

## La Fenilketonuria Materna y el Embarazo

Esta hoja habla sobre los riesgos que el tener Fenilketonuria pueda tener durante el embarazo. En cada embarazo, las mujeres tienen del 3 al 5 por ciento de probabilidad de tener un bebé con defectos congénitos. Esta información no deberá usarse como un sustituto del cuidado médico o los consejos de su proveedor de la salud.

### *¿Qué es Fenilketonuria?*

Fenilketonuria es una condición hereditaria en la que el organismo no produce una enzima que es necesaria para descomponer un aminoácido llamado fenilalanina, o Phe, para abreviar. Ya que las personas con Fenilketonuria no pueden digerir apropiadamente el Phe, éste y compuestos similares se acumulan en el organismo. Esto puede conllevar a problemas con el desarrollo del cerebro y retraso mental. Sin embargo, un tratamiento con dieta especial puede disminuir los niveles de PHE en el organismo para que este daño no ocurra. En Norte América los recién nacidos son examinados para Fenilketonuria al nacer

### *¿Existen razones para continuar la dieta en la edad adulta?*

Al presente, los profesionales médicos recomiendan quedarse en la dieta de por vida para asegurar un desarrollo sano. Es de mayor importancia que las mujeres con Fenilketonuria continúen con la dieta ya que el aumento de los niveles de Fenilketonuria durante el embarazo pueden causar problemas a un bebé no nacido. Esto se refiere como efectos de Fenilketonuria Materna. Ya que la mitad de los embarazos no son planeados, es de suma importancia para las mujeres con Fenilketonuria que continúen con la dieta aún si no está activamente tratando de embarazarse.

### *¿Qué efectos tienen altos niveles de Phe en un bebé en desarrollo?*

Los bebés que nacen de madres con Fenilketonuria no tratada (mujeres que no están bajo una dieta especial) nacen más pequeños, tienen microcefalia (una cabeza anormalmente pequeña), retraso mental, problemas de conducta, rasgos característicos similares a aquellos del síndrome de alcoholismo fetal y un riesgo más alto de defectos cardíacos.

### *¿Hay algo que pueda hacer para prevenir estos efectos?*

La misma dieta que usted tenía cuando era niña puede reducir los niveles de Phe, que a su vez reduce el riesgo de que su bebé tenga cualquier de los problemas relacionados con Fenilketonuria Materna. La meta es lograr que sus niveles de Phe lleguen a 6 mg/dl (o 360 µmol/l). El control dietético deberá de comenzar antes de

la concepción, ya que a algunas mujeres les tomará más tiempo que a otras bajar sus niveles de PHE. La dieta deberá continuarse durante el embarazo.

Un gran estudio realizado, estudió a más de 550 embarazos en mujeres con Fenilketonuria, algunas estaban en una dieta restringida antes de la concepción y otras que iniciaron la dieta una vez que se reconoció el embarazo. Los bebés que nacieron de madres bajo la dieta especial antes de la concepción o antes de 8 a 10 semanas de embarazo tuvieron desarrollo cerebral similar a bebés nacidos de madres sin Fenilketonuria. Las mujeres que no comenzaron la dieta hasta después del primer trimestre (después de 12 semanas de embarazo) tuvieron bebés que salieron más atrasados en las pruebas de desarrollo. Por lo tanto, la dieta especial deberá comenzarse tan pronto como sea posible para poder aumentar las posibilidades de tener a un bebé sano.

Es importante consultar a un dietista y a un genetista antes de embarazarse: ellos le dará más información específica sobre la dieta y la hará un seguimiento durante su embarazo. El consumir suficiente proteína (además de Phe) y vitaminas, sobre todo vitaminas del grupo B como ácido fólico y vitamina B12, es importante para el desarrollo de su bebé.

