

## ¿Qué es la fenilcetonuria (PKU)?

Es un trastorno genético que afecta la degradación del aminoácido, fenilalanina.

La fenilalanina es un aminoácido, y al no poderse catabolizar, se acumula en diferentes tejidos, incluyendo las neuronas, generando un efecto tóxico con una lesión irreversible para la función neuronal que conlleva a muerte celular

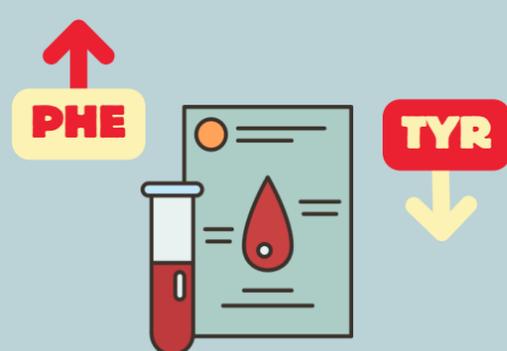


## ¿Qué la causa?

La mayoría de los casos ocurre por mutaciones en el gen que codifica la enzima fenilalanina hidroxilasa, que cataliza la hidroxilación de la fenilalanina para generar tirosina.

## ¿Cómo se caracteriza?

La PKU se caracteriza por niveles elevados de fenilalanina en sangre y niveles reducidos de tirosina.



1 / 15.000

## ¿Cuál es su incidencia?

Aproximadamente 1/15.000 recién nacidos vivos. Sin embargo, existe una gran variación mundial en la incidencia de la PKU, sobre todo porque es mayor en las poblaciones caucásicas y menor en las poblaciones afroamericana, hispana y asiática.

## ¿Cómo se diagnostica?

La PKU se detecta en el programa de tamizaje neonatal, midiendo la concentración de fenilalanina (Phe) en una muestra de sangre seca proveniente de talón, impregnada en papel de filtro y tomada entre las 48 y 96 horas de nacido el individuo. Los neonatos con niveles elevados de fenilalanina en sangre ( $\geq 2$  mg/dL o  $120 \mu\text{mol/L}$ ) deben ser reportados como casos probables y pasar a un procedimiento de confirmación, donde se vuelve a medir la concentración de fenilalanina y tirosina, pero una muestra de suero, obtenida por venopunción, mínimo 14 días después del nacimiento.



## ¿Cuáles son las consecuencias, si no se diagnostica y maneja?

Los recién nacidos con PKU pueden parecer normales al nacer, pero los primeros signos y síntomas aparecen después de varias semanas. Estos pueden incluir olor a humedad en la piel y la orina, piel clara, eczema, convulsiones, temblores, hiperactividad, retardo del neurodesarrollo y déficit cognitivo moderado a severo.



Dirección Redes en Salud Pública - Grupo Genética y Crónicas - Red Nacional de Laboratorios

### Elaborado por:

Juan Javier López Rivera  
Profesional Especializado  
Grupo Genética y Crónicas  
[jjlopezr@ins.gov.co](mailto:jjlopezr@ins.gov.co)

### Revisado por:

Diana Patricia Martínez Hernández  
Coordinadora  
Grupo Genética y Crónicas  
[dpmartinez@ins.gov.co](mailto:dpmartinez@ins.gov.co)

Danik Valera Antequera  
Subdirectora (E)  
Laboratorio Nacional de Referencia  
[dvalera@ins.gov.co](mailto:dvalera@ins.gov.co)

### Aprobado por:

Tomás Gilberto Prasca Cepeda  
Director Técnico  
Redes en Salud Pública  
[tprasca@ins.gov.co](mailto:tprasca@ins.gov.co)