

THINGS TO KNOW
ABOUT PHENYLKETONURIA



THINGS TO KNOW ABOUT PHENYLKETONURIA

PHENYLKETONURIA

WHAT IS PHENYLKETONURIA? (fennel-key-ton-uria)

Phenylketonuria is called PKU for short. It is an inherited condition that makes a child unable to use protein from foods in the right way. The problem concerns one part of protein. It is an amino acid called phenylalanine (Phe). Amino acids are building blocks for body growth and repair.

When a person eats foods with protein, enzymes break down the protein into amino acids. Enzymes help start chemical reactions in the body. PKU happens when an enzyme that breaks down Phe does not work properly. As a result, Phe builds up in the blood and causes problems. Phe is found in almost every food, except pure fat and sugar.

WHAT CAN PKU CAUSE?

A child with PKU who doesn't get treatment will become mentally retarded. Other problems include:

- restlessness or fussiness
- hyperactivity (overactive)
- seizures
- eczema (itchy areas of skin that become flaky or hard)
- a "musty" or "mousy" body odor
- light hair and skin

HOW DO CHILDREN GET PKU?

Children inherit PKU from their parents. Inherited characteristics, such as eye color, hair color, and PKU, are carried on special parts of the cell called genes. Everyone carries four or five different abnormal genes without showing signs of any of

the disorders. PKU occurs in a child who has two genes for PKU, one inherited from the father and the other from the mother. It is estimated that one in every 70 persons is a carrier for PKU and that the disorder affects one in every 15,000 to 20,000 infants born in the United States.

WHAT IS THE TREATMENT FOR PKU?

A Special Diet: A diet low in Phe is the only treatment for PKU. Some Phe is needed for growth. Too much Phe is harmful. Each child needs different amounts of Phe in his or her diet. The diet for each child is specially planned to make sure there is the right amount of Phe. Special low-Phe medical formulas help give babies and children with PKU the nutrients and protein they need. Children with PKU can also have foods low in protein and Phe. The amounts of these foods have to be carefully measured. These foods include most fruits and vegetables, some cereals and candies, and special breads, cookies, and pastas. All high-protein foods such as milk, meat, eggs, and cheese must not be eaten at all. Regular blood tests measure the amount of Phe in the blood. The Phe level shows if the diet needs to be changed. The diet may be changed as



Helpful Reminders

needed by your doctor and dietitian. Dietitians know the right foods to eat. A diet record needs to be kept so the dietitian knows what to change in the diet if needed.

THINGS TO REMEMBER

- Children with PKU who start treatment soon after birth usually have normal growth and intelligence.
- It is very important that the special PKU diet is followed at all times. Everyone who comes in contact with your child should know about the diet and help your child follow it.
- This diet should be followed at least through adolescence and possibly for life. A young woman with PKU will need to be very strict about her diet both prior to and during pregnancy.
- PKU cannot be cured but can be treated.
- PKU is an inherited condition.
- Regular blood tests are necessary.

WHERE TO GET HELP

The Texas Department of State Health Services provides certain services free of charge to residents of Texas who have PKU. Upon written request by your child's doctor, a public health dietitian may provide help with the diet.

WOULD YOU LIKE MORE INFORMATION?

Call the Texas Department of State Health Services Newborn Screening Program free of charge at 1-800-252-8023. Or visit our website at www.dshs.state.tx.us/newborn/pku.shtml.



Texas Department of State Health Services
Newborn Screening Program
MC 1918
P.O. Box 149347
Austin, Texas 78714-9347
1-800-252-8023 ext. 3957
www.dshs.state.tx.us/newborn



LO QUE DEBE SABER ACERCA DE LA FENILCETONURIA

FENILCETONURIA

¿QUÉ ES LA FENILCETONURIA?

Las siglas en inglés de la fenilcetonuria son PKU. Esta es una alteración hereditaria que hace que los niños tengan problemas para utilizar las proteínas de los alimentos. El problema está relacionado con un componente de la proteína, un aminoácido llamado fenilalanina (Phe). Los aminoácidos son los componentes básicos necesarios para el crecimiento y la reparación del organismo.

Cuando una persona come alimentos con proteínas, las enzimas degradan las proteínas y las convierten en aminoácidos. Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas del organismo. La PKU ocurre cuando una enzima que degrada la Phe no funciona debidamente y como consecuencia, la Phe se acumula en la sangre y causa problemas. La Phe se encuentra en casi todos los alimentos, con excepción del azúcar y la grasa.

