



Fenilcetonuria: Adhesión al tratamiento y complicaciones

Tutor: Jorge Perochena

Tesista: Laura S. Oficialdegui

Licenciatura en nutrición

Universidad Abierta Interamericana

Julio, 2013

Introducción

La fenilcetonuria (PKU, abreviatura del inglés Phenylketonuria) es un error congénito del metabolismo del aminoácido esencial fenilalanina, de herencia autosómica recesiva. Este gen alterado determina la incapacidad del organismo de metabolizar este aminoácido por el déficit de la enzima fenilalanina hidroxilasa o de su cofactor; de esta forma se va acumulando en sangre y no se forma tirosina produciendo lesiones a nivel cerebral dejando graves secuelas neurológicas y diferentes grados de discapacidad mental si no es detectada a tiempo.

El tratamiento de esta patología comprende la restricción de la fenilalanina de por vida, es por esto que la dieta prohíbe alimentos de origen animal por su alto contenido de este aminoácido y restringe la ingesta de cereales. El sustituto lácteo especial sin Fenilalanina es esencial por ser la única fuente de proteínas de alto valor biológico que reciben.

Teniendo en cuenta que en los pacientes con Fenilcetonuria su tratamiento es exclusivamente dietético, se exige una vigilancia estricta sobre los alimentos ingeridos. En este trabajo se estudió sobre aquellos pacientes que no se le realizó la pesquisa neonatal y por lo tanto su diagnóstico fue tardío, instalándose en ellos las complicaciones tanto de la enfermedad como la de la adherencia al tratamiento.

Sumado a estas complicaciones las industrias alimentarias y farmacéuticas dificultan directamente la selección de los productos ya que no proporcionan la información necesaria al consumidor sobre los nutrientes en las etiquetas, haciendo más difícil de este modo realizar correctamente la prescripción indicada.

En estos pacientes es de suma importancia brindar educación en cuanto a la composición nutricional de los alimentos, la cuantificación de proteínas y a que

conozcan los productos hipoproteicos para que de este modo puedan llevar un plan de alimentación adecuado a su metabolopatía.

Planteamiento del problema

Los interrogantes de la investigación fueron: ¿Los pacientes con fenilcetonuria llevan un patrón alimentario adecuado a su patología? ¿Les cuesta adaptarse? ¿Cuáles son los factores que influyen negativamente en la realización del correcto tratamiento?

Objetivos

General:

- Evaluar el patrón de consumo alimentario de pacientes con fenilcetonuria que fueron diagnosticados tardíamente e identificar las complicaciones que surgen a la hora de implementarlo.

Específicos:

- Observar la adherencia al tratamiento, cuantificando la cantidad de fenilalanina que ingieren.
- Evaluar los alimentos que integran la dieta habitual de la patología.
- Detectar inconvenientes en la realización del tratamiento.

Resultados esperados

Se espera encontrar en el trabajo que haya transgresiones dietéticas debido a la dificultad que resulta llevar a cabo un tratamiento estricto de por vida.

Marco teórico

1. Metabolismo

1.1) Definición

El término metabolismo designa a todas las reacciones químicas que se producen en el organismo. Hay dos tipos de metabolismos: catabolismo y anabolismo. Aquellas reacciones químicas que degradan moléculas orgánicas complejas en compuestos más simples se conocen como catabólicas. En contraposición las reacciones químicas que combinan moléculas simples y monómeros para formar los componentes estructurales y funcionales complejos del organismo se conocen colectivamente como anabolismo, un ejemplo de reacciones anabólicas son la formación de uniones peptídicas entre aminoácidos durante la síntesis de proteínas. El metabolismo es un proceso de equilibrio energético entre reacciones catabólicas (descomposición), y reacciones anabólicas (síntesis). Las reacciones metabólicas se producen de acuerdo a que enzimas están activas en una célula en particular en un momento dado, e incluso en un lugar determinado de la célula.

1.2) Metabolismo de las proteínas

Las proteínas son moléculas grandes que contienen carbono, hidrógeno, oxígeno y nitrógeno, aunque algunas pueden contener también azufre, cumplen múltiples funciones en el organismo y de ellas dependen en gran parte la estructura de los tejidos corporales.

Durante la digestión, las proteínas se desdoblán en aminoácidos. A diferencia de los hidratos de carbono y los triglicéridos, que se almacenan, las proteínas no se depositan para un uso futuro. En su lugar, los aminoácidos se oxidan para formar ATP o se

utilizan para la síntesis de nuevas proteínas destinadas al crecimiento y a la reparación del organismo.

El transporte activo de los aminoácidos hacia el interior de las células es estimulado por el factor de crecimiento similar a la insulina (IGF) y por la insulina. Casi directamente después de la digestión, los aminoácidos pueden ser reensamblados en proteínas.

Muchas proteínas funcionan como enzimas; otras intervienen en el transporte (hemoglobina) o se desempeñan como anticuerpos, factores de la coagulación (fibrinógeno), hormonas (insulina) o elementos contráctiles en las células musculares (actina y miosina). Muchas proteínas sirven como componentes estructurales del organismo (colágeno, elastina y queratina)¹.

2. Aminoácidos - clasificación

2.1) Esenciales

Los aminoácidos son los monómeros de las proteínas, de los 20 que hay en el cuerpo, 8 son esenciales en adultos y 9 en niños. Estos deben estar presentes en la dieta ya que no pueden ser sintetizados en cantidades adecuadas, esos son:

Ⓢ Histidina (solo en niños)

Ⓢ Valina

Ⓢ Leucina

Ⓢ Isoleucina

Ⓢ Lisina

Ⓢ Metionina

Ⓢ Treonina

Ⓢ Fenilalanina

Ⓢ Triptofano

¹ Fomon, S. (1995). Proteínas. En *Nutrición del lactante*. (1^a ed, pp. 120). España: Mosby / Doyma Libros.

2.2) Aminoácidos no esenciales

Los aminoácidos que el organismo puede sintetizar a partir de precursores fácilmente accesibles (aminoácidos esenciales o esqueletos carbonados) y no tienen que ser necesariamente suministrados por la dieta son los no esenciales, y estos son:

- Glutamato
- Alanina
- Aspartato

2.3) Aminoácidos condicionalmente esenciales

Son aminoácidos que solo pueden ser esenciales solo en ciertas situaciones clínicas, estos son²:

- | | |
|--------------------------------|---------------------------------|
| <input type="radio"/> Prolina | <input type="radio"/> Cisteína |
| <input type="radio"/> Serina | <input type="radio"/> Taurina |
| <input type="radio"/> Arginina | <input type="radio"/> Glicina |
| <input type="radio"/> Tirosina | <input type="radio"/> Glutamina |

2.4) Fenilalanina

La fenilalanina es el precursor de la tirosina y de las catecolaminas del cuerpo humano como (tiramina, dopamina, epinefrina, norepinefrina). Muchas drogas de las que se conocen como psicotrópicas, contienen fenilalanina. La fenilalanina es un constituyente importante de los neuropéptidos cerebrales, como la somatostatina, vasopresina, melanotropina, encefalina, ACTH, angiotensina, sustancia P y colecistoquinina. La

² Vázquez, C. Cos, A & López – Nomdedeu, C. (2005). Proteínas. En *Alimentación y Nutrición. Manual teórico – práctico*. (2° ed, pp27). Buenos Aires: Díaz de Santos

fuerza más importante de fenilalanina son los alimentos ricos en proteínas, como es la carne y los productos lácteos.

La fenilalanina tiene utilidades en la industria alimenticia. En la elaboración del endulzante artificial conocido como aspartamo, se usa la fenilalanina y el ácido aspártico.

2.5) Tirosina

Su síntesis se produce a partir de la hidroxilación de otro aminoácido, la fenilalanina. Forma parte del correcto funcionamiento del sistema nervioso central. Interactúa con hormonas que son neurotransmisores como la dopamina y la adrenalina o epinefrina y norepinefrina las cuales regulan diversas funciones dependientes de tirosina como la seguridad, el humor o la función mental, la respuesta sexual, el estrés, depresiones o ansiedades. Es importante componente de hormonas producidas por la tiroides, vitales para la gestión del metabolismo. Es también necesaria para la formación de melanina, pigmento oscuro que protege de los efectos dañinos de la luz ultravioleta.

3. Errores innatos del metabolismo

3.1) Definición

Los errores innatos del metabolismo son un conjunto de enfermedades de herencia autosómica recesiva (en su mayoría), causadas por una mutación genética que tiene como efecto la producción de una proteína anómala, que conlleva la alteración del funcionamiento fisiológico de la célula. Dependiendo de cuál sea la función alterada, puede producirse un acúmulo del sustrato no metabolizado, la aparición de sustancias producidas al metabolizarse dicho sustrato por vías alternativas, o bien fenómenos derivados de la menor formación del producto final o de su ausencia. Los efectos

fisiopatológicos del acúmulo de sustancias no metabolizadas dependen del grado de acumulación y de su posible toxicidad; la utilización de vías metabólicas inusuales o alternativas puede producir nuevas sustancias potencialmente tóxicas; y las consecuencias derivadas de la deficiencia de determinados compuestos dependen del grado de su esencialidad.³

En función al bloque enzimático de la cadena metabólica implicada, se pueden distinguir al menos tres situaciones:

1. Bloqueo enzimática sobre una vía catabólica de un sustrato no indispensable

En éste caso el tratamiento consiste en suprimir, en forma completa, ese sustrato de la alimentación, por ejemplo, como es el caso de la intolerancia a la fructosa, en donde el tratamiento consiste en la supresión de la fructosa y sacarosa. Esto no conlleva a ningún riesgo de producir una carencia nutricional, dado que se trata de nutrientes no esenciales, que pueden ser reemplazados.

2. Bloqueo enzimática sobre una vía catabólica de un sustrato indispensable

En éste caso, no es posible suprimir totalmente el aporte alimentario del o los sustratos en cuestión, ya que es factible producir un estado carencial.

Se deberá instaurar un régimen controlado específicamente en ese o esos sustratos esenciales, cuyo aporte será reducido a las necesidades mínimas indispensables, para permitir un óptimo crecimiento y desarrollo del individuo afectado. Como ejemplo de ésta situación se cita el régimen controlado en fenilalanina, en la Fenilcetonuria.

³ Ruiz Pons, M. Sánchez, F. Dalmau, J. (2007). *Tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo*. (2^a. Ed.). Madrid: Nutricia S.R.L.

3. Bloqueo sobre una cadena metabólica general

La posibilidad de acción dietética, en este caso consiste en limitar globalmente el aporte proteico a la necesidad mínima compatible con un crecimiento normal. La indicación dietética y la elección de sus modalidades, varía según la naturaleza de la anomalía metabólica causal y el grado de déficit enzimático existente⁴.

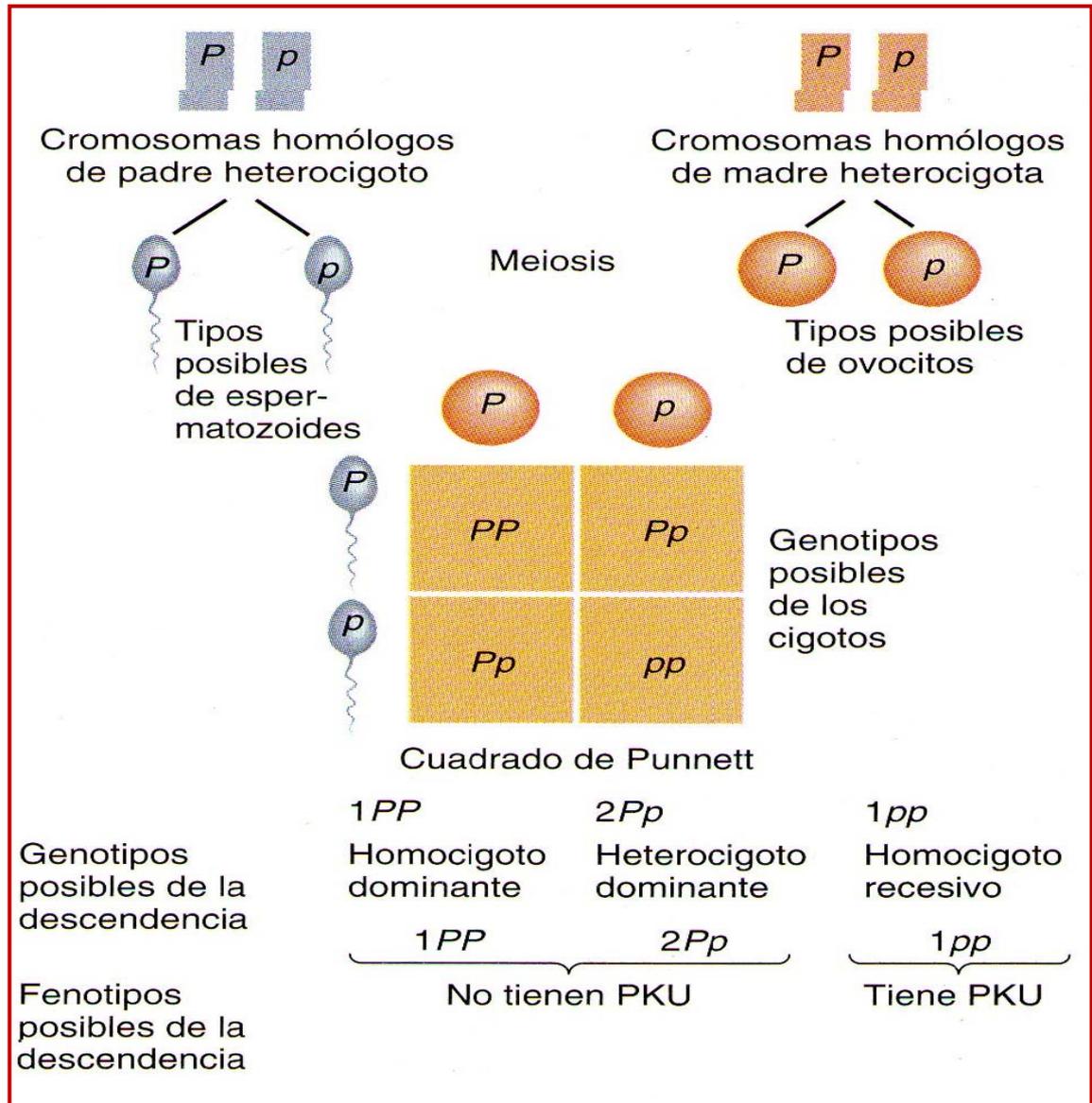
3.2) Herencia autosómica recesiva

La herencia es la transmisión de los caracteres hereditarios de una generación a la siguiente. El núcleo de todas las células contiene 23 pares de cromosomas, un cromosoma de cada par proviene de la madre y el otro del padre. Cada uno de estos homólogos contiene genes que codifican para los mismos caracteres. Las formas alternativas de un gen que codifican para el mismo carácter y están en la misma localización en cromosomas homólogos se llaman alelos. Una mutación es un cambio permanente heredable en un alelo que produce una variante diferente del mismo carácter.

En el siguiente gráfico se muestran las combinaciones posibles de gametos de dos progenitores que tienen un alelo que codifica para fenilalanina hidroxilasa (simbolizada con P) y el alelo mutado que falla en la producción de la enzima funcional (simbolizado con p)⁵.

⁴ Gonzales, I. (2005). Importancia del conocimiento de la enfermedad Fenilcetonuria y su tratamiento, en los pacientes y su familia. "Tesis publicada". Universidad de Belgrano, Buenos Aires, Argentina

⁵ Tortora, G.J. & Derrickson, B. (2008). Metabolismo. En *Principios de Anatomía y Fisiología*. (11^a.ed, pp 956). Buenos Aires: Editorial médica Panamericana



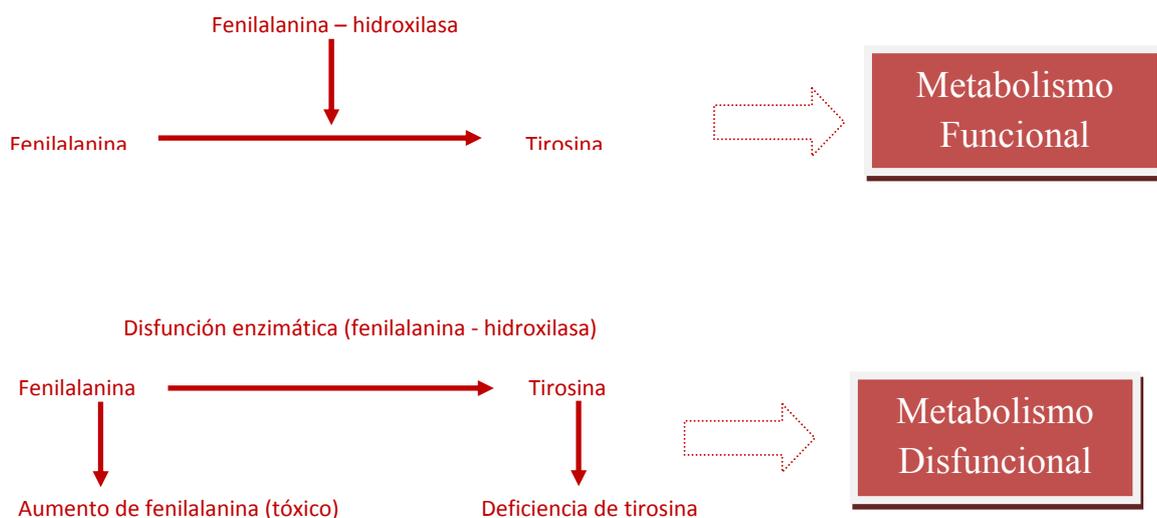
4. Hiperfenilalaninemia – Fenilcetonuria

4.1) Definición

La hiperfenilalaninemia es un término genérico que se otorga a un fenotipo bioquímico, en el cuál existe un aumento persistente de la concentración plasmática de fenilalanina (Phe, abreviatura del inglés, Phenylalanine) causado por trastornos de la hidroxilación hepática de este aminoácido. Este sistema de hidroxilación de la Phe a tirosina, implica esencialmente la enzima fenilalanina hidroxilasa y la coenzima tetrahidrobiopterina (BH₄), que se reduce en la reacción de hidroxilación y debe ser regenerada por otro

enzima la dihidropteridina reductasa. Cualquier defecto que interfiera en el sistema de hidroxilación (deficiencia de la actividad de fenilalanina hidroxilasa, de dihidropteridina reductasa o defectos de la biosíntesis de tetrahidrobiopterina) causará una hiperfenilalaninemia persistente, ya que dicho sistema es el determinante principal de la homeostasis de la Phe en humanos.

La tirosina junto con otros 10 aminoácidos más forma parte del grupo de aminoácidos llamados no esenciales, por lo tanto, en un cuerpo sano, es sintetizada por el organismo a partir de productos intermedios del ciclo de Krebs y otras vías metabólicas. Debido a que en esta metabolopatía no se puede sintetizar, llega a convertirse en un aminoácido esencial, cobrando importancia su déficit por ser el precursor de la dopamina, las catecolaminas y la melanina⁶.



La principal causa de hiperfenilalaninemia es el defecto de la actividad de la fenilalanina hidroxilasa, que constituye un 98% de los casos diagnosticados, en cambio los defectos de síntesis y reciclaje, aún cuando implican solo el 2% de los casos, hay

⁶ Benyon, S. (1998). Metabolismo de las proteínas. En: *Lo esencial en Metabolismo y Nutrición*. (1ª. Ed, pp 77). Buenos Aires: Harcourt Brace

que considerarlos especialmente en el diagnóstico diferencial de la hiperfenilalaninemia.⁷

La PKU es una enfermedad autosómica recesiva con una incidencia de 1:4.000/40.000 recién nacidos vivos dependiendo de la zona geográfica⁸. Los valores elevados de Phe son neurotóxicos y producen retraso psicomotor, por eso es fundamental el tratamiento en los primeros 10-15 días de vida, existiendo hoy en día programas de cribado neonatal. Hay también una forma clínica neonatal transitoria que se produce por un retraso en la maduración de la enzima.

4.2) Clasificación

Desde el punto de vista clínico, las hiperfenilalaninemias se clasifican arbitrariamente en función de las concentraciones de Phe en el momento del diagnóstico, y según su tolerancia clínica, es decir, según la cantidad de Phe dietética que mantiene las concentraciones sanguíneas dentro de los límites aceptables.

Se distinguen tres formas de hiperfenilalaninemia⁹:

- a) Fenilcetonuria clásica (PKU): en el momento del diagnóstico, las concentraciones plasmáticas son superiores a 1.200 $\mu\text{mol/L}$ (más de 20 mg/dL) con tirosinemia menor de 2 mg/dl.
- b) Hiperfenilalaninemia moderada: las concentraciones iniciales de Phe oscilan entre los 360 y los 1.200 $\mu\text{mol/L}$ (4-20 mg/dL) tirosina normal, actividad de fenilalanina hidroxilasa entre 3 y 50%.

