



PKU

FENILQUETONURIA (PKU) Y EMBARAZO

Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas

LabGEM

Elaborado por

MSc. Florencia Salazar

MSc. Valerie Hamilton

Prof. Verónica Cornejo

Nta. Felipe Peñaloza

PhD, M.Sc Ma. Jesús Leal-Witt



UNIVERSIDAD DE CHILE
Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos
Doctor Fernando Monckeberg Barros

QUÉ DEBO SABER SI QUIERO TENER UN HIJO

Las mujeres con PKU, tienen los mismos desafíos que las mujeres de su edad.

QUÉ PASA CUANDO UNA MUJER PKU QUEDA EMBARAZADA

El nivel de Fenilalanina (FA) debe controlarse de por vida y mantenerse entre un rango de 2-6 mg/dL (120 a 360 umol/L).

En un embarazo, a través de la placenta se traspasan varios nutrientes que ayudan a la formación del bebé, así como también traspasa la FA. **Si tu nivel de FA en sangre está alto, tu guagua lo tendrá 2-3 veces más alto.**



Es decir, si tú tienes 8 mg/dL (480 umol/L), tu guagua tendrá entre 16 a 24 mg/dL (960-1440 umol/L), lo que será muy tóxico para el crecimiento de tu hijo o hija.

Un nivel de FA alto es dañino para tu guagua y causará complicaciones durante el embarazo, conocidos como **Síndrome de PKU Materno (SPKUm)**:

- Déficit intelectual severo.
- Microcefalia (cabeza pequeña).
- Bajo peso al nacer.
- Malformaciones cardíacas.
- Dismorfias en la cara.
- Aborto.

Por esa razón, es muy importante que mantengas el nivel de FA bajo de **6 mg/dL (<360 umol/L)** para evitar el **SPKUm**, sobre todo porque en las primeras semanas de embarazo (**hasta la semana 10**) es el periodo crítico de desarrollo, tanto del **sistema nervioso** como **cardíaco** de tu guagua.

Placenta

↑ Fa



Nivel de FA
elevado en
la madre

Nivel de FA
muy elevados
en la guagua

SÍNDROME
DE PKU
MATERNO



ES IMPORTANTE LA **PLANIFICACIÓN FAMILIAR** ?

Es de gran importancia que planifiques tu embarazo y prepares tu cuerpo para permitir el desarrollo óptimo del bebé.

Debes conocer tu ciclo menstrual y realizar un calendario de éste.

Infórmate con tu matrona o ginecólogo qué tipo de anticonceptivos existen y, conjuntamente, elegir el método más conveniente.

QUÉ TIENES QUE HACER **PARA PLANIFICAR TU EMBARAZO** ?

Debes seguir los siguientes pasos antes de quedar embarazada:

- **Informar** al equipo médico tu intención de embarazo y agendar un control.
- **Controlar** tu nivel en sangre de FA cada 15 días o como te lo indique el/la nutricionista.
- El tratamiento anticonceptivo lo podrás suspender **SÓLO** cuando logres tener el nivel de FA entre 2 y 6 mg/dL, durante 3 meses continuos y será una decisión conjunta con tu médico tratante.

QUÉ DEBES HACER **UNA VEZ QUE QUEDES EMBARAZADA** ?

1

Comunicarse con el equipo tratante del INTA e iniciar el protocolo de seguimiento de Embarazo en mujeres PKU. Mantener tu dieta restringida en FA.

2

Control con Nutricionista y Médico de INTA.

3

Continuar con controles sano y ginecológico respectivo. Si no lo estaba haciendo, retomar.

4

Medir nivel de FA
1^{er} trimestre
Todas las semanas
2^o y 3^{er} trimestre
Cada 15 días

5

Determinar nivel de Tirosina cada trimestre o según te indique el equipo clínico del INTA.