### *Tengo 11 semanas de embarazo. ¿Me ayudará la dieta si la empiezo ahora?*

Sí. Su bebé continúa creciendo y el cerebro se desarrolla durante todo el embarazo. No tardado. Fenilketonuria tiene un efecto directo sobre el crecimiento y el desarrollo del cerebro. Así que, todavía es una buena idea empezar la dieta y mantener bajos los niveles de Phe. Sin embargo, las primeras 12 semanas del embarazo son el periodo más crítico para la formación de los órganos, incluyendo el corazón. Por lo tanto, comenzar la dieta después del primer trimestre no disminuye el riesgo de deformaciones congénitas. Consulte a un dietista y a un genetista tan pronto como sea posible al enterarse que está embarazada.

### *¿En qué consiste la dieta?*

La dieta consiste en reemplazar los alimentos con alto contenido de Phe, como son las carnes, productos lácteos y nueces, con alimentos bajos en proteína como son los ciertos granos, frutas, y algunas verduras. También existe una fórmula especial con bajo

Phe para asegurarse que usted recibirá los nutrientes esenciales. Un dietista u otro profesional de la salud le podrá dar información más específica sobre la dieta.

### ***¿Existe otro tratamiento aparte de la dieta que me pueda ayudar a mantener bajos niveles de Phe durante mi embarazo?***

En los últimos años, medicamentos y suplementos nutritivos, como sapropterina (Kuvan®) y BH4 (tetrahidrobiopterina), pueden utilizarse para ayudar a reducir los niveles de Phe en la sangre con o sin una dieta restringida. No todas las personas que tienen Fenilketonuria responderán a estos medicamentos.

Reportes individuales sobre 7 embarazos con una dieta restringida y la terapia sapropterina han sido prometedores. Se necesitan más estudios sobre la seguridad y eficacia de estos tratamientos.

### ***¿Hay una manera de saber si me bebé tendrá problemas relacionados con Fenilketonuria Materna?***

Un ultra sonido detallado alrededor de las semanas 18-20 de embarazo puede detectar un defecto cardíaco o un problema de crecimiento, incluyendo la microcefalia. No obstante, los cambios en el aprendizaje y la conducta no pueden ser vistas antes del nacimiento del bebé.

### ***¿Tendrá mi bebé que estar sometido a una dieta?***

Su bebé no necesitará una dieta especial baja en fenilalanina si él o ella también tienen Fenilketonuria. En todos los estados y provincias de Estados Unidos, se les hace una prueba a todos los recién nacidos antes de que salgan del hospital.

### ***¿Puedo amamantar a mi bebé si tengo Fenilketonuria?***

Si su bebé no tiene Fenilketonuria, el amamantarlo no será un problema. Si usted continúa con la dieta después de dar a luz, el bebé no estará expuesto a altos niveles de Phe. Su doctor también podrá medir los niveles de Phe en su bebé para asegurarse que no están altos después de amamantarlo.

Los bebés con Fenilketonuria pueden ser alimentados, pero tienen que tener un seguimiento estricto por un dietista y un genetista y revisar sus niveles de Phe en la sangre para asegurarse que ellos reciban las cantidades correctas de fenilalanina. El alternar amamantar con una fórmula especial Fenilketonuria (con bajos niveles de Phe) se hace por lo general. Otras alternativas también son posibles, todo depende de la experiencia en el equipo médico que la esté atendiendo a usted y a su bebé.

### ***¿Qué pasa si el padre de mi bebé tiene Fenilketonuria?***

Se han realizado dos estudios que sugieren que no hay un aumento en el riesgo de defectos congénitos cuando el padre tiene Fenilketonuria. En algunos hombres, Fenilketonuria puede reducir su fertilidad.

