Química. Facultad de Medicina, UNAM. Mexico. <http://bq.unam.mx> (14/07/04).
- National information Center for Children and youth with Disabilities. [www.nichcy.org](http://www.nichcy.org) (04/06/04).
- National Library of Medicine. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov> (04/06/04).
- Organización Mundial de la Salud. [www.who.int/es](http://www.who.int/es) (14/07/04).
- Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo. [www.eimaep.org](http://www.eimaep.org) (21/07/04).
- Sociedad Española de Pediatría extrahospitalaria y atención primaria. [www.sepeap.es](http://www.sepeap.es) (21/07/04).
- Sociedad Española para el estudio de Errores Congénitos del Metabolismo. <http://www.se3com.org>. (20/06/04).