



Fenilcetonuria (PKU)

Esta hoja trata sobre padecer fenilcetonuria (PKU) en el embarazo y durante la lactancia. Esta información se basa en la literatura publicada disponible. No debe usarse como un sustituto de la atención médica o los consejos de su proveedor de atención de salud.

¿Qué es la fenilcetonuria (PKU)?

La fenilcetonuria (PKU) es una enfermedad genética hereditaria. Es causada por un cambio genético que reduce la cantidad de una enzima en el cuerpo necesaria para procesar el ácido amniótico fenilalanina (Phe). La Phe se encuentra comúnmente en los alimentos y puede acumularse en el cuerpo de personas con PKU. Esta acumulación puede provocar problemas en el desarrollo del cerebro y causar discapacidad intelectual, dificultades de atención y problemas como ansiedad o depresión. La PKU es un problema de salud que requiere cambios en la dieta y/o tratamiento de por vida para evitar la acumulación de Phe en el cuerpo.

Tengo PKU y me gustaría quedar embarazada. ¿Qué debo hablar con mis proveedores de atención de salud?

Es muy importante hablar con sus proveedores de atención de salud que estén familiarizados con la PKU, como un genetista, un asesor genético y un dietista metabólico. El equipo de atención de salud puede trabajar con usted para encontrar la mejor manera de tratar su afección. Hable con su equipo de atención de salud antes de quedar embarazada, cuando sea posible. Dado que la mitad de los embarazos no son planificados, y que muchas mujeres se enteran de que están embarazadas entre las 5 y las 8 semanas de gestación, es importante seguir la dieta y el tratamiento, aunque no esté intentando quedar embarazada.

Durante el embarazo, la Phe atraviesa la placenta (el órgano temporal que se desarrolla durante el embarazo y funciona como conexión sanguínea entre la mujer embarazada y el feto). Los niveles de Phe en el bebé en desarrollo pueden ser más altos que los que se miden en los padres. Los niveles altos de Phe durante el embarazo pueden causar problemas al feto. Controlar los niveles de Phe al menos 3 meses antes de quedar embarazada y durante el embarazo puede reducir la probabilidad de tener estos problemas.

El Colegio Estadounidense de Genética Médica (ACMG) recomienda que las mujeres con PKU tengan niveles de Phe $\leq 360 \text{ } \mu\text{mol/L}$ antes de quedar embarazadas para prevenir complicaciones del embarazo y riesgos para el feto.

También recomiendan que las mujeres con deficiencia de Fenilalanina hidroxilasa (PAH) que estén embarazadas mantengan niveles de Phe $\leq 360 \text{ } \mu\text{mol/L}$ durante todo el embarazo y en el posparto para obtener los mejores resultados maternos e infantiles. Hable con su equipo de atención de salud sobre sus niveles de Phe y los planes de tratamiento antes, durante y después del embarazo.

Tengo fenilcetonuria. ¿Puede hacer que me resulte más difícil quedar embarazada?

No se sabe si tener PKU o niveles altos de Phe puede dificultar el embarazo.

¿Realizarse pruebas de PKU aumenta la probabilidad de aborto espontáneo?

El aborto espontáneo es común y puede ocurrir en cualquier embarazo por muchas razones diferentes. Algunos estudios han descubierto que tener PKU con altos niveles de Phe puede aumentar el riesgo de aborto espontáneo.

¿Tener/contrer PKU aumenta la probabilidad de defectos de nacimiento?

Los defectos de nacimiento pueden ocurrir en cualquier embarazo por diferentes razones. De todos los bebés que nacen cada año, aproximadamente 3 de cada 100 (3 %) tendrán un defecto de nacimiento. Analizamos investigaciones publicadas para intentar comprender si una determinada exposición, como al PKU, podría aumentar el riesgo de defectos de nacimiento u otros problemas durante el embarazo.

No se espera que las mujeres que mantienen sus niveles de Phe en un rango apropiado antes y durante el embarazo tengan mayores probabilidades de tener un bebé con un defecto de nacimiento. Sin embargo, las mujeres embarazadas que tienen PKU y sus niveles de Phe son altos tienen una mayor probabilidad de tener un bebé con una cabeza muy pequeña (microcefalia) y defectos cardíacos. Hable con su proveedor de atención de salud sobre cómo



alcanzar y mantener sus niveles objetivo de Phe.

