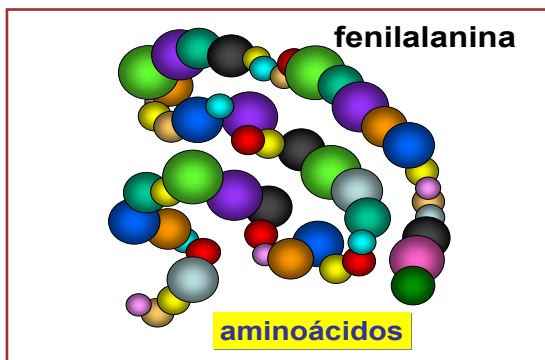


## HIPERFENILALANINEMIA MODERADA

### ¿QUÉ ES LA HIPERFENILALANINEMIA MODERADA?

La hiperfenilalaninemia moderada (HPA) es una alteración leve del metabolismo de la fenilalanina, causada por la deficiencia parcial de una enzima, la fenilalanina hidroxilasa.

### ¿QUÉ ES LA FENILALANINA?



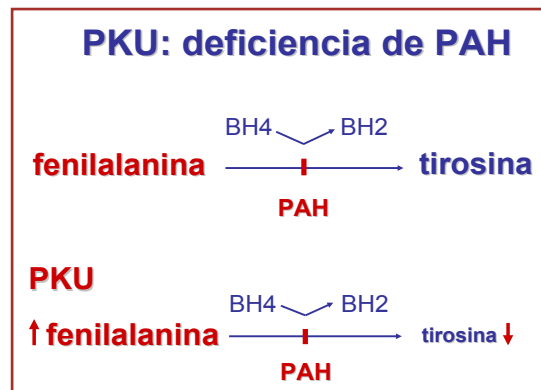
La fenilalanina es un aminoácido, molécula simple que forma parte de las proteínas. Las proteínas están constituidas por una cadena muy larga de aminoácidos, que se enlazan como las perlas de un collar, en un orden especial para cada una de ellas, que determina su forma en el espacio y con ello, su buen funcionamiento. Cuando las proteínas se degradan, se liberan los aminoácidos y estos pueden utilizarse para formar otras proteínas nuevas de nuestro organismo o bien para generar otras sustancias y energía.

La fenilalanina tiene su propia vía metabólica, por la cual es capaz de formar un aminoácido muy parecido a ella, la **tirosina**, gracias a la acción de una enzima, la **fenilalanina hidroxilasa (PAH)** y de un coenzima que facilita la reacción, la **tetrahidrobiopterina (BH4)**.

## HIPERFENILALANINEMIA MODERADA

### ¿QUÉ OCURRE EN LA HPA?

Cuando existe una alteración en el metabolismo de la fenilalanina, ésta no puede convertirse fácilmente en tirosina porque falla total o parcialmente la enzima que interviene en esta reacción, la PAH. Esto causa una acumulación más o menos importante de la fenilalanina en sangre, orina, tejidos y en el cerebro. Cuando el defecto enzimático es total, además de la fenilalanina se acumulan también unos compuestos que se forman a partir de ella, las fenilcetonas, que se eliminan por la orina y son las que dan el nombre a la forma grave de la alteración metabólica: **fenilcetonuria o PKU** (del inglés Phenyl-Keton-Uria).



### ¿POR QUÉ SE PRODUCE UNA DEFICIENCIA DE ACTIVIDAD DE LA PAH?

La deficiencia de actividad PAH se produce debido a mutaciones (cambios estables y hereditarios) en el **gen PAH** que codifica a esta enzima. La HPA y la PKU son trastornos genéticos de **herencia autosómica recesiva**, es decir, los padres son portadores de mutaciones en el gen PAH, aunque no sufran los efectos de la defi-

## HIPERFENILALANINEMIA MODERADA

ciencia enzimática. Si ambos padres transmiten una mutación al hijo, dependiendo de la severidad de las mismas, el niño mostrará un defecto de actividad enzimática total o parcial, que dará lugar a una **PKU** o a una **hiperfenilalaninemia moderada**, respectivamente.

### ¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO/A QUE NACE CON HPA?

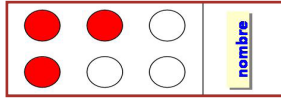
El bebé nace sin problemas, ya que hasta el momento del parto es su madre la que se encarga de metabolizar todos los compuestos y ella lo hace correctamente, aunque sea portadora de una información errónea (capaz de transmitir la PKU). Cuando el bebé comienza a alimentarse, las proteínas de la leche se degradarán y liberarán todos los aminoácidos, que se metabolizarán cada uno siguiendo su propia vía. No obstante, la **fenilalanina** tendrá **parcial o totalmente interferida su vía de transformación en tirosina**, ya que la PAH no se ha formado bien, y la fenilalanina comenzará a acumularse. Se acumulará levemente en la HPA moderada y masivamente en la PKU. Tendremos un **error metabólico leve o grave**. Se habrá roto **parcial o totalmente el equilibrio** que debe existir en el organismo entre todos sus compuestos para que el metabolismo funcione correctamente. Cuando la acumulación de fenilalanina es importante, esto puede tener **consecuencias negativas para el niño** (un cierto grado de retraso del desarrollo), que no se detectarían hasta pasados unos meses.

### ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA HIPERFENILALANINEMIA (PKU/HPA)?

En la mayor parte de países existe un **Programa de Detección Precoz** que permite detectar los recién

## HIPERFENILALANINEMIA MODERADA

nacidos que padecen una hiperfenilalaninemia en los primeros días de la vida, con objeto de aplicar un tratamiento precoz, antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad grave (PKU). Una vez detectados, los niños que muestran una alteración se remiten a un hospital de referencia para confirmar si la alteración es leve (HPA moderada) o grave (PKU) y realizar el diagnóstico diferencial con otras enfermedades muy poco frecuentes causantes de elevación de fenilalanina en sangre (defectos del metabolismo de las pterinas). En caso de que sea grave se debe instaurar el tratamiento lo antes posible. El estudio de las mutaciones del gen *PAH* confirma el diagnóstico, mostrando mutaciones leves en el caso de tratarse de una HPA moderada.



### ¿QUÉ HAY QUE HACER SI EL NIÑO/A TIENE UNA HPA MODERADA?

A diferencia de lo que ocurre cuando el niño tiene una PKU grave, en la HPA moderada no hace falta tratamiento dietético ya la concentración de fenilalanina se mantiene dentro de un rango no peligroso para el niño. Únicamente se debe continuar controlando, tanto clínica- como bioquímicamente para asegurar que la concentración de fenilalanina no se eleva al añadir alimentos muy ricos en proteínas (carne, pescado) a la dieta. A largo plazo, habrá que seguir especialmente a las niñas por el riesgo de que las cifras de fenilalanina puedan estar elevadas durante el embarazo y esto pueda perjudicar al feto. Bastaría un seguimiento bioquímico y reducir, si fuera preciso, la ingesta de alimentos ricos en proteínas durante este período.

## HIPERFENILALANINEMIA MODERADA

La hiperfenilalaninemia moderada es una alteración leve del metabolismo que no requiere tratamiento. Se puede considerar un hallazgo debido a la detección precoz de PKU, sin consecuencias clínicas demostrables. Los niños que la presentan llevan una VIDA NORMAL en todos los sentidos.



**Sant Joan de Déu**  
HOSPITAL MATERNOINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

Passeig Sant Joan de Déu, 2  
08950 Èsplugues de Llobregat  
Barcelona, Espanya  
+34 93 253 21 00  
Fax +34 93 203 39 59  
[www.hsjdbcn.org](http://www.hsjdbcn.org)

© Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats.

**Sant Joan de Déu**  
HOSPITAL MATERNOINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

# HIPERFENIL- ALANINEMIA MODERADA



UNIDAD DE SEGUIMIENTO  
DE LA PKU Y OTROS  
TRASTORNOS METABÓLICOS  
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU