

«Buenas prácticas en casos de urgencia»

::: Fenilcetonuria

Definición:

La **fenilcetonuria** (PKU) es una enfermedad genética ligada a una deficiencia de fenilalanina hidroxilasa (PAH), que permite la transformación de la fenilalanina (Phe) a tirosina (Tyr). La **deficiencia** conduce a un aumento de **fenilalanina en plasma** que es **tóxica** para el cerebro.

La fenilcetonuria es una enfermedad cuyo diagnóstico se realiza mediante el cribado neonatal sistemático, por lo que no se asocia a problemas de diagnóstico (excepto para los pacientes nacidos antes de 1968, fecha en la que se implementó el primer programa de cribado neonatal en España, o nacidos en un país que no practica el cribado neonatal).

El tratamiento se basa principalmente en una dieta controlada en fenilalanina.

Esta enfermedad no tiene **ninguna complicación aguda**. Por lo tanto, nunca puede ser la causa de una enfermedad urgente médica o quirúrgica.

Un pequeño número de pacientes (10 a 20% de los pacientes), puede estar recibiendo un tratamiento en la actualidad basado en un medicamento (Kuvan®). En **situaciones de urgencia**, este medicamento debe continuarse si el paciente todavía se alimenta por vía oral.

Para saber más:

Ficha Orphanet de la enfermedad: www.orphanet.es

MENU

Ficha de manejo para el SAMU*	Ficha para las urgencias hospitalarias
Sinónimos	Problemática en urgencias
Mecanismo	Recomendaciones en urgencias
Riesgos particulares en urgencias	Orientación
Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo	Precauciones medicamentosas
Precauciones	Precauciones anestésicas
Particularidades de la atención médica prehospitalaria	Medidas complementarias durante la hospitalización
Más información	Donación de órganos y tejidos
	Números en caso de urgencias

(*): SAMU: Servicio de Asistencia Médica de Urgencias

Ficha de manejo para el SAMU (Servicio de Asistencia Médica de Urgencias)

Sinónimos

- ▶ Sin sinónimos.

Mecanismo

- ▶ Enfermedad debida a una deficiencia congénita de fenilalanina hidroxilasa que permite la conversión de la fenilalanina en tirosina, provocando un aumento de fenilalanina en plasma tóxico para el cerebro; el cribado neonatal es sistemático en España desde 1968.

Riesgos particulares en urgencias

- ▶ Ninguno: no hay expresión aguda de la enfermedad o riesgo de empeoramiento de cualquier otra situación aguda.

Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo

- ▶ Régimen dietético pobre en fenilalanina (restricción de proteínas naturales, suplementos de mezclas de aminoácidos libres de fenilalanina).
- ▶ Dihidrocloruro de sapropterina (Kuvan®) (10-20% de los pacientes).
- ▶ El aspartamo, que se metaboliza a fenilalanina, debe ser evitado.

Precauciones

- ▶ Debido a la ausencia de manifestaciones agudas relacionadas con la fenilcetonuria, cualquier situación de emergencia médica debe ser tratada de la manera habitual, sin precauciones especiales con respecto a esta enfermedad.

Particularidades de la atención médica prehospitalaria

- ▶ No se requieren.
- ▶ Recuerde llevar con el paciente los productos específicos necesarios para su régimen dietético.

Más información

- ▶ [Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud](#): CSUR en enfermedades metabólicas congénitas
- ▶ [CSUR en enfermedades metabólicas congénitas registrados en Orphanet](#)
- ▶ www.orphanet-urgencias.es

Ficha para las urgencias hospitalarias

Problemática en urgencias

- ▶ Deterioro neurológico subagudo.
- ▶ Enfermedad urgente que ocurre en una mujer embarazada con PKU, en la que se debe mantener un régimen estricto para evitar la toxicidad fetal de la fenilalanina.

Recomendaciones en urgencias

1. Recomendaciones generales

- ▶ Establecer todo el tratamiento necesario para restablecer la salud del paciente, sin ningún proceso particular relacionado con la fenilcetonuria, que no genera ningún riesgo agudo.
- ▶ Se hará todo lo posible para evitar el aumento de los niveles de fenilalanina en plasma en las mujeres embarazadas con PKU, pero la gestión de la afección urgente prima sobre el control metabólico. Se tratará de obtener el control metabólico estricto lo más rápido posible.
- ▶ Pedir a la familia del paciente que proporcione los productos especiales de su régimen dietético.
- ▶ Una vez que la situación de emergencia esté bajo control, debe reanudarse la dieta habitual del paciente.
- ▶ Comprobar si el paciente está siendo tratado con dihidrocloruro de sapropterina (Kuvan®), y si se mantiene la alimentación oral, continúe su administración.

