

Fenilcetonuria (PKU)

Esta hoja trata sobre padecer fenilcetonuria (PKU) en el embarazo o durante la lactancia. Esta información 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 se refiere a la fenilcetonuria, una condición hereditaria en la que el cuerpo no puede descomponer un aminoácido llamado fenilalanina o Phe, que se encuentra comúnmente en los alimentos. Dado que las personas con PKU no pueden digerir adecuadamente la Phe, esta puede acumularse en el cuerpo. Esta acumulación puede provocar problemas en el desarrollo del cerebro y causar discapacidad intelectual, dificultades de atención y problemas de salud mental, como ansiedad o depresión.

La fenilcetonuria es una condición de salud que requiere tratamiento de por vida. La PKU se trata con una dieta especial y el uso de productos dietéticos medicinales que pueden reducir el nivel de Phe en el cuerpo para evitar su acumulación. Junto con la dieta especial, la PKU también se ha tratado con ciertos medicamentos como sapropterina (Kuvan®), pegvaliasa-pqpz (Palynziq®) y aminoácidos neutros grandes (LNAA). Los proveedores de atención de salud recomiendan que las personas sigan la dieta o el tratamiento durante toda su vida para evitar de la mejor manera posible los problemas causados por los niveles elevados de Phe.

Tengo PKU y me gustaría quedar embarazada. ¿Qué debo consultar 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 y un dietista metabólico. El equipo de atención de salud puede trabajar con usted para elaborar la mejor dieta y el mejor plan de tratamiento. Tenga esta conversación antes de quedar embarazada, si es posible. Dado que la mitad de los embarazos no son planificados, y que muchas personas 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 un embarazo, la Phe atraviesa la placenta. (La placenta es un órgano temporal que se desarrolla durante el embarazo y funciona como conexión sanguínea entre usted y su bebé). 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 bebé en desarrollo. Controlar los niveles de Phe al menos 3 meses antes de quedar embarazada y durante el embarazo puede ayudar a prevenir estos problemas.

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.

¿Tener 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 revelado que padecer PKU con niveles elevados de Phe aumenta la probabilidad de sufrir un aborto espontáneo; sin embargo, otros estudios no mostraron una mayor probabilidad.

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

Cada embarazo comienza con un 3-5% de probabilidad de tener un defecto de nacimiento. Esto se conoce como riesgo de fondo. No se espera que las personas que están embarazadas, tienen PKU y siguen su dieta/plan de tratamiento para mantener bajos los niveles de Phe en el cuerpo antes y durante el embarazo tengan una mayor probabilidad de tener un hijo con un defecto de nacimiento o una discapacidad intelectual. Sin embargo, las personas que están embarazadas, tienen PKU y sus niveles de Phe son altos tienen una mayor probabilidad de tener un bebé con discapacidad intelectual, capítulum (microcefalia) y defectos cardíacos.

¿Tener PKU causa complicaciones del embarazo?

No se espera que las personas que están embarazadas con PKU y que siguen su dieta y plan de tratamiento para mantener bajos los niveles de Phe en el cuerpo antes y durante el embarazo tengan una mayor probabilidad de tener

complicaciones del embarazo, como parto prematuro (nacimiento antes de la semana 37) o bajo peso al nacer (pesar menos de 5 libras, 8 onzas [2500 gramos] al nacer). Sin embargo, las personas que están embarazadas, tienen PKU y sus niveles de Phe son más elevados tienen una mayor probabilidad de tener un bebé que nazca más pequeño. Sin embargo, también es importante no dejar que los niveles de Phe sean demasiado bajos, ya que algunos estudios muestran que los 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?

No se espera que las personas que están embarazadas, tienen PKU y siguen su dieta y su plan de tratamiento para mantener los niveles de Phe bajos antes y durante el embarazo tengan hijos con problemas a largo plazo. Los bebés de personas que están embarazadas, 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 personas 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. Por lo tanto, la dieta especial debe iniciarse 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 congénitos, 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 hay pruebas disponibles durante un embarazo que puedan decir si ha habido algún efecto sobre el comportamiento o la capacidad de aprender.

Tengo fenilcetonuria. ¿Mi bebé tendrá PKU y deberá seguir la dieta?

La PKU es un trastorno genético hereditario. Para que un bebé herede la fenilcetonuria, ambos padres deben ser portadores de variantes genéticas que causen la fenilcetonuria y el bebé debe heredar 2 variantes genéticas que causan la enfermedad (una de cada padre). El proveedor de atención médica puede referir a las personas con PKU a un asesor genético para analizar las posibilidades de que el bebé tenga PKU y las pruebas de detección disponibles para su pareja y/o el bebé durante el embarazo. La mayoría de los bebés nacidos de personas con PKU no tienen PKU. Los niveles altos o bajos de Phe durante el embarazo no causan PKU en un bebé.

En Estados Unidos, los recién nacidos se someten a la prueba de PKU mediante el análisis de su sangre antes de salir del hospital. Si su bebé no nace en un hospital o nace fuera de Estados Unidos, hable con su proveedor de atención de salud sobre la detección de PKU.

Amamantar mientras tengo una infección por PKU:

Una persona con PKU puede amamantar. La PKU no se transmite en la leche materna.

Si un bebé no tiene PKU, los datos disponibles sugieren que el cuerpo del bebé puede 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 médica 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). Además, se debe controlar el nivel de Phe en la sangre regularmente para asegurarse de que no sean demasiado elevados. Existen diferentes enfoques, según la experiencia del equipo médico que la atiende a usted y a su bebé. Por ejemplo, su equipo médico puede recomendarle que use una mezcla de leche materna y una fórmula especial para la PKU (con niveles bajos de Phe).

Asegúrese de hablar con su equipo de atención de salud acerca de todas sus preguntas sobre la lactancia.

Si un hombre tiene PKU, ¿puede ser más difícil embarazarse a su pareja o aumentar la probabilidad de defectos de nacimiento?

Se han realizado dos pequeños estudios que sugieren que no hay mayor probabilidad de defectos de nacimiento cuando el padre tiene PKU. En algunos hombres, la fenilcetonuria podría reducir la fertilidad (hacer que sea más difícil

embarazar a su pareja). En general, es poco probable que las exposiciones de padres o donantes de esperma aumenten los riesgos del embarazo. Para obtener más información, lea la hoja informativa de MotherToBaby sobre las exposiciones paternas en <https://mothertobaby.org/fact-sheets/paternal-exposures-pregnancy/>.

Haga clic aquí para ver las referencias.

¿Preguntas? Llame al 866.626.6847 | Texto 855.999.3525 | Correo electrónico o chat en [MotherToBaby.org](https://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). *OTIS/MotherToBaby fomenta el lenguaje inclusivo y centrado en la persona. Si bien nuestro nombre todavía contiene una referencia a las madres, estamos actualizando nuestros recursos con términos más inclusivos. El uso del término madre o materna se refiere a una persona que está embarazada. El uso del término padre o paterno se refiere a una persona que contribuye esperma.* Copyright de OTIS, noviembre 1, 2022.