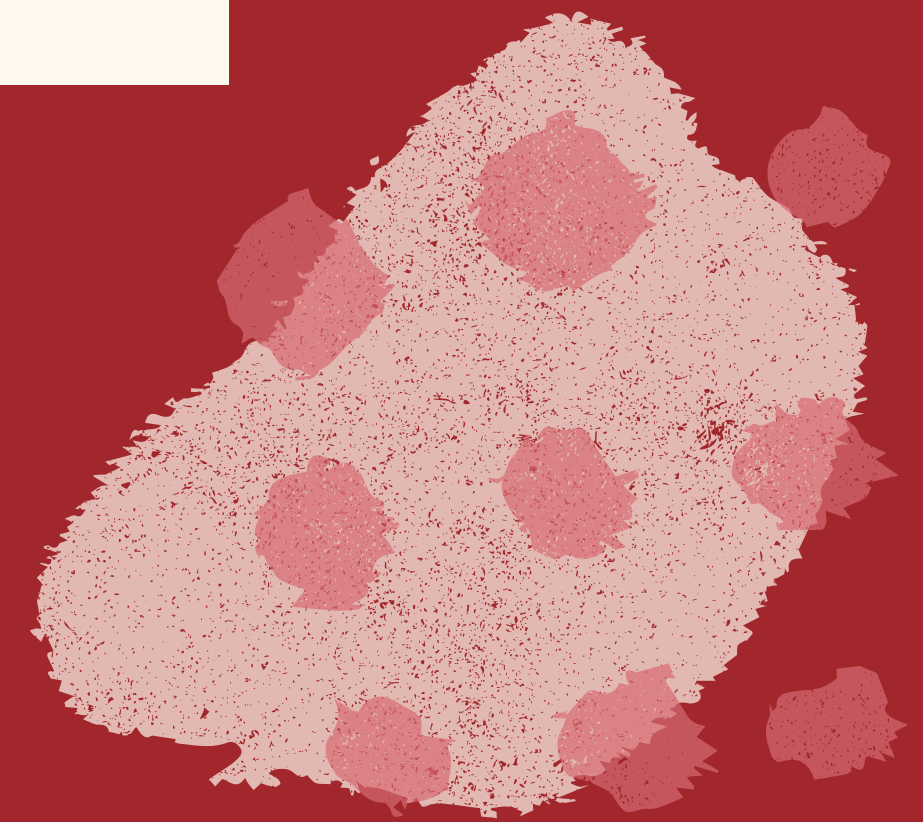
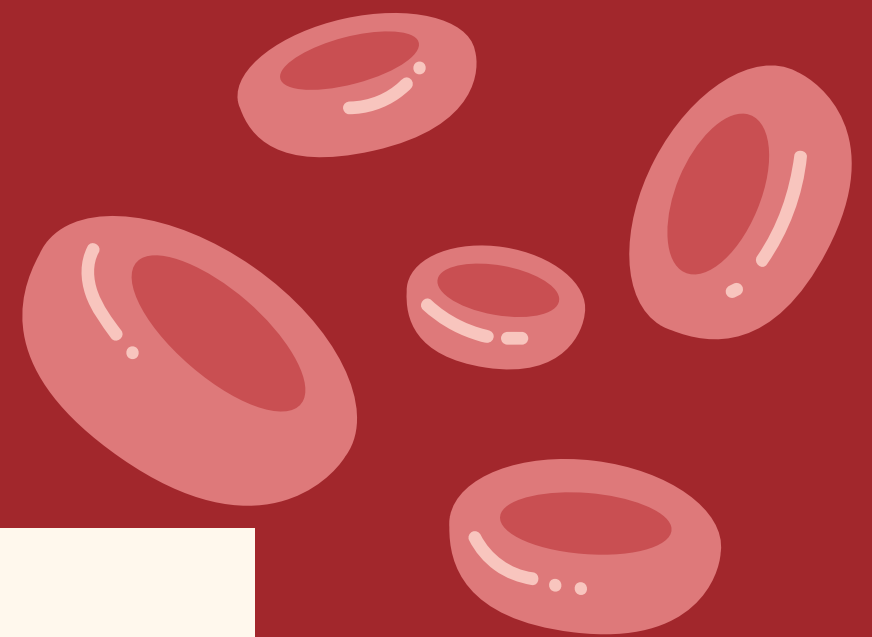


FENILCETONURIA



DATOS PERSONALES:

Nombre: Liliana Guadalupe Espinosa

Roblero

Profesor: Maria Jose Hernandez

Grupo: Único

Parcial: 4

Materia: Submodulo 2

5to semestre

Tecnico en enfermería.

INTRODUCCIÓN

"La fenilcetonuria, también conocida como PKU, es una condición genética rara que afecta la capacidad del cuerpo para procesar un aminoácido llamado fenilalanina. Esta condición puede causar problemas de salud graves si no se diagnostica y trata adecuadamente.

En esta presentación, exploraremos qué es la fenilcetonuria, sus causas y síntomas, así como las opciones de tratamiento y manejo disponibles. También discutiremos la importancia de la detección temprana y el papel que juegan los cuidadores y los profesionales de la salud en el manejo de esta condición."

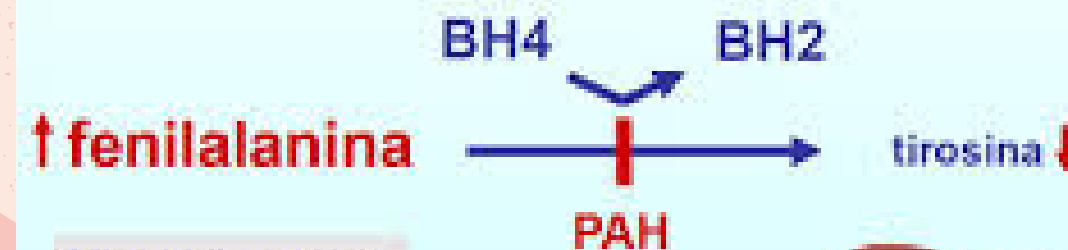


¿QUÉ ES LA FENILCETONURIA?

La fenilcetonuria (PKU) es una condición genética rara que afecta la capacidad del cuerpo para procesar un aminoácido llamado fenilalanina. Esta condición puede causar problemas de salud graves si no se diagnostica y trata adecuadamente.