¿QUÉ PUEDE OCASIONAR LA PKU?

Si un niño con PKU no se trata, eso ocasionará retraso mental. Otros problemas incluyen:

- inquietud o agitación
- hiperactividad (demasiada actividad)
- convulsiones
- eczema (áreas de la piel con comezón y ásperas al tacto y a veces con escamas)
- olor corporal a humedad o "similar al del ratón"
- cabello y piel de color claro

¿CÓMO ADQUIEREN LOS NIÑOS PKU?

Los niños heredan la PKU de sus padres. Los rasgos hereditarios, como el color de ojos y de cabello, así como también la fenilcetonuria, están determinados por información dentro de las células que se llaman genes.

Todas las personas tienen cuatro o cinco genes anormales sin tener signos de ningún problema médico. La PKU ocurre en niños que tienen dos genes para la PKU, uno heredado del padre y el otro de la madre. Se calcula que una en 70 personas es portadora de la PKU y que esta alteración afecta a uno de cada 15,000 a 20,000 bebés nacidos en los Estados Unidos.

¿CUÁL ES EL TRATAMIENTO PARA LA PKU?

La alimentación especial: Una alimentación baja en Phe es el único tratamiento que existe para la PKU. Sin embargo, para poder crecer es necesario tener ciertos niveles de Phe, aunque tener demasiada es perjudicial. Cada niño necesita distintas cantidades de Phe, por lo que la alimentación de cada niño se planea en forma individual. Así se asegura que obtendrá la cantidad adecuada de Phe. Las fórmulas médicas especiales bajas en Phe ayudan a que los bebés y niños con PKU ingieran los nutrientes y las proteínas que ellos necesitan. Los niños con PKU también pueden consumir alimentos con bajo contenido de proteína y Phe. La cantidad de estos alimentos tiene que medirse cuidadosamente e incluyen la mayoría de frutas y verduras, algunos cereales y dulces y panes, galletas y pastas especiales. Los alimentos con alto contenido de proteína, como la leche, carne, huevos y queso, no deben consumirse. Se van a realizar análisis de sangre con regularidad para medir la cantidad de Phe en la sangre. El nivel de Phe muestra si debe cambiarse el régimen alimenticio o no. Su médico o dietista puede cambiarle el régimen alimenticio según sea necesario y de acuerdo a esos niveles. Los dietistas saben cuáles son los alimentos correctos para cada caso. Es necesario llevar un diario de alimentos para que el dietista sepa qué cambiar en la dieta, si eso fuera necesario.

Recordatorios útiles

COSAS PARA RECORDAR

- Generalmente, el crecimiento y la inteligencia de los niños con PKU que empiezan a recibir tratamiento pronto después de nacer son normales.
- Es muy importante seguir el régimen alimenticio especial para la PKU en todo momento. Todas las personas que entren en contacto con su hijo o hija deben saber sobre su régimen alimenticio y ayudarlo a seguirlo en forma estricta.
- Este régimen alimenticio debe mantenerse por lo menos hasta el fin de la adolescencia y posiblemente durante toda la vida. Es necesario que las jóvenes con PKU sean muy estrictas en su alimentación, tanto antes como durante el embarazo.
- La PKU no puede curarse, pero puede tratarse.
- La PKU es una alteración hereditaria.
- Es necesario hacerse análisis de sangre con regularidad.

DÓNDE OBTENER AYUDA

El Departamento Estatal de Servicios de Salud de Texas brinda ciertos servicios gratuitamente a los residentes de Texas que tienen PKU. Si el médico de su hijo o hija lo solicita por escrito, un dietista de salud pública le puede brindar un régimen alimenticio.

¿DESEA OBTENER MÁS INFORMACIÓN?

Llame al Programa de Exámenes de Detección para Recién Nacidos del Departamento Estatal de Salud de Texas sin costo al 1-800-252-8023. O visite nuestro sitio en Internet en www.dshs.state.tx.us/newborn/pku.shtml.



Departamento Estatal de Servicios de Salud de Texas
Programa de Exámenes de Detección para Recién Nacidos
MC 1918

P.O. Box 149347
Austin, Texas 78714-9347
1-800-252-8023 extensión 3957
www.dshs.state.tx.us/newborn

