



Vivir con PKU en Ecuador: el caso de Emilia y los retos de tratar una enfermedad metabólica rara sin apoyo local

Verónica Rodas
Mamá PKU

Patient name:	Emilia V CARPIO RODAS	Sample type:	Buccal Swab	Report date:	10-OCT-2022
DOB:	28-MAR-2022	Sample collection date:	14-SEP-2022	Invitae #:	RQ4066109
Sex assigned at birth:	Female	Sample accession date:	16-SEP-2022	Clinical team:	Jennifer Kennedy James Gibson
Gender:					
Patient ID (MRN):	1786033				

Reason for testing
Diagnostic test for a personal history of disease

Test performed
Sequence analysis and deletion/duplication testing of the 8 genes listed in the Genes Analyzed section.
■ Invitae Elevated Phenylalanine (Hyperphenylalaninemia) Panel

RESULT: POTENTIALLY POSITIVE

One Pathogenic variant and one Likely Pathogenic variant identified in PAH. PAH is associated with autosomal recessive hyperphenylalaninemia.

GENE	VARIANT	ZYGOSITY	VARIANT CLASSIFICATION
PAH	c.754C>T (p.Arg252Trp)	heterozygous	PATHOGENIC
PAH	c.242C>A (p.Thr81Asn)	heterozygous	Likely Pathogenic



c.754C>T (p.Arg252Trp)



c.242C>A (p.Thr81Asn)

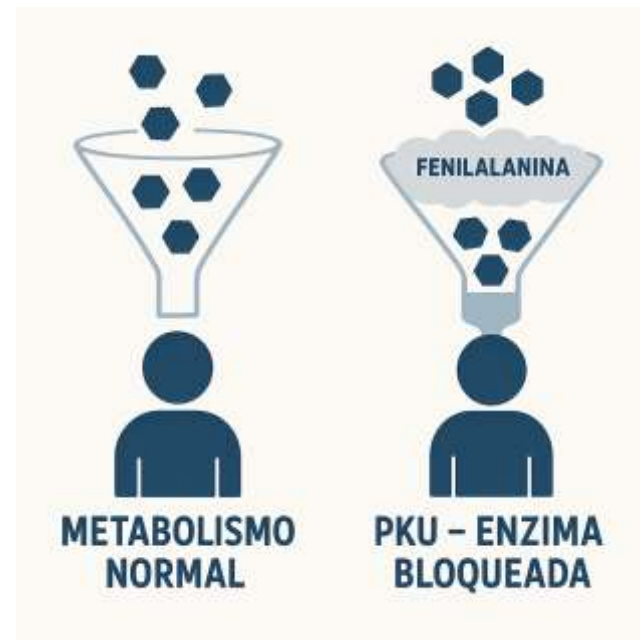


PKU



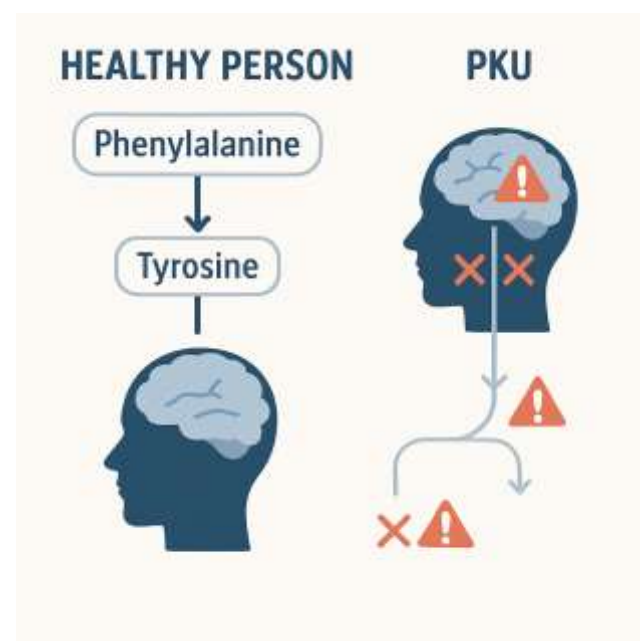
Trastorno Genético

La PKU es un trastorno hereditario autosómico recesivo, lo que significa que se transmite de padres a hijos.