Fenilcetonuria

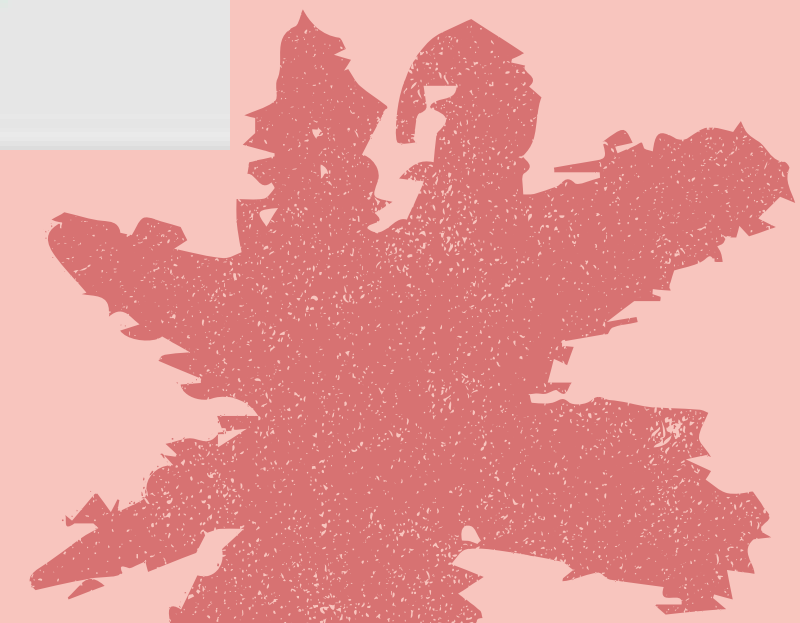
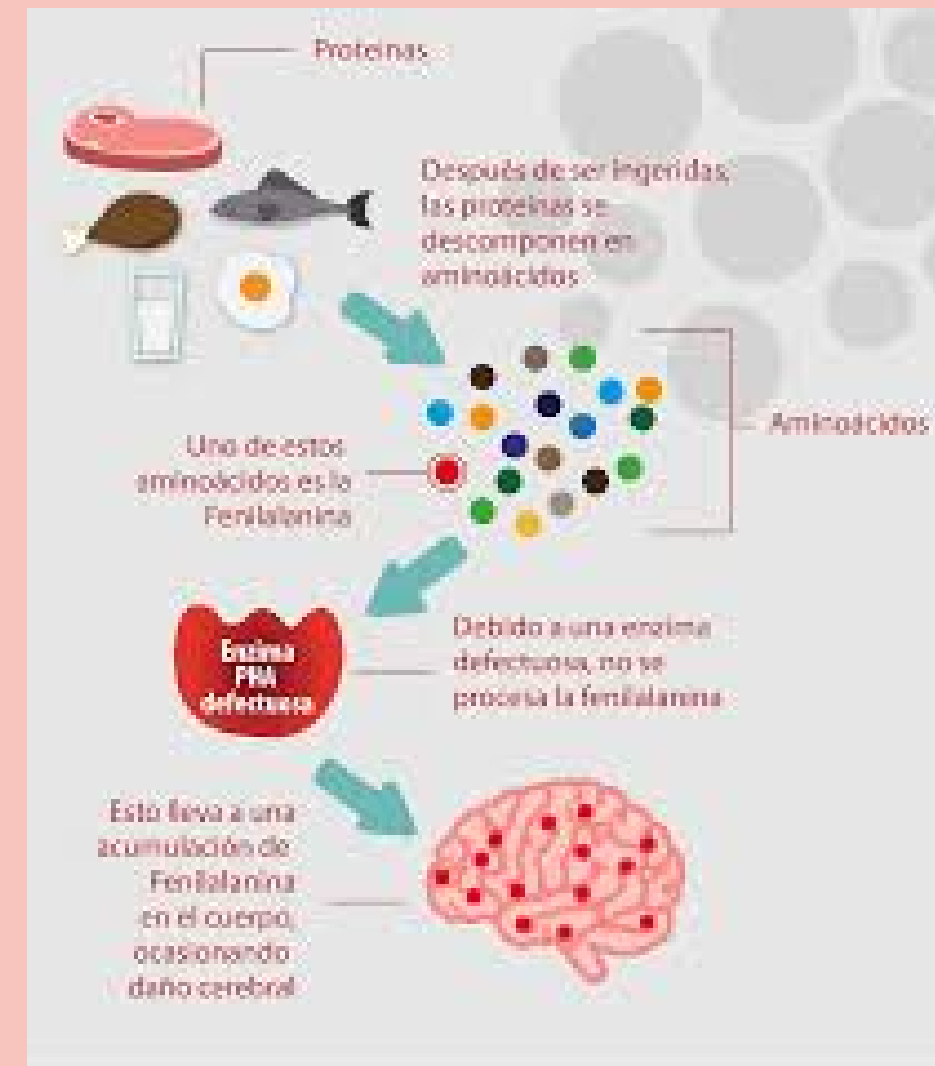
PKU



Metabolismo de fenilalanina: fenilcetonas



La PKU se debe a una mutación en el gen que codifica la enzima fenilalanina hidroxilasa (PAH), que es necesaria para convertir la fenilalanina en otro aminoácido llamado tirosina. Sin esta enzima, la fenilalanina se acumula en el cuerpo y puede causar daño cerebral y otros problemas de salud.

