

Deficiencia de fenilalanina hidroxilasa

(PAH por sus siglas en ingles)

Incluye la fenilcetonuria (PKU por sus siglas en ingles)

Fact Sheet for Parents



A todos los bebés nacidos en Carolina del Norte se les realiza una prueba de detección al nacer para buscar ciertas enfermedades u otros problemas de salud que pueden tratarse si se detectan a tiempo. El resultado de la prueba de detección neonatal indicó que su bebé podría tener deficiencia de fenilalanina hidroxilasa (PAH por sus siglas en ingles). Tu bebé será remitido a un especialista para realizarle más pruebas y confirmar el diagnóstico con certeza.

Por lo general, no hay signos de deficiencia de PAH al momento del nacimiento.

¿Qué es la deficiencia de PAH?

La deficiencia de PAH es una afección genética rara que impide al organismo descomponer un aminoácido llamado fenilalanina. La deficiencia de PAH abarca un espectro que va de leve a grave. La fenilcetonuria (PKU por sus siglas en ingles) es el tipo más común de deficiencia de PAH. La hiperfenilalaninemia es una forma más leve de deficiencia de PAH, y las deficiencias de pterinas son trastornos relacionados. En las personas que padecen estos trastornos, la fenilalanina se acumula en la sangre y puede causar problemas de salud. El diagnóstico y tratamiento tempranos de la deficiencia de PAH previenen los retrasos en el desarrollo o intelectuales, así como otros problemas de salud graves.

¿Cuáles son los síntomas de la deficiencia de PAH?

Es posible que los síntomas de la deficiencia de PAH no sean evidentes al nacer, pero pueden manifestarse en los primeros meses de vida si no se recibe tratamiento. Los síntomas pueden incluir:

- Un olor a humedad [AF1.1] en la orina y en el aliento
- Erupciones cutáneas
- Retrasos en el desarrollo
- Retrasos en el desarrollo intelectual
- Convulsiones

¿Qué sucede a continuación?

El pediatra de tu bebé lo remitirá a un especialista pediátrico en enfermedades metabólicas familiarizado con la deficiencia de PAH, en la Clínica de PKU de Genética y Metabolismo de UNC Chapel Hill. Tu bebé se someterá a pruebas de seguimiento para confirmar el diagnóstico.

¿Cómo se trata la deficiencia de PAH?

Las personas con deficiencia de PAH pueden necesitar seguir una dieta baja en fenilalanina. La fenilalanina se encuentra en muchos alimentos, especialmente en aquellos con alto contenido de proteína, tales como los huevos, la leche, el queso, las nueces, la soya, los frijoles, la carne y el pescado. La mayoría de las personas con PKU también consumen una fórmula especial para la deficiencia de PAH/PKU, a fin de asegurar la ingesta suficiente de proteínas y nutrientes esenciales para tu crecimiento y desarrollo. Una vez evaluados en la clínica, los bebés con deficiencia de PAH pueden iniciar una dieta baja en proteínas, la cual deberán seguir durante toda tu vida. Por lo general, los bebés y niños que siguen la dieta recomendada por tu equipo médico crecen y se desarrollan con normalidad. El proveedor de atención médica de tu bebé podría recomendar medicamentos adicionales a medida que el niño crece y se desarrolla hasta llegar a la edad adulta.

¿A dónde puedo ir para obtener más información?

Utilice la cámara de tu teléfono para escanear los códigos QR que aparecen a continuación.



[Centro de Información sobre el Cribado Neonatal](#)



[Baby's First Test](#)



[National PKU Alliance](#)



[MedlinePlus](#)



[UNC Pediatric Genetics & Metabolism](#)



DEPARTAMENTO DE
SALUD Y SERVICIOS
HUMANOS DE
CAROLINA DEL NORTE

División de Salud Pública del Departamento de Salud y Servicios Humanos del Estado de Carolina del Norte
www.ncdhhs.gov
<https://slph.dph.ncdhhs.gov/newborn/default.asp>

El Departamento de Salud y Servicios Humanos de Carolina del Norte (North Carolina Department of Health and Human Services, NCDHHS) es un empleador y proveedor que ofrece igualdad de oportunidades.

Se elaboró esta hoja informativa con el apoyo de la Administración de Recursos y Servicios de Salud (Health Resources and Services Administration, HRSA), del Departamento de Salud y Servicios Humanos (Health and Human Services, HHS), como parte de una subvención financiera por un total de \$344,348, con el 100% de los fondos provistos por HRSA/HHS. El contenido corresponde a los autores y no necesariamente refleja los puntos de vista oficiales ni constituye un aval de HRSA/HHS o del Gobierno de los Estados Unidos.