



Mi Universidad

Ensayo

Nombre del Alumno: Tania Geraldine Ballinas Valdez

Nombre del tema: Fenilcetonuria

Parcial: 4 unidad

Nombre de la Materia: Enfermería en el cuidado del niño y adolescente

Nombre del profesor: Maria del Carmen López Silba

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: 5-A

FENILCETONURIA PKU

¿QUE ES?

Trastorno Hereditario recesivo que ocasiona por defecto enzimático exceso de **Fenilalanina**, que se acumula en el cuerpo.

CAUSAS

- Un cambio en los genes (mutación genética) de la **Fenilalanina hidroxilasa (PAH)**
- Enfermedad Hereditaria o herencia autosómica recesiva
- Los niveles de fenilalanina se acumulan en el cuerpo y puede dañar el sistema nervioso central y ocasiona daño cerebral

SINTOMAS

- *RN no presentan síntomas
- *Olor similar al de la humedad en el aliento, la piel o la orina
- *Problemas del sistema nervioso (neurológico) incluye **convulsiones**
- *Erupciones cutáneas (eczema)
- *Piel, cabello y ojos más claros que los demás porque la fenilalanina no puede transformarse en **Melanina**
- *Microcefalia *Hiperactividad
- *Discapacidad intelectual *Trastorno de salud mental
- *Retraso en el desarrollo
- *Problemas de comportamiento, emociones y sociales

COMPLICACIONES

- Trastorno de hiperactividad
- Deficit de atención
- Daño cerebral irreversible
- Problemas mentales

EPIDEMIOLOGIA

- * Incidencia Global de aproximadamente 1 en cada 24,000 RN
- * Su incidencia en caucásicos es aprox. 1 en cada 4,000 RN
- * En Turquía 1 de cada 4,000 RN
- * En México 1 de cada 20-70,000 RN

GENOTIPO

- * Sin el gen PAH disminuye la enzima Fenilalanina hidroxilasa que causa incremento de Fenilalanina.
- * El exceso se metaboliza a Fenilcetonos que se excretan por orina. El grado de deficiencia enzimática varía según la mutación.

DIAGNOSTICO

- * Tamiz neonatal
- * Exámenes de Sangre y Orina
- * Estudios moleculares
- * Diagnostico prenatal mediante estudios de mutación directos tras la biopsia de vellosidades coriónicas o amniocentesis

TRATAMIENTO

- * Una Dieta de por vida con un consumo muy limitado de alimentos con fenilalanina
- * Leche de fórmula sin fenilalanina
- * Sapropterina (kuvan) 10 mg/kg/día

DIETA PKU

LECHE	COMIDA	VERDURA
LECHE SIN LACTOSA	FRUTAS SIN AZÚCAR	VERDURAS SIN AZÚCAR
LECHE SIN LACTOSA	FRUTAS SIN AZÚCAR	VERDURAS SIN AZÚCAR
LECHE SIN LACTOSA	FRUTAS SIN AZÚCAR	VERDURAS SIN AZÚCAR



BIBLIOGRAFIA

- Antología de enfermería en el cuidado del niño y el adolescente, pdf:
<https://plataformaeducativauds.com.mx/assets/docs/libro/LEN/f3554c9a59b2e1bd2c39e83200d1db62-LC-LEN505%20ENFERMERIA%20EN%20EL%20CUIDADO%20DEL%20NI%C3%91O%20Y%20EL%20ADOLESCENTE.pdf>
- Fenilcetonuria: <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/phenylketonuria/symptoms-causes/syc-20376302>