



PHENYLKETONURIA (PKU) CONSUMER SUMMARY

Pautas de tratamiento nutricional de SERN/GMDI

Primera edición

Pautas de tratamiento nutricional para personas con PKU^{1,2,3}

Diciembre de 2018

Esta información está destinada a personas con fenilcetonuria (PKU por sus siglas en inglés y siglas que serán utilizadas de ahora en adelante) o a sus cuidadores (a quienes nos referiremos como “usted/su” de ahora en adelante). Este resumen incluye las recomendaciones actuales sobre el tratamiento para la PKU y sugiere temas que puede comentarle a su equipo para el metabolismo para ayudarle a definir el mejor plan para usted.

- Siga las instrucciones de su consultorio de metabolismo para satisfacer sus necesidades diarias de fenilalanina (PHE), proteína, calorías y otros nutrientes. Las cantidades se recetan según su edad, peso y estatura, nivel de actividad, control de la PHE en la sangre y resultados de los análisis clínicos. Pregunte en su consultorio de metabolismo si debería hacerse más pruebas o tomar algún suplemento.
- Su consultorio de metabolismo le recomendará las restricciones de PHE o proteína alimentaria necesarias para mantener su nivel de PHE en la sangre dentro de los límites de tratamiento seguros (normalmente entre 120-360 $\mu\text{mol/L}$). Su consultorio también le recetará el mejor alimento terapéutico (fórmula metabólica) para mantener un crecimiento adecuado y una buena nutrición. En forma conjunta, su restricción dietética de proteína y su fórmula metabólica le ayudarán a mantener un buen control metabólico y de su salud.
- Actualmente existen medicamentos para tratar la PKU (Kuvan[®] y Palinqi[™]). Consulte con alguien de su equipo de metabolismo sobre si uno de ellos podría ser adecuado para usted, qué tiene que hacer para decidir si uno de esos medicamentos puede ayudarle a controlar su PKU y, si le surtiera efecto, cómo podrían cambiar las recomendaciones en cuanto a su alimentación y alimento terapéutico.
- Siga las recomendaciones de su consultorio de metabolismo en cuanto a la frecuencia con la que tiene que hacerse análisis de sangre y qué análisis son necesarios. Puede que le recomienden análisis adicionales para evaluar su estado nutricional, además de los análisis necesarios para controlar la PKU. También le recomendarán con qué frecuencia tiene que ir a las citas del consultorio de metabolismo. Cada vez que venga a una consulta, lo pesarán y lo medirán y, en el caso de los niños pequeños, medirán el perímetro cefálico (circunferencia de la cabeza) para decidir si hay que modificar el tratamiento.
- Siga las recomendaciones de su consultorio para controlar la PHE o proteína que ingiere con la comida y cuánto alimento terapéutico tiene que consumir. Anote en un cuaderno los alimentos que consuma durante los tres días previos al análisis de sangre y llévelo al consultorio para que contribuya con su adhesión a la dieta que se le ha prescrito.
- Su consultorio de metabolismo le ayudará con sugerencias para seguir su dieta cuando vaya a la escuela o al trabajo, le brindará información para otras necesidades especiales que usted pueda tener, más información sobre la PKU y sobre los grupos de apoyo existentes.
- Si es usted mujer, su consultorio de metabolismo le explicará la importancia del control de la PHE en la sangre (normalmente entre 120-360 $\mu\text{mol/L}$) **antes de que usted quede embarazada**. Está comprobado que un nivel de PHE en la sangre de más de >360 $\mu\text{mol/L}$ en cualquier momento del embarazo ocasiona defectos congénitos importantes. Puede que también le aconsejen sobre cuáles son los métodos anticonceptivos adecuados.
- **Si usted ya está embarazada, eso se considera una urgencia médica y tiene que comunicarse inmediatamente con su consultorio de metabolismo.**

Sigue en la página siguiente

Este documento no pretende sustituir a las recomendaciones de su médico.

¹ Para niños, adolescentes y adultos que conviven con la PKU y sus cuidadores.

² Según las pautas de tratamiento nutricional de 2015 para la fenilcetonuria (PKU por sus siglas en inglés) de GMDI/SERN: https://southeastgenetics.org/ngp/guidelines_pku.php

³ El Comité Asesor de Recomendaciones de Pautas usó la abreviatura nacional estandarizada de PKU; seleccionada por la Biblioteca Nacional de Medicina de los EE.UU. Para estas pautas y otros productos relacionados con las mismas: <https://newbornscreeningcodes.nlm.nih.gov/>





PHENYLKETONURIA (PKU) CONSUMER SUMMARY

Pautas de tratamiento nutricional de SERN/GMDI

Primera edición

Pautas de tratamiento nutricional para personas con PKU^{1,2,3}

Diciembre de 2018

¿Está considerando el tratamiento con Pegvaliase? Lo que usted tiene que saber

Requisitos:

Es posible que en su consultorio le ofrezcan tratamiento con pegvaliase si usted cumple las siguientes condiciones:

- es mayor de 18 años y
- tiene un nivel sanguíneo de fenilalanina (PHE) de más de 600 $\mu\text{mol/L}$ y
- si es mujer y no piensa quedarse embarazada durante los 12 meses siguientes.