Falta de Enzima

Este trastorno se debe a la falta de la enzima fenilalanina hidroxilasa, crucial para el metabolismo de la fenilalanina.



Consecuencias de la PKU

La acumulación de fenilalanina puede causar daño cerebral y diversos problemas de desarrollo si no se trata adecuadamente.



Proceso diagnóstico en Ecuador: tiempos críticos

DATOS DEL NIÑO(A)

Identificación del Niño(a):	010407725001	Peso al Nacer:	2600 gr.
Nombres y Apellidos:	Emilia Carpio Rodas	Edad Gestacional:	38 semanas.
Fecha de Nacimiento:	2022-03-28	Sexo:	Mujer

MUESTRA No. 1

Id Muestra: 2075758
Id Examen: 976159
Alimentación a la Toma: Materna
Fecha de Toma: 2022-04-06

SITIO DE TOMA

Provincia: Zona 6
Área de Salud u Hospital: Banos, Cumbe, Chaucha, Molleturo, Turi, Valle, Victoria Del Portete, Tarqui, Gin
Unidad Operativa: Centro De Salud N°3 Nicanor Merchan
Teléfono: 2822202

RESULTADOS

PRUEBA	RESULTADOS	RANGOS	
		Normal	Patológico
17OH PROGESTERONA	5.16	<27 nmol/L	>27 nmol/L
TSH TOTAL	1.31	<20 mUI/L	>20 mUI/L
GALACTOSA TOTAL	Negativo	NEGATIVO	REQUIERE VERIFICACIÓN
PKU	2162.51	<182 umol/L	>182 umol/L

MUESTRA No. 2

Id Muestra: 2093842
Id Examen: 976260
Alimentación a la Toma: Materna
Fecha de Toma: 2022-05-11

SITIO DE TOMA

Provincia: Zona 6
Área de Salud u Hospital: Banos, Cumbe, Chaucha, Molleturo, Turi, Valle, Victoria Del Portete, Tarqui, Gin
Unidad Operativa: Centro De Salud N°3 Nicanor Merchan
Teléfono: 2822202

RESULTADOS

PRUEBA	RESULTADOS	RANGOS	
		Normal	Patológico
17OH PROGESTERONA	5.21	<27 nmol/L	>27 nmol/L
TSH TOTAL	1.31	<20 mUI/L	>20 mUI/L
GALACTOSA TOTAL	NEGATIVO	NEGATIVO	REQUIERE VERIFICACIÓN
PKU	2593.94	<182 umol/L	>182 umol/L

**28 mar 2022 –
Nace Emilia**

**1 abr –
Tamizaje
neonatal**

**10 may –
Llamada del
MSP**

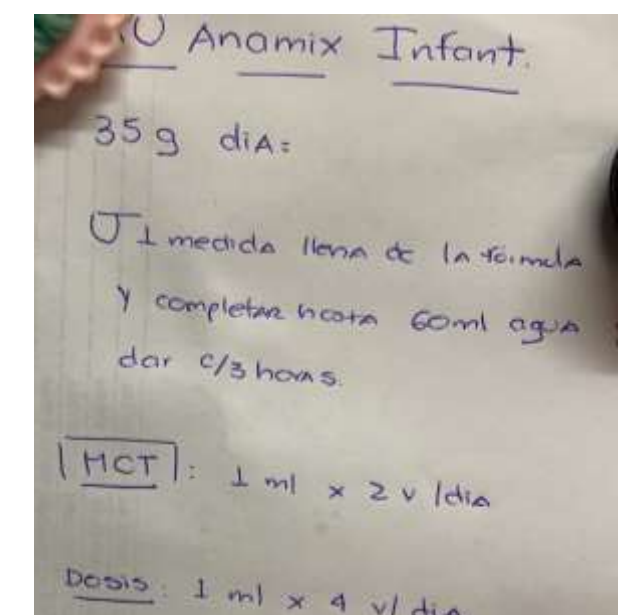
**19 may –
Confirmación
PKU**

**14 may – cita
en Hospital**

**11 may –
Segundo
Tamizaje**

**20 may – Inicio
de Nutrición
metabólica**

**8 jun –
Resultado 4
µmol/L**



0059435	AVIA	A PRUEBA	REFERENCIA
NOMBRE ESTUDIO	RESULTADO	UNIDADES	R REFERENCIA
Fenilalanina (SCP KU)	4.00	umol/L	0.00 - 182.00
Técnica: DELFIA Dissociation-Enhanced			

El tamizaje existe, pero el seguimiento especializado no.



