

## ***Un vistazo a la PKU***

La fenilcetonuria, PKU por sus siglas en inglés, es una condición metabólica que no permite procesar parte de una proteína llamada fenilalanina. Es una afección metabólica hereditaria que por lo general se diagnostica en el momento del nacimiento a través de pruebas que se realizan en el hospital.

Cerca de 1 en cada 15,000 bebés nace con PKU.

Las personas que tienen PKU no tienen la enzima necesaria para descomponer un aminoácido llamado fenilalanina (PHE). La PHE se encuentra en los alimentos. Cuando se acumula en los tejidos del cuerpo, puede afectar el desarrollo normal del cerebro y provocar una discapacidad intelectual. La detección y el tratamiento temprano de la PKU pueden evitar trastornos graves.



Conozca a AJ en la página 11

La PKU se trata con una dieta especial que debe seguirse cuidadosamente para que los niños logren desempeñarse adecuadamente en la escuela y la vida. Respetar estrictamente la alimentación y la leche de fórmula o el preparado especial para la PKU es importante durante el período de desarrollo crítico en las primeras etapas de la infancia. Esto sigue siendo necesario durante la adultez. Cuando los niños no siguen una dieta adecuada, generalmente no se enferman, pero pueden manifestar cambios de conducta. No serán capaces de pensar de la misma manera que si se alimentan correctamente.

Los niños con PKU no tienen rasgos físicos característicos.

Nota: Existe una gran variabilidad entre quienes tienen esta afección.

## ***Datos a tener en cuenta***

### **1. Necesidades médicas y alimentarias**

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

[www.negenetics.org/gemss](http://www.negenetics.org/gemss)

## Lo que necesitas saber

El personal de la escuela debe tratar a un niño con PKU como a un miembro típico y saludable de la clase. **Sin embargo, los niños que tienen PKU necesitan consumir alimentos con bajo nivel de proteínas y fenilalanina (PHE).** La PHE se encuentra en todos los alimentos que contienen proteína. Por lo tanto, los niños con PKU deben limitar su consumo de proteína. Además, deben evitar el aspartamo, un endulzante artificial (por ejemplo, NutraSweet o Equal), ya que contiene PHE.

Los niños con PKU a menudo consumen un preparado especial. Esta bebida contiene la mayoría de las proteínas, vitaminas y minerales que los otros niños obtienen de los alimentos. La familia y el nutricionista calculan cuidadosamente la cantidad de bebidas y alimentos que un niño con PKU consume a diario. Permita que el niño lleve sus refrigerios y alimentos al aula. Es posible que necesite guardar el preparado especial en el refrigerador. También es posible que deban usar un horno de microondas.

**Es sumamente importante que no consuman alimentos prohibidos.** Incluso un pequeño bocado puede incrementar los niveles de PHE en la sangre. Es posible que se necesite supervisar a los niños más pequeños con PKU para evitar que compartan o prueben la comida de los otros.

Según la National PKU Alliance (<http://npkua.org/>), las escuelas públicas deben hacer modificaciones en sus programas de comidas en virtud de las pautas del Departamento de Agricultura de los EE. UU. (USDA) para los niños con PKU. Es importante tener en cuenta las diferencias culturales en la alimentación.

Algunos niños pueden tomar medicamentos además de la dieta para ayudar a controlar sus niveles de PHE. Los padres administrarán este medicamento.

Esté atento, o pregunte a los padres, si el niño tiene una pulsera de alerta médica.

## Lo que puedes hacer

Una adecuada comunicación con los padres es muy importante. Informe a los padres si el niño comió algún alimento prohibido. Además, díales si el niño no come todos los alimentos o el preparado que le envían desde casa. Hable con los padres para asegurarse de que el alumno lleve un refrigerio seguro en los días especiales. Los padres deben enviar refrigerios con un nivel

bajo de PHE que se puedan guardar en el aula. Trabaje junto con el personal del comedor para adaptarse a la dieta especial y facilitar la inclusión del niño.

Explicar las diferencias alimentarias a los compañeros de clase puede resultar útil. Es buena idea hacer que la familia y el niño participen en la explicación. Algunas ideas a tener en cuenta:

- Los niños entienden la idea de una alergia alimentaria.
- Hablen sobre diferencias generales dentro del aula. Destaque el hecho de que todas las personas son diferentes.
- Las personas comen distintos alimentos por diversas razones (costumbres, motivos religiosos, diferencias regionales, vegetarianismo, etc.).
- Las personas siguen diferentes dietas para cuidar su cuerpo (diabetes, etc.).
- Invite a la enfermera de la escuela a participar.