⁷ Sanjurjo ,P & Baldellou, A. (2006). *Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias*. (2ª. Ed.). Madrid: Ergon.

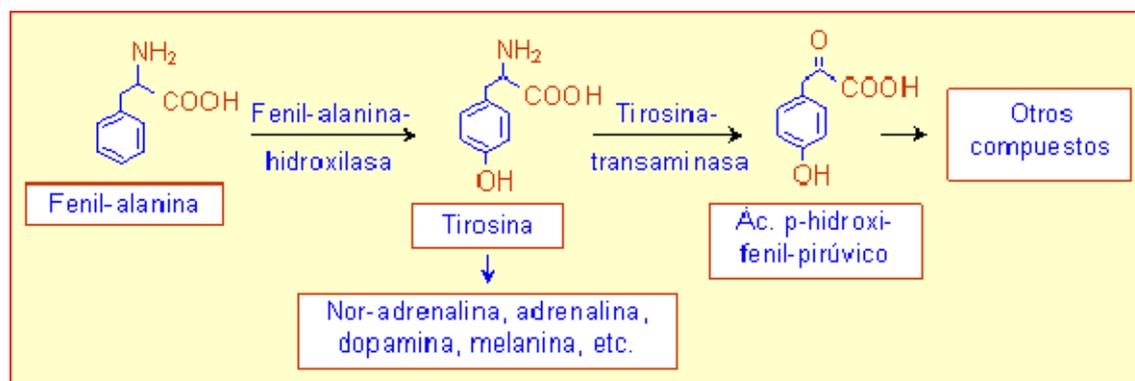
⁸ G. Calderán López, F. Giménez Parrilla & A. Losada Martínez. (2008). Screening neonatal. *Asociación Española de Pediatría*. P. 427.

⁹ Cornejo, V. & Raimann, E. (2003). *Errores innatos en el metabolismo del niño*. (2ª. Ed.) Santiago de Chile: Editorial universitaria.

c) Hiperfenilalaninemia benigna o leve: se detectan concentraciones iniciales de Phe inferiores a 360 $\mu\text{mol/L}$ (menos de 6 mg/dL), que no requieren restricción dietética de Phe. La actividad residual de PAH oscila entre el 10% y el 35%.

En la forma clásica hay un déficit completo de la actividad de la hidroxilasa, por lo que la fenilalanina en exceso, se convierte por desaminación en ácido fenilpirúvico o por descarboxilación en feniletilamina, a su vez el ácido fenilpirúvico puede transformarse en ácido fenil-acético o en ácido fenil-láctico, y todos estos metabolitos aparecen elevados en sangre, orina, y en general en los fluidos corporales¹⁰.

El aumento de los niveles de Phe produce efectos tóxicos sobre el transporte y el metabolismo de otros aminoácidos aromáticos en el cerebro, lo cual junto con los metabolitos secundarios que se originan provocan la lesión cerebral, por su interferencia en el metabolismo normal del cerebro.



Fuente: Sociedad Química de Perú.

4.3) Clínica

La forma grave o fenilcetonuria clásica, no tratada causa retardo mental y motor grave, junto a epilepsia. La PKU clásica no diagnosticada y no tratada, cursa con un retardo mental más o menos grave, microcefalia, epilepsia, eczema, hiperactividad y rasgos psicóticos en forma de tendencias destructivas, automutilaciones, impulsividad y

¹⁰ Teijón, J.M. & Garrido, A. (2006). *Fundamentos de bioquímica metabólica* (2ª. Ed). Madrid: Tebar

ataques incontrolables de agresividad. Los pacientes presentan epilepsia generalizada (en un 25% de los casos) o síndrome de West, junto con anomalías en el EEG (70 – 95% de los casos), rasgos físicos característicos (ojos, piel y cabellos claros), olor corporal especial debido a los ácidos fenil – acético o fenil – láctico, que son los catabolitos producidos por la degradación del ácido fenilpirúvico, hacen que estos niños presenten un olor desagradable como a moho o ratón.

En los adultos es común la demencia, los problemas de carácter y personalidad, los síntomas de esquizofrenia y la epilepsia de difícil control. A todo ello se añaden signos piramidales, temblor e incluso parkinsonismo y deterioro global.

Las concentraciones cerebrales altas de fenilalanina inducen una reducción de las concentraciones de aminoácidos neuronales e inhiben competitivamente la hidroxilación de tirosina y de triptófano disminuyendo la síntesis proteica, afectando la proliferación dendrítica temprana y la mielinización, aumentando el reciclaje de mielina e inhibiendo la síntesis de serotonina, dopamina y norepinefrina.¹¹

La fenilcetonuria clásica tratada los pacientes siguen una buena evolución, con un coeficiente intelectual dentro de los límites de normalidad, pero, en general, algo inferior a los hermanos sanos o grupos de control y con pequeñas dificultades en los aprendizajes, torpeza motriz, dificultades grafoperceptivas, hiperactividad, trastornos del sueño, etc. Cuando una vez diagnosticados y tratados, los pacientes PKU no siguen una dieta estricta y, por lo tanto, las concentraciones plasmáticas de fenilalanina se elevan, manifiestan progresivamente síntomas neurológicos en forma de hiperactividad, trastorno de comportamiento y sueño y, finalmente, deterioro neurológico.

¹¹ Cornejo, V. & Raimann, E. (2003). *Errores innatos en el metabolismo del niño*. (2ª. Ed, pp. 72-73) Santiago de Chile: Editorial universitaria.

En la hiperfenilalaninemia moderada la evolución de los pacientes es favorable, si bien se ha observado una incidencia algo más elevada de déficit de atención, trastornos del sueño e incluso alteraciones EEG (electroencefalograma) en ausencias de manifestaciones clínicas. Los pacientes con hiperfenilalaninemia benignas no sometidos a dieta restrictiva en fenilalanina tienen, a los 4 años, una disminución significativa en la puntuación del coeficiente de inteligencia respecto a la población general e inversamente proporcional a la elevación de las concentraciones medias de fenilalanina plasmática¹².

4.4) Diagnóstico

La Organización Mundial de la Salud estableció una serie de criterios para que una enfermedad entre en el plan de cribado o screening:

- La enfermedad debe constituir, por su frecuencia y gravedad, un problema importante de salud.
- Debe tener un aspecto crítico conocido.
- Debe disponerse de un método de cribado, adecuado para la confirmación diagnóstica y el control terapéutico de los casos descubiertos (simple, sensible, específico, económico y aceptable para la población).
- Debe de existir un tratamiento aceptado para la enfermedad que se busca.

¹² Sanjurjo ,P & Baldellou, A. (2006). *Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias*. (2ª. Ed, pp. 309-310). Madrid: Ergon.

- El costo del descubrimiento de nuevos casos y su tratamiento deberá ser beneficioso para la sociedad¹³.

Es por lo esto que tanto la Fenilcetonuria, Hipotiroidismo congénito, Fibrosis quística, entre otras entran en el plan de cribado para su detección precoz.

El cribado neonatal es un conjunto de actuaciones encaminadas a la detección sistemática de enfermedades congénitas del metabolismo en edad neonatal. Consiste en la búsqueda de los individuos de alto riesgo estudiando a toda la población y que, una vez hallados, requieren individualmente pruebas de confirmación y diagnóstico clínico y bioquímico.

Se realiza con gotas de sangre fresca capilar obtenidas de la porción medial o lateral de la superficie planar del talón cuando se trata de recién nacidos, aunque también es válida la punción del dedo si se trata de niños mayores. Se colocan de tres a cuatro gotas de esta sangre sobre un papel filtro específico (tarjeta de Guthrie), que a su vez se pone en un medio de cultivo especial que contiene *Bacillus subtilis*, y se deja secar al medio ambiente. Se obtiene un disco de 3 mm de diámetro de la mancha de sangre.

La sangre impregnada sobre papel tienen unas características físicas diferentes de las de las muestras líquidas y éstas afectan a la precisión y exactitud de los ensayos empleados. La estandarización se ve afectada por el tipo de papel, el volumen de sangre impregnado, el hematocrito y la parte de la mancha de sangre de donde es tomado un disco para realizar las pruebas. En contrapartida, se trata de muestras que, una vez secas,

¹³ Sánchez, P. Pérez López, J y Remigio, J. (2003). Prueba bioquímica al recién nacido. *Scielo*. Vol.19, n2. Recuperado el 10 de Octubre de 2012, de http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0864-21252003000200010&script=sci_arttext

se mantienen estables durante largos periodos de tiempo, debido a que los procesos de degradación biológica tienen lugar habitualmente por vía húmeda.



Este método permite una detección selectiva incluso a las pocas horas de nacer, pero se prefiere hacerlo entre los 3 a 5 días después del nacimiento, ya que el niño a esa altura ingiere cantidades importantes de proteínas¹⁴.

4.5) Tratamiento

A pesar de los avances que diariamente tienen lugar en el tratamiento de las enfermedades metabólicas congénitas, una manipulación dietética en forma de suplementación, exclusión o restricción de un determinado alimento o grupo de alimentos, sigue siendo la piedra angular del tratamiento en estos pacientes.

Mantener un balance energético positivo resulta transcendental en los pacientes afectados a dicha enfermedad, debido a que ello permite la incorporación a los procesos de síntesis a lípidos, aminoácidos e hidratos de carbono que directamente, o a través de sus productos metabólicos intermedios, pueden resultar perjudiciales en la mayoría de los errores congénitos del metabolismo intermedio. De este modo tiene lugar un “lavado

¹⁴ Barba, E.J. (2004). Tamiz neonatal: Una estrategia de la medicina preventiva. *Revista Mexicana de patología clínica*. Vol.51, n3. Recopilado el 7 de Octubre del 2012, de <http://www.medigraphic.com/pdfs/patol/pt-2004/pt043b.pdf>

endógeno” que resulta en ocasiones muy efectivo para restaurar el equilibrio homeostático de la enfermedad. Por lo contrario, un balance energético negativo conduce a la utilización de las reservas orgánicas de hidratos de carbono, lípidos y proteínas con la consiguiente liberación al torrente circulatorio de metabolitos potencialmente tóxicos¹⁵.

La fenilalanina es un aminoácido aromático esencial, que constituye aproximadamente el 5% de las proteínas. Los niveles plasmáticos de fenilalanina aumentan por el ingreso de la fenilalanina procedente de la dieta o del catabolismo proteico.

Los objetivos nutricionales y terapéuticos de la dieta son los siguientes:

- Asegurar el aporte de las necesidades mínimas diarias de fenilalanina, ya que los pacientes tienen, en principio las mismas necesidades que los niños normales, aunque en algunos casos la escasa tolerancia del paciente no permite alcanzar la ingesta la ingesta de Phe deseada.
- Suministrar la tirosina (Tyr) necesaria para mantener niveles plasmáticos normales, ya que en estos pacientes la Tyr se convierte en un aminoácido esencial. La mayoría de los productos dietéticos utilizados para el tratamiento de estos pacientes aseguran el correcto aporte de este aminoácido y el uso de dosis más elevadas de tirosina, con el fin de mejorar la síntesis de neurotransmisores en el SNC, no parece ser efectivo para mejorar el desarrollo de estos pacientes.

¹⁵ Sanjurjo ,P & Baldellou, A. (2006). *Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias*. (2ª. Ed, pp. 210-214). Madrid: Ergon.

Recomendaciones de aminoácidos aromáticos en PKU

Edad	PKU
0 – 3 meses	60 – 90 mg/Kg/d
3 – 6 meses	50 – 80
6 – 12 meses	40 – 50
1 – 3 años	30 – 40
4 – 6 años	25-30
7– 9 años	15– 25
>10 años	10 - 20

- Mantener los niveles de fenilalanina plasmáticos por debajo de los niveles considerados patógenos en cada edad. No existe consenso unánime en este tema, pero existe tendencia universal a que estos sean lo más bajos posibles en todos los casos. Los niveles ideales, que no quiere decir que niveles más elevados no puedan ser tolerados, oscilan entre 60 y 500 nmol/ml en función de la edad y la situación de los pacientes. Seguramente muchos adultos podrían tolerar niveles de fenilalanina de alrededor de 750 nmol/ml, pero como ello comporta un mayor riesgo para la aparición de trastornos cognitivos funcionales, es necesario “pactar” los objetivos dietéticos personalmente con el paciente mayor de edad, en todos los casos.

Valores ideales de fenilalanina plasmáticos en pacientes con hiperfenilalaninemia

Edad/situación del paciente	Niveles ideales*
Menos de 5 años de vida	60 – 240 nmol/ml
Entre 5 a 10 años de vida	60 – 360 nmol/ml
Más de 10 años de vida	60 – 500 nmol/ml
Embarazo	60 – 250 nmol/ml

**Los niveles mínimos se han adoptado en función de los valores plasmáticos medios de la población general, pero, probablemente, por motivos prácticos en la confección de la dieta pueden utilizarse como referencia valores mínimos de 129 nmol/ml.*

- Administrar las calorías y proteínas necesarias para asegurar el balance metabólico positivo y el crecimiento adecuado. Con este objetivo el aporte energético debe ser superior en un 10 – 15% a los requerimientos normales para cada edad. La ración calórica puede aumentarse mediante el uso de polímeros de glucosa o de grasas en los primeros meses, y, posteriormente, pueden utilizarse también, alimentos naturales exentos de proteínas y ricos en calorías (grasas, mermeladas, etc.).
- Aporte adecuado en cantidad y calidad de hidratos de carbono y grasas. La distribución porcentual de las calorías de la dieta debe ser del 55% para los hidratos de carbono, del 30 – 35% para grasas y del 10 – 15% para las proteínas. En relación con las grasas no solo es importante la cantidad, sino la calidad de los lípidos administrados, debido al riesgo de que estos niños sometidos a estas

dietas hipoproteicas tienen para desarrollar deficiencias de ácidos grasos esenciales de cadena larga.

- Asegurar la ingesta de vitaminas, minerales y oligoelementos necesarios para la edad del paciente. Como todos los pacientes sometidos a dietas restrictivas, los niños con hiperfenilalaninemia tienen alto riesgo de desarrollar deficiencias de vitaminas o minerales (hierro, selenio, vitamina B12, etc.) si no se suplementa adecuadamente su ingesta diaria.¹⁶

4.6) Normas generales para la dieta de hiperfenilalaninemia

- *Durante la lactancia exclusiva*

En esta época de la vida la base de la dieta es una fórmula para el lactante exenta de fenilalanina, y que asegura la ingesta de los requerimientos calóricos, de carbohidratos, lípidos, proteínas, vitaminas y minerales del lactante. Con el fin de aportar la Phe necesaria, debe suplementarse esta fórmula con una leche “normal”, que siempre que sea posible debe ser la leche materna. Pueden combinarse las cantidades necesarias de cada una de ellas en cada toma de alimento, en función de la cifra inicial del recién nacido, pero la tendencia actual es empezar la lactancia alternando tomas completas de la leche materna con las de la fórmula especial, y modificar la proporción entre unas y otras, en función de la evolución de los niveles de Phe. Esta última técnica facilita el mantenimiento de la lactancia materna, es más sencilla para la madre y parece ofrecer resultados excelentes desde el punto de vista práctico.

- *Introducción a la alimentación complementaria.*

Debe introducirse a la misma edad y con ritmo similar a la de cualquier niño.

¹⁶ Sanjurjo, P & Baldellou, A. (2006). *Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias*. (2ª. Ed, pp. 220-221). Madrid: Ergon

Pueden utilizarse cereales hipoproteicos (Maicena) o “normales” de acuerdo a cada paciente. Las frutas y verduras frescas pueden utilizarse prácticamente sin limitaciones, y solo deben ser controladas las papas por su mayor contenido en fenilalanina. Pueden añadirse pequeñas cantidades de legumbres mezcladas con las verduras, pero en este caso deben ser controladas cuidadosamente, ya que son alimentos ricos en proteínas, y por lo tanto, en fenilalanina. Generalmente a partir de la introducción de la alimentación complementaria y en función del menú diario del niño, es posible que la ingesta proteica de la dieta no sea suficiente para cubrir los requerimientos mínimos nutricionales, por lo que es preciso una suplementación proteica con mezclas de **L**-aminoácidos exentos de fenilalanina.

- *Alimentación completa*

De acuerdo con los hábitos de nuestro entorno, es habitual que a partir del año de vida los niños efectúen una dieta en la que intervienen todos los grupos de alimentos, repartidos entre 4 o 6 tomas al día. Los padres tienen que aprender a confeccionar un menú diario lo más “normal” posible, con el fin de no introducir elementos que dificulten la vida de relación social y la escolaridad del niño y conseguir, al mismo tiempo que él se implique en la confección del menú lo antes posible. La base de la dieta la van a construir tres grupos de productos:

1. Alimentos naturales sin proteínas o con bajo contenido proteico: frutas, verduras y legumbres frescas, mermeladas sin suplementos proteicos, azúcares, miel, aceites, margarinas vegetales, especias, jugos naturales, refrescos comerciales sin aspartamo, helados sin leche, dulces sin suplementos proteicos y, en general, cualquier alimento o plato preparado con productos naturales con escaso contenido proteico (menos del 1%) en el que no se ha utilizado para su

confección ningún producto rico en proteínas o aspartamo. Pueden ser usados diariamente y, además las verduras y frutas frescas con un contenido inferior a 75 mg de fenilalanina por 100 gr. de alimentos, pueden utilizarse sin limitaciones.

2. Alimentos especialmente manufacturados sin fenilalanina o con un contenido muy bajo de ella, que resultan fundamentales para la confección del menú diario de estas personas por su variedad y calidad. En el momento actual se dispone de leche, harinas, pan, galletas, pastas italianas, pastas para sopas, sucedáneo de huevo, sucedáneos de embutidos, cereales para el desayuno, etc.
3. Suplementos proteicos sin fenilalanina que son imprescindibles para conseguir el adecuado equilibrio nutricional y el correcto aporte proteico. Generalmente se trata de mezclas de L-aminoácidos y en ocasiones están combinados con hidrato de carbono o grasas y enriquecidas con vitaminas y minerales. Los diferentes preparados disponibles en el mercado, que varían su contenido de aminoácidos por 100 g de producto para adecuarlos a las necesidades según la edad y la situación de cada paciente. Estos sustitutos de proteínas suministran cerca del 75%-85% de los requerimientos proteicos, excepto la Phe. Existen diferentes tipos según su composición:
 - a) Hidrolizados de proteínas en polvo.
 - b) Aminoácidos en polvo: con o sin carbohidratos, y sin vitaminas ni minerales.
 - c) Aminoácidos en polvo: con carbohidratos añadidos, con o sin grasas, vitaminas y minerales.
 - d) Cápsulas y tabletas de aminoácidos: sin carbohidratos, vitaminas ni minerales añadidos.
 - e) Barras de aminoácidos: sin vitaminas ni minerales.

Los alimentos con alto contenido proteico, tales como carnes, pescados, huevos, legumbres secas, leche y derivados, frutos secos, deben ser excluidos a priori de la dieta y solo pueden utilizarse, en función de la tolerancia individual de cada persona, pequeñas cantidades de ellos para mejorar las condiciones organolépticas y psicológicas de la dieta si ello es posible.

4.7) Confección de la dieta

La cantidad de este aminoácido incluido en la dieta del paciente con PKU se ajusta a la tolerancia individual de cada uno de ellos. Esto depende de la actividad residual de la enzima PAH que a su vez determina los niveles de fenilalanina en sangre. Los alimentos se distribuyen a lo largo del día tomando como modelo la distribución calórica y el menú recomendado de un niño normal, sustituyendo en cada grupo (cereales, lácteos, verduras, frutas, etc.) los alimentos naturales “prohibidos” ricos en proteínas por alimentos permitidos. De entrada lo más práctico es empezar por calcular la ingesta diaria de fenilalanina y de tirosina deseada en función de la edad y de las cifras de Phe plasmática, mediante el uso de los alimentos naturales y los especialmente fabricados para estos niños. Luego se comprueba la ración proteica que esa dieta supone y se complementa, si es necesario, mediante la ingesta de suplementos proteicos sin fenilalanina que se reparten en cuatro tomas al día. Posteriormente, se ajusta la ración calórica mediante el uso de grasas o carbohidratos y la ingesta de ácidos grasos poliinsaturados de cadena larga, mediante la utilización de aceites vegetales o de pescado. Finalmente, se asegura el aporte de vitaminas y minerales necesarios.