Camino seguido tras la confirmación diagnóstica

Patient name:	Emilia V CARPIO RODAS	Sample type:	Buccal Swab	Report date:	10-OCT-2022
DOB:	28-MAR-2022	Sample collection date:	14-SEP-2022	Invitae #:	RQ4066109
Sex assigned at birth:	Female	Sample accession date:	16-SEP-2022	Clinical team:	Jennifer Kennedy James Gibson
Gender:					
Patient ID (MRN):	1786033				

Reason for testing
Diagnostic test for a personal history of disease

Test performed
Sequence analysis and deletion/duplication testing of the 8 genes listed in the Genes Analyzed section.
■ Invitae Elevated Phenylalanine (Hyperphenylalaninemia) Panel

 **RESULT: POTENTIALLY POSITIVE**

One Pathogenic variant and one Likely Pathogenic variant identified in PAH. PAH is associated with autosomal recessive hyperphenylalaninemia.

GENE	VARIANT	ZYGOSITY	VARIANT CLASSIFICATION
PAH	c.754C>T (p.Arg252Trp)	heterozygous	PATHOGENIC
PAH	c.242C>A (p.Thr81Asn)	heterozygous	Likely Pathogenic



•JUNIO–
AGOSTO –
manejo familiar

•SEPTIEMBRE
– viaje a
EE.UU

•SEPTIEMBRE
→ seguimiento
correcto

Cada 6 meses
a EEUU para
control

Examen
genético



Dr. James Gibson y Emilia a sus 5 meses
Metabolic Genetics Clinic at Dell Children's Medical Group



CON EL APOYO DE:



cedia



AVAL ACADÉMICO:



PRIMER CONGRESO INTERNACIONAL DE GENÉTICA HUMANA & GENÓMICA

CUENCA
2025
NOVIEMBRE
13 · 14 · 15

Apoyo internacional, acceso a fórmulas y comienzo del tratamiento adecuado

El monitoreo regular permite ajustar la dieta y el tratamiento, minimizando el riesgo de complicaciones en los pacientes. 1 a 2 veces por mes en la edad actual de Emi

Los niveles de fenilalanina en sangre son claves para modificar la nutrición metabólica <360 umol/L o 6 mg/dL de 6 a 12 años <600 o 10

Physician: GIBSON JONES

Collection Date: 03/30/2025

Received Date: 04/04/2025

Reported Date: 04/09/2025

Test	Result	Expected Range
Phenylalanine	5.9 mg/dL	< 4.0 mg/dL
Tyrosine	1.3 mg/dL	< 3.0 mg/dL

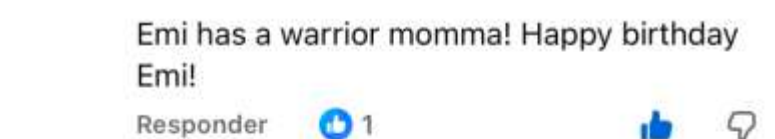
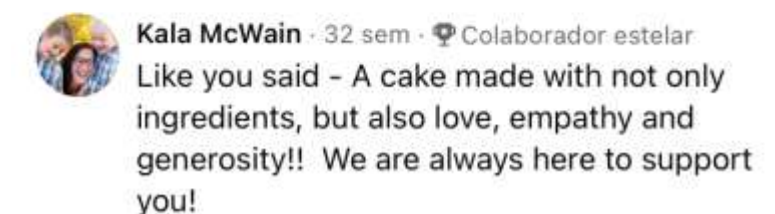
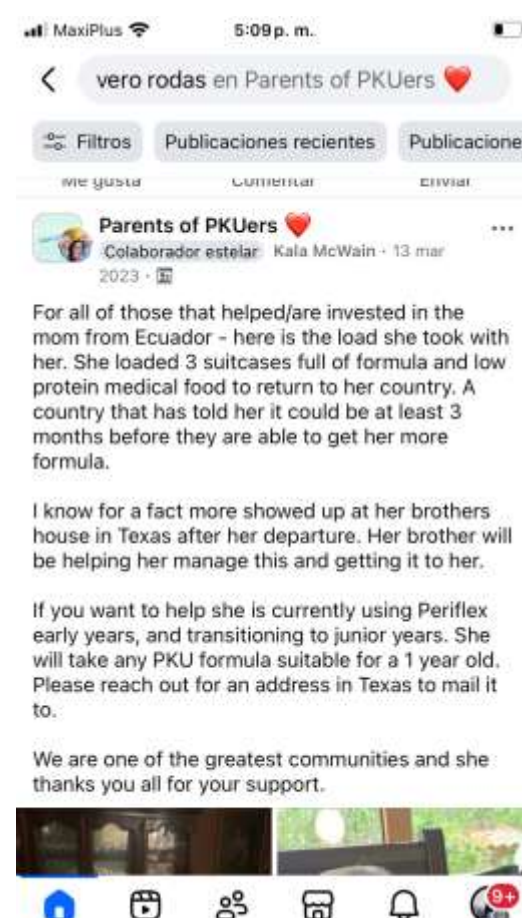
Physician: JAMES GIBSON