### ***¿Cuáles son las posibilidades que mi bebé tenga Fenilketonuria como yo?***

Un bebé sólo puede tener Fenilketonuria si tanto la madre como el padre llevan este cambio genético específico para la Fenilketonuria. Ya que usted tiene Fenilketonuria, usted cuenta con dos genes que no funcionan para la Fenilketonuria, uno de su madre y uno de su padre. Usted siempre pasará un gen que no trabaja para la Fenilketonuria a sus hijos. Una persona que sólo tiene un gene que no trabaja para la Fenilketonuria se le llama portador de Fenilketonuria. Los portadores de Fenilketonuria son personas sanas.

Si el padre del bebé no tiene Fenilketonuria y no es un portador, ninguno de sus hijos tendrá Fenilketonuria, pero todos serán portadores. Sin embargo, si usted tiene hijos con alguien que es portador de Fenilketonuria, entonces existe el 50% de probabilidades de que cada hijo tenga Fenilketonuria. Finalmente, si usted tiene hijos con alguien quien tiene Fenilketonuria, todos sus hijos tendrán Fenilketonuria. El hacer pruebas para averiguar si su pareja el portador de Fenilketonuria es posible en algunas familias y si se encuentra el cambio genético específico, se pueden realizar pruebas prenatales también. Un consejero en genética u otros profesionales de la salud puede proveerle con más información.

**Octubre 2010.**

Derechos de Autor por OTIS.

Reproducido con permiso



### **Referencias Seleccionadas:**

- American College of Obstetricians and Gynecologists Committee on Genetics. 2009. ACOG Committee Opinion no. 449: Maternal phenylketonuria. *Obstet Gynecol* 114(6):1432-3.
- Burgard P, et al. 1997. Neuropsychologic functions of early treated patients with phenylketonuria, on and off Diet: Results of a cross-national and cross-sectional study. *Pediatr Res* 41(3):368-374.
- Fisch RO, et al. 1991. Children of fathers with phenylketonuria: An international survey. *J Pediatr* 118(5): 39-741.
- Fox-Bacon C, et al. 1997. Maternal PKU and breastfeeding: case report of identical twin mothers. *Clin Pediatr* 36(9):539-542.
- Koch R, et al. 2003. The Maternal Phenylketonuria International Study: 1984-2002. *Pediatrics* 112(suppl): 1523-1529.
- Koch R, et al. 2005. Tetrahydrobiopterin and maternal PKU. *Mol Gen Metab* 86: S139-S141.
- Koch R, et al. 2010. Psychosocial issues and outcomes in maternal PKU. *Mol Genet Metab*. 99 Suppl 1:S68-74.
- Lenke RR and Levy HL. 1980. Maternal phenylketonuria and hyperphenylalaninemia: An international survey of the outcome of untreated and treated pregnancies. *NEJM* 303(21):1202-1208.
- Levy HL, et al. 1991. Paternal phenylketonuria. *J Pediatr* 118(5):741-743.
- Levy HL, et al. 1996. Fetal ultrasonography in maternal PKU. *Prenat Diagn* 16:599-604.
- Michals-Matalon K et al. 2003. Role of nutrition in pregnancy with phenylketonuria and birth defects. *Pediatrics* 112(suppl): 1534-1536.
- Trefz FK, et al. 2003. Potential role of tetrahydrobiopterin in the treatment of maternal phenylketonuria. *Pediatrics* 112(suppl): 1566-1569.
- Rouse B, et al. 1997. Maternal phenylketonuria Collaborative Study (MPUCS) offspring: Facial anomalies, malformations, and early neurological sequelae. *Am J Med Genet* 69:89-95.
- Schmidt E, et al. 1994. Sustained attention in adult phenylketonuria: the influence of the concurrent phenylalanine-bloodlevel. *J Clin Exp Neuropsych* 16(5):681-688.
- Van Rijn M, et al. 2003. A different approach to breast-feeding of the infant with phenylketonuria. *Eur J Pediatr* 162:323-326.

*Si usted tiene cualquier pregunta sobre la información en esta hoja informativa u otras exposiciones durante el embarazo, llame a: OTIS al 1-866-626-6847.*