Con el fin de calcular el aporte de fenilalanina de la dieta, lo ideal es cuantificar la cantidad exacta de Phe de los alimentos que se utilizan, y para ello existen tablas muy completas de composición de alimentos. A partir de estas tablas puede establecerse, un

sistema de intercambio de partes, mediante la confección de listas de cantidades de alimentos que resultan intercambiables entre sí, por tener la misma cantidad de fenilalanina. En cambio para conocer el contenido de fenilalanina de los alimentos manufacturados o de aquellos que no figuran en las tablas, un sistema muy útil es considerar, por término medio, la fenilalanina supone un 5% del contenido proteico de cualquier alimento. Las sucesivas correcciones y ajustes de la dieta deben efectuarse en función de los niveles de fenilalanina del paciente, y procurando que los aumentos o disminuciones de la fenilalanina sean progresivos y del orden de 25-50 mg día.

4.8) Seguimiento del paciente con hiperfenilalaninemia.

El éxito del tratamiento depende del seguimiento minucioso, del apoyo continuo a los familiares y de la educación que se les brinde sobre los alimentos y sus composiciones. La frecuencia y tipo de controles debe ser individualizada en cada caso, pero el uso sistemático de un protocolo ayuda a conseguir el mejor control posible de los pacientes.

- Controles de fenilalanina y tirosina, inicialmente semanales, con disminución progresiva de la periodicidad tras estabilización inicial de los niveles. Durante la infancia es conveniente mantener los controles mensuales y en el adulto practicarlos, por lo menos, cuatro veces al año.
- Control antropométrico. Peso, talla y perímetro craneal son los mejores indicadores del estado de nutrición de los pacientes y, excepto en situaciones especiales, resultan ser suficientes a lo largo de la infancia.
- Control del desarrollo intelectual. Permite comprobar la respuesta al tratamiento y, además, permiten detectar precozmente cualquier disfunción que, debida o no a la hiperfenilalaninemia, pueda ser corregida mediante el adecuado tratamiento.

- Controles bioquímicos. Se limitarán a los mismos que cualquier niño normal si se realiza un tratamiento dietético correcto. Si la colaboración familiar o del niño no es la adecuada se controlarán los valores de proteínas totales, albúmina, hierro, vitamina B12, ácido fólico y selenio, fundamentalmente.
- Control de la mineralización ósea. La densitometría ósea por ultra sonidos es sencilla e inocua, y permite la monitorización de la mineralización ósea a lo largo de la infancia de estos niños sometidos a una dieta de “riesgo” para osteopenia-osteoporosis. Puede iniciarse a partir del año de vida y repetirse regularmente cada 12-24 meses en función de la evolución.
- Control de la calidad de vida relacionada con la salud. Una evaluación de la época de lactante, preescolar, escolar, adolescente, adulto, permite identificar la respuesta global al tratamiento con más sensibilidad y especificidad que la mayoría que la mayoría de los marcadores biológicos utilizados.¹⁷

Hay que tener en cuenta durante procesos infecciosos (catabolismo), durante ayunos, cirugías o en alguna transgresión alimentaria, se puede producir una descompensación y por lo tanto una hiperfenilalaninemia, durante estos episodios se debe:

- Disminuir la ingesta de fenilalanina en un 25%.
- Aumentar ingesta del sustituto lácteo especial sin fenilalanina para promover síntesis proteica.
- Aumentar ingesta de energía para reducir efectos de ayuno y prevenir catabolismo.¹⁸

¹⁷ Sanjurjo ,P & Baldellou, A. (2006). *Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias*. (2ª. Ed, pp. 222-223). Madrid: Ergon.

¹⁸ Cornejo, V. & Raimann, E. (2003). *Errones innatos en el metabolismo del niño*. (2ª. Ed, pp. 79) Santiago de Chile: Editorial universitaria.

Antecedentes sobre el tema

La primera descripción de la enfermedad fue hecha por Asbjörn Fölling en 1934, al estudiar dos hermanos con retraso mental que excretaban en orina cantidades elevadas de ácido fenilpirúvico, por lo que llamó a esta patología Idiocia Fenilpirúvica. En 1939 Penrose confirmó la enfermedad, a la que rebautizó como Fenilcetonuria, y describió su herencia autosómica recesiva. En 1947, Jervis postuló que el defecto metabólico de la fenilcetonuria consistía en la imposibilidad de oxidar la fenilalanina a tirosina, y en 1953 demostró la deficiencia de fenilalanina hidroxilasa en el hígado de un paciente. Ese mismo año Bickel consiguió un hidrolizado de proteínas bajo en fenilalanina y pudo tratar a varios pacientes con una dieta que redujo los niveles de fenilalanina en sangre. Esta dieta consiguió una mejoría del desarrollo mental y del comportamiento de los pacientes, incluso previniendo totalmente el daño neurológico si el tratamiento se iniciaba en el periodo neonatal. A partir de ese momento se inician los programas de detección precoz de la hiperfenilalaninemia y se extiende su tratamiento mediante dietas limitadas en fenilalanina. La cantidad de fenilalanina que cada paciente tolera en su dieta fue el parámetro utilizado por el Dr. Robert Güttler (microbiólogo estadounidense) en 1980 para determinar la severidad de cada caso y clasificarlos en distintos fenotipos. Además describió la inhibición del desarrollo bacteriano provocada por la presencia de niveles altos de fenilalanina en una gota de sangre seca impregnada sobre papel de filtro. Este método sencillo y económico fue la base de los primeros programas de pesquisa neonatal¹⁹.

¹⁹ Belanger Quintana, A (2008). *Avances en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de pacientes con deficiencia de fenilalanina hidroxilasa*. Recuperado el 7 de Agosto de 2012, de http://digitool-uam.greendata.es:1801/view/action/singleViewer.do?dvs=1349890225634~814&locale=es&viewer_url=/view/action/singleviewer.do?&delivery_rule_id=4&frameid=1&usepid1=true&usepid2=true©rights_display_file=copyrightstesis

Desde entonces los beneficios comprobados de la detección precoz y los avances tecnológicos han ampliado el espectro de las enfermedades detectables por pesquisa.

La Pesquisa Neonatal de Enfermedades Congénitas en nuestro país se vio retrasada durante muchos años, a pesar de haber sido dictadas en 1986, una ley nacional y una ley provincial en la Provincia de Buenos Aires, que hacía obligatoria la pesquisa neonatal de hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria. Fue recién en abril de 1995, cuando a partir del ofrecimiento efectuado por parte de la Fundación Bioquímica Argentina al Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires se dio inicio al primer programa organizado, centralizado y regionalizado del país, el Programa de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Congénitas - PRODYTEC. Para su puesta en práctica se convocó a profesionales de reconocida experiencia en el tema, siendo establecido el laboratorio de la Fundación Bioquímica Argentina como centro de pesquisa y el Hospital de Niños “Sor María Ludovica” de La Plata como centro de confirmación y tratamiento²⁰.

Legislación Nacional

Ley N° 23.413, sancionada el 10 de octubre de 1986. Establece la obligatoriedad de realizar la pesquisa neonatal de fenilcetonuria en todas las maternidades y establecimientos asistenciales que tengan a su cargo el cuidado de recién nacidos.

Involucra a establecimientos estatales, obras Sociales y seguros médicos prestación de rutina.

La detección se realizará en todos los recién nacidos y nunca antes de las 24 hs. de iniciada la alimentación láctea.

²⁰ Gustavo JC, Borrajo – Norma B, Specola. (19 de agosto del 2005). *Fundación bioquímica Argentina*. Recuperado el 05 de Octubre de 2012, de <http://www.fba.org.ar/programas/errores/actas-jornadas-abcl.pdf>.

Ley N° 23.874, sancionada el 28 de setiembre de 1990: agrega la detección precoz de hipotiroidismo congénito.

Decreto Reglamentario 1316/94, sancionado el 4 de agosto de 1994. Reglamenta las leyes 23.413 y 23.874. Plazo de determinación de las determinaciones: no más de 7 días de nacido y no antes de las 24 hs de comenzada la alimentación láctea, y además informa sobre quiénes son los responsables de la pesquisa.

Ley N° 24.438, sancionada el 21 de diciembre de 1994: agrega la detección de fibrosis quística.

Resolución 508/96: establece normas de procedimiento para la toma de muestras y análisis de las mismas.²¹

Ley N° 26.279, rige sobre: régimen para la detección y posterior tratamiento de determinadas patologías en el recién nacido. Alcances. Prestaciones obligatorias. Constitución de una Comisión Interdisciplinaria de Especialistas en Pesquisa Neonatal. Propósito. Funciones del Ministerio de Salud. Esta Ley fue sancionada el 8 de Agosto de 2007 y promulgada de hecho el 4 de Septiembre de 2007, y en donde el Senado y la Cámara de Diputados de la Nación Argentina reunidos en congreso (...), sancionan con fuerza de Ley:

ARTICULO 1° - A todo niño/a al nacer en la República Argentina se le practicarán las determinaciones para la detección y posterior tratamiento de fenilcetonuria, hipotiroidismo neonatal, fibrosis quística, galactocemia, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa, retinopatía del prematuro, chagas y sífilis; siendo obligatoria su realización y seguimiento en todos los establecimientos públicos de

²¹ Secretaría de Salud, Gobierno de la Ciudad autónoma de Buenos Aires (2002). *Simposio latinoamericano de programas de pesquisa neonatal*. Recuperado el 7 de Agosto de 2012, de <http://www.buenosaires.gov.ar/areas/salud/redes/archivos/laboratorio/pesquisa.pdf>

gestión estatal o de la seguridad social y privados de la República en los que se atiendan partos y/o a recién nacidos/as. Toda persona diagnosticada con anterioridad a la vigencia de la presente ley queda incluida automáticamente dentro de la población sujeta de tratamiento y seguimiento.

ARTICULO 2º- También se incluirán otras anomalías metabólicas genéticas y/o congénitas inaparentes al momento del nacimiento, si la necesidad de la pesquisa es científicamente justificada y existen razones de política sanitaria.

ARTICULO 3º- Las obras sociales, comprendiendo como tal concepto las enunciadas en el artículo 1º de la Ley 23.660, así como también, la obra social del Poder Judicial, la Dirección de Ayuda Social para el personal del Congreso de la Nación, aquellos que brinden cobertura social al personal de las obras sociales, así como también, todos aquellos agentes de salud que brinden servicios médicos asistenciales a sus afiliados, independientemente de la figura jurídica que tuvieren, deberán incorporar como prestaciones obligatorias:

1. Detección de las patologías enumeradas en el artículo 1º y aquellas que con posterioridad se incorporen.
2. Abordajes terapéuticos a base de drogas, fórmulas y suplementos especiales, alimentos y suplementos dietarios especiales, de acuerdo a cada patología, y teniendo en cuenta las nuevas alternativas de tratamiento aprobados científicamente, superadoras de las actuales.
3. Equipamiento completo y kits de tratamiento.

El cumplimiento de las mencionadas prestaciones será regulado por el Ministerio de Salud de la Nación a través de los mecanismos usuales de control (...)²².

Legislación Provincial

Ley N° 10.987 que establece la obligatoriedad de someter a todo recién nacido en el territorio provincial, a partir de las 48 horas de haber nacido y hasta los 7 días posteriores, a la determinación de tres enfermedades congénitas: fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito y enfermedad fibroquística²³.

En la actualidad, más de 40 años después de la puesta en práctica de pruebas de detección sistemática de la Fenilcetonuria en recién nacidos, la mayoría de los pacientes afectados de Fenilcetonuria dependen todavía de la dieta pobre en proteína como única fuente terapéutica de la enfermedad. Este enfoque, que se considera todavía un avance en la lucha contra las deficiencias metabólicas, conlleva algunos inconvenientes muy importantes. En general, dado que la cantidad de fenilalanina que puede tolerar un paciente con Fenilcetonuria es muy baja, en la dieta se restringe algunos de los alimentos ricos en proteína, como los diferentes tipos de productos cárnicos y lácteos, así como alimentos ricos en proteína derivados de vegetales, como los cereales. Además, deben evitarse los edulcorantes artificiales basados en aspartamo, dado que se libera fenilalanina tras la metabolización de este compuesto. Dado que muchos de estos componentes son constituyentes principales de una dieta cotidiana normal, el cumplimiento de los pacientes con la dieta durante toda la vida representa una responsabilidad exigente. Desafortunadamente, esta exigencia de un estilo de vida estricto resulta frecuentemente en la incapacidad para su cumplimiento. Por otra parte,

²²Ley 26279. (s.f.). Recuperado el 7 de Agosto de 2012, de <http://www.msal.gov.ar/chagas/index.php/institucional/ley-26279>

²³ Pontón, R. (Junio de 2003). Errores congénitos de metabolismo: fenilcetonuria. *Red de revistas científicas de América Latina y el Caribe, España y Portugal*. Vol 6, n 010. Recuperado el 8 de Noviembre de 2012, de <http://redalyc.uaemex.mx/pdf/877/87761010.pdf>

los pacientes obligados a cumplir presentan niveles bajos de otros metabolitos como consecuencia de su dieta restrictiva. Aunque esta dieta pobre en proteína mantiene los niveles de fenilalanina en torno a valores normales en la sangre, algunos investigadores alegan que el coeficiente intelectual de los pacientes afectados de Fenilcetonuria, que acatan estrictamente esta dieta, es algo menor que el de la población media, lo que implica que siguen sujetos a un daño cerebral menor. Además, las mujeres gestantes afectadas de Fenilcetonuria deben revertir esta dieta estricta con objeto de asegurar el desarrollo normal del feto. En consecuencia, los investigadores están buscando constantemente nuevos enfoques terapéuticos eficaces. Algunos de estos enfoques más prometedores son²⁴:

El enfoque de la dieta y los aportes complementarios

- Aporte complementario de biopterina H 4 Kuvan TM es el primer fármaco aprobado por la FDA para el tratamiento de la Fenilcetonuria.
- Aminoácidos neutros de gran tamaño

El abordaje de la solución “enzima”

- Terapia celular y trasplante de órganos
- Terapia génica
- Terapia de reemplazo enzimático

²⁴ Ronen, E. & Lorberboum-Galski, H. (2010). *Nuevos enfoques del tratamiento en la fenilcetonuria*. Recuperado el 3 de Agosto de 2012, de http://www.nestlenutrition-institute.org/intl/es/resources/library/Free/anales/a68_2/Documents/05%20Nuevos%20enfoques%20del%20tratamiento%20de%20la%20fenilcetonuria.pdf

Esquema de la investigación

Metodología:

Este estudio, formó parte de la elaboración de la tesis de grado para acceder al título de Licenciada en Nutrición de la facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, de la Universidad Abierta Interamericana, de la Ciudad de Rosario.

Área de estudio: Se realizó en la Clínica CEMPES (Centro de especialidades médicas y pediatría), ubicada en la calle Santa Fe 2461; en la Ciudad de Rosario. Los pacientes que se atienden en esta clínica no son residentes de la mencionada ciudad.

Tipo de estudio: Observacional - descriptivo, con cuestiones cuanti-cualitativas y transversal.

Población objetivo: Aquellos pacientes de todas las edades que presenten la enfermedad.

Universo: Ya que la población es pequeña debido a la baja incidencia de la enfermedad, se trabajará con el total de la población, que en este caso está representado por 5 pacientes, de modo que el universo y la muestra coinciden.

Criterio de inclusión: Se trabajará con todos los pacientes que no fueron detectados a tiempo mediante la pesquisa neonatal y que tienen cualquiera de las formas en que se presentan la enfermedad.

Técnicas de recolección de datos:

- Historia clínica. Ya que son el documento médico legal que contiene todos los datos psicobiopatológicos de un paciente. Este documento surge del contacto entre el profesional de la salud y el paciente donde se recoge la información

necesaria para la correcta atención de los mismos. La historia clínica es un documento válido desde el punto de vista clínico y legal, que recoge información de tipo asistencial, preventivo y social.

- Entrevistas semi – estructurado a informantes claves. Es aquella en la que el entrevistador despliega una estrategia mixta, alternando preguntas estructuradas y con preguntas espontáneas. Esta forma es más completa ya que, mientras que la parte preparada permite comparar entre los diferentes candidatos, la parte libre permite profundizar en las características específicas del candidato. Por ello, permite una mayor libertad y flexibilidad en la obtención de información.
- Encuesta para evaluar adaptación al plan alimentario. Ya que es una técnica de recolección de datos en donde los mismos se obtienen a partir de realizar un conjunto de preguntas normalizadas dirigidas a la población en estudio con el fin de conocer, en este caso la adaptación al plan alimentario
- Formulario de frecuencia de comidas: Este formulario constituye un método directo de estimación de la ingesta alimentaria de un individuo a partir de un formato estructurado. El objetivo de este método es obtener, a partir de la sistematización de un conjunto o listado de alimentos, la frecuencia habitual de consumo de uno de ellos o de un grupo. Se utilizará el libro Modelos Visuales de los alimentos (Autoras: Marisa Vásquez & Alicia Witriw) para poder guiar a los pacientes sobre el tamaño de las porciones.

Las exposiciones de las herramientas se encuentran en el anexo N°2

Instrumentos de buceo bibliográficos:

- Búsqueda y recolección de libros.
- Revistas científicas.

- Páginas de Web.
- Tesis.
- Informantes claves: Familiares, Médicos, Nutricionistas, Bioquímicos.
- Investigaciones.

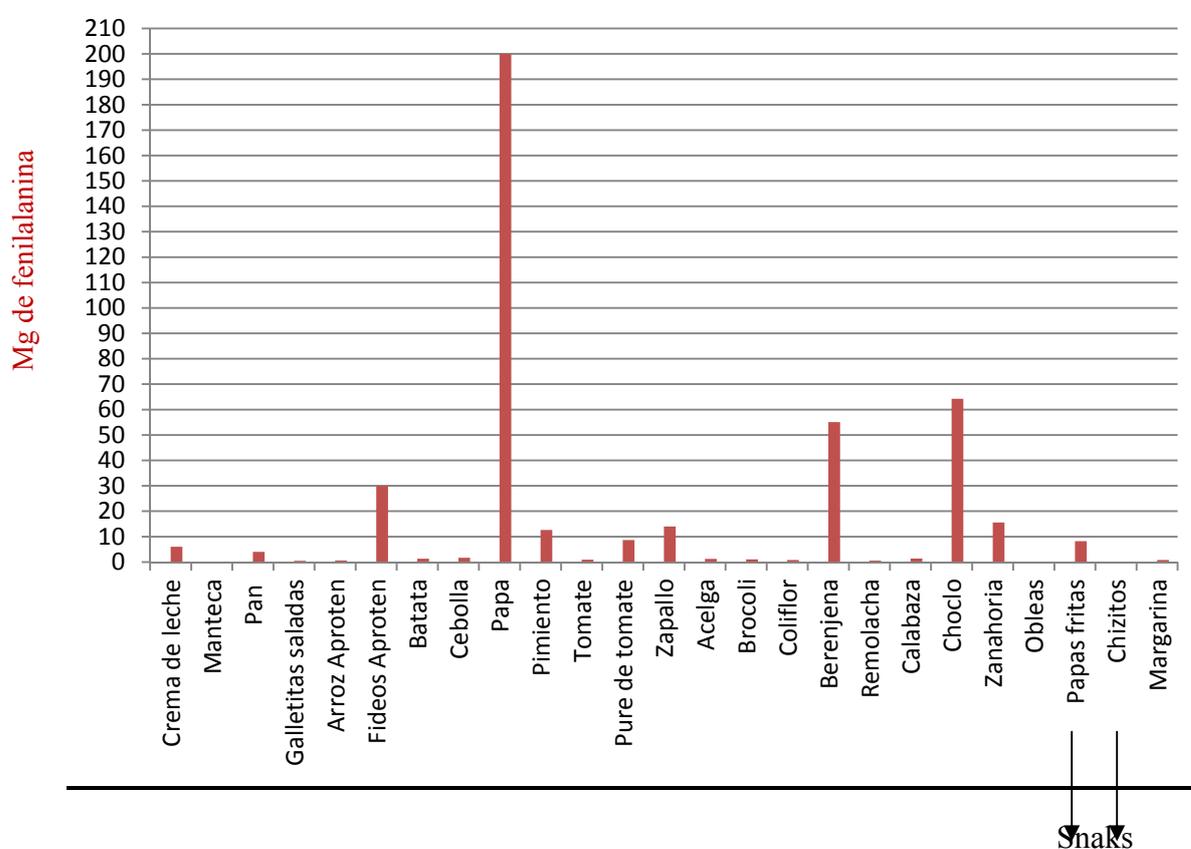
Trabajo de campo

Se les realizaron a los pacientes mayores de edad y en el caso de los menores a los encargados de su cuidado, el formulario de frecuencia de comidas para establecer cuáles son los alimentos que ingieren y determinar así, si cumplen con la cantidad de fenilalanina que pueden consumir por día. Para poder validar la información brindada y corroborar la adherencia y cumplimiento al tratamiento además de consultar a los profesionales a cargo de cada uno, se pidió para cotejar los análisis sanguíneos de los pacientes, de los cuales solo se tuvo acceso a los resultados de dos de ellos.

Paciente A, 9 años, sexo femenino, cantidad de fenilalanina permitida: 400 mg/día.

