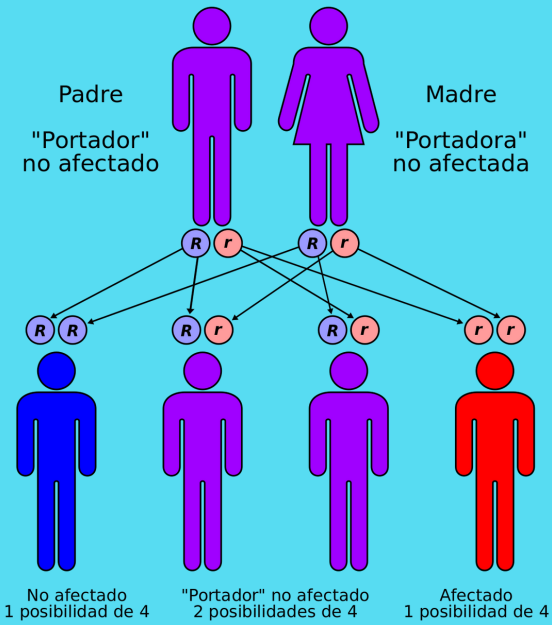


# Fenilcetonuria

ES UN ERROR CONGÉNITO DE METABOLISMO DE AMINOÁCIDOS QUE SE CARACTERIZA POR EL AUMENTO DE LA FENILALANINA

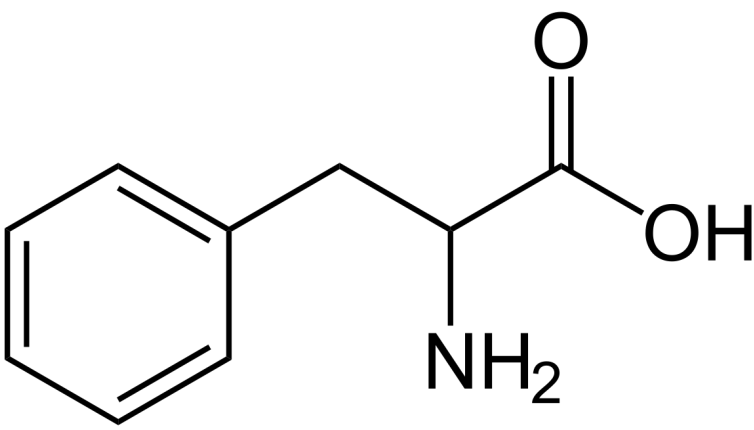
## PATRÓN DE HERENCIA AUTORECESIVA

Los dos alelos del paciente deben estar mutados



## FENILALANINA

Los infectados no pueden transformar la fenilalanina en tirosina, un aminoácido esencial en proceso de formación de neurotransmisores. Por lo que se acumula la fenilalanina



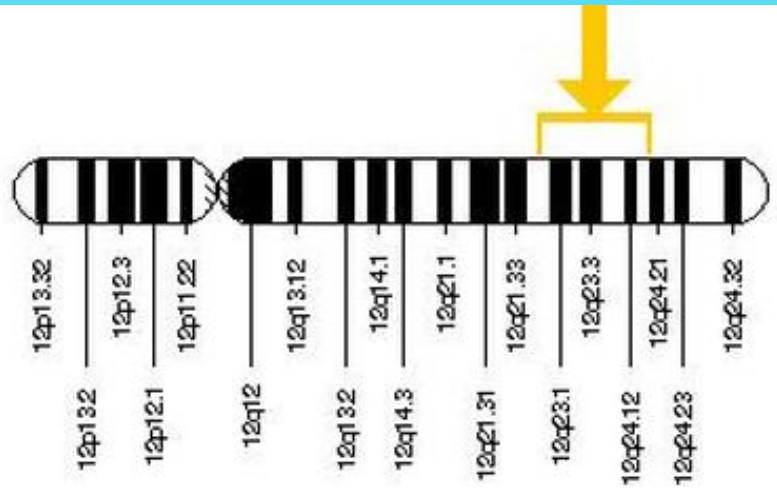
## CONSECUENCIAS

La acumulación de fenilalanina es tóxica para el sistema nervioso, por lo que si esta enfermedad no se trata a tiempo puede producir daños cerebrales y retraso mental



## GEN

Está causada por una amplia gama de mutaciones en el gen PAH (12q22-q24.2), que codifica la fenilalanina hidroxilasa.



## TRATAMIENTO

-Restricción dietética de fenilalanina

El tratamiento de la fenilcetonuria consiste en la restricción dietética de fenilalanina durante toda la vida. Todas las proteínas naturales contienen alrededor de un 4% de fenilalanina. Por lo tanto, los alimentos básicos incluyen:

+Alimentos naturales con escasas proteínas (p. ej., frutas, verduras, ciertos cereales)

+Hidrolizados de proteínas tratados para eliminar la fenilalanina.

+Mezclas de aminoácidos elementales libres de fenilalanina

