



FUNDADA EN 1988

# SWISS PKU

ASOCIACIÓN SUIZA PARA PERSONAS CON  
FENILCETONURIA Y OTROS TRASTORNOS  
METABÓLICOS CONGÉNITOS DE PROTEÍNAS



SWISSPKU

# 1

## ¿QUÉ SON LOS TRASTORNOS METABÓLICOS CONGÉNITOS DE PROTEÍNAS?

**Las proteínas son un elemento constitutivo de nuestros alimentos naturales. En la digestión, las proteínas se transforman en sus elementos básicos —los aminoácidos— para que, a continuación, el cuerpo las absorba; es decir, procesen las enzimas.**

En contados casos se presentan deficiencias enzimáticas debido a anomalías congénitas de herencia genética, que provocan que la enzima defectuosa no sea capaz de catabolizar «su» aminoácido o solo lo consiga en parte. Si no se pone remedio, los niveles del aminoácido en cuestión aumentan en gran medida en la concentración natural de la sangre, lo que puede originar daños físicos e intelectuales graves. Para evitarlos resulta fundamental el diagnóstico precoz de los trastornos metabólicos nada más nacer. Por este motivo en Suiza desde 1965 se lleva a cabo una prueba de detección de los trastornos metabólicos más importantes a todos los recién nacidos en los primeros días de vida (prueba del talón o prueba de Guthrie).

Existen diferentes trastornos metabólicos en función de la enzima o aminoácido al que afecte. Para tratar todos estos trastornos, el consumo de proteínas se restringe al máximo posible en la dieta del niño. Y para evitar una deficiencia proteica general, la dieta se complementará con una proteína especial en polvo. Además, en determinados casos se administran medicamentos específicos. Gracias a una detección precoz y una dieta estricta, un niño con trastornos metabólicos crecerá perfectamente sano.

# 2

## BREVE DESCRIPCIÓN DE LOS TRASTORNOS METABÓLICOS PRINCIPALES

### La fenilcetonuria (FCU)

Las personas con FCU, un trastorno metabólico congénito, no pueden —o lo hacen parcialmente— procesar la enzima fenilalanina, lo cual provoca que se acumule en el cuerpo. Si no se trata, conlleva el deterioro en la maduración del cerebro, además de daños físicos e intelectuales graves e irreversibles.

Para evitar estos daños se controla el consumo de fenilalanina con una dieta baja en proteínas, que se complementa con proteína en polvo sin fenilalanina para garantizar el aporte proteico diario. Un médico supervisará la dieta, con el apoyo de las recomendaciones de un nutricionista y con el control de los análisis de sangre periódicos. Siempre que se respete escrupulosamente la dieta especial, los niños con FCU crecerán con total normalidad, tanto física como intelectualmente.

La sapropterina es un principio activo que permite relajar las estrictas condiciones que impone una dieta para la FCU. A este tratamiento responden cerca de un 30 % de las personas afectadas por la FCU.

### Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (EOOJA)

En el caso de la EOOJA, los aminoácidos leucina, isoleucina y valina no se catalizan o no lo hacen completamente. Con una dieta normal rica en proteínas, estos aminoácidos se acumulan peligrosamente en el cuerpo, dando lugar a daños cerebrales o incluso provocando la muerte.

El tratamiento se compone de una dieta baja en proteínas, que se complementa con una mezcla de aminoácidos especial para garantizar el aporte diario de proteínas.

### **Tirosinemia**

La tirosinemia describe un grupo de trastornos metabólicos congénitos que afectan al proceso de degradación del aminoácido tirosina, que se inhibe y genera sustancias de degradación tóxicas. La falta de tratamiento para estos trastornos puede provocar daños en el cerebro y otros órganos, e incluso provocar la muerte en algunas ocasiones. El tratamiento puede variar en función del tipo de tirosinemia, pero habitualmente consiste en una dieta baja en proteínas que se complementa con una mezcla específica de aminoácidos para garantizar el aporte proteico diario. Por otro lado, la tirosinemia de tipo I se trata con NTBC (nitisinona).

### **Homocistinuria**

La homocistinuria es un trastorno metabólico congénito por el que la metionina no se transforma en cisteína sino en homocisteína, que es nociva. Una concentración elevada de homocisteína en la sangre puede originar a una serie de síntomas graves en diferentes órganos (por ejemplo, enfermedades cardiovasculares o retraso en el desarrollo mental). Con una dieta baja en metionina o en proteínas se pueden evitar estas complicaciones. La necesidad de proteína se cubre al añadir a la dieta una mezcla de aminoácidos sin metionina. Terapéuticamente se utiliza un principio activo, la betaina, además de vitaminas adyuvantes.

### **Aciduria glutárica de tipo I**

En la aciduria glutárica del tipo I, los aminoácidos esenciales como la lisina y el triptófano no se procesan de forma adecuada debido a un defecto genético y se acumulan, para finalmente generar sustancias de degradación no deseables que pueden originar daños cerebrales irreversibles. El tratamiento consta de una dieta baja en proteínas y un suplemento específico de aminoácidos, además de un tratamiento precoz por vía intravenosa en caso de infecciones; de esta manera pueden evitarse discapacidades. Terapéuticamente se utiliza la carnitina.

### **Acidemia isovalérica**

La acidemia isovalérica, un trastorno metabólico congénito, impide que el aminoácido leucina no se catalice de forma correcta. En su lugar se genera el ácido isovalérico que se acumula en el cuerpo y daña el cerebro y el sistema nervioso. La absorción de la leucina puede contrarrestarse con una dieta baja en proteínas. La dieta debe complementarse con una mezcla de aminoácidos sin leucina, si fuera necesario. Terapéuticamente se utiliza carnitina y glicina.

### **Acidemia metilmalónica y acidemia propiónica**

Ambas enfermedades son trastornos metabólicos congénitos del propionato que —en el caso de las personas sanas— sirve para aumentar la energía a partir de proteínas alimenticias. Los enfermos de estas acidemias no sintetizan de forma correcta los siguientes aminoácidos esenciales: metionina, treonina, valina e isoleucina. En su lugar, acumulan sustancias metabólicas tóxicas en la sangre que pueden dañar gravemente el cerebro y otros órganos. Con una dieta estricta baja en proteínas es posible evitar que se originen estos daños. Y para cubrir el aporte de proteínas necesario, la dieta se complementa con una mezcla de aminoácidos que contiene todos los aminoácidos esenciales necesarios, a excepción de la metionina, la treonina, la valina y la isoleucina. Terapéuticamente se utiliza carnitina y vitamina B12 para algunos pacientes.

### **Trastornos del ciclo de la urea**

El ciclo de la urea ocurre en las células del hígado, en las que el nitrógeno —que se incorpora a través de las proteínas de los alimentos— se transforma en urea. Los defectos genéticos hereditarios impiden que se lleve a cabo esta conversión, lo que conlleva que el amoníaco tóxico se acumule en la sangre (hiperamoniemia). Si no se trata esta anomalía, el cerebro puede sufrir daños e incluso provocar la muerte. Sin embargo, si se detecta precozmente, es posible reducir la concentración de amoníaco en la sangre con ayuda de medicamentos y una dieta baja en proteínas. Los daños permanentes pueden evitarse si se respetan escrupulosamente las indicaciones alimentarias.

### 3

## ¿CUÁL ES LA FUNCIÓN DE LA SWISS PKU?

**La Swiss PKU es una asociación suiza para las personas con fenilcetonuria (FCU) y otros trastornos metabólicos congénitos. Un grupo de padres comprometidos fundaron la Swiss PKU (originalmente CHIP) en septiembre de 1988; en la actualidad cuenta con más de 130 miembros.**

La Swiss PKU se centra fundamentalmente en mejorar la calidad de vida de los enfermos y crear unas circunstancias óptimas para que puedan vivir de manera independiente, a pesar de padecer trastornos metabólicos.

Para lograrlo, llevan a cabo lo siguiente:

- Swiss PKU organiza diferentes actividades para los enfermos (campamentos para niños, clases de cocina).
- Swiss PKU promueve y fomenta el intercambio de información y experiencias entre los miembros, los profesionales y el público en general.
- Swiss PKU celebra un encuentro anual en el que se tratan temas especializados.
- Swiss PKU trabaja para importar a Suiza alimentos especiales bajos en proteínas.

Swiss PKU es miembro de la Sociedad Europea para la Fenilcetonuria y los Trastornos Asociados Tratados como Fenilcetonuria E.S.PKU ([www.espku.org](http://www.espku.org)).

Puede encontrar más información acerca de los trastornos metabólicos congénitos, sobre la Swiss PKU y las actividades que organiza la asociación en nuestra página web: [www.swisspku.ch](http://www.swisspku.ch).

### ¿Tiene alguna duda sobre la FCU o la dieta?

El centro de asesoramiento Oase está afiliado a la Swiss PKU. La nutricionista Cécilia Smith está a su disposición para contestar a cualquier pregunta sobre la dieta baja en proteínas y ofrece a las familias de los enfermos un valioso apoyo con muchos consejos prácticos.

Tel: 079 646 66 10

Correo electrónico: [oase@swisspku.ch](mailto:oase@swisspku.ch)



## ¿A QUIÉN PUEDO DIRIGIRME?

**Para obtener más información sobre la Swiss PKU, las actividades que está organizando y para recibir consejos útiles, consulte nuestra página web: [www.swisspku.ch](http://www.swisspku.ch).**

**¿Quiere formar parte de la asociación o desea formularnos alguna pregunta sobre la Swiss PKU?**

Oficina de Swiss PKU

Ringstrasse 70

8057 Zúrich (Suiza)

Tel: 044 430 40 50

Fax: 044 434 20 21

Correo electrónico [info@swisspku.ch](mailto:info@swisspku.ch)

Página web: [www.swisspku.ch](http://www.swisspku.ch)

En cooperación con



Das Spital der  
Elektronenstiftung



SWISSPKU