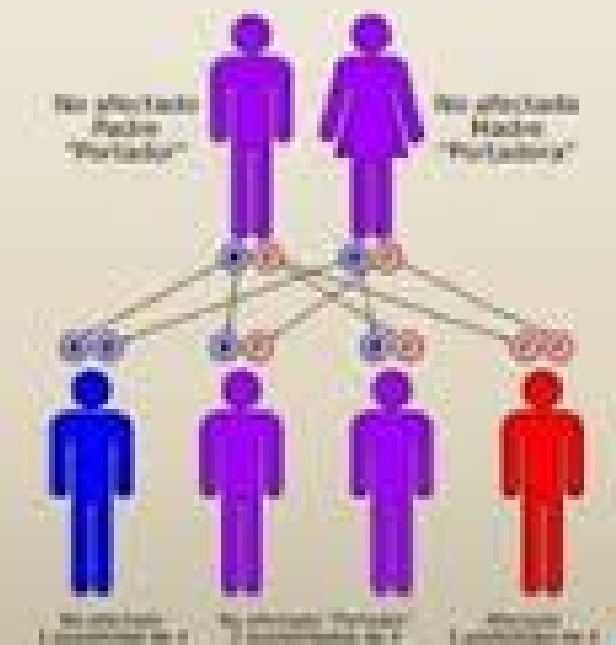


CAUSAS

La PKU se debe a una mutación en el gen que codifica la enzima fenilalanina hidroxilasa (PAH), que es necesaria para convertir la fenilalanina en otro aminoácido llamado tirosina. Los síntomas de la PKU pueden variar desde leves hasta graves

CAUSAS

- ES HEREDITARIA. LOS PADRES TRANSMITEN EL GEN DEFECTUOSO A LOS HIJOS Y ESTOS CARECEN DE UNA ENZIMA SIN LA CUAL LOS NIVELES DE FENILALANINA Y DOS SUSTANCIAS ESTRECHAMENTE RELACIONADAS SE ACUMULAN EN EL CUERPO.
- ESTAS SUSTANCIAS SON DAÑINAS PARA EL SISTEMA NERVIOSO Y PRODUCE UN DAÑO CEREBRAL.



SÍNTOMAS

- Retraso en el desarrollo
- Problemas de aprendizaje
 - Convulsiones
 - Problemas de comportamiento

SIGNOS Y SINTOMAS

Los recién nacidos que tienen fenilcetonuria al principio no presentan ningún síntoma. Sin embargo, sin tratamientos los bebés suelen manifestar signos de fenilcetonuria en pocas semanas.

Los signos y síntomas de la fenilcetonuria pueden ser leves o graves y comprenden los siguientes:

- Problemas neurológicos que pueden incluir convulsiones.
- Erupciones cutáneas (eczema)
- Hiperactividad
- Discapacidad intelectual.
- Retraso en el desarrollo.
- Síntomas psiquiátricos



COMPLICACIONES

Complicaciones neurológicas

1. Retraso en el desarrollo : La acumulación de fenilalanina puede afectar el desarrollo cerebral y causar retrasos en el desarrollo.
2. Problemas de aprendizaje: La PKU puede causar problemas de aprendizaje y memoria.
3. Convulsiones: La acumulación de fenilalanina puede causar convulsiones y otros problemas neurológicos.
4. Daño cerebral: La PKU no tratada puede causar daño cerebral permanente.

Complicaciones físicas

1. Problemas de crecimiento: La PKU puede causar problemas de crecimiento y desarrollo.
2. Problemas de piel: La acumulación de fenilalanina puede causar problemas de piel, como eccema y acné.
3. Problemas de huesos: La PKU puede causar problemas de huesos, como osteoporosis.

Complicaciones emocionales y psicológicas

1. Problemas de comportamiento: La PKU puede causar problemas de comportamiento, como irritabilidad y agresividad.
2. Problemas de ansiedad y depresión: La PKU puede causar problemas de ansiedad y depresión.
3. Problemas de autoestima: La PKU puede causar problemas de autoestima y confianza.

IMPORTANCIA DE LA DETECCIÓN TEMPRANA

Beneficios de la detección temprana

1. Prevención de daño cerebral: La detección temprana y el tratamiento adecuado pueden prevenir el daño cerebral y las complicaciones neurológicas asociadas con la PKU.
2. Mejora del desarrollo y crecimiento: Un tratamiento temprano y adecuado puede ayudar a prevenir problemas de crecimiento y desarrollo, y a promover un desarrollo saludable.
3. Reducción del riesgo de complicaciones: La detección temprana y el tratamiento adecuado pueden reducir el riesgo de complicaciones asociadas con la PKU, como problemas de aprendizaje, convulsiones y problemas de comportamiento.
4. Mejora de la calidad de vida: Un tratamiento temprano y adecuado puede mejorar significativamente la calidad de vida de las personas con PKU, permitiéndoles llevar una vida más normal y saludable.