Luego de obtener el consumo de alimentos y calcular la porción de fenilalanina da que la ingesta es de 430 mg/día. En el siguiente gráfico representa la cantidad de FA que aporta cada alimento consumido.

Consumo de Fenilalanina en mg del paciente A

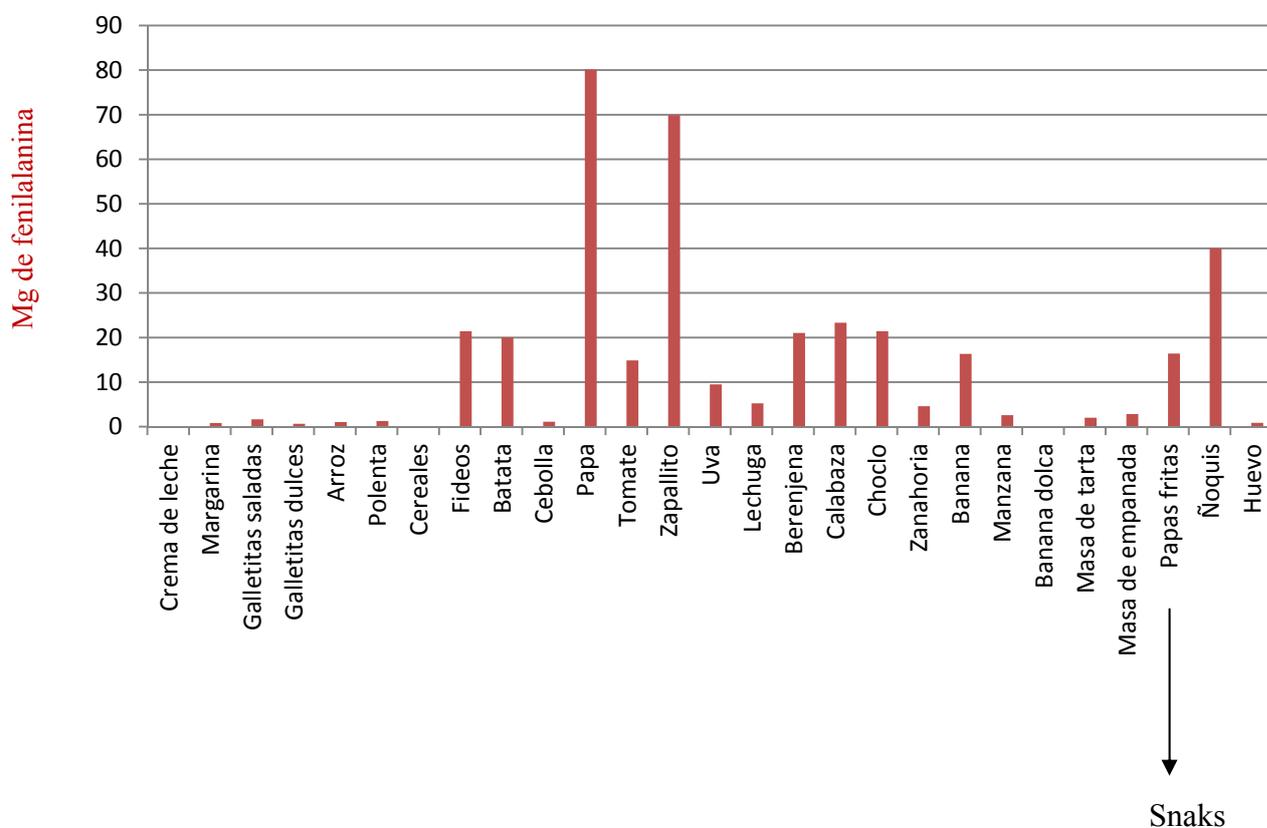


Paciente B, 6 años, sexo masculino, cantidad de fenilalanina permitida: 600 mg/día.

Luego de Obtener el consumo de alimentos y calcular la porción de fenilalanina se

observó que la ingesta es de 400 mg/día. En el siguiente gráfico se representa la cantidad de FA que aporta cada alimento consumido.

Consumo de Fenilalanina en mg del paciente B



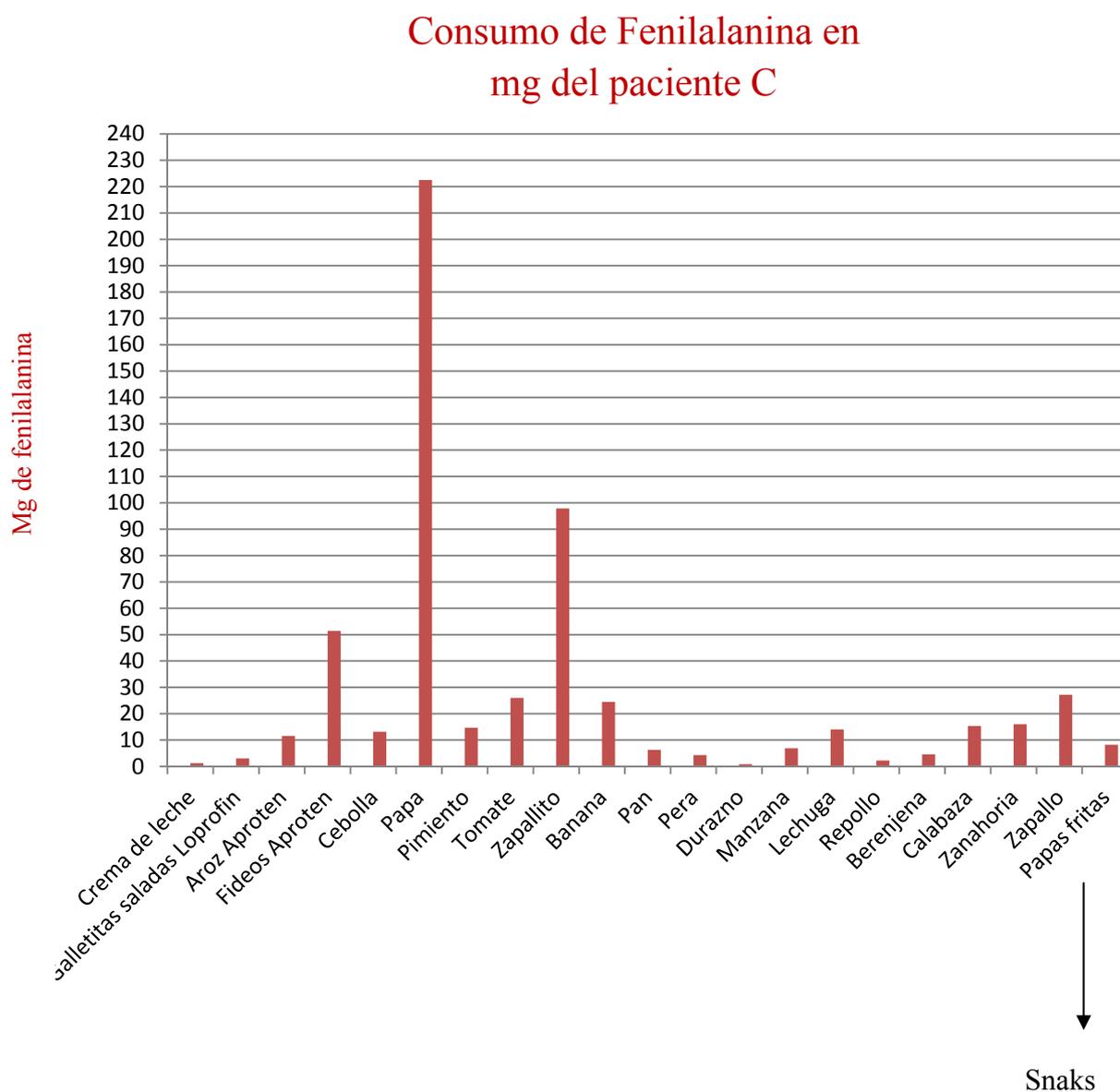
Los análisis sanguíneos arrojaron que la cantidad de Fenilalanina sérica es de 1246 umol/L, y el rango de normalidad según su edad y clínica debe ser menor a 182 umol/L. Este es un caso clave en donde no condice la cantidad de fenilalanina que supuestamente consume con los niveles corporales de dicho aminoácidos. Luego de obtener estos datos se descubrió que el niño robaba comida de su hogar y que en la escuela consumía alimentos que no estaban permitidos.

Paciente C, 24 años, sexo femenino, cantidad de fenilalanina permitida: 600 mg/día.

Luego de Obtener el consumo de alimentos y calcular la porción de fenilalanina da que

la ingesta es de 530,49 mg/día. En el siguiente gráfico se representa la cantidad de FA

que aporta cada alimento consumido.



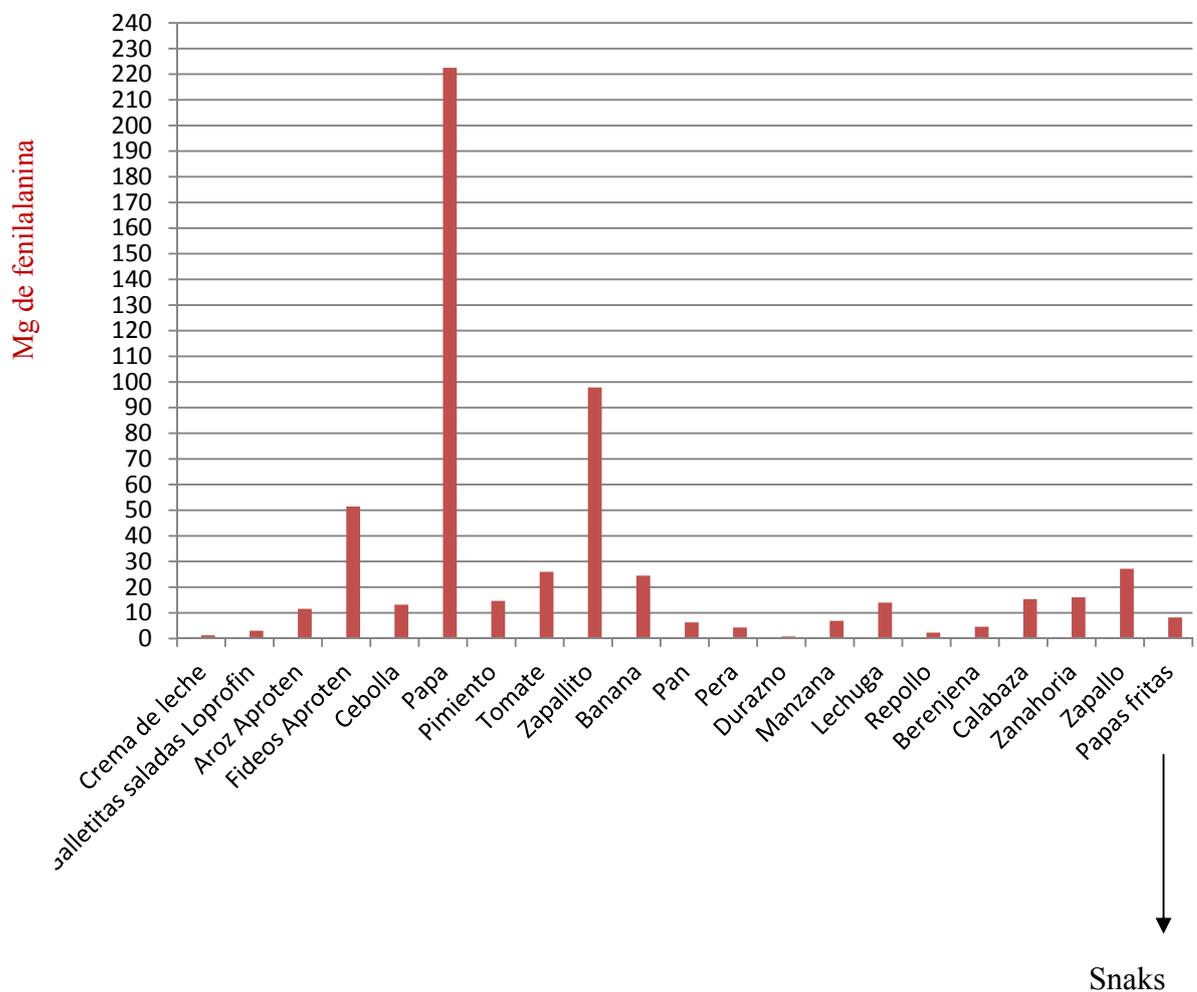
Los análisis sanguíneos arrojaron que la cantidad de Fenilalanina sérica es de 170

umol/L, y el rango de normalidad según su edad y clínica debe ser menor a 182 umol/L.

Paciente D, 32 años, sexo masculino, cantidad de fenilalanina permitida: 600 mg/día.

Luego de Obtener el consumo de alimentos y calcular la porción de fenilalanina da que la ingesta es de 581,86 mg/día. En el siguiente gráfico se representa la cantidad de FA que aporta cada alimento consumido.

Consumo de Fenilalanina en mg del paciente D

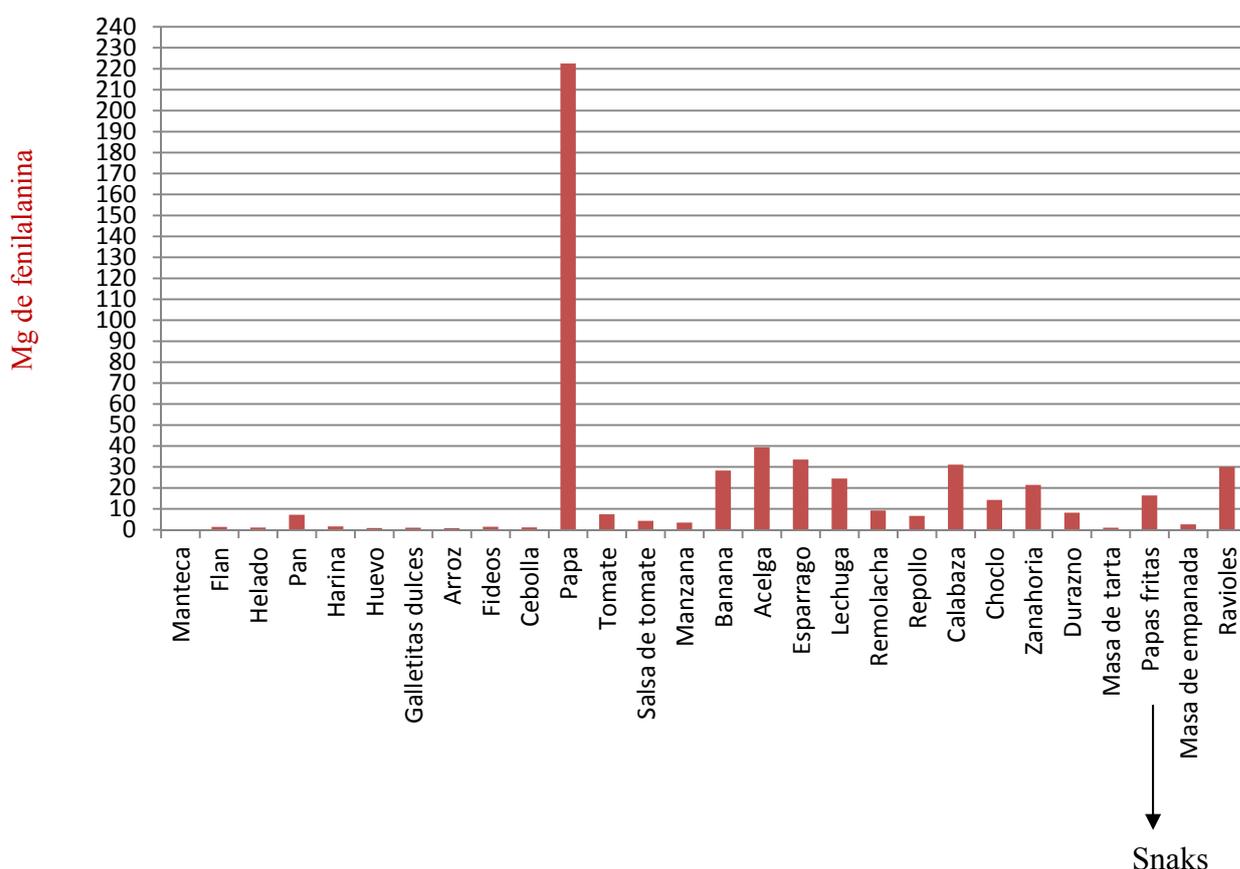


El siguiente caso solo se expone a fines prácticos debido a que no se cuenta con información para validar los datos obtenidos, por carecer de resultados de laboratorio y de seguimiento por parte del profesional puesto que es un paciente adulto el cuál se

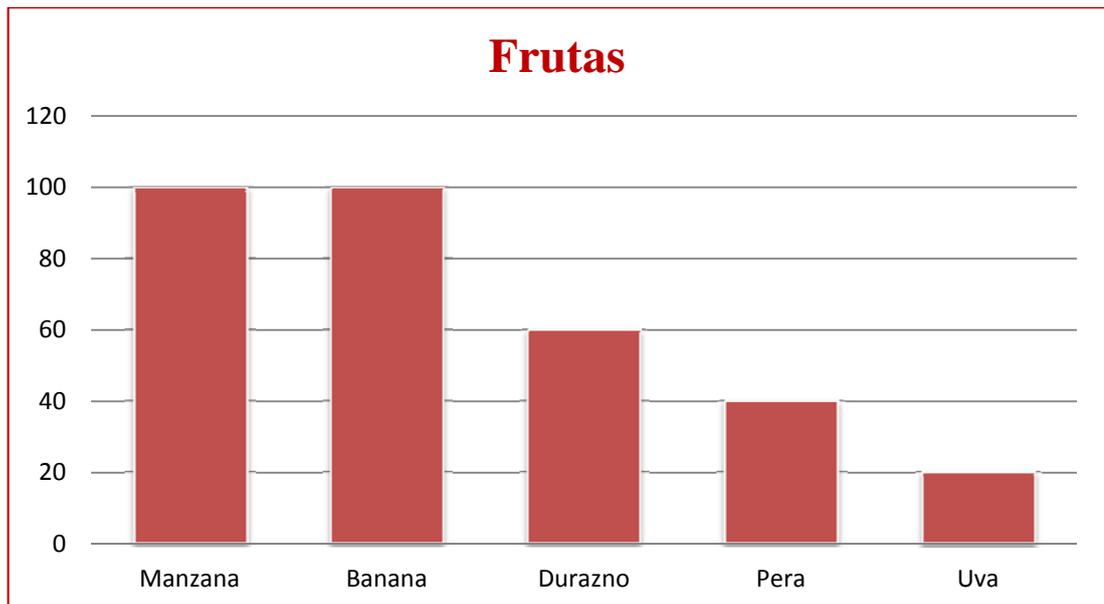
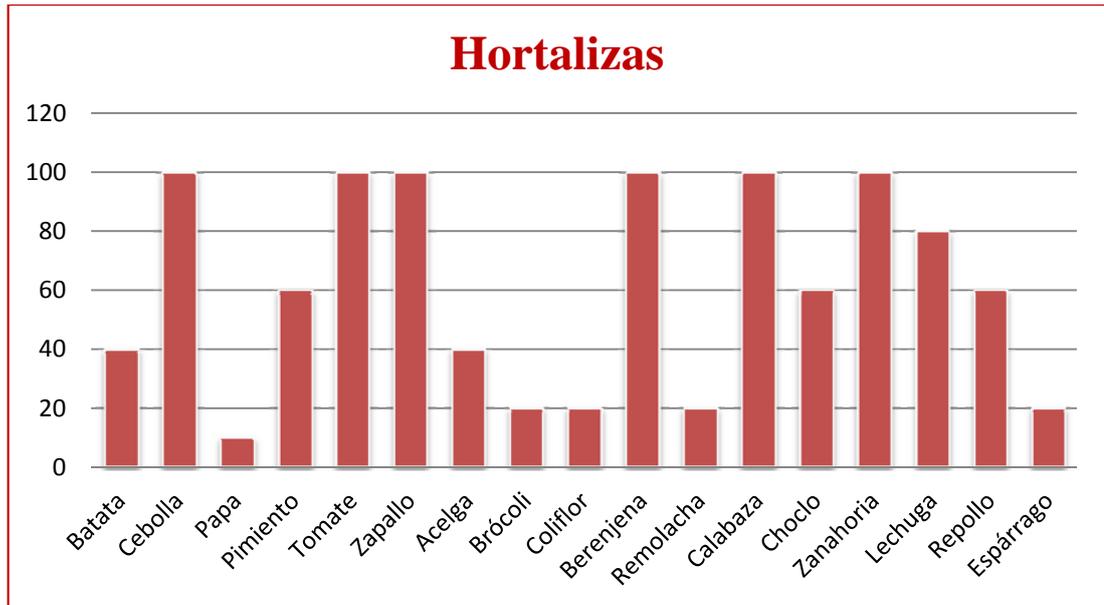
encuentra afectado con daños neurológicos producto de la enfermedad, motivo por el cual no realiza el tratamiento, se le suma a esto que padece problemas económicos y no cuenta con obra social.