¿Tener PKU aumentaría la posibilidad de otros problemas relacionados con el embarazo?

No se espera que las mujeres que mantienen sus niveles de Phe en un rango apropiado antes y durante el embarazo tengan mayores probabilidades de tener problemas relacionados con el embarazo, como parto prematuro (nacimiento antes de la semana 37) o bajo peso al nacer (peso menos de 5 libras y 8 onzas [2500 gramos] al nacer).

Las mujeres que tienen niveles elevados de Phe tienen una mayor probabilidad de tener un bebé que nazca más pequeño de lo esperado. También es importante no dejar que los niveles de Phe bajen demasiado. Algunos estudios muestran que niveles muy bajos de Phe (por debajo de 100 micromoles/litro) también pueden causar problemas de crecimiento, especialmente durante el segundo y tercer trimestre.

¿Tener PKU durante el embarazo afecta el comportamiento o aprendizaje futuro del niño?

Los bebés de mujeres que tienen PKU y sus niveles de Phe son elevados tienen una mayor probabilidad de tener discapacidad intelectual, problemas de comportamiento y convulsiones. Las probabilidades de sufrir problemas a largo plazo son menores si la dieta se inicia antes de quedar embarazada o lo antes posible una vez que comienza el embarazo. Las mujeres que padecen PKU que comienzan su dieta después del primer trimestre (después de las 12 semanas de embarazo) tuvieron bebés con peores resultados en las pruebas de desarrollo. Se sugiere comenzar la dieta especial lo antes posible.

¿Qué exámenes o pruebas están disponibles para ver si mi embarazo tiene defectos de nacimiento u otros problemas?

Las ecografías prenatales se pueden usar para detectar algunos defectos de nacimiento, como el tamaño pequeño de la cabeza. La ecografía también se puede utilizar para controlar el crecimiento del embarazo. Hable con su proveedor de atención de salud sobre los exámenes o pruebas prenatales que están disponibles para usted. No existen pruebas disponibles durante el embarazo que puedan indicar cuánto efecto podría tener sobre el comportamiento o el aprendizaje futuros.

Lactancia materna con PKU:

Una mujer con PKU puede amamantar. Las investigaciones sugieren que si un bebé no tiene PKU, se espera que su cuerpo pueda descomponer la Phe en la leche materna. Es importante seguir una dieta especial mientras amamanta al bebé para minimizar la exposición a niveles altos de Phe. Su proveedor de atención de salud también puede medir los niveles de Phe en el bebé para asegurarse de que no son demasiado elevados después de la lactancia.

Los bebés que tienen PKU pueden ser amamantados. Deben ser seguidos de cerca por un equipo metabólico (generalmente un dietista y un genetista/asesor genético). Se debe controlar el nivel de Phe en la sangre regularmente para asegurarse de que no sean demasiado elevados. Son posibles diferentes enfoques. Un ejemplo podría ser utilizar una mezcla de leche materna y una fórmula especial para PKU (con niveles bajos de Phe).

Asegúrese de hablar con su proveedor de atención de salud sobre la mejor manera de alimentar a su bebé, así como sobre todas sus preguntas sobre la lactancia.

Si un hombre tiene PKU, ¿puede afectar la fertilidad o aumentar el riesgo de defectos de nacimiento?

La PKU podría reducir la fertilidad de un hombre (la capacidad de dejar embarazada a una mujer). Estudios pequeños sugieren que no hay mayor probabilidad de defectos de nacimiento cuando un hombre tiene PKU. En general, es poco probable que las exposiciones de los hombres aumenten los riesgos de un embarazo. Para obtener más información, lea la hoja informativa de MotherToBaby sobre las exposiciones paternas en <https://mothertobaby.org/es/hojas-informativas/exposiciones-paternas/>.

Haga clic aquí para acceder a las referencias.



¿Preguntas? Llame al 866.626.6847 | Texto 855.999.3525 | Correo electrónico o chat en MotherToBaby.org .

Descargo de responsabilidad: las hojas informativas de MotherToBaby están destinadas a fines de información general y no deben reemplazar los consejos de su proveedor de atención médica. MotherToBaby es un servicio de la Organización sin fines de lucro de Especialistas en Información de Teratología (OTIS). Copyright de OTIS, enero 1, 2025.