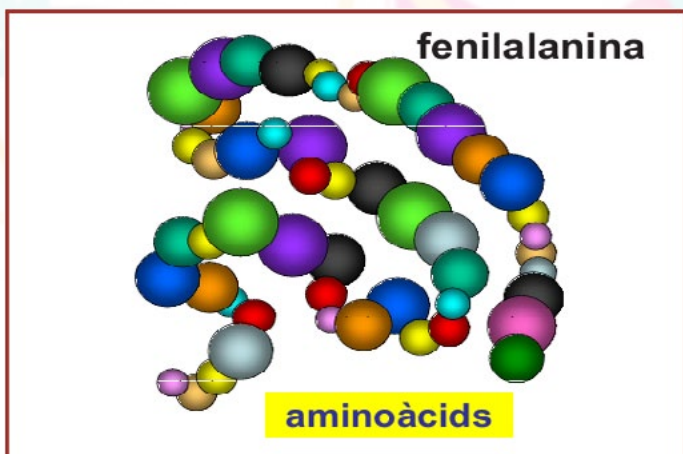


# FENILCETONÚRIA

## QUÈ ÉS LA FENILCETONÚRIA?

La fenilcetonúria (PKU) és un error congènit del metabolisme de la fenilalanina, causat per la deficiència d'un enzim, la fenilalanina hidroxilasa.

## QUÈ ÉS LA FENILALANINA?



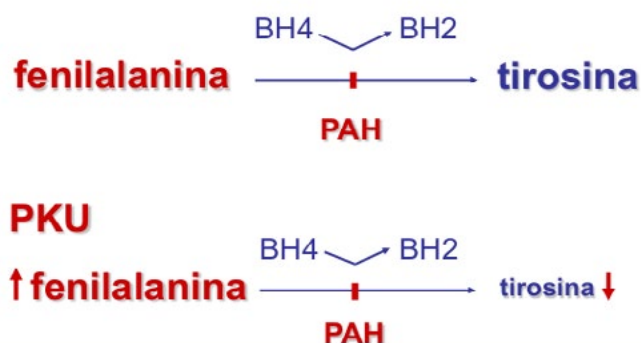
La fenilalanina és un aminoàcid, molècula simple que forma part de les proteïnes. Les proteïnes estan formades per una cadena molt llarga d'aminoàcids, que s'enllacen com les perles d'un collaret, en un ordre especial per a cadascuna d'elles, que determina la seva forma en l'espai i, per tant, el seu bon funcionament.

Quan les proteïnes es degraden, s'alliberen els aminoàcids i aquests poden utilitzar-se per formar noves proteïnes del nostre organisme, altres substàncies o bé per generar energia. La fenilalanina té la seva pròpia via metabòlica, per la qual és capaç de formar un aminoàcid molt semblant a ella mateixa, la tirosina, per l'acció d'un enzim: la fenilalanina hidroxilasa (PAH) i d'un coenzim que facilita la reacció, la tetrahidrobiopterina (BH4).

## QUÈ PASSA A LA PKU?

Quan hi ha un error en el metabolisme de la fenilalanina, aquesta no pot convertir-se en tirosina perquè falla l'enzim que intervé en aquesta reacció: la PAH. Això causa una acumulació de la fenilalanina en tots els teixits i cèl·lules de l'organisme, que es tradueix en un augment de la seva concentració en sang, orina i cervell. No solament s'acumula la fenilalanina sinó també uns compostos que es formen a partir d'ella: les fenilcetonones, que s'eliminen per l'orina i són les que donen el nom a la malaltia:

## PKU: deficiència de PAH



fenilcetonúria o PKU (de l'anglès Phenyl-keton-uria). Una altra conseqüència d'aquest defecte és la manca de síntesi de tirosina, aminoàcid molt important com a precursor de neurotransmissors (missatgers químics que alliberen les neurones per comunicar-se entre elles).

## PER QUÈ ES PRODUEIX UNA DEFICIÈNCIA D'ACTIVITAT DE LA PAH?

La deficiència d'activitat PAH es produeix degut a mutacions (canvis estables i hereditaris) en el gen PAH que codifica aquest enzim. La PKU és un trastorn genètic d'herència autosòmica recessiva, és a dir, els pares són portadors de mutacions en el gen PAH, tot i que no pateixen els efectes de la deficiència enzimàtica. Si ambdós pares transmeten una mutació al fill, depenent de la severitat d'aquestes, el nen mostrarà un defecte d'activitat enzimàtica total o parcial, que donarà lloc a una PKU o a una hiperfenilalaninèmia moderada, respectivament.