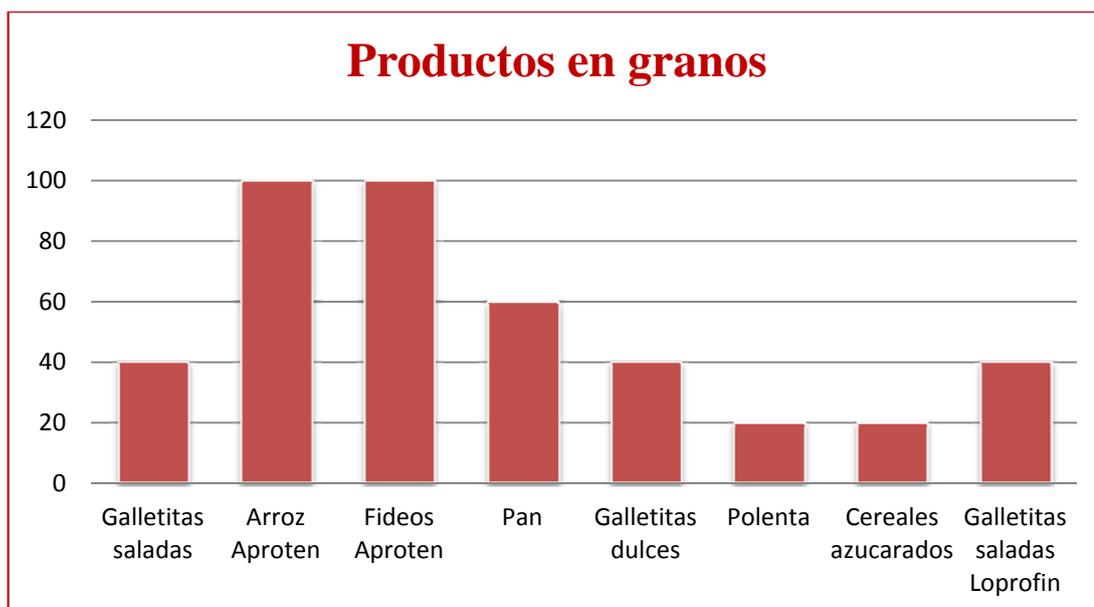
Paciente E, 35 años, sexo femenino. Luego de Obtener el consumo de alimentos y calcular la porción de fenilalanina da que la ingesta es de 520 mg/día. En el siguiente gráfico se representa la cantidad de FA que aporta cada alimento consumido.

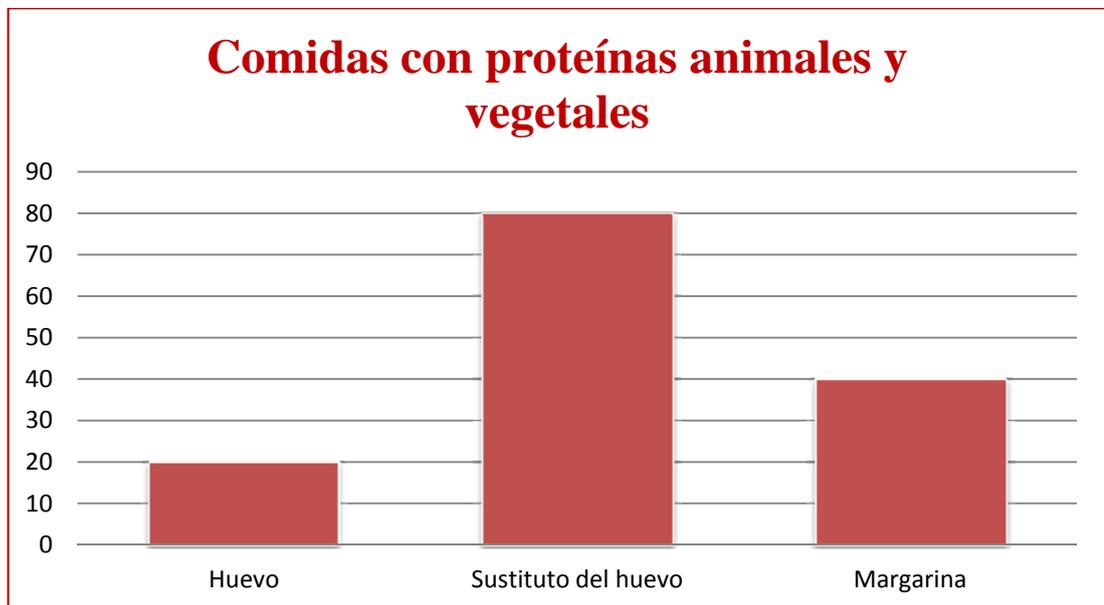
Consumo de Fenilalanina en mg del paciente E



Los alimentos que predominan en la alimentación de estos pacientes se describen en los siguientes gráficos representados en porcentajes totales de los principales grupos alimenticios:







En relación a las encuestas arrojaron los siguientes resultados:

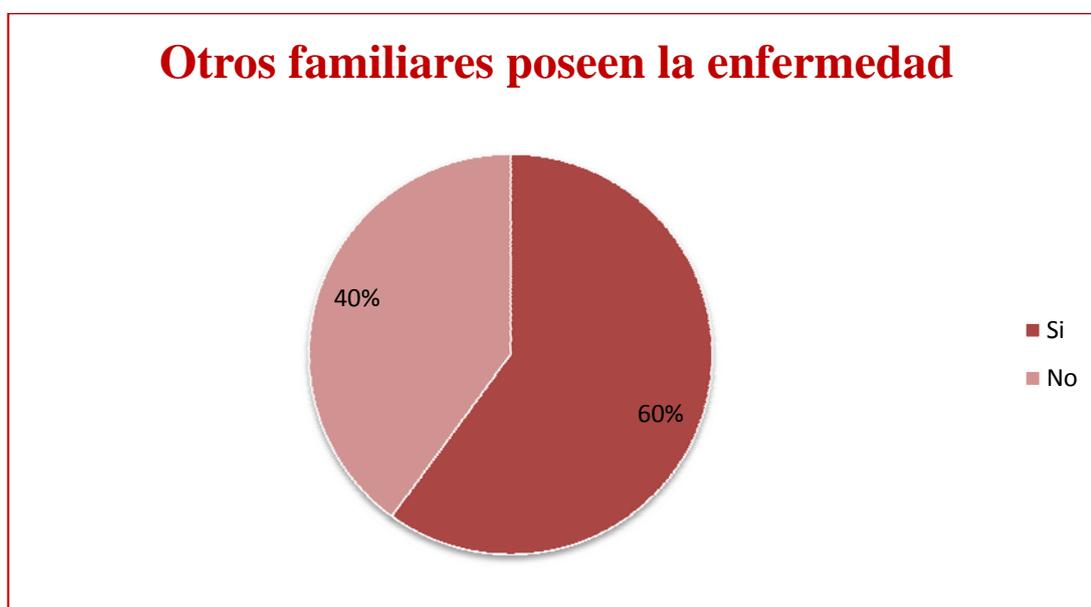
Con respecto a si tienen cobertura social un 80% dijo que si, un 20% no tiene. Esta pregunta es importante ya que la adquisición de los alimentos a-proteicos son adquiridos por intermedio de las prepagas y las obras sociales según ley nacional N° 26.279, artículo N° 3, promulgada el 8 de agosto de 2009.

En la primera pregunta sobre qué edad tenían cuando le diagnosticaron la enfermedad dijeron:

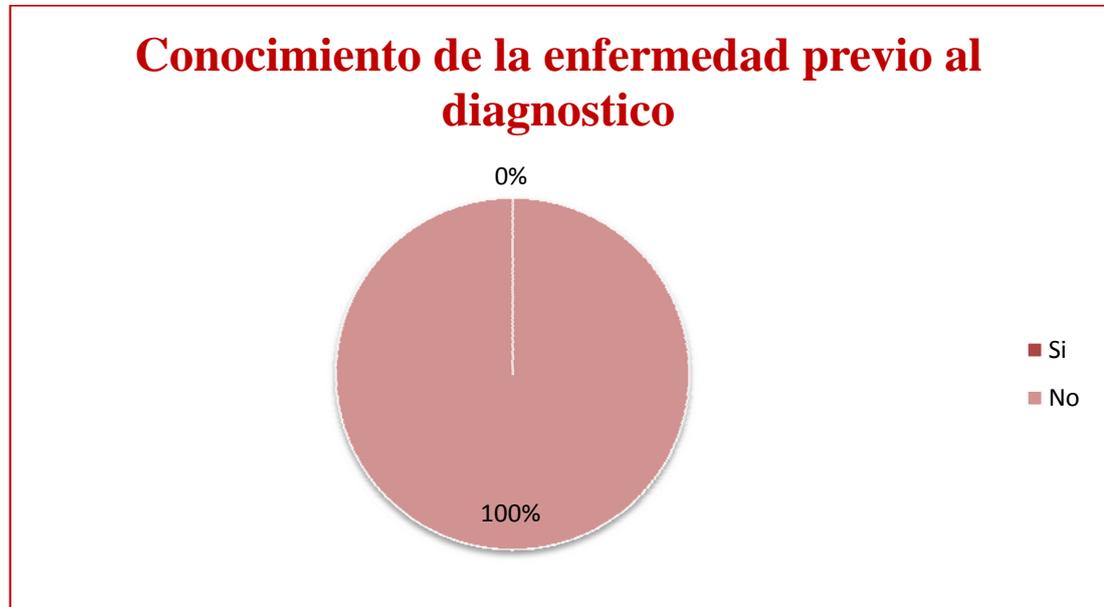
Paciente A: 1 año y 7 meses, Paciente B: 5 años y 5 meses, Paciente C: 8 meses,

Paciente D: 5 años y 5 meses, Paciente E: 24 años.

En la segunda pregunta de la encuesta, se indagó sobre si había algún otro familiar que presente la patología, a lo que el 60% de la población dijo que sí, el 40% restante solo ellos la presentan en su grupo familiar.



En la tercera pregunta se indagó si tenían información de la enfermedad previa al diagnóstico, aquí el 100% de la población coincidió en que desconocían la enfermedad.



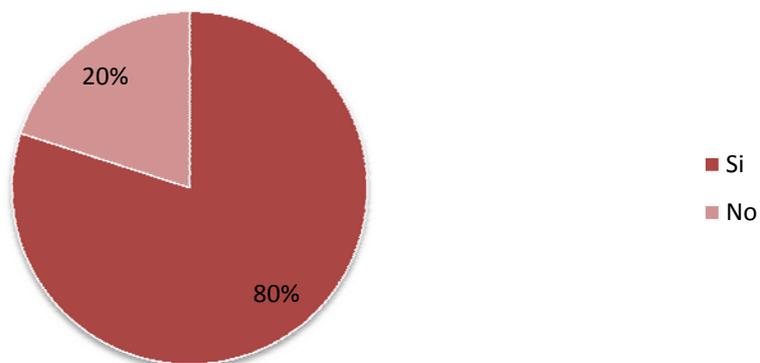
En la cuarta pregunta se interrogo sobre el conocimiento de los alimentos permitidos o bajos en proteínas, aquí el 100% de la población refirió conocer estos alimentos.



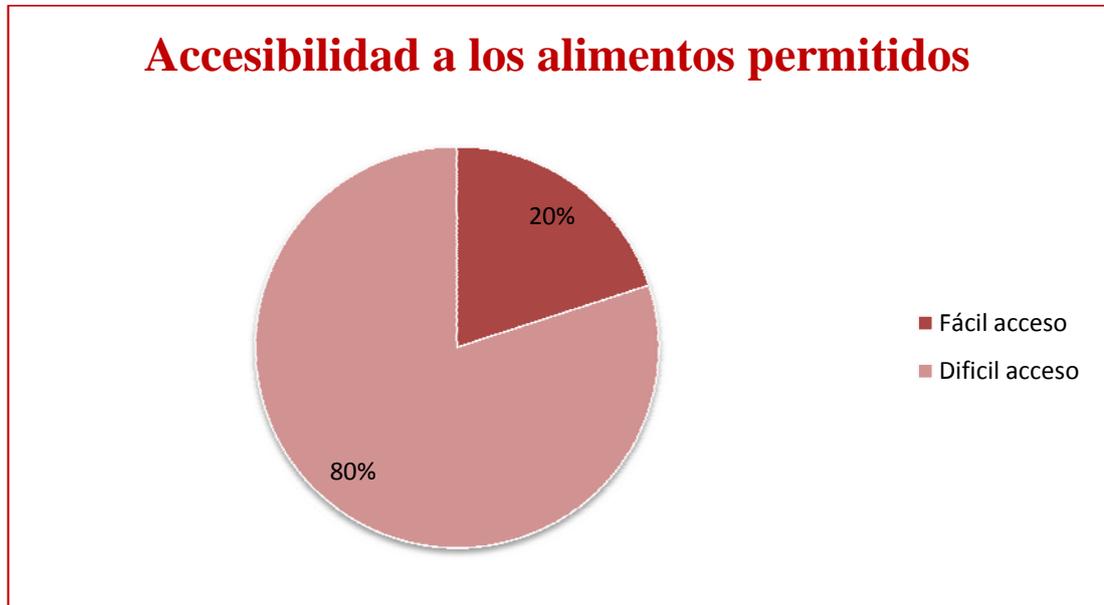
Es de importancia aclarar que este 100% corresponde a los alimentos naturales, es decir no modificados para la metabolopatía, ya que un 20% de la población no conocía algunos de los alimentos a-proteicos.

En la quinta pregunta se indagó sobre el conocimiento de cuanta fenilalanina tiene 1 gramo de proteína, aquí el 80% respondió correctamente al decir que un 5%, solo un 20%, representado por una sola persona, no supo responder.

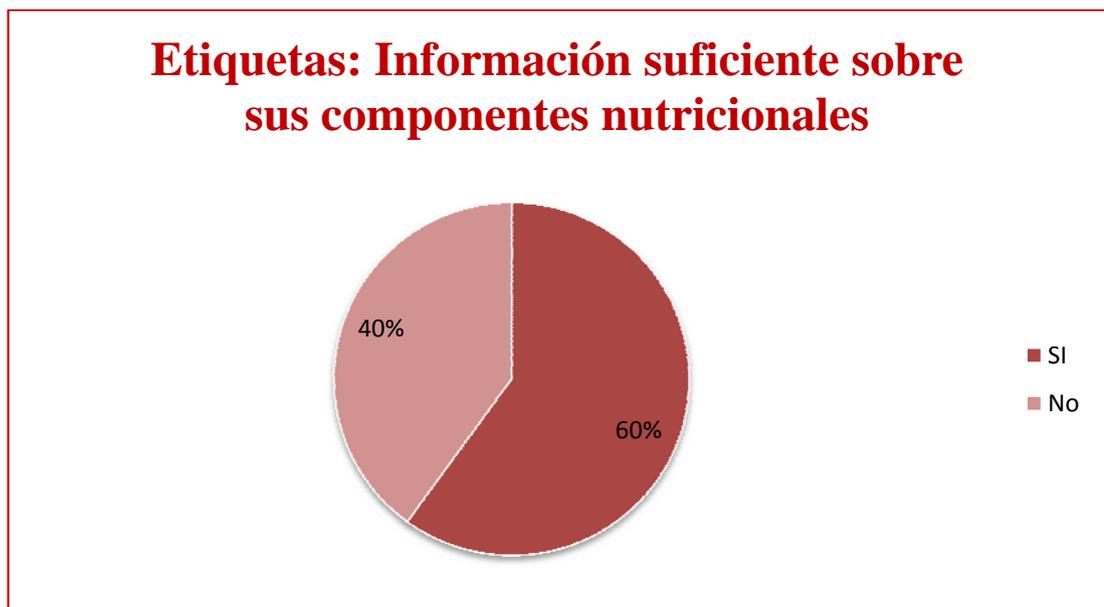
Conocimiento de cantidad de fenilalanina por gramo de producto



En la sexta pregunta se indagó sobre el acceso a los alimentos permitidos, clasificándolos en fácil acceso o difícil acceso, aquí el 80% refirió que son de difícil acceso, solo 20% comentó no tener dificultades para acceder a ellos.



En la séptima pregunta se indagó sobre si las etiquetas daban información suficiente sobre sus componentes nutricionales, a esto el 60% respondió que sí y el 40% restante refirieron tener dificultad a la hora de interpretarlas.



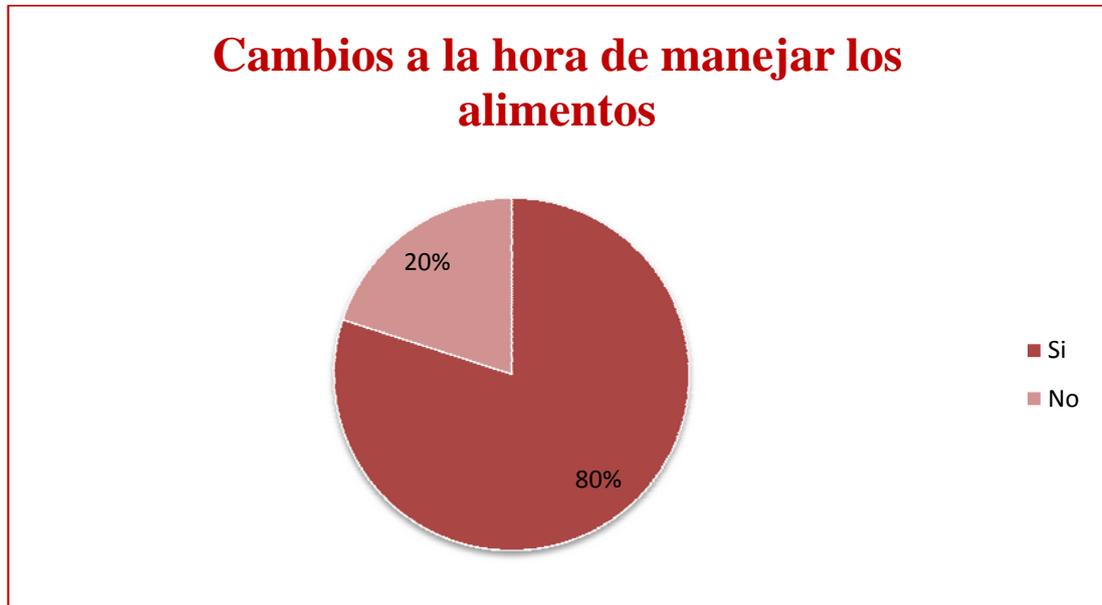
En la octava pregunta se indagó sobre si le suponía algún inconveniente este tipo de alimentación a la hora de realizar algún plan fuera de su casa, a lo cual el 80% dijo que si le supone inconveniente y el 20% restante no le suponía inconveniente.



En la novena pregunta se indagó sobre si alguna vez ha encontrado alguna opción de menú adecuado a la enfermedad a la hora ir a comer fuera de su casa, aquí el 80% dijo que no y el 20% restante dijo que si bien no hay menús para la patología en sí, ellos pueden adaptarse y consumir los alimentos permitidos.

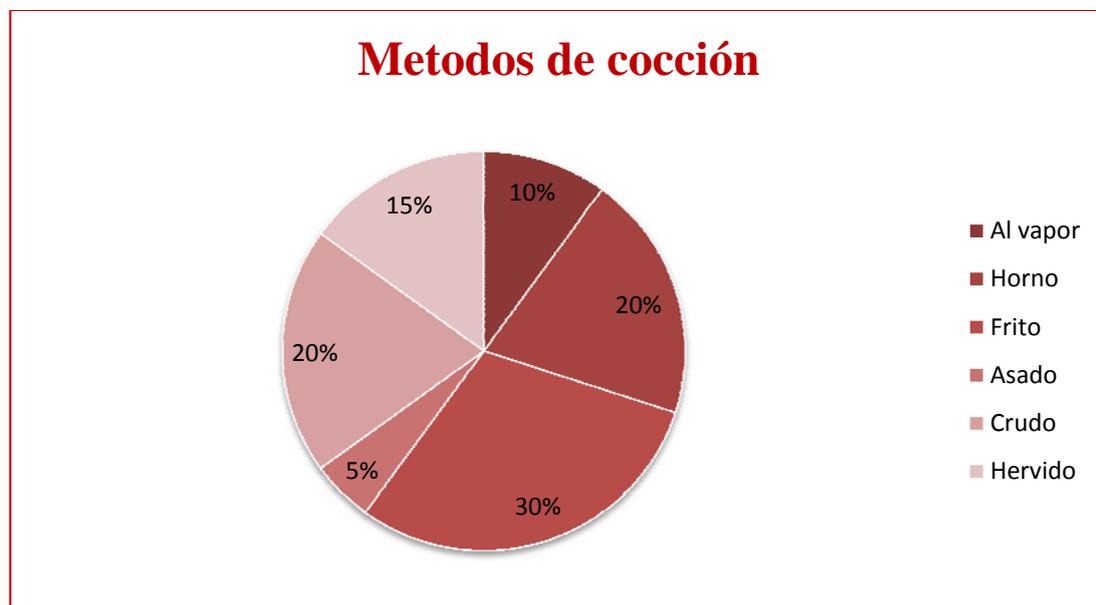


En la décima pregunta se indagó si la persona encargada de preparar los alimentos tuvo que aprender a manejarlos de otra forma, a lo cual el 80% respondió que sí, el 20% restante no.