No es posible encontrar una lista detallada de los alimentos no permitidos, permitidos pero controlados y que pueden consumirse libremente en Internet; sin embargo, la mayoría de los padres tiene una lista, y se puede comprar una versión de bolsillo en How Much Phe (<https://shop.pkunews.org/products/how-much-phe-the-essentials>).

Los niños con PKU siempre pueden comer manzanas. Es un alimento sin PHE.

## 2. Apoyos a la educación

**Es importante tener EXPECTATIVAS DE APRENDIZAJE ALTAS para los niños que tienen PKU.** Se debe tratar a los niños que tienen PKU como a cualquier otro alumno, con una estrategia simple en relación con sus necesidades médicas.

### Lo que necesitas saber

**Es posible que los niños con PKU necesiten un plan 504 para adaptar sus necesidades alimentarias.**

- Un niño puede necesitar de adaptaciones especiales para el almuerzo y el preparado durante el día escolar.
- Limitar la cantidad de PHE en la alimentación desde la infancia temprana contribuye a evitar retrasos cognitivos graves.
  - Sin embargo, a pesar de un tratamiento temprano y continuo, los niños y los adultos con PKU pueden experimentar síntomas y trastornos cognitivos, emocionales y conductuales.

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

[www.negenetics.org/gemss](http://www.negenetics.org/gemss)

- Una cuidadosa evaluación de las diferencias conductuales o de aprendizaje siempre es importante ya que tal vez no estén relacionadas con la PKU.

**En general, es más probable que los niños y adolescentes con PKU presenten diferencias académicas que sus compañeros que no tienen esta enfermedad. Tal vez necesiten un Programa de Educación Individualizado (IEP) para tener éxito en la escuela.**

- Algunos estudios muestran que los niños con PKU pueden presentar diferencias en cuanto al coeficiente intelectual (IQ) a escala completa, la velocidad de procesamiento, la atención, la inhibición y el control motriz.
- El razonamiento abstracto, la función ejecutiva y la atención pueden ser áreas de debilidad.
- La PKU que se trata de manera temprana se asocia con un desempeño intelectual promedio.
- El desarrollo del IQ es variable.
  - Algunas personas que siguen una dieta controlada de manera temprana alcanzan un IQ promedio. Otros pueden presentar discapacidad intelectual de leve a moderada.

**Algunos niños con PKU pueden tener problemas con la memoria funcional, la velocidad motriz, el control motriz, la función ejecutiva o para mantener la atención.**

- Las dificultades de la función ejecutiva afectan la planificación, la flexibilidad del pensamiento y la comprensión de ideas abstractas. Esto hace que los niños tengan dificultad para recordar, procesar y organizar la información de manera eficiente. Las matemáticas y la lectura pueden resultarles difíciles.
- La función ejecutiva se basa en un grupo de habilidades cognitivas y conductuales interrelacionadas, que dirigen las actividades orientadas a un objetivo, incluso:
  - Atención
  - Memoria a corto plazo
  - Planificación y organización
  - Inhibición conductual
  - Interacciones sociales: las diferencias en esta área pueden responder a la falta de concentración.
- Las dificultades con la función ejecutiva pueden ser sutiles pero estar presentes en las personas con PKU que reciben un tratamiento temprano y adecuado.
- Los niveles de PHE impactan en la función ejecutiva y los niveles de actividad.
- El perfil cognitivo se ve afectado por la velocidad de procesamiento.
- Es posible que les cueste recordar las ubicaciones de los objetos en el espacio (por ejemplo, las líneas numéricas pueden no ser eficaces).

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

[www.negenetics.org/gemss](http://www.negenetics.org/gemss)

- Las fracciones matemáticas, formas geométricas y fórmulas le resultan difíciles.
- El mal funcionamiento ejecutivo puede hacer que le cueste realizar cálculos que requieran de más de un paso.
- Los problemas escritos pueden ser difíciles.

### **La comprensión lectora puede convertirse en un problema a medida que el niño crece.**

- Esto a menudo se debe a defectos en la función ejecutiva y la incapacidad de mantener la atención y concentrarse.
- La falta de estas habilidades puede interferir con la capacidad de adquirir nuevos conocimientos y dominar nuevas habilidades.

### **Problemas con el procesamiento global y una menor velocidad de procesamiento mental**

- La menor velocidad de procesamiento puede dificultar la comprensión, la capacidad de finalizar tareas y el desempeño escolar.
- Se deberá controlar si el niño necesita apoyo adicional para desarrollar relaciones sociales ya que puede resultarles difícil entablar amistades.

### **Menor velocidad motriz**

- Incluso los niños que reciben tratamiento temprano pueden experimentar problemas para sostener el lápiz y escribir.