2. Patología aguda que implica un aumento de los niveles de fenilalanina en plasma

Cualquier condición médica aguda que causa el catabolismo proteico (por ejemplo: infección, situación de ayuno prolongado, implementación de la nutrición enteral o parenteral con alto aporte de proteínas) o un régimen erróneo con aumento de la ingesta de proteína natural que aumentará los niveles de fenilalanina en plasma.

▶ **Medidas diagnósticas en urgencias**

- Adoptar las medidas habituales en función de cada patología urgente.
- Exploración en urgencias: fenilalaninemia en caso de embarazo en una mujer con PKU ya que los niveles altos pueden entrañar un riesgo para el desarrollo del feto.

▶ **Medidas terapéuticas inmediatas**

- Medidas sintomáticas para la enfermedad aguda sin ninguna contraindicación relacionada con la PKU.

- Introducción de un régimen basado en la reanudación del anabolismo (= hipercalórico) y un aporte de sustitutos de aminoácidos libres de fenilalanina tan pronto como sea posible.
 - iniciar tan pronto como la situación aguda está bajo control, de acuerdo con el equipo que se ocupa del paciente por su PKU
 - contacto con el equipo responsable del paciente por su PKU
 - en su defecto: avisar al centro de referencia de enfermedades metabólicas congénitas más cercano (ver: números en caso de urgencia, al final del documento)
 - administración de un aporte de energía igual a 120% de la ingesta normal para la edad
 - mantenimiento de la ingesta de proteínas en forma de sustitutos de aminoácidos sin fenilalanina si la vía enteral es utilizable
- Cabe destacar el caso particular de una **paciente con PKU embarazada**: si el nivel de fenilalanina en plasma es > 600 mcmol/L de forma sostenida, hay un riesgo de embriofetopatía hiperfenilalaninémica. El embarazo en una mujer con PKU es el único caso que requiere la toma de medidas de diagnóstico y de manejo de la hiperfenilalaninemia en urgencias para evitar cualquier riesgo para el desarrollo del feto. En situaciones de embarazo, se recomienda mantener los niveles plasmáticos de Phe entre 120 y 300 mcmol/L (2-5 mg/dL).
 - la adaptación de la ingesta calórica y proteica debe hacerse en colaboración con el equipo especializado que lleva a la paciente por su PKU.

3. Afectación neurológica subaguda

▶ Medidas diagnósticas en urgencias

- Pueden aparecer signos neurológicos subagudos en pacientes con PKU que han descuidado completamente su régimen (fenilalanina > 1200 mcmol/L). Estos signos son: convulsiones, trastornos del movimiento, de la marcha o de la visión. La posibilidad de que estos signos estén asociados con la PKU debe tenerse en cuenta en el análisis del cuadro clínico en urgencias, especialmente si éste es de naturaleza neurológica. Sin embargo, estos síntomas son poco comunes, y deben discutirse y descartarse todas las demás causas (no ligadas a la PKU), como en cualquier paciente sin PKU, antes de afirmar la responsabilidad de la PKU en el origen de estos signos clínicos neurológicos.
- Medidas diagnósticas habituales.
- Exploración en urgencias: fenilalaninemia.

▶ Medidas terapéuticas inmediatas

- Deben tomarse siempre las medidas sintomáticas relacionadas con la patología urgente.
- Una vez que la situación de emergencia esté bajo control, debe reanudarse tan pronto como sea posible el tratamiento (dieta o medicación) específico de la PKU.
- El manejo específico de la PKU será aún más urgente si se trata de una mujer embarazada o de una afectación neurológica (con el objetivo de un control metabólico: tasa de Phe plasmática <300 mcmol/L).

Orientación

▶ ¿Dónde?

- Los pacientes PKU podrán ser hospitalizados en cualquier estructura sanitaria necesaria según la patología urgente y podrán regresar a casa tan pronto como se resuelva la patología urgente.

▶ ¿Cómo?

- Se deberá contactar con el equipo de soporte metabólico del paciente (o el centro de la referencia más cercano) para asegurar el manejo global de los pacientes PKU adaptado a su patología de base (ver: números en caso de urgencia, al final del documento).

Precauciones medicamentosas (posibles interacciones, contraindicaciones, modos de empleo...)

▶ En lo que respecta a los medicamentos frecuentemente utilizados en urgencias:

- Evitar (no hay una contraindicación absoluta si es absolutamente necesario el uso de la medicación en caso de urgencia) todos los medicamentos que contienen aspartamo (especialmente los jarabes infantiles con edulcorantes), ya que el aspartamo se metaboliza a fenilalanina que se acumula en el organismo.
- Todos los aportes proteicos estándar (a través de productos de nutrición enteral y parenteral) contienen fenilalanina (alrededor de 4-5% del aporte de proteínas corresponden a fenilalanina) y, por lo tanto, dará lugar a un aumento de fenilalanina en plasma.
 - Si se precisa nutrición enteral durante más de 2 días, instaurar una alimentación especial prescrita por un equipo especializado en fenilcetonuria.
 - si es posible, aporte calórico de un 120% respecto a las necesidades del paciente,
 - aporte de proteínas en forma de mezclas de aminoácidos que no contengan fenilalanina.