MÉTODOS DE DETECCIÓN TEMPRANA

1. Prueba de sangre neonatal: La prueba de sangre neonatal es un método de detección temprana que se realiza en los primeros días de vida.
2. Análisis de sangre: El análisis de sangre es un método de detección que se utiliza para medir los niveles de fenilalanina en la sangre.
3. Estudios genéticos: Los estudios genéticos pueden ayudar a identificar a las personas que están en riesgo de desarrollar PKU.

Tamizaje neonatal



Prueba del talón
o técnica de Guthrie



Examen de sangre



Examen de orina

PAPEL DE LOS CUIDADORES

Responsabilidades de los cuidadores

1. Apoyo emocional: Proporcionar apoyo emocional y psicológico a la persona con PKU y a su familia.
2. Administración de la dieta: Ayudar a la persona con PKU a seguir una dieta baja en fenilalanina y rica en nutrientes.
3. Monitoreo de los niveles de fenilalanina: Ayudar a la persona con PKU a monitorear sus niveles de fenilalanina y ajustar su dieta según sea necesario.
4. Apoyo en la toma de medicamentos: Ayudar a la persona con PKU a tomar sus medicamentos según las indicaciones del médico.

Base del tratamiento de la PKU

Reducir la ingesta de proteínas naturales

Tirosina y otros aminoácidos

Para la síntesis correcta de **PROTEÍNAS**



suplementar



Fórmula especial PKU

vitaminas

minerales

sustancias antioxidantes

CUIDADOS PROFESIONALES DE LA SALUD EN EL MANEJO DE LA CONDICIÓN

Responsabilidades de los profesionales de la salud

1. Diagnóstico y tratamiento: Diagnosticar y tratar la PKU, y proporcionar orientación y apoyo a la persona con PKU y su familia.
2. Desarrollo de un plan de tratamiento: Desarrollar un plan de tratamiento personalizado para la persona con PKU, que incluya una dieta baja en fenilalanina y suplementos nutricionales.
3. Monitoreo de los niveles de fenilalanina: Monitorear los niveles de fenilalanina en la persona con PKU y ajustar el plan de tratamiento según sea necesario.
4. Educación y apoyo: Proporcionar educación y apoyo a la persona con PKU y su familia sobre la condición, el tratamiento y la gestión de la dieta.

Colaboración entre cuidadores y profesionales de la salud

1. Comunicación efectiva: Mantener una comunicación efectiva entre los cuidadores, los profesionales de la salud y la persona con PKU para garantizar una atención coordinada y eficaz.
2. Planificación conjunta: Planificar conjuntamente el tratamiento y la gestión de la dieta para garantizar que la persona con PKU reciba la atención y el apoyo que necesita.
3. Apoyo mutuo: Proporcionar apoyo mutuo y recursos para ayudar a la persona con PKU y su familia a manejar la condición y mejorar su calidad de vida.

NANDA

(Diagnósticos de Enfermería)

- Diagnóstico: "Desequilibrio nutricional: más que los requerimientos corporales" relacionado con la ingesta de fenilalanina en la dieta.
- Diagnóstico: "Riesgo de daño cerebral" relacionado con los niveles elevados de fenilalanina en la sangre.
 - Diagnóstico: "Ansiedad" relacionada con la incertidumbre y el miedo a las complicaciones de la enfermedad.

NOC

(Resultados de Enfermería)

- Resultado: "Niveles de fenilalanina en sangre dentro de los límites normales".
 - Resultado: "Capacidad para realizar actividades cotidianas sin dificultad".
 - Resultado: "Nivel de ansiedad reducido".
 - Resultado: "Conocimientos y habilidades para manejar la dieta y el tratamiento".

NIC

(Intervenciones de Enfermería)

- Intervención: "Educación nutricional" para enseñar a la persona y su familia sobre la dieta baja en fenilalanina.
- Intervención: "Monitoreo de los niveles de fenilalanina" para asegurarse de que los niveles estén dentro de los límites normales.
- Intervención: "Apoyo emocional" para ayudar a la persona a manejar la ansiedad y el estrés relacionados con la enfermedad.
- Intervención: "Planificación de la dieta" para ayudar a la persona a planificar y preparar comidas bajas en fenilalanina.