Collection Date: 10/04/2025

Received Date: 10/14/2025

Reported Date: 10/17/2025

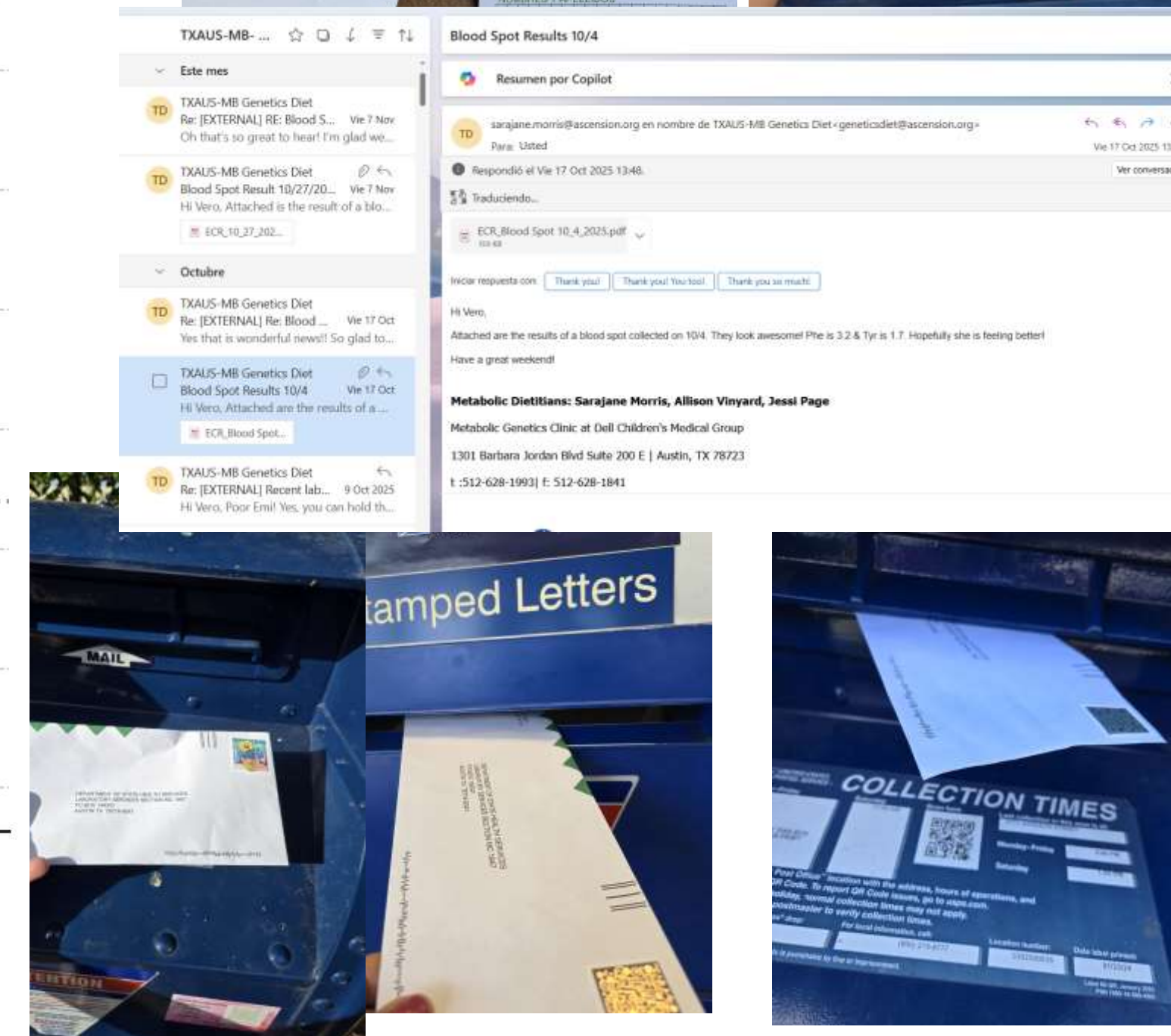