### **Dificultades en el área de matemáticas**

- Las calificaciones en matemáticas son notablemente más bajas en comparación con el desempeño general. Se cree que esto se debe a una combinación de trastornos visoespaciales o de percepción y en el funcionamiento ejecutivo.

### **Dificultades visoespaciales**

- Además de las dificultades en el área de matemáticas, las afecciones visoespaciales pueden afectar la ortografía.

## **Lo que puedes hacer**

### **Funcionamiento ejecutivo**

- Sea flexible y paciente.

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

[www.negenetics.org/gemss](http://www.negenetics.org/gemss)

- Ayude con la organización
- Brinde información breve, organizada y específica.
- Un enfoque paso a paso es lo más eficaz, siempre teniendo en cuenta las habilidades del alumno.
- Procure que los adolescentes participen de las intervenciones y promueva la independencia.

### Problemas motrices

- Dé suficiente tiempo para tareas como copiar letras y figuras, que demoran más.
- Considere hacer que el niño trabaje con un terapeuta ocupacional.

### Lenguaje y Comunicación

- Evalúe la posibilidad de utilizar explicaciones verbales que suelen ser más eficaces que las demostraciones visuales, los diagramas y modelos.
- Complemente la información verbal con materiales escritos.
- Los problemas escritos pueden ser difíciles.

### Problemas visoespaciales

- Dé tiempo para tareas que demoren más o sean más complejas.
  - Copiar letras, figuras y formas geométricas
  - Fracciones y fórmulas matemáticas
- Quizás el niño necesite ayuda ordenando los números para realizar cálculos.

### Adaptaciones y modificaciones

- Presentar la información de forma concreta.
- La repetición ayudará a los niños a recordar datos básicos.
- Simplifique la información que aparece en hojas de trabajo.
- Quizás deba modificar la tarea para el hogar escrita.
- Las computadoras pueden ser útiles.

## 3. Apoyo sensorial y al comportamiento

### Lo que necesitas saber

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

[www.negenetics.org/gemss](http://www.negenetics.org/gemss)

Los niños con PKU pueden tener una conducta similar a los niños con déficit de atención e hiperactividad (ADHD). Algunas dificultades cognitivas pueden ser ADHD, problemas con la función ejecutiva, velocidad de procesamiento o anomalías neuroanatómicas. Las personas con mayores niveles de PHE tienen un ADHD más marcado, son más torpes, hablan más y son más hipersensibles que sus pares.

Pueden manifestar problemas sociales y emocionales. En las personas que reciben tratamiento, se observan mayores problemas psiquiátricos en comparación con los hermanos o los niños con otros problemas crónicos. Los adolescentes a menudo son menos independientes y demuestran menor autoestima. Pueden frustrarse con más facilidad y estar menos orientados a los objetivos.

A menudo intentan aumentar su independencia al no seguir su alimentación.

### **Lo que puedes hacer**

- Preste atención a los signos de ADHD y hable con los padres si los detecta. Algunos niños necesitan medicamentos para el ADHD. Se deberá determinar qué medicamento funciona mejor para cada niño.
- Verifique si se requieren intervenciones de apoyo como terapia ocupacional, asesoramiento y apoyos al comportamiento.
- Apoye su independencia y su necesidad de alimentarse adecuadamente.
- Siga un cronograma de descansos constante.

## **4. Actividad física, excursiones y eventos**

### **Lo que necesitas saber**

- Es posible que el niño deba llevar alimentos especiales a una excursión o evento. Los apoyos y la preparación pueden resultar útiles a la hora de planificar una excursión.
- Si vive en Nueva Inglaterra (EE. UU.) y reúne los requisitos, NortheastPassage ofrece programas de recreación terapéutica y deportes adaptados ([nepassage.org](http://nepassage.org)).

### **Lo que puedes hacer**

- Asegúrese de que los padres participen de la planificación de excursiones y eventos.
- Asegúrese de organizar el transporte y el almacenamiento de preparado especial.

- Los voluntarios deben estar al tanto de los problemas alimentarios y con el procesamiento.
- Se debe garantizar que haya supervisión en toda situación nueva con comida. Limite las proteínas.

## 5. Ausencias de la escuela y cansancio

### Lo que necesitas saber

- Si bien es importante tener un control metabólico durante toda la vida para reducir los riesgos asociados con la PKU, las personas con esta enfermedad no se ausentan con más frecuencia debido a su afección.
- Las personas con PKU no deberían necesitar adaptaciones a causa del cansancio.

### Lo que puedes hacer

- Si nota cualquier cambio, comuníquese con los padres.