▶ En relación con el tratamiento de fondo:

- Si el paciente está siendo tratado con dihidrocloruro de sapropterina (Kuvan®), mantener el tratamiento

Precauciones anestésicas

▶ No se requiere ninguna precaución anestésica.

▶ Características especiales del postoperatorio:

- Se debe seguir un régimen controlado en fenilalanina en el período post-operatorio. Si no hay ningún peligro agudo para estos pacientes, se debe retomar su régimen específico tan pronto como sea posible.
- Si estos pacientes deben recibir nutrición parenteral, es preciso limitar el aporte proteico a lo estrictamente necesario, ya que no existe una solución parenteral de aminoácidos sin fenilalanina.

Medidas complementarias durante la hospitalización

- ▶ Si es posible, mantener el régimen específico durante la hospitalización: pedir a los pacientes que lleven los productos alimenticios especiales, si no los hay en stock.

Donación de órganos y tejidos

- ▶ **Riesgo de transmisión de la enfermedad:**
 - siendo la fenilcetonuria una enfermedad genética ligada a la deficiencia de fenilalanina hidroxilasa, cuya expresión es exclusivamente hepática, el único riesgo de transmisión está ligada al trasplante de hígado.
- ▶ **Riesgo específico ligado a la enfermedad o el tratamiento:**
 - no hay más riesgos.
- ▶ **Donación de órganos:**
 - todos los órganos pueden ser trasplantados a excepción del hígado
- ▶ **Donación de tejidos:**
 - se permiten los tejidos, con la excepción de tejido hepático (extracción de hepatocitos).
 - las córneas puede presentar opacidades en las formas avanzadas y con frecuencia no son ricas en células endoteliales, factores que limitan su posibilidad de ser injertadas.

Para una respuesta adaptada e individualizada, se deberá contactar con la Organización Nacional de Trasplantes (ONT):

Organización Nacional de Trasplantes

C/ Sinesio Delgado 6-8, Pabellón 3

28029 Madrid

- Teléfono: 917 278 699

- Fax: 912 104 006

- Correo electrónico a: ont@msssi.es

- Web ONT: www.ont.es

Números en caso de urgencia

- ▶ [Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud](#): CSUR en enfermedades metabólicas congénitas
- ▶ [CSUR en enfermedades metabólicas congénitas registrados en Orphanet](#)

Este documento es una traducción de las recomendaciones elaboradas por:

Prof. François FEILLET –Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme, Vandoeuvre-lès-Nancy– con la ayuda de: Dr. J.B. Arnoux (pediatra, Paris Necker), Sra. M. Assoun (dietista, Paris Necker), Dr. A. Cano (pediatra, Marsella), Dr. D. Cheillan (biólogo, Lyon), Sra. E. Favre (dietista, Nancy), Dr. A. Fouilhoux (pediatra, Lyon), Prof. F. Maillot (medicina interna, Tours), Dr. K. Mention (pediatra, Lille), Prof. L. de Parscau (pediatra, Brest).

Con la colaboración de:

- Dr. Gilles BAGOU – SAMU-69, Lyon;
- Servicio de regulación y de apoyo de la ABM (Agence de BioMédecine);
- Sous-commission des référentiels de la Société Française de Médecine d’Urgence (SFMU);
- Association Les Feux Follets.

Fecha de realización de la edición francesa: marzo de 2014

Algunos de los procedimientos mencionados, en particular los tratamientos con medicamentos, pueden no estar validados en el país donde usted practica.

Traducción al castellano:

- **Dr. Miguel A. Martínez Olmos** – Unidad de Nutrición Clínica y Dietética, Servicio Endocrinología y Nutrición, Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela.
- **Nuria López Osorio** – Técnico superior en Dietética de la Unidad de Nutrición Clínica y Dietética de Santiago de Compostela.

Validación de la traducción:

- **Dr. Domingo González-Lamuño Leguina** – Unidad de Nefrología-Metabolismo Infantil, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Marqués de Valdecilla-Universidad de Cantabria.

Fecha de publicación de la traducción y adaptación al castellano: enero de 2019

Este documento de Orphanet forma parte de la acción conjunta 677024 RD-ACTION que ha recibido una financiación del programa de salud de la Unión Europea (2014-2020).

El contenido de este informe de Orphanet representa únicamente las opiniones del autor, y es únicamente de su responsabilidad. No puede considerarse que refleje la posición de la Comisión europea y/o de la Agencia ejecutiva de los consumidores, de la salud, de la agricultura y de la alimentación o de cualquier otro organismo de la Unión Europea. La Comisión europea y la Agencia declinan cualquier responsabilidad por el uso que pueda hacerse de las informaciones que contiene.