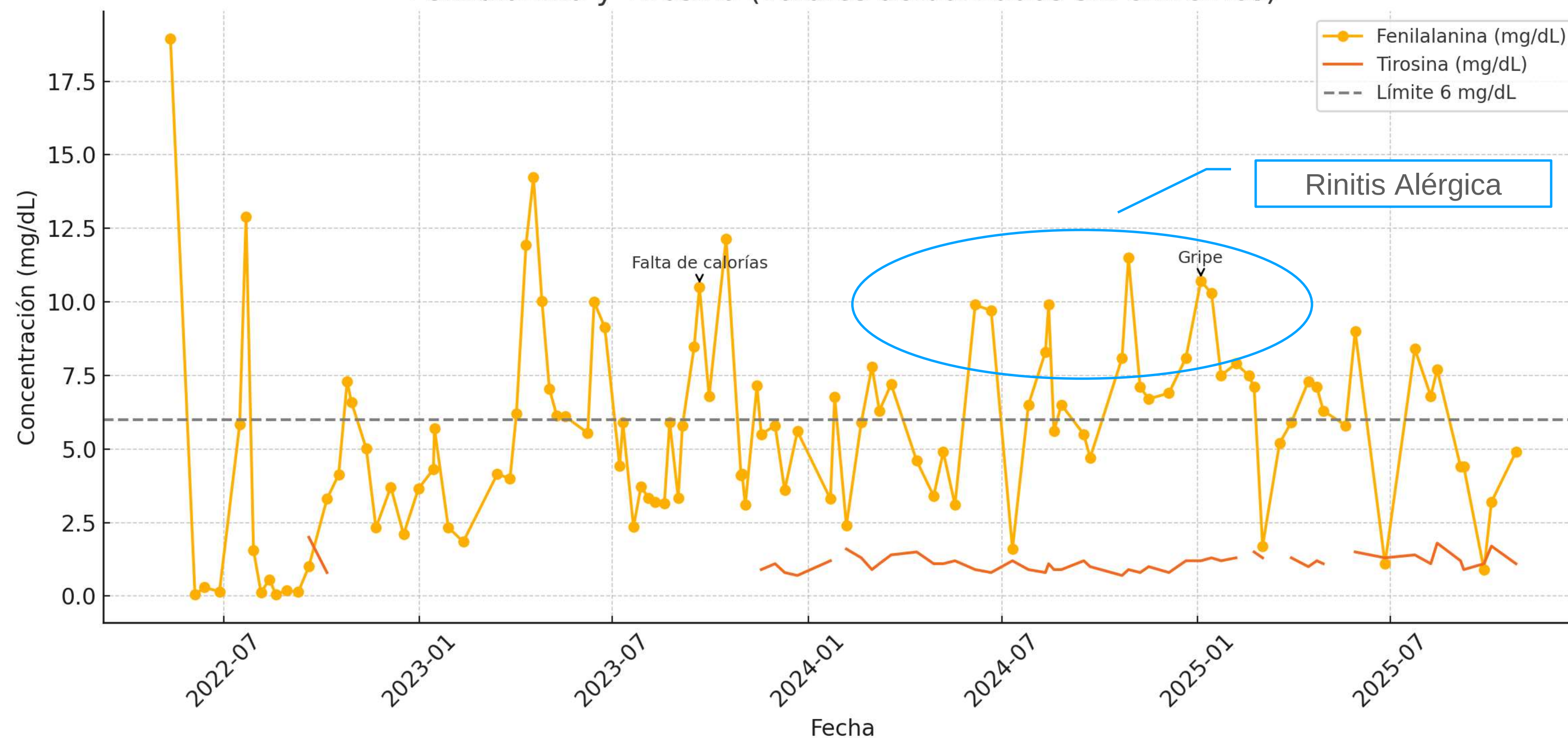
Test	Result	Expected Range
Phenylalanine	3.2 mg/dL	< 4.0 mg/dL
Tyrosine	1.7 mg/dL	< 3.0 mg/dL