## 6. Planificación de emergencia

### Lo que necesitas saber y lo que puedes hacer

Si un niño accidentalmente come un alimento con fenilalanina (PHE), es importante que se comunique con los padres. No es una emergencia que requiera llamar al "911". Sin embargo, notifique a los padres al final del día, o de la manera preacordada.

## 7. Recursos

### An Educator's Guide to PKU (Guía para educadores sobre la PKU)

<http://newenglandconsortium.org/brochures/educators-guide-to-pku.pdf>

An Educator's Guide to PKU (Guía para educadores sobre la PKU) del New England Consortium of Metabolic Programs que fue creada para ayudar a los maestros a apoyar a los niños con PKU en la escuela. La guía incluye información sobre la alimentación baja en PHE, nuevas investigaciones sobre los desafíos de aprendizaje más comunes en personas con PKU y cómo se evidencian en el aula, asesoramiento para educadores sobre qué pueden hacer para ayudar y un espacio para agregar notas sobre el niño con PKU que forma parte de su vida.

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

[www.negenetics.org/gemss](http://www.negenetics.org/gemss)



### **New England Consortium of Metabolic Programs**

<http://newenglandconsortium.org/>

El New England Consortium of Metabolic Programs reúne a profesionales de la salud de todos los niveles que identifican y tratan a personas con trastornos metabólicos.

El objetivo del consorcio es difundir información, colaborar en el desarrollo de material educativo y programas de apoyo social, brindar apoyo a organizaciones para padres y adultos con trastornos metabólicos, capacitar a alumnos de medicina y áreas relacionadas, desarrollar y llevar a cabo de manera conjunta proyectos de investigación, y establecer protocolos de tratamiento uniformes para las personas con trastornos metabólicos.

### **National PKU Alliance (Alianza Nacional para la PKU)**

<http://www.npkua.org/>

La National PKU Alliance es una colaboración de los miembros de la comunidad de PKU que se reúnen a nivel nacional y para respaldar las iniciativas locales a fin de crear conciencia sobre la PKU e impulsar la defensoría y educación, a la vez que busca una cura. Este sitio incluye enlaces para ayudar a las familias a encontrar clínicas, obtener información sobre la legislación y las investigaciones sobre la PKU, y encontrar recursos.

*Agradecemos a Christine Brown, directora ejecutiva, quien nos ayudó a revisar el sitio web de GEMSS. (Diciembre de 2011)*

### **The New England Connection for PKU and Allied Disorders (NECPAD)**

<http://www.necpad.org/>

NECPAD es una organización sin fines de lucro que beneficia y apoya a personas con fenilcetonuria (PKU) y otros trastornos relacionados y a sus familias. Está vinculada con la National PKU Alliance pero se enfoca en las actividades y recursos regionales.

*Agradecemos a Denise Queally que nos ayudó a revisar el material para este sitio web.*

### **National PKU News**

<http://www.pkunews.org/>

Esta organización nacional sin fines de lucro se dedica a proporcionar información actualizada a familias y profesionales que lidian con la PKU.

### PKU.com

<http://www.pku.com/>

Este recurso en línea para "todo lo relacionado a la PKU" incluye una sección central para adolescentes, adultos con PKU y sus padres. Ofrece asesoramiento y ayuda, información educativa, recetas y enlaces a recursos y foros de debate para personas con PKU y sus familias.

### GeneReviews

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1504/>

Conozca más sobre la genética de la PKU.

### Genetics Home Reference

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/phenylketonuria>

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

**Nota:** Esta versión impresa no incluye la información que se encuentra debajo del botón verde marcado como "Transiciones" en el sitio web. Esas páginas generales pueden estar impresas por separado.

## 8. Conozca a un niño con PKU

### AJ y sus experiencias con la PKU

AJ y su hermano gemelo tienen 7 años de edad y viven en una pequeña ciudad de Nueva Inglaterra, EE. UU. Seis días después de su nacimiento, sus padres se enteraron de que AJ tenía fenilcetonuria (PKU) clásica y que su hermano gemelo no. Si bien los padres nunca habían escuchado sobre esta enfermedad, obtuvieron mucha información rápidamente a través de clínicas

especializadas en una ciudad más grande. Tras permanecer durante 9 días en la unidad de cuidados intensivos neonatales para ganar fuerza, AJ recibió el alta. Inicialmente su madre lo amamantó y los padres registraron cuidadosamente lo que comía y sus deposiciones. A medida que crece, se han relajado un poco aunque aún mantienen un registro diario. Esto es importante ya que pueden controlar qué cantidad de PHE ingiere.



