



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

FENILCETONURIA (PKU)

DESCRIPCIÓN:

Es una enfermedad metabólica genética, causada por un déficit de la enzima (sustancia proteica capaz de activar indirectamente una reacción química definida) del hígado llamada fenilalanín-hidroxilasa. La alteración en el metabolismo del aminoácido llamado fenilalanina, sobre el que actúa la enzima deficiente, provoca un acúmulo excesivo de fenilalanina en los líquidos del organismo. La fenilcetonuria es una enfermedad progresiva severa que puede producir retraso mental si no se trata con una dieta libre de alimentos que contengan este aminoácido a tiempo.

SÍNTOMAS:

La dieta es fundamental, siendo limitada en fenilalanina y en alimentos proteicos, por lo que se debe de evitar el consumo de carne, pescado, aves de corral, huevos, queso, leche, alubias y guisantes.

Suele tratarse en pacientes con cuadro clínico caracterizado por vómitos, irritabilidad, eczema y convulsiones esporádicas.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación PKU y OTM de Andalucía

C/ Boquerón 7 (Mercado de Abastos S. Jerónimo, Puesto 7)
41015 Sevilla 954.235724 metabolicos@hotmail.es

Federación de Asociaciones de Fenilcetonuria y Otros Trastornos del Metabolismo

galiciapku@asfega.es y federación@metabolicos.es