En la misma pregunta se pidió que dijeran cuales eran esos cambios, a lo cual respondieron: pesar y medir los alimentos, aprender a cuantificar las proteínas, aprender a utilizar los alimentos a-proteicos y realizar comidas separadas a la del resto de la familia para tener control de los alimentos que ingieren.

En la décima primera pregunta se indago sobre los métodos de cocción que utilizaban, a continuación se grafican los resultados obtenidos:



En la décima segunda pregunta se indagó si realizaban todos los días las 4 comidas principales (desayuno, almuerzo, merienda y cena), aquí el 60% dijo que si, el 40% restantes solían saltar alguna de estas comidas.



En la décima tercera pregunta se indagó si cuando no realizaba las 4 comidas principales notaba algún cambio, a lo cual respondieron:



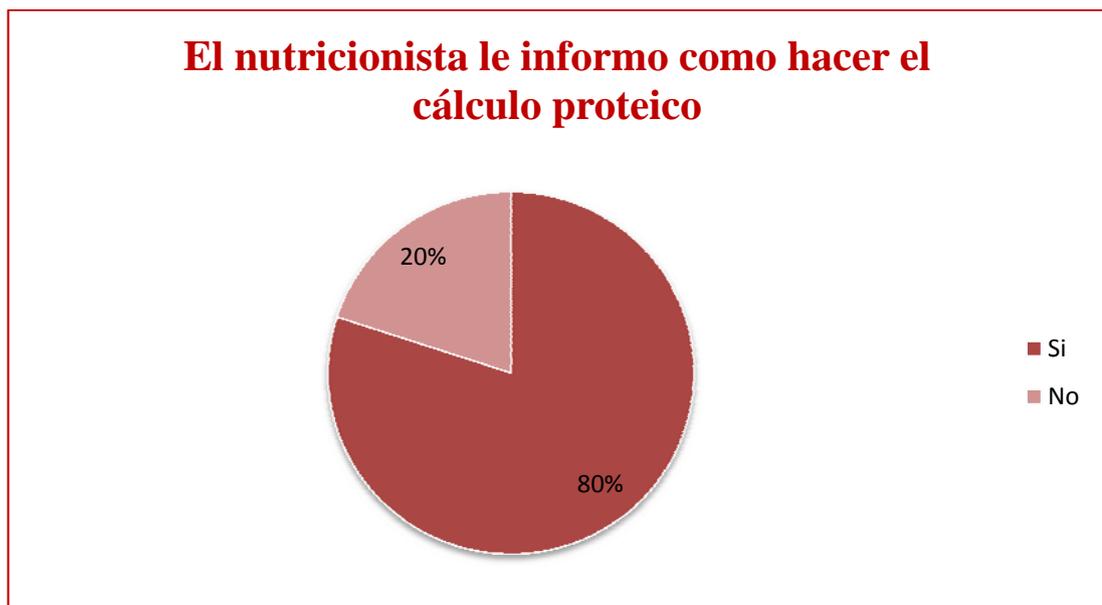
En la décima cuarta pregunta se indagó sobre el profesional en nutrición; en el primer apartado se preguntó si el nutricionista le informó acerca de los alimentos permitidos, el 100% de la población dijo que si, en el siguiente gráfico se representa.



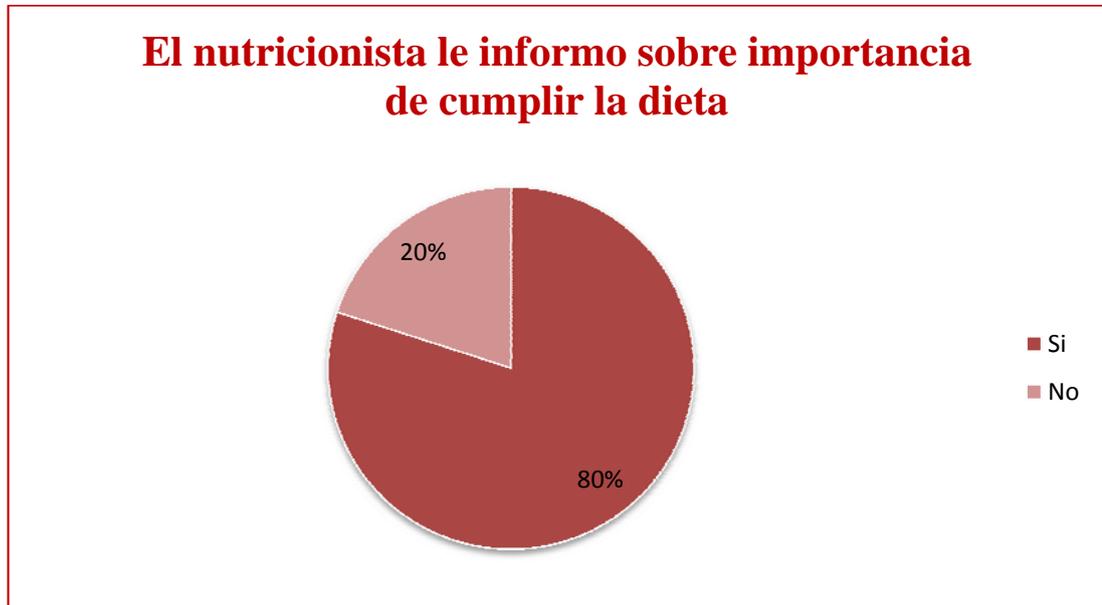
En el segundo apartado se indagó si el nutricionista les había informado acerca de cómo preparar los alimentos y si les habían facilitado recetas, con respecto a esta pregunta el 40% dijeron que si, y el 60% restante no.



En el tercer apartado se indagó sobre si el nutricionista le enseñó hacer los cálculos para controlar la ingesta proteica, en esta pregunta el 80% dijo que si, el 20% restante refirió no saber calcularlo.



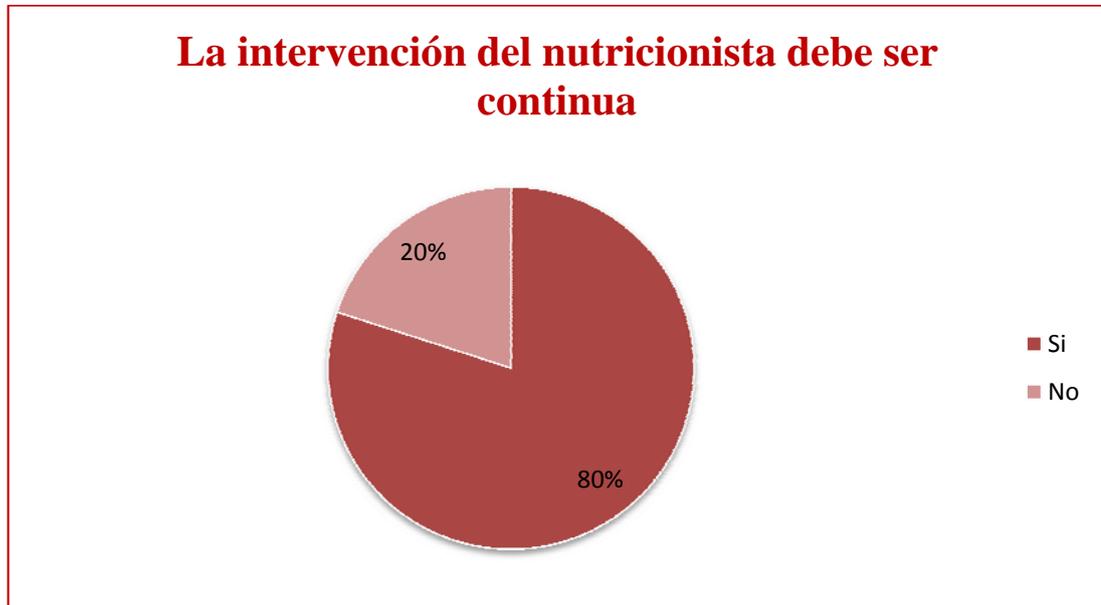
En el cuarto apartado se indagó si el profesional en nutrición le informó sobre la importancia de cumplir estrictamente la dieta, aquí el 80% dijo que si, y el 20% restante que no.



En la décima quinta pregunta se indagó sobre la importancia que los pacientes o sus familiares a cargo le dan a la intervención del nutricionista durante el tratamiento de la patología, aquí el 100% de la población coincidió que es de mucha importancia.



En la última y decimo sexta pregunta se indagó sobre si la intervención del nutricionista debería ser continua a lo largo de todo el tratamiento, aquí el 80% dijo que si, el 20% restante cree no ser necesario.



Resultados y Conclusiones

El objetivo del trabajo fue establecer cuáles son los alimentos que integran la dieta habitual de los pacientes, determinar si cumplen con la cantidad de fenilalanina que deben consumir e identificar cuáles son las dificultades que surgen a la hora de tener que realizar el plan alimentario.

Luego de finalizar el trabajo de campo y de analizar los resultados se pudo determinar que las dificultades de realizar correctamente el plan alimentario esta determinado no solo por los pacientes en cuanto a sus gustos, preferencias o costumbres, sino también a toda la sociedad la cual aún no está preparada ni informada para afrontar correctamente el tratamiento de la patología.

Lamentablemente en la adquisición de los alimentos a-proteicos se mezclan intereses económicos de las obras sociales, de los productores de los alimentos y de los vendedores de los mismos, esta situación inicia una lucha constante entre los familiares de los pacientes para que se respeten sus derechos y se les de los alimentos que les corresponden, tanto en cantidad, calidad y variedad de los productos ya que muchas veces les varían las marcas para abaratar costos, haciendo que la dieta del enfermo pierda su equilibrio. Sumado a esto la mayoría de los alimentos bajos en proteínas son importados, y es de público conocimiento las trabas que existen en las fronteras del país. Es imprescindible que el estado cumpla su rol, que se cumplan las leyes que amparan a estas personas y que haya políticas sanitarias más solidarias con los afectados.

Con respecto a la utilización y formas de preparación de alimentos a-proteicos la mayoría de la población refirió tener dificultades para utilizarlos ya que las preparaciones no salen bien y no son sabrosas, este es un punto que como profesional en nutrición se debe tener en cuenta y modificar, para enseñar cómo utilizarlos y hacer la vida de estas personas más fáciles. Dos de los alimentos que refirieron tener estas dificultades son el sustituto del huevo y las harinas, ambos productos son de múltiples uso a la hora de preparar los alimentos.

Otro de los inconvenientes que se presentan debido a la baja prevalencia de la patología es que a la hora de salir de sus casas no encuentran menús aptos para ellos, solo pueden consumir alimentos de origen vegetal y frutas.

En base a los resultados obtenidos de esta encuesta donde determinados alimentos predominan por sobre otros (frituras, gaseosas, snaks), denotan una característica común en todos los pacientes entrevistados que es la referente a problemas de obesidad.

Los pacientes y sus familiares han recalcado la importancia de realizar la prescripción correctamente, ya que los cambios favorables inducidos por esta nueva conducta alimentaria son notables a corto plazo. En relación con la adhesión al tratamiento solo una persona no lo realiza correctamente, y no es un detalle menor que sea un niño, ya que todavía no comprende lo relevante que es consumir los alimentos permitidos, aquí es donde uno vez más se pone en descubierto la importancia en la educación desde niveles iniciales, no solo para la persona que sufre la patología, sino también para la población en general. Es de importancia instruir sobre las cuatro leyes básicas de la nutrición: calidad, cantidad, armonía y adecuación, esto va a permitir que se viva una vida más adecuada a las características particulares de cada uno.

En el transcurso del tratamiento se presentan distintas etapas, las cuales van marcando diferentes dificultades para realizarlo correctamente.

Que una persona se adhiera depende de factores biomédicos (tipo de enfermedad, características del tratamiento), psicológicos y sociales (psicología y psicopatología del paciente, factores socio-familiares), asistenciales (relación médico – paciente, características del profesional de la salud, disponibilidad y acceso a la atención médica), por lo tanto resalto la importancia del trabajo interdisciplinario y del compromiso que deben asumir tanto los profesionales, los pacientes y sus familias.

Finalizo con una frase de Hipócrates que dice:

"Que el alimento sea tu mejor medicina y tu mejor medicina sea tu alimento"

Bibliografía

- ✓ Sanjurjo ,P & Baldellou, A. (2006). *Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias*. (2ª. Ed. Pp 210-214, 220-223, 309-310). Madrid: Ergon.
- ✓ Pontón, R. (Junio de 2003). Errores congénitos de metabolismo: fenilcetonuria. *Red de revistas científicas de América Latina y el Caribe, España y Portugal*. Vol 6, n 010. Recuperado el 8 de Noviembre de 2012, de <http://redalyc.uaemex.mx/pdf/877/87761010.pdf>
- ✓ Fomon, S. (1995). Proteínas. En *Nutrición del lactante*. (1ª ed, pp. 120). España: Mosby / Doyma Libros.
- ✓ Tortora, G.J. & Derrickson, B. (2008). Metabolismo. En *Principios de Anatomía y Fisiología*. (11ª.ed, pp 956). Buenos Aires: Editorial médica Panamericana
- ✓ Cornejo, V. & Raimann, E. (2003). *Errones innatos en el metabolismo del niño*. (2ª. Ed, pp. 72-73-79) Santiago de Chile: Editorial universitaria.
- ✓ G. Calderán López, F. Giménez Parrilla & A. Losada Martínez. (2008). Screening neonatal. *Asociación Española de Pediatría*. P. 427.
- ✓ Benyon, S. (1998). Metabolismo de las proteínas. En: *Lo esencial en Metabolismo y Nutrición*. (1ª. Ed, pp. 77). Buenos Aires: Harcourt Brace
- ✓ Vázquez, C. Cos, A & López – Nomdedeu, C. (2005). Proteínas. En *Alimentación y Nutrición. Manual teórico – práctico*. (2º ed, pp. 27). Buenos Aires: Díaz de Santos
- ✓ Teijón, J.M. & Garrido, A. (2006). *Fundamentos de bioquímica metabólica* (2ª. Ed). Madrid: Tebar

- ✓ Gonzales, I. (2005). Importancia del conocimiento de la enfermedad Fenilcetonuria y su tratamiento, en los pacientes y su familia. “Tesis publicada”. Universidad de Belgrano, Buenos Aires, Argentina.
- ✓ Ruiz Pons, M. Sánchez, F. Dalmau, J. (2007). *Tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo*. (2^a. Ed.). Madrid: Nutricia S.R.L.
- ✓ Ronen, E. & Lorberboum-Galski, H. (2010). *Nuevos enfoques del tratamiento en la fenilcetonuria*. Recuperado el 3 de Agosto de 2012, de http://www.nestlenutrition-institute.org/intl/es/resources/library/Free/anales/a68_2/Documents/05%20Nuevos%20enfoques%20del%20tratamiento%20de%20la%20fenilcetonuria.pdf
- ✓ Secretaría de Salud, Gobierno de la Ciudad autónoma de Buenos Aires (2002). *Simposio latinoamericano de programas de pesquisa neonatal*. Recuperado el 7 de Agosto de 2012, de <http://www.buenosaires.gov.ar/areas/salud/redes/archivos/laboratorio/pesquisa.pdf>
- ✓ Ley 26279. (s.f.). Recuperado el 7 de Agosto de 2012, de <http://www.msal.gov.ar/chagas/index.php/institucional/ley-26279>
- ✓ Gustavo JC, Borrajo – Norma B, Specola. (19 de agosto del 2005). *Fundación bioquímica Argentina*. Recuperado el 05 de Octubre de 2012, de <http://www.fba.org.ar/programas/errores/actas-jornadas-abcl.pdf>.
- ✓ Belanger Quintana, A (2008). *Avances en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de pacientes con deficiencia de fenilalanina hidroxilasa*. Recuperado el 7 de Agosto de 2012, de <http://digitool-uam.greendata.es:1801/view/action/singleViewer.do?dvs=1349890225634~814>

&locale=es&viewer_url=/view/action/singleviewer.do?&delivery_rule_id=4&frameid=1&usepid1=true&usepid2=true©rights_display_file=copyrightstesis

- ✓ Sánchez, P. Pérez López, J y Remigio, J. (2003). Prueba bioquímica al recién nacido. *Scielo*. Vol.19, n2. Recuperado el 10 de Octubre de 2012, de http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S086421252003000200010&script=sci_arttext
- ✓ Barba, E.J. (2004). Tamiz neonatal: Una estrategia de la medicina preventiva. *Revista Mexicana de patología clínica*. Vol.51, n3. Recopilado el 7 de Octubre del 2012, de <http://www.medigraphic.com/pdfs/patol/pt-2004/pt043b.pdf>

Anexo 1: Consentimiento Informado



Rosario, 5 de Octubre de 2012

Atención Srs del CEMPES:

Por la presente tengo el agrado de dirigirme a usted, para solicitar autorización, para el ingreso de Laura Oficialdegui, D.N.I.: 32.735.371, estudiante de la carrera Licenciatura en Nutrición de la Universidad Abierta Interamericana, sede regional Rosario, a tan prestigiosa institución, para realizar encuestas, con el objetivo de realizar su tesis final sobre “Fenilcetonuria”.

Los datos obtenidos se utilizarán solamente para tal fin y serán anónimos.

En espera de una respuesta favorable saluda a usted atentamente.

Anexo 2: Exposición de la herramienta

Modelo de la encuesta:



Encuesta para evaluar la influencia y adaptación al tratamiento alimentario

Edad:

Parentesco:

Sexo:

Cobertura:

1. ¿Qué edad tenía cuando le diagnosticaron la enfermedad?
2. ¿Hay algún otro miembro de la familia que también posea la enfermedad?

Si

No

¿Quién?

3. ¿Poseía conocimiento de la enfermedad previo al diagnóstico?

Si

No

4. ¿Sabe cuáles son los alimentos permitidos o bajos en proteínas?

Si

No

5. ¿Sabe cuánta felalanina tiene 1 gramo de proteína?

Si

No

¿Cuántos?

6. Con respecto al acceso de los alimentos hipoproteicos, cree que son:

De fácil acceso

De difícil acceso

7. ¿Cree que las etiquetas de los alimentos dan información suficiente sobre sus componentes nutricionales?

Si

No

8. ¿Le supone algún inconveniente este tipo de alimentación a la hora de realizar algún plan fuera de su casa?

Si

No

9. ¿Ha encontrado alguna vez opciones de menú adecuado a la enfermedad a la hora de ir a comer a algún lugar fuera de su casa?

Si

No

10. ¿La persona encargada de preparar los alimentos tuvo que aprender a manejarse de otra forma?

Si

No

¿Cuáles son estos cambios?

11. ¿Cuáles son los métodos de cocción que predominan en su hogar a la hora de preparar los alimentos?

Al vapor Horneados Hervido Frito

Asado Crudo Asado Microondas

12. ¿Realiza las 4 comidas principales (desayuno, almuerzo, merienda y cena)?

Si

No

13. ¿Cuando no las realiza que nota que ha cambiado?

Hiperactividad

Sueño

Olor

Concentración

Otros:

14. ¿El profesional en nutrición:

Le informó acerca de los alimentos permitidos	Si	No
Le informó acerca de cómo prepararlos y les facilito recetas	Si	No
Le enseñó hacer los cálculos para controlar la ingesta proteica	Si	No
Le dijo sobre la importancia de cumplir estrictamente la dieta	Si	No

15. ¿Qué importancia le da usted a la intervención del nutricionista durante el tratamiento de la patología?

Es de mucha importancia

Es de poca importancia

16. ¿Para usted la intervención del nutricionista debe ser continua, a lo largo de todo el tratamiento?

Si

No

Modelo de Frecuencia de consumo:

FORMULARIO DE FRECUENCIA DE COMIDAS							
Nombre:						<i>Fecha</i>	
						/ /	
COMIDA	Forma de cocción	Agregados	Come	No come	Marcas	Porción (cant)	Nº de porciones por semana
1 - Comidas con Proteínas Animales y Vegetales							
Pavo							
Pollo							
Carne vacuna							
Hamburguesa							
Achuras de Vaca							
Cordero							
Chivito							
Conejo							

Liebre							
Lechón							
Cerdo							
Fiambres							
Salchichas parrilleras o viena							
Pescados rio o mar							
Lentejas							
Soja							
Huevos							
Nueces							
Almendras							
Maní							
Pan de glúten							
Sustituto de huevo							
	2 - Leche y Derivados						
Leche Fluida Entera							
Leche Fluida Parc.							