AJ es fanático de los deportes y tiene una risa contagiosa. Le encantan los deportes en equipo y practica fútbol, béisbol y básquetbol. ¡Sabe andar en bicicleta desde los tres años! Va a citas de juegos y sus amigos también lo visitan. Su madre le envía meriendas permitidas a las citas de juegos o informa a los padres con antelación que puede comer una fruta o beber agua. Incluso tiene un imán en el refrigerador para los amigos cercanos y la familia con una imagen de AJ rodeada de todos los alimentos que puede comer. Su familia, amigos y las madres de los compañeros de clase quieren saber qué alimentos puede comer para poder preparar meriendas que sean aptos para TODOS los niños.

AJ recibió servicios de intervención temprana antes de cumplir tres años de edad y asistió a un preescolar típico del vecindario con su hermano. Ahora asiste a una escuela de su vecindario, es alumno de segundo grado y tiene un plan 504. No tiene un IEP. El plan 504 describe qué puede comer para el almuerzo e indica qué alimentos especiales puede pedir la escuela, cuánto puede comer y cómo prepararlos. Sus padres hicieron un gran esfuerzo para que las adaptaciones que necesita se incluyeran en el plan. Las pruebas que se realiza en una clínica cercana permiten que tenga un desarrollo adecuado.

AJ recibe la mayor parte de su nutrición de manera sintética, con especial atención en los niveles de PHE. Debe tomar una leche especial (de fórmula) durante el día. AJ ha mencionado

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

[www.negenetics.org/gemss](http://www.negenetics.org/gemss)

que le avergüenza tener que llevar un termo a la escuela y su madre no quiere que le den un trato especial. Están trabajando en estrategias para que esto no sea un problema. En las fiestas de cumpleaños y eventos sociales, los niños curiosos podrían preguntarle por qué su pizza es diferente a la de ellos. Pronto, AJ podrá darles una respuesta ya que aprenderá a hacerse cargo de su alimentación. Su madre compartió un dato emocionante sobre cómo calcular su ingesta de PHE: “¡Existe una aplicación para eso!”.

Su madre ha realizado una capacitación sobre liderazgo para padres en su estado. Ha prestado servicio en un consejo estatal para niños que tienen afecciones de la salud. También está dispuesta a mantener correspondencia con padres de niños con PKU de todo el mundo a través de un grupo que se comunica por correo electrónico.

### **La madre de AJ compartió algunos consejos útiles para los padres y maestros.**

Para los padres:

- Creen una lista de los alimentos que sean seguros y compártanla con la familia, los amigos y la escuela.
- Lleven una caja llena de meriendas aptas al aula. Entonces, si hay algún evento, el niño podrá comer una meriendas. El maestro puede informar a los padres qué comió el niño para que puedan calcular la ingesta para ese día.
- Los cuadernos de comunicaciones que van de la casa a la escuela son útiles, especialmente en el período de preescolar.
- Comparta las impresiones para maestros del sitio web de GEMSS o de otros sitios web como el del Hospital de Niños de Boston. <http://newenglandconsortium.org/brochures/educators-guide-to-pku.pdf> o <http://newenglandconsortium.org/for-professionals/teachers-resources/educators-guide-to-pku/>
- Ayuden a su hijo a aprender a explicar sus necesidades alimentarias Y a comprender realmente por qué es importante darle a su cuerpo y cerebro el combustible que necesitan.

Para los maestros y el personal escolar:

- De alguna manera, la PKU es similar a una alergia alimentaria, excepto que NO pone en riesgo la vida de la persona si consume un alimento no apto en forma accidental. A su

madre le gustaría que a AJ “lo incluyeran en el grupo de las personas alérgicas”. Sin embargo, algunas personas no comparten esta idea.

- Pregunten a los padres qué les resultaría de ayuda. Por ejemplo, sean abiertos para hablar sobre los cambios que cualquiera note como cansancio o aletargamiento.
- Las crisis o rabietas simplemente podría estar relacionadas con la edad o bien indicar niveles más elevados de PHE. Por el momento, no se puede hacer nada especial en cuanto a la alimentación; simplemente hay que ocuparse de ello.
- No puede consumir los alimentos para el almuerzo que proporciona la escuela (plato principal), por eso la familia insistió en el plan 504. Este plan explica que debe consumir alimentos especiales con bajo nivel de proteína (pedidos por el distrito escolar). La familia eligió 5 comidas diferentes que AJ puede consumir, y su madre envía correos electrónicos a la escuela con las fechas y sustitutos de alimentos para el mes siguiente. AJ compra su almuerzo en la escuela al mismo precio que los demás alumnos.