Manejo y seguimiento bioquímico de Emilia

Fenilalanina y Tirosina (valores actualizados sin extremos)





Desarrollo, cuidado integral y red de apoyo de Emilia

Guía para la PKU **Profesores y enfermeros escolares**

¿Qué es la PKU?
PKU (phenylketonuria) es la abreviatura de fenilcetonuria, una afección metabólica hereditaria. El organismo de las personas con PKU no puede descomponer el aminoácido fenilalanina. La fenilalanina (PHE) se encuentra en todos los alimentos que contienen proteína. La PKU es una afección médica grave que se controla con una fórmula especial para la PKU y una dieta baja en proteínas completas y PHE.

¿Qué sucede?
Debido a que las personas con PKU no pueden descomponer la PHE, consumir demasiada proteína genera una peligrosa acumulación de PHE que no es sana en su organismo. Los niveles altos de PHE son dañinos para el cerebro y pueden causar problemas de aprendizaje y otras afecciones médicas si no se manejan bien.

Los niveles altos de PHE pueden causar:

- Falta de atención o concentración
- Problemas de conducta
- Dificultades de aprendizaje
- Sentimientos de ansiedad
- Cansancio general o falta de energía
- Y más...

Para ayudar a prevenir estos problemas, las personas con PKU deben seguir una dieta especial baja en proteínas completas y tomar la fórmula para la PKU en el transcurso del día.

La fórmula para la PKU es una parte fundamental de su dieta. Debido a que las personas con PKU no pueden consumir muchos alimentos que contienen proteínas completas, estas recurren a la fórmula para la PKU, que les aporta proteínas especiales. La fórmula para la PKU suele consumirse varias veces al día.

¿Qué debo hacer?

Enséñele a su alumno de la misma forma que a los demás. Los niveles de PHE pueden variar. Es posible que su alumno con PKU a veces necesite tiempo o atención adicional para adaptarse al ritmo del salón de clases.

Ayude a cerciorarse de que su alumno tome su fórmula para la PKU. La presión de grupo podría provocar que el niño derrame la fórmula o escondidas o que la oculte. Es importante que su alumno tenga un lugar seguro para consumir y guardar la fórmula.

Comuníquese abiertamente con los padres y hágales preguntas. Ya que usted pasa gran parte del día con su alumno, es posible que sea la primera persona en notar problemas de aprendizaje o conducta relacionados con la PKU. Es muy importante informar a los padres para un control exitoso de la PKU.

Consejos útiles

- ✓ Siempre fomente la adhesión a la dieta. La frase "solo un bocadito" puede dar un mal ejemplo de que no seguir la dieta en la escuela es un comportamiento aceptable.
- ✓ Trate al niño de la misma forma que a los otros estudiantes. La PKU no es una enfermedad y su alumno no está enfermo. Siempre que siga la dieta especial y tome la fórmula para la PKU, su alumno puede tener tanto éxito como el resto de la clase.
- ✓ No permita que la PKU caracterice a su alumno. Ayudarlo a establecer una conciencia de sí mismo más allá de la PKU es una lección que su alumno recordará durante toda su vida.

El bienestar de Emilia no depende únicamente de su genética, sino de la interacción entre un equipo médico comprometido, una familia informada, una nutrición metabólica cuidadosamente controlada, y una red social y educativa que comprenda sus necesidades. Su cuidado es integral, continuo y compartido



Profe de Emilia



Hacia una red de apoyo real para las personas con PKU en Ecuador





PRIMER CONGRESO
INTERNACIONAL DE
**GENÉTICA HUMANA
& GENÓMICA**

GRACIAS