Descremada							
Leche en Polvo Entera							
Leche en Polvo Parc. Descremada							
Leche Baja en Lactosa							
Leches modificadas							
Leches fortificadas							
Ricota							
Crema entera o light							
Yogurt entero							
Yogurt descremado							
Budín y Flan (Postres)							
Manteca							
Helados							
Quesos untables							
Quesos blandos							
Quesos semiduros							
Quesos duros							
Quesos light							

3 - Productos de Granos							
Pan Integral							
Pan Blanco							
Pan lactal							
Pan salvado							
Pebetes							
Biscochos							
Facturas							
Galletitas saladas							
Grisines							
Panqueques							
Pochoclo							
Arroz Blanco							
Arroz Integral							
Arroz parvorizado							
Tortas fritas							
Gérmén de Trigo							
Cereales comunes							

Cereales azucarados							
Quaker							
Sémola							
Avena							
Polenta							
Fideos con espinaca							
Fideos con huevo							
Fideos frescos							
Fideos secos							
	4 - Vegetales y Frutas Ricos en Vitamina C						
Batata							
Cebolla							
Mandioca							
Papa Blanca							
Pimientos							
Tomates (Salsas o Jugos)							
Zapallo							

Frutillas							
Kiwi							
Limón							
Mandarina							
Melón							
Naranja							
Pomelo							
Uva							
	5 - Vegetales de Hoja						
Acelga							
Apio							
Brócoli							
Escarola							
Espárragos							
Espinaca							
Lechuga							
Radicheta							

Remolacha (Hojas)							
Repollitos de Bruselas							
Repollo							
Rúcula							
	6 - Otras Frutas y Vegetales						
Alcauciles							
Arvejas							
Berenjenas							
Berro							
Calabaza							
Chauchas							
Choclo							
Pepinos							
Rabanitos							
Remolacha							
Zanahorias							
Zapallitos							

Ananá							
Banana							
Ciruelas							
Damascos							
Duraznos							
Guindas							
Manzana							
Sandía							
	7 - Snaks, Dulces y Bebidas						
Azúcar							
Caramelos							
Chocolates							
Masas frescas o secas							
Masitas dulces							
Obleas							
Miel							
Tartas							

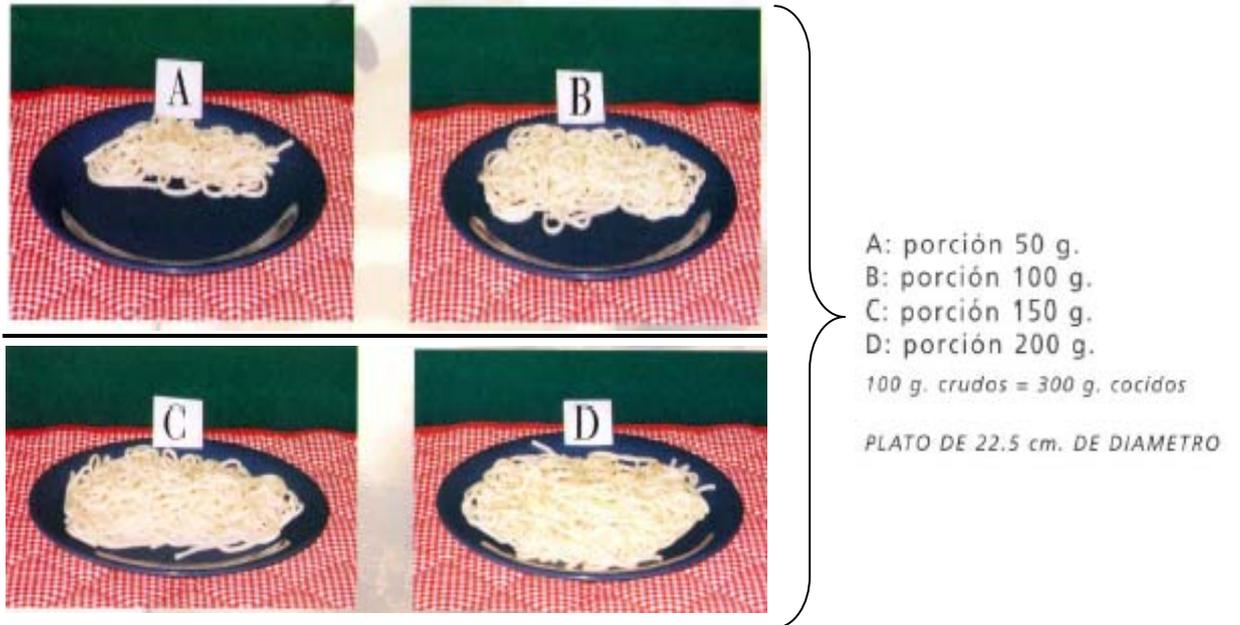
Tortas							
Gaseosas							
Gaseosas light							
Jugos de Frutas							
Café							
Té							
Bebidas alcohólicas							
Chizitos							
Conitos							
Palitos							
Papas fritas							
	<i>8 - Otras comidas no listadas que usted regularmente come o ingiere</i>						
Empanadas							
Pizzas							
Sandwiches							
Milanasas							
Supremas							

Jardinera en lata							
Ravioles							
Sorrentinos							
Canelones							

Anexo 3: Herramientas que se utilizaron para visualizar las porciones de los alimentos.

Se utilizó el libro: Modelos visuales de los alimentos, algunas imágenes a modo de ejemplo son las siguientes:

Fideos:



Acelga:



Repollo y lechuga

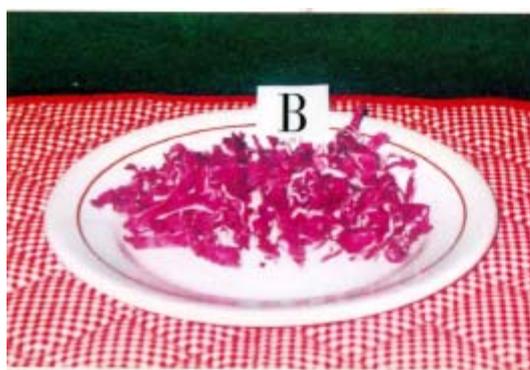
A: porción 25 g.
B: porción 50 g.

PLATO DE 23 cm. DE DIAMETRO



A: porción 25 g.
B: porción 50 g.

PLATO DE 23 cm. DE DIAMETRO



Frutas:

PLATO DE 22.5 cm. DE DIAMETRO

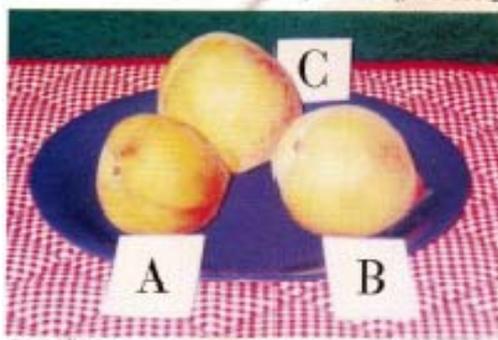


MANDARINA CRIOLLA: A: 100 g. / B: 150 g. / C: 200 g.

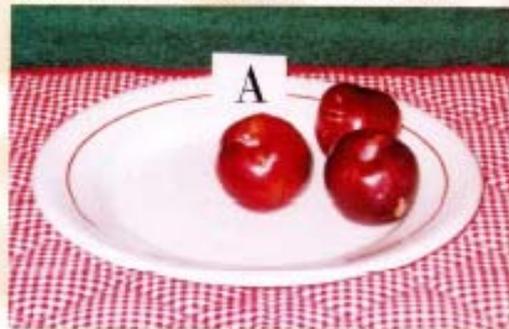
PLATO DE 23 cm. DE DIAMETRO



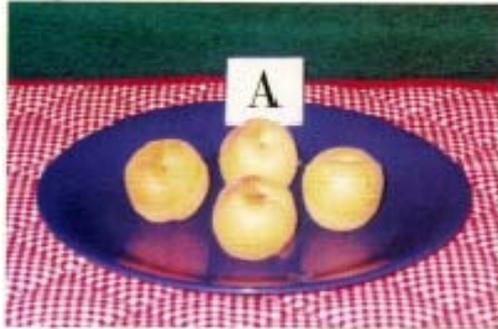
MANZANA RED DELICIOSA: A: 150 g. / B: 200 g.



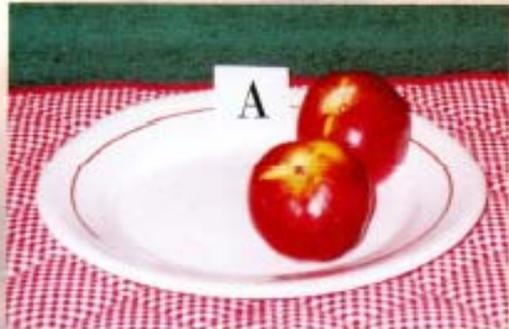
DURAZNO: A: 100 g. / B: 150 g. / C: 200 g.
carozo peso promedio: 6 g.



CIRUELA ROJA: 3 unidades de 60 g. c/u.

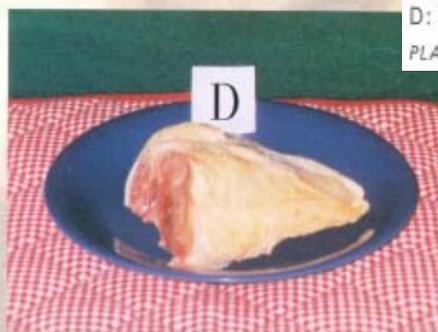
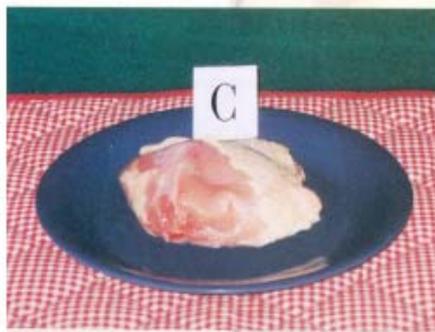
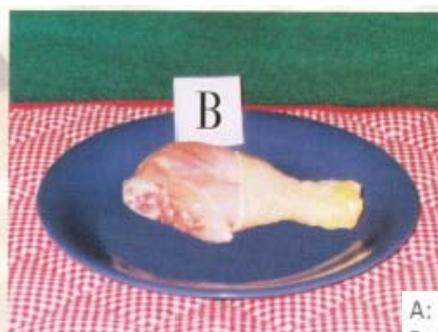
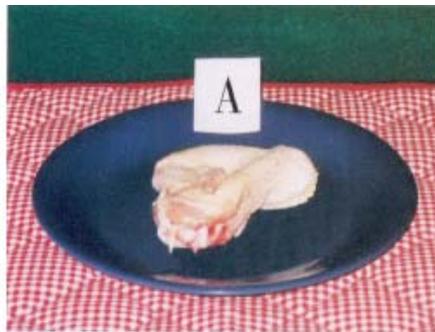


DAMASCO: 4 unidades, porción 150 g.
carozo peso promedio: 3 g.



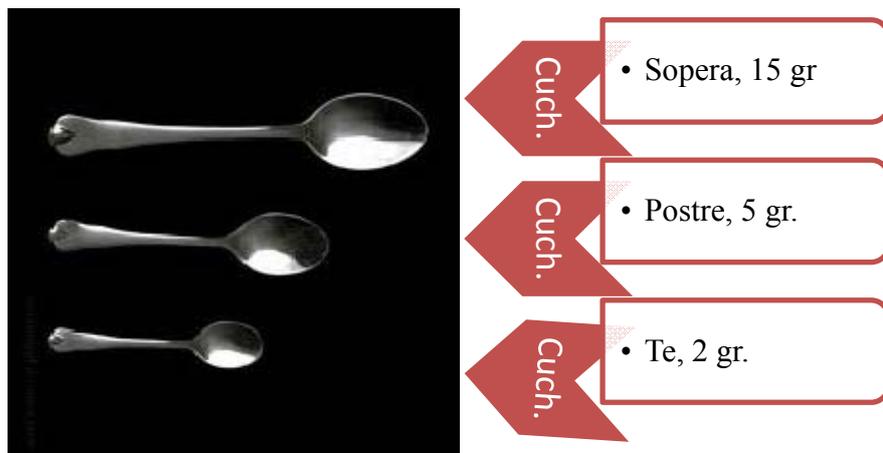
PELON: 2 unidades de 120 g. c/u.

Pollo:



A: Ala, unidad de 110 g.
B: Pata, unidad de 170 g.
C: Muslo, unidad de 225 g.
D: Pechuga, unidad de 320 g.
PLATO DE 22.5 cm. DE DIAMETRO

Cucharas:



Vaso:



Taza:



Anexo: 4 Glosario

Ácido Fenil – Láctico: Resultado de la transformación producida cuando se trata de eliminar el aminoácido en exceso.

Ácidos Fenil – Acético: Resultado de la transformación producida cuando se trata de eliminar el aminoácido en exceso.

Acidos Grasos Esenciales de cadena larga: Son una familia de lípidos que no son sintetizados por el organismo de los seres humanos, por lo que deben obtenerse por medio de la dieta. Se trata de ácidos grasos poliinsaturados. Los Ácidos grasos de cadena larga son los que tienen 14 carbonos o más.

ACTH: La hormona adrenocorticotropa, corticotropina o corticotrofina es una hormona polipeptídica, producida por la hipófisis y que estimula a las glándulas suprarrenales.

Actina: Proteína contráctil que se encuentra en la mayoría de las células que presentan fenómenos de contracción, como en los músculos.

Adrenalina: También conocida como epinefrina es una hormona y un neurotransmisor. Incrementa la frecuencia cardíaca, contrae los vasos sanguíneos, dilata los conductos de aire, y participa en la respuesta lucha o huida del sistema nervioso simpático. Químicamente, la adrenalina es una catecolamina producida sólo por las glándulas suprarrenales a partir de los aminoácidos fenilalanina y tirosina.

Alelos: Un alelo es cada una de las formas alternativas que puede tener un gen que se diferencian en su secuencia y que se puede manifestar en modificaciones concretas de la función de ese gen. Por alelo debe entenderse el valor de dominio que se otorga a un

gen cuando rivaliza contra otro gen por la ocupación de posición final en los cromosomas durante la separación que se produce durante la meiosis celular.

Aminoácidos Aromáticos : Los aminoácidos son las unidades estructurales básicas de las proteínas. Poseen un anillo aromático en la cadena lateral. Debido a ello, son altamente hidrofóbicos. Fenilalanina , contiene un anillo bencénico unido al carbono alfa a través de un grupo metilo; Tirosina, posee un grupo hidroxilo al final, lo que le hace ser menos hidrofóbico y le da carácter reactivo; Triptófano, tiene un anillo indol unido entre el metilo y el anillo bencénico. Es muy hidrofóbico.

Angiotensina: Hormona peptídica que actúa provocando una vasoconstricción general en las arteriolas, lo que a su vez provoca un aumento de la presión arterial y una mayor tasa de filtración en los glomérulos del riñón.

ATP: El adenosintrifosfato es un nucleótido fundamental en la obtención de energía celular. Está formado por una base nitrogenada (adenina) unida al carbono 1 de un azúcar de tipo pentosa, la ribosa, que en su carbono 5 tiene enlazados tres grupos fosfato

Bacillus Subtilis: Es una bacteria gram positiva, catalasa-positiva, aerobio comúnmente encontrada en el suelo. Miembro del género *bacillus*, *b. Subtilis* tiene la habilidad para formar una resistente endospora protectora, permitiendo al organismo tolerar condiciones ambientalmente extremas.

Catabolitos : Son los productos que genera el cuerpo en sus procesos destructivos (catabolismo), por los que las células vivas transforman sustancias complejas en productos más simples o en productos de excreción. Este proceso desprende gran cantidad de energía que el cuerpo almacena para su uso posterior.

Catecolaminas: Las catecolaminas (también llamadas aminohormonas) son neurotransmisores que se vierten al torrente sanguíneo (además de a las hendiduras sinápticas, como corresponde a los neurotransmisores). Son un grupo de sustancias que incluyen la adrenalina, la noradrenalina y la dopamina, las cuales son sintetizadas a partir del aminoácido tirosina, son producidas por las glándulas suprarrenales.

Ciclo De Krebs : Conocido también como ciclo de los ácidos tricarboxílicos o ciclo del ácido cítrico es un ciclo metabólico de importancia fundamental en todas las células que utilizan oxígeno durante el proceso de respiración celular. En estos organismos aeróbicos, el ciclo de Krebs es el anillo de conjunción de las rutas metabólicas responsables de la degradación y desasimilación de los carbohidratos, las grasas y las proteínas en anhídrido carbónico y agua, con la formación de energía química.

Cofactor: es una molécula pequeña necesaria para la actividad de muchas enzimas. Los cofactores son iones metálicos o moléculas orgánicas que participan con las enzimas en la realización de una actividad enzimática. A los cofactores de naturaleza orgánica se le conocen como coenzimas.

Colágeno: Es la proteína que se encuentra presente a lo largo de la piel, en tejidos y en diferentes órganos del cuerpo, su función es hacer una labor de unión, ya sea entre articulaciones, tendones, e incluso la misma piel, es gracias al colágeno y su producción que la piel es suave y tersa

Colecistoquinina: Hormona producida por el intestino delgado, su función es estimular la producción de enzimas del páncreas y de bilis almacenada en la vesícula biliar, produciendo que se contraiga, estimulando la relajación y apertura del esfínter de oddi (canal que conecta el páncreas con el duodeno), liberando las enzimas digestivas.

Dendrítica: son un tipo de células especializadas características del sistema inmunitario de los mamíferos. Aunque forman parte de la inmunidad innata, siendo capaces de fagocitar patógenos, su función principal es procesar material antigénico, devolverlo a su superficie y presentarlo a las células especializadas del sistema inmunitario.

Densitometría: es una prueba para determinar la densidad mineral ósea. Se puede realizar con rayos x, ultrasonidos o isótopos radiactivos.

Desaminación: es una reacción química que se caracteriza por la ruptura de un grupo amino. Esta reacción es muy importante a nivel biológico en la degradación de los aminoácidos

Descarboxilación: es una reacción química en la cual un grupo carboxilo es eliminado de un compuesto en forma de dióxido de carbono (CO₂).

Dificultades grafoperceptivas: dificultades en la adquisición de la lecto – escritura y otros aprendizajes.

Dopamina: Es una hormona y neurotransmisor. Según su estructura química, la es una feniletilamina, una catecolamina que cumple funciones de neurotransmisor en el sistema nervioso central.

Eczema: Lesión cutánea caracterizada por una placa roja intensa, pruriginosa, ligeramente prominente sobre la cual aparecen rápidamente grupos de pequeñas vesículas transparentes que se desgarran, dejando rezumar una serosidad que moja la ropa.

Elastina: Es una proteína con funciones estructurales que, a diferencia del colágeno que proporciona resistencia, confiere elasticidad a los tejidos.

Enzima: Sustancia que acelera las reacciones químicas, catalizador orgánico, generalmente una proteína.

Epilepsia: Es una enfermedad crónica caracterizada por uno o varios trastornos neurológicos que deja una predisposición en el cerebro para generar convulsiones recurrentes, que suele dar lugar a consecuencias neurobiológicas, cognitivas y psicológicas.

Epinefrina: Es una de las hormonas catecolaminas producidas por la médula suprarrenal con una potente actividad vasoconstrictora. También se la conoce como adrenalina

Esquizofrenia: Enfermedad mental del grupo de la psicosis, de carácter grave, caracterizada por la escisión de la personalidad, trastornos del pensamiento (delirios, alucinaciones) y pérdida de contacto con la realidad. Otras características son la negación de la enfermedad, alteración del sentido de sí mismo, cambio en las emociones, aislamiento, falta de motivación, angustia y depresión.

Factor De Crecimiento Similar A La Insulina (IGF) : Proteína elaborada por el cuerpo que estimula el crecimiento de muchos tipos de células. El factor de crecimiento similar a la insulina es semejante a la insulina (una hormona elaborada en el páncreas). Hay dos formas de factor de crecimiento similar a la insulina que se llaman FCI-1 y FCI-2. Las concentraciones de FCI-1 más altas que lo normal pueden aumentar el riesgo de contraer varios tipos de cáncer. El factor de crecimiento similar a la insulina es un tipo de factor de crecimiento y un tipo de citosina. También se llama FCI y somatomedina.

Fenotipo: Conjunto de caracteres morfológicos, funcionales, bioquímicos, conductuales, etc., que presenta un ser vivo. Gran parte del fenotipo es hereditario, esto

es, corresponde a las características que un ser vivo recibe de sus progenitores; pero no todo el fenotipo lo es.