También es posible que en algunos consultorios consideren el ofrecerle tratamiento con pegvaliase si usted cumple las siguientes condiciones:

- actualmente está tomando sapropterina (sapropterin) o
- tiene un nivel de PHE en sangre de más de 600 $\mu\text{mol/L}$, pero quiere lograr que se normalice su alimentación
- tiene déficit neurocognitivo (como, por ejemplo, personas que recibieron un tratamiento tardío)

Es posible que en algunos consultorios consideren el ofrecerle tratamiento con pegvaliase a personas de tan solo 16 años de edad.

Aspectos a tener en cuenta:

Antes de empezar el tratamiento con pegvaliase, debería hablar sobre lo siguiente en el consultorio:

- posibles efectos secundarios y cómo se les daría tratamiento,
- los medicamentos que puede que le recomienden en el consultorio para aliviarle los efectos secundarios cuando empiece a usar pegvaliase,
- las expectativas que tienen en su consultorio para usted en cuanto a las consultas, análisis de sangre, una buena comunicación y los motivos por los que suspender el pegvaliase y
- lo que usted puede esperar una vez empiece a usar el pegvaliase (cuánto tardará en reaccionar al medicamento, dosis y cantidad de inyecciones y cambios en la alimentación).

Si usted ya está embarazada, eso se considera una urgencia médica y tiene que comunicarse inmediatamente con su consultorio de metabolismo.

Sigue en la página siguiente

Este documento no pretende sustituir a las recomendaciones de su médico.

¹ Para niños, adolescentes y adultos que conviven con la PKU y sus cuidadores.

² Según las pautas de tratamiento nutricional de 2015 para la fenilcetonuria (PKU por sus siglas en inglés) de GMDI/SERN: https://southeastgenetics.org/ngp/guidelines_pku.php

³ El Comité Asesor de Recomendaciones de Pautas usó la abreviatura nacional estandarizada de PKU; seleccionada por la Biblioteca Nacional de Medicina de los EE.UU. Para estas pautas y otros productos relacionados con las mismas: <https://newbornscreeningcodes.nlm.nih.gov/>





PHENYLKETONURIA (PKU) CONSUMER SUMMARY

Pautas de tratamiento nutricional de SERN/GMDI

Primera edición

Pautas de tratamiento nutricional para personas con PKU^{1,2,3}

Diciembre de 2018

Lo que usted puede esperar

La dosis de pegvaliase se modificará según la reacción del PHE en sangre y según los efectos secundarios que pudiera tener, con el objetivo de que el nivel de PHE en sangre tenga una concentración de menos de 360 $\mu\text{mol/L}$ y de más de 30 $\mu\text{mol/L}$ aun consumiendo una cantidad saludable de proteína.

Si está usando sapropterina (sapropterin), es posible que le pidan que la suspenda cuando el nivel de concentración de la fenilalanina en sangre esté dentro del margen terapéutico de su consultorio.

Si su nivel de PHE en sangre baja demasiado, es posible que le pidan que aumente el consumo de alimentos que contengan proteínas o que disminuya la dosis de pegvaliase.

Si está tomando alimentos terapéuticos, es posible que le pidan que los reduzca o que los suspenda a medida que aumente su consumo de alimentos que contengan proteínas.

Si su concentración de tirosina (TYR) en sangre baja constantemente por debajo de 30 $\mu\text{mol/L}$, es posible que en su consultorio le recomienden que aumente el consumo de alimentos que contengan proteínas o que tome un suplemento de TYR.

Las mujeres en edad fértil que estén recibiendo tratamiento pegvaliase deben usar anticonceptivos para evitar embarazos imprevistos. Si está pensando en quedarse embarazada o si se queda embarazada durante el tratamiento con pegvaliase, consulte en su consultorio qué opciones tiene tanto para volver a la dieta como para seguir usando pegvaliase.

Si escoge volver a una dieta baja en fenilalanina, debe informar a su consultorio y suspender el uso de pegvaliase por lo menos 4 semanas antes de planificar un embarazo.

Si escoge usar pegvaliase mientras esté amamantando, en el consultorio le explicarán las opciones que tiene como, por ejemplo, la necesidad de supervisar con frecuencia su concentración de PHE en sangre.

Si usted ya está embarazada, eso se considera una urgencia médica y tiene que comunicarse inmediatamente con su consultorio de metabolismo.

Este documento no pretende sustituir a las recomendaciones de su médico.

¹ Para niños, adolescentes y adultos que conviven con la PKU y sus cuidadores.

² Según las pautas de tratamiento nutricional de 2015 para la fenilcetonuria (PKU por sus siglas en inglés) de GMDI/SERN: https://southeastgenetics.org/ngp/guidelines_pku.php

³ El Comité Asesor de Recomendaciones de Pautas usó la abreviatura nacional estandarizada de PKU; seleccionada por la Biblioteca Nacional de Medicina de los EE.UU. Para estas pautas y otros productos relacionados con las mismas: <https://newbornscreeningcodes.nlm.nih.gov/>

