



Resumen Fenilcetonuria (PKU)

Deficiencia de la enzima: Fenilalanina hidroxilasa (PAH); convierte fenilalanina en tirosina

Cofactor de la enzima: Tetrahidrobiopterina (BH4)

Metabolito tóxico: Fenilalanina (Phe)

Presentación clínica, sin tratamiento: retardo mental irreversible, convulsiones, comportamiento anormal, eczema, olor "rancio o mohoso", hipopigmentación (piel, pelo, iris)

Objetivos del tratamiento: Fenilalanina en sangre: 120-360 $\mu\text{mol/L}$ (2-6 mg/dl)

(Para convertir mg/dL a $\mu\text{mol/L}$ multiplicar por 60)

Tirosina en sangre: normal según laboratorio

Necesidades nutricionales por edad²

EDAD	Phe mg/d	Phe mg/kg/d Phe	Tyr mg/d	Proteínas g/kg/d	Energía
0-3 meses	130-430	25-70	1100-1300	2.5-3.0	RDI ACORDE EDAD
3-6 meses	135-400	20-45	1400-2100	2.0-3.0	
6-9 meses	145-370	15-35	2500-3000	2.0-2.5	
9-12 meses	135-330	10-35	2500-3000	2.0-2.5	
1 - 4 años	200-320	-	2800-3500	1.5-2.1	
> 4 años - adultez	200-1100	-	4000-6000	120-140% RDI	

Dieta de inicio para PKU

1. Determinar los requerimientos de Phe (mg), Proteínas (g) Tirosina (mg) y Energía (kcal). Utilizar la equivalencia 50 mg Phe = 1 g proteína para calcular los mg de fenilalanina a partir de los gramos de proteínas.
2. Calcular la cantidad de proteína intacta (leche materna, fórmula infantil, alimentos) necesaria para alcanzar el objetivo de Phe.
3. Calcular la cantidad de fórmula medicamentosa que se necesita agregar a la proteína intacta para cubrir la recomendación proteica.
4. Calcular el aporte calórico proveniente de las proteínas intactas y de la fórmula medicamentosa para asegurar que se cumplan los requerimientos energéticos.
5. Calcular la ingesta de tirosina proveniente de la proteína intacta y de la fórmula medicamentosa.

Implementación de la dieta simplificada en PKU³

1. A los 4-6 meses de edad, al introducir alimentos sólidos, considerar implementar la dieta simplificada para PKU.
2. Reducir la tolerancia de Phe (proveniente de proteína intacta) en un 30% (40% en aquellos con tolerancia de Phe más bajas).
3. Permitir la ingesta de "Alimentos libres" tales como frutas, vegetales, alimentos naturales con <75 mg de Phe/100g y alimentos especiales bajos en proteínas con <20 mg Phe/porción o < 0,4 g de proteína por porción.
4. Controlar los valores de Phe en sangre semanalmente durante las primeras 4 semanas, sin modificar la dieta.

Tratamiento médico

Kuvan (Dihidrocloruro de Sapropterina): es una forma sintética de BH4 (cofactor PAH). Dosis: 5 -20mg/kg/d

Kuvan® www.biomarin.com

Javygtor™ www.cyclepharma.com (Note: otros genéricos disponibles)

Palynziq® (pegvaliase) www.biomarin.com: fenilalanina amonio liase (sustitución enzimática de PAH) Dosis 20-60 mg/d

Fenilcetonuria (PKU)

Comida Medicamentosa para PKU

*producto a base de glicomacropéptidos (GMP) **Producto utilizado en el tratamiento con Aminoácidos neutros de cadena larga.