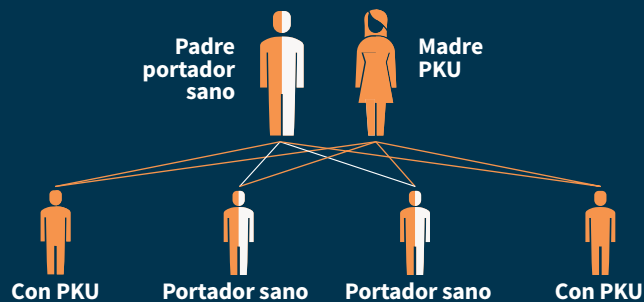
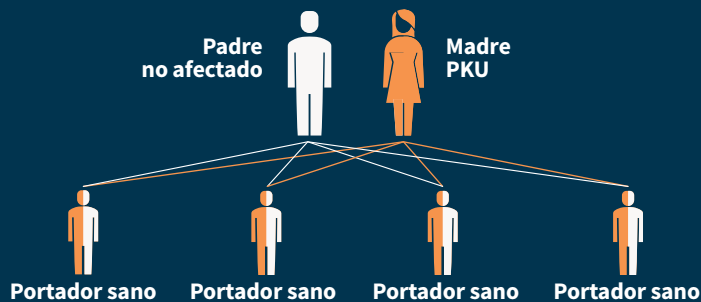
6

Debes controlar muy rigurosamente el aumento de peso.



QUÉ PROBABILIDAD EXISTE QUE TU GUAGUA TENGA PKU?

HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA



QUÉ PUEDE OCURRIR AL MOMENTO DEL PARTO Y TU NIVEL DE FA?

El parto es uno de los momentos de mayor estrés fisiológico para la madre, en el cual se producirá un aumento de tu nivel de FA. Razón por lo cual debes planificar en conjunto con tu Nutricionista tu alimentación para antes y después del parto. El INTA enviará la información clínica relevante a su equipo médico tratante del hospital/clínica.

IMPORTANTE

Debes tomarte una muestra de sangre antes del parto y posteriormente pedir al médico o matró(n)a te tomen otra muestra después de 24 horas post parto.

Como parte del protocolo de PKU, y poder descartar que tu guagua no tenga PKU, se deben tomar muestras de sangre en tarjeta de papel filtro a las 12, 24 y 48 horas de vida de tu hijo/hija. Todas estas muestras deberán ser enviadas al INTA de la Universidad de Chile, de forma urgente para ser procesadas.

SI TUVISTE RELACIONES SEXUALES DESPROTEGIDAS **O SOSPECHAS QUE PUEDES ESTAR EMBARAZADA**

Sigue las siguientes recomendaciones:

- Si existe atraso en tu ciclo menstrual, realizar test pack de embarazo.
- Sigue estrictamente las indicaciones nutricionales dadas.

TEST DE **EMBARAZO:**

Si resultado (+)

Pedir hora URGENTE en el INTA.

Si resultado (-)

Pedir hora con matrona o ginecólogo para indicación de anticoncepción y seguir controles habituales en el INTA.

En cualquiera de las dos situaciones te deberás medir el nivel de FA y continuar con el tratamiento para PKU.



QUÉ HACER ANTE **UNA EMERGENCIA** **DURANTE TU EMBARAZO**

En el caso de ser hospitalizada o presentar alguna complicación en tu embarazo, debes reportarlo de inmediato a alguno de los miembros del equipo tratante del INTA.

Debes informar al médico tratante en el hospital/clínica en el que te atiendes, de que tienes PKU y entregar la carta de emergencia, dándole los teléfonos y correos electrónicos del equipo tratante del INTA y poder coordinar tu tratamiento y evitar descompensaciones.



PRUEBA PARA SABER CUÁNTO HAS APRENDIDO

- ¿Qué es el síndrome de PKU Materno?
- ¿Cómo se previene el Síndrome de PKU Materno?
- Si tengo PKU, ¿mi guagua también lo tendrá?
- La mujer PKU, ¿solo debe preocuparse por su nivel de FA cuando se entera que está embarazada?
- Durante el embarazo, ¿la mujer embarazada no necesita tomar fórmula especial sin FA?

Envío de muestras de sangre en papel filtro:
INTA. Laboratorio de Enfermedades Metabólicas
Av. El Líbano 5524, Macul, Santiago.

Pedidos de fórmulas:
pedidosformulas@gmail.com



¿DÓNDE LLAMO?

EN CASO DE EMERGENCIA

Equipo de Nutrición (Oficina)
+56 2 2978 1529

Secretaría Policlínico
(para solicitar horas)
+56 2 2978 1466 | +56 2 2978 1467

Secretaría LabGEM
(para licencias médicas)
+56 2 2978 1484

Información para retirar
la fórmula especial
pedidosformulas@gmail.com



UNIVERSIDAD DE CHILE
Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos
Doctor Fernando Monckeberg Barros