

# Hoja de acción familiar para la fenilcetonuria (PKU)

Si el resultado de un análisis de sangre de un recién nacido muestra que su bebé podría tener una grave condición llamada fenilcetonuria (PKU), este resultado no significa que su bebé tenga esta condición, sino que se necesitan más pruebas.

Todos los bebés nacidos en California se someten a un análisis de sangre rutinario poco después de nacer. El objetivo de este examen de recién nacidos es detectar a aquellos que corren el riesgo de padecer afecciones médicas graves. Los bebés pueden tener un aspecto saludable al nacer y aun así tener una de estas afecciones. Los bebés con estas afecciones se benefician de un diagnóstico y tratamiento tempranos.

## ¿Qué es la fenilcetonuria o PKU?

La PKU se hereda (se transmite) en familias en las que ambos padres son portadores de PKU (es decir, no tienen el trastorno ellos mismos). En la PKU, hay un defecto en un gen. La función del gen es producir una sustancia que descompone (metaboliza) un aminoácido llamado fenilalanina. La fenilalanina se encuentra en la proteína que comemos. Si no se trata, el exceso de fenilalanina se acumula en la sangre y el cerebro y puede provocar discapacidades intelectuales, convulsiones y problemas de la piel, como el eccema.

## ¿Existe un tratamiento para el PKU?

Sí, existen tratamientos para el PKU. Son muy eficaces para prevenir los efectos graves de la PKU no tratada si se inician poco después del nacimiento. Los bebés con PKU beben un producto de fórmula médica recetado por un médico. El uso de esta fórmula continúa durante la infancia y la edad adulta. Las personas con PKU también siguen una dieta baja en proteínas de por vida. Existen terapias alternativas para adultos. Existen nuevos tratamientos e incluso curas que ya están en desarrollo.

El análisis del recién nacido extrae sangre del talón del recién nacido para detectar condiciones médicas



## Siguientes pasos

### 1. El proveedor de atención médica de su bebé ayudará a programar más pruebas lo antes posible

Estas pruebas le permitirán saber si su bebé tiene PKU.

### 2. Colabore estrechamente con el proveedor médico de su bebé y siga las recomendaciones

El proveedor médico de su bebé puede derivar a su bebé a un médico con más experiencia con la PKU. Es importante que acuda a todas las citas y comience el tratamiento si se le indica.

## ¿Dónde puedo obtener más información?

El proveedor médico de su bebé o el médico especialista en PKU son las personas más indicadas para informarle sobre la PKU. Encuentre más información en estos sitios web:

- **La Primera Prueba del Bebé** (<https://www.babysfirsttest.org>). Escriba «PKU» en la Casilla «Encuentre una Condición». Siga el enlace. Para español, haga clic en la casilla negra superior derecha marcada «en español»
- **MedlinePlus** (<https://medlineplus.gov/genetics/condition/phenylketonuria/>)
- **Coalición de California para la PKU y Trastornos Afines** ([ccpkquad.org](http://ccpkquad.org))

