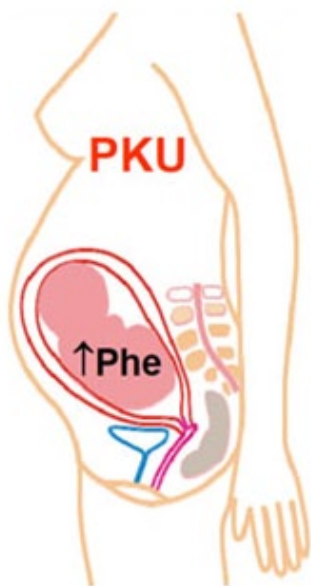


LA SÍNDROME DE FENILCETONÚRIA (PKU) MATERNA

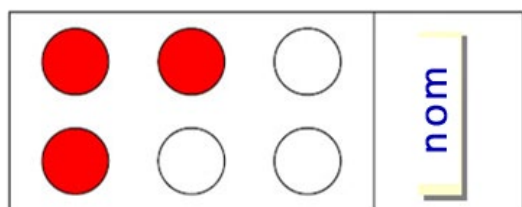
És una embriofetopatia (patologia de l'embrió o del fetus) que pateixen els fills d'una mare afectada de PKU mal controlada.

La PKU materna afecta el fetus



PERQUÈ POT ESTAR MAL CONTROLADA UNA MARE AMB PKU?

Les dones amb PKU poden estar mal controlades en l'embaràs perquè no saben que tenen una PKU, és a dir, no es van diagnosticar prèviament. Això passa quan en néixer no se'ls va realitzar la detecció neonatal de PKU.



Per exemple, pot ser que en néixer elles, encara no existís un Pla de Detecció Precoç de la PKU.

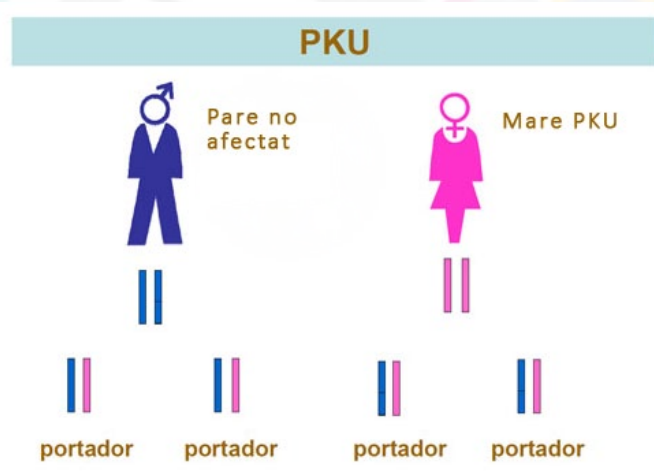
En altres casos, pot ser que una adolescent o adulta afectada de PKU no realitzi correctament la dieta restringida en fenilalanina.

PER QUÈ EL MAL CONTROL DE LA MARE TÉ UN RISC PER AL FILL?

La fenilalanina, igual que tots els altres nutrients, passa a través de la placenta de la mare al nen, per anar formant el seu cos. Si la fenilalanina no arriba al nen d'una manera equilibrada, sinó en concentracions molt elevades, pot ser tòxica. Això passa a la mare PKU mal controlada.

EL FILL D'UNA MARE PKU ESTARÀ TAMBÉ AFECTAT DE PKU?

No, el fill només serà portador de PKU. Únicament si el pare també fos portador de PKU el fill podria tenir PKU.



ALESHORES, QUIN ÉS EL RISC PER UN FILL D'UNA MARE PKU MAL CONTROLADA?

La toxicitat en el nadó es pot manifestar com:

- Avortament.
- Microcefàlia (cap petit).
- Retard mental.
- Baix pes al néixer.
- Malformacions del cor.
- Alteracions de la cara.

COM PODEM PREVENIR L'EMBRIOFETOPATIA DEL FILL D'UNA MARE PKU?

Els efectes teratògens són mínims o nuls si s'aconsegueixen nivells de fenilalanina en sang entre 120 i 360 $\mu\text{mol} / \text{L}$ (2-6 mg / dl) durant els tres mesos previs a la concepció i durant tota la gestació.

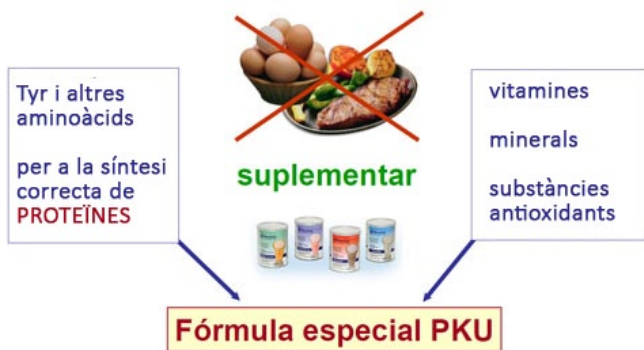
Per aquest motiu, l'embaràs s'ha de planejar anticipadament i començar els controls i la dieta uns mesos abans de la fecundació. L'anticoncepció es pot retirar quan s'hagin assolit bons nivells de fenilalanina durant 3 mesos seguits.

QUINES MESURES DIETÈTIQUES S'HAN DE REALITZAR?

- Ha de realitzar la dieta indicada pel seu metge o dietista ajustant l'aportació de fenilalanina a la tolerància i a les necessitats específiques de cada moment de l'embaràs.

Base del tractament de la PKU

Reduir la ingesta de proteïnes naturals



(A partir de la setmana 20-22 de gestació la tolerància a la fenilalanina augmenta, pel que pot ser necessari consumir més proteïnes naturals).

- La dieta ha de contenir una quantitat adequada d'energia, proteïnes, vitamines i minerals perquè es desenvolupi bé el nadó.
- És molt important prendre la fórmula especial exempta de fenilalanina ja que sinó el fetus no rebrà els nutrients necessaris.
- Si hi ha alguna mancança específica de minerals (ferro, calci ...) o vitamines pot ser necessari prendre algun preparat que els contingui.

- És important guanyar el pes adequat durant l'embaràs. Perdre pes no és bo per al nen.

- És recomanable fraccionar la ingesta de proteïnes (naturals i la fórmula especial) en 3 àpats i 1 rissopó per tal de millorar la retenció de les proteïnes.

QUINS CONTROLS S'HAN DE REALITZAR?

Preparació de l'embaràs:

- Anàlítica general.
- Control setmanal de fenilalanina i tirosina en sang seca.
- Enquesta dietètica per valorar la tolerància a la fenilalanina.

Embaràs:

- Controls de l'embaràs habituals.
- Control setmanal de fenilalanina i tirosina en sang seca.
- Control periòdic de la ingesta de proteïnes, energia i micronutrients.
- Control de pes mensual.
- Ecografia fetal trimestral i ecografia d'alta resolució entre les 18-20 setmanes.

Control del nounat:

- Exploració neonatal i determinació de la fenilalanina a la sang del taló (test de diagnòstic precoç), igual que la resta de nounats.
- Valoració cardiològica abans dels primers mesos de vida.
- Seguiment neurològic i psicològic del nen a l'any, 4, 8 i 14 anys.
- Encara que la mare liberalitzi la dieta després del part pot fer lactància materna sense problemes.



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

www.hsjdbcn.org / www.guiametabolica.org
© Hospital Sant Joan de Déu. Tots els drets reservats.