	Abbott abbottnutrition.com	Cambrooke Cambrooke.com	Mead Johnson hcp.meadjohnso.com	Nutricia nutriciametabolics.com	Vitaflo vitafloUSA.com
Lactantes 0 – 1 año	Phenex-1®		Phenyl-Free 1®	Periflex Anamix Early Years®	
Niños pequeños	Phenex-1® Phenex-2®	*Glytactin BetterMilk™15 *Glytactin RTD™ 10, 15 *Glytactin BUILD™ 10, 20/20 *Glytactin™10 Complete Bar™ *Glytactin Restore™10 *Glytactin SWIRL™15 Phenactin AA Plus™	Phenyl-Free 1® Phenyl-Free 2®	Periflex Jr Plus PhenylAde® Essential Drink Mix® *PhenylAde GMP Drink Mix® *PhenylAde GMP Ready® *PhenylAde GMP Mix-In®	PKU gel™ PKU trio™ PKU express®15 PKU cooler®10, 15 *PKU sphere™15
Niños mayores - adultos	Phenex-2®	*Glytactin BetterMilk™15 *Glytactin RTD™ 10, 15, Lite *Glytactin BUILD™ 10, 20/20 *Glytactin™10 Complete Bar™ *Glytactin Restore™10 Powder, Lite, Lite Powder *Glytactin SWIRL™15 Phenactin AA Plus™	Phenyl-Free 1® Phenyl-Free 2®	Periflex Advance® Periflex LQ® *PhenylAde GMP Drink Mix® *PhenylAde GMP Ready® *PhenylAde GMP Mix-In® Phenylade Essential Drink Mix® Phenylade Drink Mix® 40, 60 Phenylade MTE Amino Acid Blend® PKU Lophlex® LQ & Powder XPhe Maxamum® Phlexy-10® Powder, Tablets, Drink Mix **PhenylAde® PheBLOC®LNAA	PKU express®15, 20 PKU cooler®10, 15, 20 PKU Air®20 *PKU sphere™15, 20

Control de laboratorio

Fenilalanina en sangre ^a
Tirosina en sangre ^a
Hemograma completo^c

Prealbúmina, Albúmina^c
25-OH Vitamina D ^c
Ácidos grasos esenciales^d

Zinc, Cobre, vitamina B12^d
Aminoácidos plasmáticos^b
Panel metabólico ampliado^d

^a 1 o 2 veces por semana en la infancia luego semanalmente o mensualmente; 1 o 2 veces por semana en embarazo

^b Según indicado en infancia, luego en cada visita al hospital, semanal o mensual en el embarazo

^c Cada 6-12 meses. mensual en el primer trimestre de embarazo

^d Anual o según lo indicado. En la primera visita luego según lo indicado en embarazo

Referencias

1. Smith, WE, et al. ACMG Practical Guideline. Phenylalanine hydroxylase deficiency diagnosis and management: A 2023 evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genetics in Medicine. 2023
2. GMDI PKU Management Guidelines; <https://southeastgenetics.org/ngp/guidelines.php>
3. Bernstein LE, et al. Multiclinic Observations on the Simplified Diet in PKU. J Nutr Metab. 2017.

Fenilcetonuria (PKU)

Productos nutroterápicos para LATAM

*producto a base de glicomacropéptidos (GMP)**Producto utilizado en el tratamiento con Aminoácidos neutros de cadena larga.

	Abbott abbottnutrition.com	Cambrooke cambrooke.com	Mead Johnson hcp.meadjohnson.com	metaX metax.org	Nutricia nutriciametabolics.com	VitaFlo nestlehealthscience.co.uk
Lactantes 0 – 1 año	Phenex-1®		Phenyl-Free 1®	XPHE Infant Mix LCP®	PKU Anamix Infant® PKU First spoon	PKU Start PKU Explore 5 PKUmed A Formula®(Comida med)
Niños pequeños	Phenex-1® Phenex-2®	*Glytactin RTD® 10, 15 *Glytactin®10 Complete Bar®	Phenyl-Free 1® Phenyl-Free 2®	XPHE Energy K®	PKU Anamix Junior PKU Lophlex LQ 10 GMPro LQ* GMPro polvo* GMPro Ultra* GMPro Delight * GMPro Mix-in*	PKU Trio PKU Explore 5, 10 PKU Express 15 PKU Cooler 10, 15, 20 PKU Air 20 PKU Sphere* next 15* PKU Sphere 20 liquid * PKU Sphere* PKUmed B (Comidamed) GMProPower* (Mevalia)
Niños mayores- adultos	Phenex-2®	*Glytactin RTD® 10, 15 *Glytactin®10 Complete Bar®	Phenyl-Free 1® Phenyl-Free 2®	XPHE Energy J® XPHE JUMP 20® XPHE Minis	XP Maxamum PKU Lophlex LQ 10,20 PKU 3 Advanta GMPro LQ* GMPro polvo* GMPro Ultra* GMPro Delight * GMPro Mix-in*	PKUmed B (Comidamed) PKU Trio PKU Express 15 PKU Cooler 10, 15, 20 PKU Air 20 PKU Sphere next 15* PKU Sphere* 20 liquid* PKU Sphere* Neophe** GMProPower* (Mevalia)

Pegvaliasa: fenilalanina amonio liasa (Enzima sustituta de PAH). Consultar sobre aprobación de registro en cada país.
Consultar sobre disponibilidad de los productos nutroterápicos en cada país