

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 trastornos psiquiátricos 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. Los expertos recomiendan mantener los niveles de Phe en el cuerpo entre 2 y 6 miligramos/decilitro (120-360 micromoles/litro).

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. Su equipo de atención de salud puede trabajar con usted para elaborar la mejor dieta y el mejor plan de tratamiento. Los niveles elevados de Phe durante el embarazo pueden causar problemas al bebé en desarrollo; además, tener niveles de Phe inferiores a 6 miligramos/decilitro al menos 3 meses antes de quedar embarazada puede ayudar a prevenir estos problemas. 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. Si su embarazo no es planificado, comuníquese con sus proveedores de atención de salud tan pronto como sepa que está embarazada. Cuando esté embarazada, debe ser controlada frecuentemente por su genetista y dietista/nutricionista, así como por un médico de embarazo de alto riesgo (especialistas en medicina materno-fetal). Ellos pueden medir los niveles de Phe en su cuerpo con frecuencia durante el embarazo.

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

Según los datos disponibles, se desconoce si tener PKU o niveles elevados de Phe puede dificultar el embarazo.

Me acabo de enterar de que estoy embarazada. ¿Debo suspender los medicamentos que tomo para la PKU?

Hable con sus proveedores de atención de salud antes de realizar cambios en la forma en que toma sus medicamentos. También puede comunicarse con MotherToBaby si tiene preguntas sobre su medicamento específico.

¿Tener PKU aumenta la probabilidad de aborto espontáneo?

El aborto espontáneo puede ocurrir en cualquier embarazo. 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.

Los bebés de personas que comienzan la dieta antes de quedar embarazadas tienen una probabilidad similar de defectos cardíacos y desarrollo cerebral que los bebés nacidos de personas sin PKU. 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.

¿Tener PKU causa complicaciones del embarazo?

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 complicaciones del embarazo. 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/contrair PKU en el embarazo causa problemas a largo plazo?

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.

¿Existe alguna forma de saber si mi bebé tendrá problemas relacionados con la PKU materna?

Una ecografía detallada, así como un ecocardiograma (ecografía especial del corazón del bebé) alrededor de las 18-20 semanas de embarazo, puede detectar algunos defectos de nacimiento y problemas de crecimiento relacionados con la fenilcetonuria materna. Sin embargo, los cambios en el aprendizaje y el comportamiento no se pueden ver antes de que nazca el bebé.

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

La mayoría de los bebés de personas que tienen PKU no nacen con esta condición. El hecho de que el bebé contraiga PKU no está relacionado con los niveles de Phe durante el embarazo. La PKU es un trastorno genético hereditario y la única forma en que un bebé contraiga esta condición es si ambos padres son portadores de genes de PKU y el bebé hereda 2 variantes genéticas que causan la enfermedad (una de cada padre). Su proveedor de atención de salud puede derivarla a un asesor genético para analizar las posibilidades de que su bebé tenga PKU y conocer las pruebas disponibles para su pareja y/o el bebé durante el embarazo.

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. Su bebé solo necesitará seguir la dieta especial baja en Phe si también tiene PKU.

¿Puedo amamantar mientras tengo PKU?

Si un bebé no tiene PKU, su cuerpo es capaz de descomponer la Phe en la leche materna. Sin embargo, sigue siendo importante mantener una dieta mientras amamanta a su bebé para minimizar la exposición a niveles elevados 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 también pueden ser amamantados, pero deben ser observados de cerca por 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.

Tengo fenilcetonuria. ¿Puede dificultar el embarazo de mi 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, enero 1, 2021.