Fibrinógeno: Proteína soluble del plasma sanguíneo precursor de la fibrina. Cuando se produce una herida se desencadena la transformación del fibrinógeno en fibrina gracias a la actividad de la trombina.

Gametos: Denominación para toda célula sexual (Óvulo o Espermatozoide).

Hemoglobina: Se denomina hemoglobina a la proteína presente en el torrente sanguíneo que permite que el oxígeno sea llevado desde los órganos del sistema respiratorio hasta todas las regiones y tejidos.

Hidratos De Carbono: Los hidratos de carbono, carbohidratos, glúcidos o sacáridos son las sustancias orgánicas compuestas por hidrógeno, oxígeno y carbono

Hidrólisis: es una reacción química entre una molécula de agua y otra molécula, en la cual la molécula de agua se divide y sus átomos pasan a formar parte de otra especie química.

Hidroxilación: Es una reacción química en la que se introduce un grupo hidroxilo (OH) en un compuesto reemplazando un átomo de hidrógeno, oxidando al compuesto.

Hiperactividad: Se denomina hiperactividad a un comportamiento que se caracteriza por la actividad excesiva y fuera de lo normal. Se trata de un trastorno de la conducta infantil que lleva al niño a no poder quedarse quieto

Homeostasis: es el conjunto de fenómenos de autorregulación que llevan al mantenimiento de la constancia en las propiedades y la composición del medio interno

de un organismo.

Insulina: La insulina es una hormona producida por una glándula denominada páncreas. La insulina ayuda a que los azúcares obtenidos a partir del alimento que ingerimos lleguen a las células del organismo para suministrar energía.

L-Aminoácidos: L de levógiro, significa que puede hacer girar la luz polarizada hacia la izquierda cuando se pasa un rayo de luz por una solución que contiene este tipo de aminoácidos) ejemplo: L-lisina.

Melanina: Pigmento negro, marrón o amarillo oscuro que se encuentra en algunas partes del cuerpo como en la piel, el pelo y la capa pigmentada de la retina.

Melanotropina: Hormona segregada por el lóbulo anterior de la hipófisis y cuya función es estimular la melanogénesis.

Microcefalia: Es un trastorno neurológico en el cual la circunferencia de la cabeza es más pequeña que el promedio para la edad y el sexo del niño. La microcefalia puede ser congénita o puede ocurrir en los primeros años de vida. El trastorno puede provenir de una amplia variedad de condiciones que provocan un crecimiento anormal del cerebro o de síndromes relacionados con anomalías cromosómicas.

Mielina: Es una sustancia compleja formada por proteínas y fosfolípidos. La acumulan las células glias que recubren los nervios y las neuronas. Estas células glias, con su contenido de mielina, actúan como cápsulas aislantes y aseguran que los impulsos nerviosos se transmitan eficientemente y con mayor rapidez.

Minerales: Son sustancias naturales, homogéneas, de origen inorgánico. Los cuales forman parte de nuestra dieta diaria.

Miosina: La miosina es una proteína fibrosa, está implicada en la contracción muscular, por interacción con la actina. La miosina es la proteína más abundante del músculo esquelético. Representa entre el 60% y 70% de las proteínas totales y es el mayor constituyente de los filamentos gruesos.

Moléculas: Es la partícula más pequeña que presenta todas las propiedades físicas y químicas de una sustancia, y se encuentra formada por dos o más átomos.

Monómeros: Los monómeros son los compuestos de bajo peso molecular a partir de los cuales se obtienen los polímeros. La unidad monomérica es la unidad estructural o conjunto de átomos que se repite a lo largo de una macromolécula.

Encefalina: Las encefalinas son un pentapéptido que interviene en la regulación del dolor y en la nocicepción corporal. Las encefalinas son endorfinas.

Neuropéptidos Cerebrales: Los neuropéptidos son pequeñas moléculas parecidas a las proteínas de un enlace peptídico de dos o más aminoácidos. Se diferencian de ellas por su longitud, y que se originan por transducción sináptica cerebral. Tienen una función cerebral tanto estimulante como inhibidora, produciendo, entre otras cosas: analgesia, apetito, sueño, etcétera

Nmol/MI : nano(10 a la menos 9) mol por mililitro.

Norepinefrina: es una catecolamina con múltiples funciones fisiológicas y homeostáticas que puede actuar como hormona y como neurotransmisor.

Oligoelementos: son sustancias que el cuerpo no puede fabricar y que intervienen en funciones esenciales para nuestra vida.

Queratina: Proteína insoluble que se encuentra en el pelo, las uñas y otros tejidos queratinizados de la epidermis.

Reacciones Químicas: es todo proceso termodinámico en el cual una o más sustancias (*llamadas reactantes*), por efecto de un factor energético, se transforman, cambiando su estructura molecular y sus enlaces, en otras sustancias llamadas productos. Esas sustancias pueden ser elementos o compuestos.

Serotonina: Neurotransmisor que se sintetiza a partir del aminoácido triptófano. En el cerebro las vías serotoninérgicas ejercen principalmente un control inhibitorio. La serotonina o 5HT está relacionada con los estados emocionales y el estado de ánimo.

Somatostatina: Hormona polipeptídica secretada por el páncreas responsable de la inhibición de la hormona del crecimiento, la insulina, el glucagón y otras hormonas secretadas por el tubo digestivo.

Substancia P: Sustancia neurotransmisora polipeptídica sintetizada por el organismo y que actúa estimulando la vasodilatación y la contracción de los músculos lisos, intestinales o de otro tipo. También desempeña algún papel en la secreción salival, la diuresis y la natriuresis, y afecta al funcionamiento de los sistemas nerviosos periférico y central.

Tiramina: Aminoácido sintetizado en el cuerpo a partir del aminoácido esencial tirosina. La tiramina estimula la liberación de las catecolaminas adrenalina y noradrenalina.

Triglicéridos: Los triglicéridos son la principal forma de almacenamiento de energía en las células. Son lípidos formados por una molécula de glicerol esterificado con tres ácidos grasos

Vasopresina: Hormona polipeptídica secretada por las células neuronales de los núcleos del hipotálamo que se almacena en el lóbulo posterior de la hipófisis. Provoca vasoconstricción arterial y capilar, estimula la contracción de la musculatura intestinal y la peristalsis, y aumenta la reabsorción de agua por el túbulo renal lo que implica una concentración de la orina y una dilución del suero sanguíneo (elevación de la presión arterial). También se denomina hormona antidiurética (ADH).

Vitaminas: son un grupo de sustancias que son esenciales para el funcionamiento celular, el crecimiento y el desarrollo normales. Existen 13 vitaminas esenciales, lo cual significa que son necesarias para que el cuerpo funcione.

Anexo 5: “Tabla de contenido de Fenilalanina/proteínas totales en los alimentos”

Valores por 100 gramos de alimento

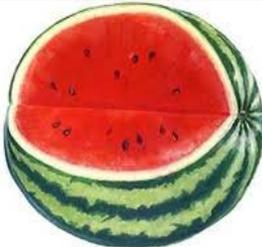
Alimento	Proteína (gr)	Phe (mg)	Imagen
Chaucha verde	1.82	67	
Chaucha verde amarilla	1.82	67	
Chaucha verde congelada	1.8	66	
Lechuga cos o romana	1.23	68	
Lechuga hoja de roble/ morada	1.33		

Lechuga repollada	0.9	49	
Papas fritas paquete tipo Lay's	5.4	230	
Papas cocidas	1.71	76	
Papas fritas	4.9	200	
Pepino	0.65	19	
Pimiento amarillo	1	31	
Pimiento en conserva	1.8	24	

Pimiento rojo	0.99	30	
Pimiento verde	0.86	27	
Bananas	1.3	44	
Puerro	1.5	55	
Rábano	0.68	23	
Radicchio (achicoria roja)	1.43	34	

Remolacha	1.61	46	
Repollo blanco	1.2	21	
Repollo chino pe-tsai	1.2	35	
Repollo savoy	2	69	
Repollo, col	1.44	45	
Tomate amarillo	0.98	25	

Salsa de tomate	1.44	30	
Tomate naranja	1.16	30	
Tomate rojo	0.88	22	
Moras	1.39		
Naranja	0.94		
Naranja ombligo	0.91		
Naranja zumo	0.59		

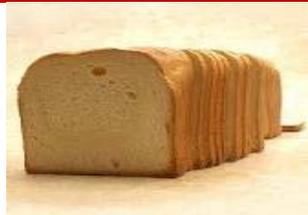
Níspero	0.43		
Papaya	0.61		
Durazno	0.91	19	
Durazno en almibar	0.45	14	
Ruibardo	0.9		
Sandía	0.61	15	

Sapodilla	0.44	13	
Leche descremada	3.41	165	
Leche semidescremada	3.3	162	
Leche entera	3.22	147	
Leche polvo entera	26.32	1271	
Leche de cabra	3.56	155	
Leche materna	1.03	46	

Leche de soja	4.48	148	
Leche de arroz	0.1		
Queso crema	7.55	419	
Queso azul	21.04	1087	
Queso brie	20.75	1158	
Queso camembert	19.8	1015	
Queso cheddar	24.9	1311	

Queso cabra	30.52	1215	
Alforfón	13.25	520	
Almidón de maíz	0.26	13	
Almidón de arroz	0.8	43	
Arroz	6.61	353	
Arroz aproten	1	30	
Avena	16.89	895	

Cebada	12.48	700	
Centeno	14.46	674	
Pasta aproten	0.6	30	
Pasta de maíz	7.46	366	
Pasta de trigo	13.04	668	
Pasta de trigo integ.	14.63	728	
Pan de centeno	8.5	411	

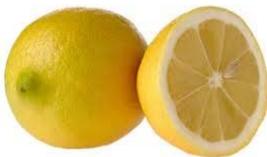
Pan de molde integral	9.7	463	
Pan molde	1.3		
Cereales corn flakes kellogs	6.61	330	
Levadura prensada	8.4	407	
Levadura deshidrat.	38.3	1861	
Altramuz/lupines	36.17	1435	

Alubia riñon	23.58	1275	
Alubia blanca	21.11	1141	
Alubias negras	21.6	1168	
Garbanzo	19.3	1034	
Lentejas	25.8	1383	
Salchicha fresca	13.16	649	

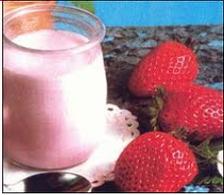
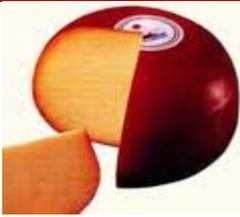
Jamón cocido	17.93	354	
Jamón serrano	20.94	807	
Salchicha frankfurt	20.66	363	
Salchichón	13.93	952	
Cortezas de cerdo	61.3	1940	
Palta	2	232	

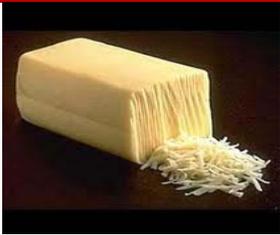
Arándano	0.74	26	
Caqui	0.8	36	
Carambola	1.04	37	
Cereza	1.06	24	
Ciruela	0.7	14	
Ciruela seca	2.18	104	
Coco fresco	3.33	169	

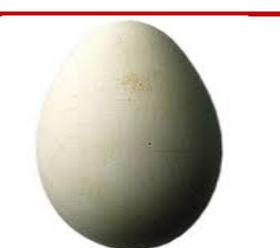
Dátil	2.45	50	
Frambuesa	1.2		
Fresa/Frutilla	0.67	19	
Granada	0.95		
Grosella	1.4		
Higos	0.75	18	
Higos secos	3.3	73	

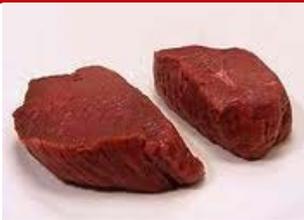
Kiwi	1.14	44	
Lima zumo	0.42	11	
Limón	1.1		
Limón zumo	0.38		
Mandarina	0.81	18	
Mandarina zumo	0.5	6	
Mango	0.51	17	

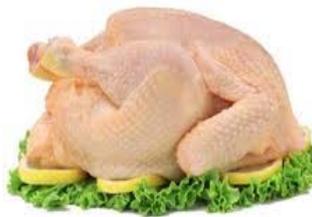
Manzana	0.26	6	
Pera en almibar			
Melón	0.54	15	
Piña/Anana	0.54		
Piña en almibar	0.42		
Pomelo	0.69		
Uva	0.72	19	

Uva zumo	0.56	12	
Yogurt fruta entero	2.29	157	
Yogurt fruta descremado	4.4	270	
Yogurt natural entero	3.42	178	
Yogurt natural descremado	4.56	235	
Queso edam	24.99	1434	
Queso gouda	24.94	1431	

Queso grouyere	29.81	1743	
Queso mozzarella	22.17	1011	
Harina de alforfón	12.62	495	
Harina de arroz	5.95	317	
Harina de arroz inte.	7.23	373	
Harina de cebada	10.5	589	
Harina de centeno	9.39	475	

Harina de maíz	6.93	340	
Harina de malta	10.28	225	
Harina de soja	34.54	1802	
Harina de trigo	10.33	520	
Harina de trigo integral	13.07	646	
Huevo de gallina	12.58	681	
Huevo de oca	13.87	910	

Huevo de pato	12.81	840	
Huevo de pavo	13.68	773	
Huevo de codorniz	13.05	737	
Carne de avestruz	22.07	911	
Carne de cerdo	16.88	674	
Carne de ciervo	22.96	937	

Carne de cordero	19.29	785	
Carne de ganso/oca	22.75	954	
Carne de javalí	21.51	860	
Carne de pato	18.28	766	
Carne de pollo	23.09	916	
Carne de ternera	19.07	769	
Mortadela	18.91	608	

Salami	25.9		
---------------	------	--	---

Fuente: Alimentación en las Aminoacidopatías de M^a Luz Couce Pico y M^a José Camba Garea. (Universidad de Santiago de Compostela)

Anexo 6: “La importancia de las etiquetas”

Mantener un patrón alimentario diferente obliga a las familias a una búsqueda constante de nuevos productos permitidos. Las etiquetas nutricionales son una herramienta útil para saber más sobre la composición de dichos productos, lo que contribuye a diversificar el menú diario, permitir pequeños caprichos y adecuar la pauta alimentaria a sus necesidades proteicas. Leer siempre las etiquetas nutricionales y saberlas interpretar al detalle permite realizar elecciones alimentarias correctas.

El etiquetado de los alimentos es la información ofrecida al consumidor sobre sus propiedades nutricionales.

¿QUÉ DEBE FIGURAR?

El nombre del producto, los ingredientes que lo componen, la cantidad y la fecha de caducidad, así como la fecha de consumo preferente, entre otras. Con fines prácticos, se comentarán sólo aquellos que tienen importancia para este tipo de dietas.

¿CÓMO SE EXPRESAN?

En forma numérica, detallando el valor energético de los diferentes nutrientes, como glúcidos o hidratos de carbono, proteínas, lípidos o grasas, colesterol, diferentes ácidos grasos, fibras, sales minerales, etc. La composición nutricional se expresa por 100 g de producto. En algunos casos también se incluye la composición por ración individual, por unidad o por producto reconstituido. Todos los ingredientes que componen un producto alimentario se registran por orden descendente según la concentración, de manera que el primer ingrediente es el que se encuentra en mayor proporción y el último en menor cantidad.

- Si el ingrediente proteico está declarado en cuarto o quinto lugar, o al final de la lista de ingredientes, significa que el producto contiene poca cantidad del mismo, por lo que la proteína total por 100 gramos de producto se debe mantener baja.
- Si el ingrediente proteico está descrito entre los primeros de la lista de ingredientes, implica que el etiquetado detalla cantidades de proteínas más elevadas. Se debe desconfiar en caso de que el etiquetado no se encuentre acorde con esta correlación. En caso de dudas, en los etiquetados nutricionales se especifica un teléfono de contacto para la atención al consumidor.

Título de la tesis

“Fenilcetonuria: Adhesión al tratamiento y complicaciones”.

Resumen

En este trabajo se abordó uno de los errores innatos del metabolismo de las proteínas, la fenilcetonuria.

A través de revisión bibliográfica y encuestas realizadas se ha analizado cómo fue su descubrimiento, cuál es su fisiología, clínica, diagnóstico, tratamiento, seguimiento y complicaciones.

Se trabajó con los pacientes de ambos sexos que padecen la enfermedad cuyo diagnóstico fue tardío, y que asisten al centro Cempes, ubicado en la ciudad de Rosario.

El objetivo general fue evaluar el patrón de consumo alimentario de los pacientes a fin de establecer la adherencia al tratamiento e identificar cuáles son las complicaciones que van surgiendo durante la realización del mismo.

Los métodos para la realización fueron encuestas semi-estructuradas y formularios de frecuencia de consumos a la totalidad de los pacientes. El abordaje metodológico es del tipo observacional – descriptivo, de carácter cuali-cuantitativo, medido en solo un momento temporal (transversal).

Una vez que se obtuvo la información requerida se realizó un conteo de la cantidad de fenilalanina consumida por cada paciente para cotejar si coincidía con la cantidad de aminoácidos que tenía permitido, y a su vez para determinar si los alimentos que consumían eran acorde a la patología. Luego mediante una serie de preguntas se pudo establecer cuáles son las complicaciones que van surgiendo y deben enfrentar tanto los pacientes como sus familiares.

Los resultados fueron los siguientes: El 75 % de la población consume la cantidad de fenilalanina que tiene permitida, los alimentos que ingieren de forma libre son las verduras, frutas, azúcares y aceites; el resto de los alimentos: harinas, pastas, arroces, sustituto del huevo y leche son formulados especialmente para la patología.

En relación a las complicaciones que surgen se incluyen aspectos internos y externos a los pacientes, están van desde gustos, costumbres y creencias hasta cuestiones económicas, culturales y sociales.

Palabras claves: Error congénito del metabolismo, Fenilcetonuria, Fenilalanina, Plan de alimentación hipo-proteico.

Agradecimientos

Principalmente a mi familia, mis padres Edgardo y Alicia, mis hermanos Vanesa y Edgardo, mi abuela Rosita, mi novio Juan Pablo y mis sobrinos Santiago y Sofía por el apoyo incondicional que me brindaron durante el transcurso de toda la carrera. Sin la guía de ellos mi sueño de ser nutricionista no podría haberse hecho realidad.

Al profesor Jorge Perochena y a Evangelina Gonzáles que sin nada a cambio me abrieron las puertas de su profesión, sin su ayuda este trabajo no se hubiera podido realizar, a ellos estaré eternamente agradecida.

A la Licenciada Soledad Cabreriso por brindarme su apoyo y ayuda.

A mi amiga Erika gracias por todos estos años de amistad y de aguante.

A la directora de la carrera, Licenciada Daniela Pascualini y al anterior director Dr. Mario Groberman por hacer de la universidad un espacio de aprendizaje continuo.

Índice

Título

Resumen

Agradecimientos

Introducción..... 1

❖ Planteamiento del problema..... 2

❖ Objetivos de la investigación..... 2

❖ Resultados esperados..... 2

Marco teórico

1. Metabolismo

1.1 Definición..... 3

1.2 Metabolismo de las proteínas..... 3

2. Aminoácidos - Clasificación

2.1 Aminoácidos esenciales..... 4

2.2 Aminoácidos no esenciales..... 5

2.3 Aminoácidos condicionalmente esenciales..... 5

2.4 Fenilalanina..... 5

2.5 Tirosina..... 6

3. Errores innatos del metabolismo

3.1 Definición..... 6

3.2 Herencia autosómica recesiva.....	8
4. Hiperfenilalaninemia – Fenilcetonuria	
4.1 Definición.....	9
4.2 Clasificación.....	11
4.3 Clínica.....	12
4.4 Diagnóstico.....	14
4.5 Tratamiento.....	16
4.6 Normas generales para fenilalaninemia.....	20
4.7 Confección de la dieta.....	23
4.8 Seguimiento.....	24
Antecedentes sobre el tema.....	26
Esquema de la investigación	
❖ Metodología.....	32
❖ Área de estudio.....	32
❖ Tipo de estudio.....	32
❖ Población objetivo.....	32
❖ Universo.....	32
❖ Métodos y técnicas utilizadas.....	32
Trabajo de campo.....	35
Resultados y conclusiones.....	54

Bibliografía.....	57
-------------------	----

Anexos

❖ 1 - Consentimiento informado.....	60
❖ 2 – Exposición de la herramienta.....	61
❖ 3 – Visualización de porciones.....	75
❖ 4 – Glosario.....	79
❖ 5 – Tabla de contenido de Fenilalanina.....	89
❖ 6 – La importancia de las etiquetas.....	112