CONCLUSIÓN

"En resumen, la fenilcetonuria es una condición genética que requiere un manejo cuidadoso para prevenir complicaciones graves. La detección temprana y el tratamiento adecuado pueden ayudar a las personas con PKU a llevar una vida saludable y normal.

Es importante que los profesionales de la salud, los cuidadores y las personas con PKU trabajen juntos para:

- Detectar la condición de manera temprana
- Desarrollar un plan de tratamiento personalizado
- Proporcionar educación y apoyo para el manejo de la dieta y el tratamiento
- Monitorear los niveles de fenilalanina y ajustar el tratamiento según sea necesario

Juntos, podemos hacer una diferencia en la vida de las personas con PKU y ayudarlas a alcanzar su máximo potencial."



BIBLIOGRAFÍA

MedlinePlus (.gov)

[https://www.google.com/url?](https://www.google.com/url?sa=i&url=https%3A%2F%2Frarediseases.info.nih.gov%2Fespanol%2F13560%2Ffenilcetonuria&psig=AOvVaw1nrUTJnDNpRocenrM97Raz&ust=1733510904262000&source=images&cd=vfe&opi=89978449&ved=0CAQQn5wMahcKEwiAxcDFpZGKAxUAAAAAHQAAA AAQBg)

[sa=i&url=https%3A%2F%2Frarediseases.info.nih.gov](https://www.google.com/url?sa=i&url=https%3A%2F%2Frarediseases.info.nih.gov%2Fespanol%2F13560%2Ffenilcetonuria&psig=AOvVaw1nrUTJnDNpRocenrM97Raz&ust=1733510904262000&source=images&cd=vfe&opi=89978449&ved=0CAQQn5wMahcKEwiAxcDFpZGKAxUAAAAAHQAAA AAQBg)

[%2Fespanol%2F13560%2Ffenilcetonuria&psig=AOv](https://www.google.com/url?sa=i&url=https%3A%2F%2Frarediseases.info.nih.gov%2Fespanol%2F13560%2Ffenilcetonuria&psig=AOvVaw1nrUTJnDNpRocenrM97Raz&ust=1733510904262000&source=images&cd=vfe&opi=89978449&ved=0CAQQn5wMahcKEwiAxcDFpZGKAxUAAAAAHQAAA AAQBg)

[Vaw1nrUTJnDNpRocenrM97Raz&ust=173351090426](https://www.google.com/url?sa=i&url=https%3A%2F%2Frarediseases.info.nih.gov%2Fespanol%2F13560%2Ffenilcetonuria&psig=AOvVaw1nrUTJnDNpRocenrM97Raz&ust=1733510904262000&source=images&cd=vfe&opi=89978449&ved=0CAQQn5wMahcKEwiAxcDFpZGKAxUAAAAAHQAAA AAQBg)

[2000&source=images&cd=vfe&opi=89978449&ved=](https://www.google.com/url?sa=i&url=https%3A%2F%2Frarediseases.info.nih.gov%2Fespanol%2F13560%2Ffenilcetonuria&psig=AOvVaw1nrUTJnDNpRocenrM97Raz&ust=1733510904262000&source=images&cd=vfe&opi=89978449&ved=0CAQQn5wMahcKEwiAxcDFpZGKAxUAAAAAHQAAA AAQBg)

[0CAQQn5wMahcKEwiAxcDFpZGKAxUAAAAAHQAAA](https://www.google.com/url?sa=i&url=https%3A%2F%2Frarediseases.info.nih.gov%2Fespanol%2F13560%2Ffenilcetonuria&psig=AOvVaw1nrUTJnDNpRocenrM97Raz&ust=1733510904262000&source=images&cd=vfe&opi=89978449&ved=0CAQQn5wMahcKEwiAxcDFpZGKAxUAAAAAHQAAA AAQBg)

[AAQBg](https://www.google.com/url?sa=i&url=https%3A%2F%2Frarediseases.info.nih.gov%2Fespanol%2F13560%2Ffenilcetonuria&psig=AOvVaw1nrUTJnDNpRocenrM97Raz&ust=1733510904262000&source=images&cd=vfe&opi=89978449&ved=0CAQQn5wMahcKEwiAxcDFpZGKAxUAAAAAHQAAA AAQBg)