## QUÈ PASSA EN EL CAS D'UN NEN/A QUE NEIX AMB LA PKU?

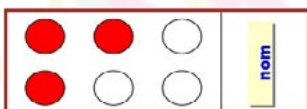
El nen neix sense problemes, ja que fins el moment del part és la seva mare la que s'encarrega de metabolitzar tots els compostos i ella ho fa correctament, encara que sigui portadora d'una informació errònia (capaç de transmetre la PKU). Quan el nadó comença a alimentar-se, les proteïnes de la llet es degradaran i alliberaran tots els aminoàcids, que es metabolitzaran correctament, cada un seguint la seva pròpia via.

No obstant, la fenilalanina tindrà interferida la seva via de transformació en tirosina, ja que la fenilalanina hidroxilasa no s'ha format bé i començarà a acumular-se. La tirosina, en canvi, no es formarà en quantitat suficient per poder utilitzar-se en la síntesi de proteïnes que necessita el cos del nadó per créixer i en la síntesi de neurotransmissors.

Tindrem un error metabòlic. S'haurà trencat l'equilibri que ha d'existir en l'organisme entre tots els seus compostos perquè el metabolisme funcioni correctament. Això pot tenir conseqüències negatives per al nadó (un cert grau de retard del desenvolupament), que no es detectarien fins passats uns mesos.

## CÓM ES DIAGNOSTICA LA PKU?

La PKU es diagnostica mitjançant l'anàlisi d'aminoàcids en sang. En la major part de països existeix un Programa de Detecció Precoç que permet detectar els nounats que la pateixen en els primers dies de la vida, amb fi i efecte d'aplicar un tractament precoç, abans que es posin de manifest els símptomes de la malaltia.



Un cop detectats, els nadons afectes es remeten a un hospital de referència per realitzar el diagnòstic diferencial amb altres malalties molt poc freqüents que també causen una elevació de fenilalanina en sang (defectes del metabolisme de les pterines) i per instaurar el tractament. L'estudi de les mutacions del gen PAH confirma el diagnòstic.

## QUÈ CAL FER PER EVITAR LES CONSEQÜÈNCIES DE LA PKU?

Caldrà instaurar ràpidament un tractament. Aquest es basa simplement en evitar que s'acumuli en grans quantitats la fenilalanina, restringint-la en l'alimentació del nen.

La dieta dels nens amb PKU es basarà en la restricció de proteïnes naturals (llet, carn, peix, ous i altres aliments que contenen fenilalanina), substituint-los per una fórmula especial que conté tots els altres aminoàcids (excepte la fenilalanina), i que es suplementa amb tirosina per evitar la seva deficiència.

D'aquesta manera s'aconsegueix novament l'equilibri que s'havia trencat a l'interrompre una via metabòlica i tot el metabolisme torna a funcionar correctament.

Tant la fenilalanina com la tirosina són aminoàcids indispensables per a la formació de proteïnes que contribuiran al creixement i desenvolupament del nounat, per la qual cosa la restricció de fenilalanina ha de ser l'adequada per a cada nen de manera que la concentració en sang i teixits sigui correcta.

Alguns nens amb PKU moderada responen amb un descens considerable de la concentració de fenilalanina a la suplementació amb BH4. Això permet substituir la dieta restringida en fenilalanina per la suplementació amb aquest coenzim.

La PKU és una malaltia hereditària que, no tractada, pot comportar greus conseqüències. No obstant, si es diagnostica i es tracta precoçment i es manté un bon control de la dieta, els nens que la pateixen poden fer una VIDA NORMAL en tots els sentits amb mínimes limitacions, només alimentàries.



Passeig Sant Joan de Déu, 2  
08950 Esplugues de Llobregat  
Barcelona, España  
Tel: 34 93 203 39 59

[www.hsjdbcn.org](http://www.hsjdbcn.org) / [www.guiametabolica.org](http://www.guiametabolica.org)

© Hospital Sant Joan de Déu.  
Tots els drets reservats.