

PKU

Taller Nutricional

Cálculo, Tabla Nutricional y Dieta

Verónica Rodas • Mamá PKU Advocate

*Basado en la experiencia real de Emilia Valentina
Fenilcetonuria Clásica • PKU • Cuenca, Ecuador*

🕒 20 minutos

¿Qué es la Fenilcetonuria (PKU)?

01

Causa genética

Mutación en el gen PAH que codifica la enzima fenilalanina hidroxilasa.
Herencia autosómica recesiva.

El problema metabólico

La fenilalanina (Phe) no puede convertirse en tirosina y se acumula, siendo tóxica para el cerebro.

Tratamiento de por vida

Dieta baja en fenilalanina + fórmula metabólica sin Phe desde el diagnóstico.
Sin excepción.

El caso de Emilia

Diagnóstico:	Tamizaje neonatal Ecuador, abril 2022
Fenil inicial:	2.162 $\mu\text{mol/L}$
Tipo:	PKU Clásica ($> 1.200 \mu\text{mol/L}$)
Mutaciones:	c.754C>T c.242C>A
Inicio dieta:	14 mayo 2022 (47 días de vida)

120 – 360 $\mu\text{mol/L}$

equivale a 2 – 6 mg/dL

ÓPTIMO

2 – 6 mg/dL
120–360 $\mu\text{mol/L}$

ATENCIÓN

6 – 10 mg/dL
360–600 $\mu\text{mol/L}$

ALTO

> 10 mg/dL
> 600 $\mu\text{mol/L}$

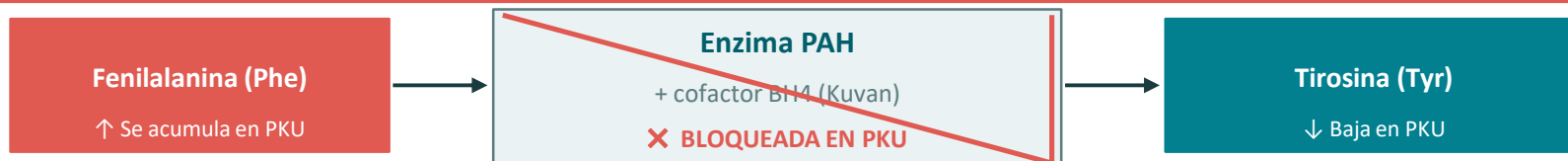
📋 Tomar la muestra 4h después de ayuno o antes de la primera comida

📅 Frecuencia recomendada: 1–2 veces por mes en niños pequeños

📋 Con enfermedad o fiebre los niveles suben temporalmente — ¡no cambiar la dieta solo por eso!

Fenilalanina → Tirosina: la ruta bloqueada

03



La tirosina es indispensable para producir:

Dopamina y serotonina

- Concentración y atención
- Estado de ánimo
- Motivación y energía
- Sueño y apetito

Hormonas tiroideas T3 y T4

- Energía del cuerpo
- Metabolismo
- Crecimiento normal
- Temperatura corporal

Melanina

- Color de piel y cabello
- Protección solar UV
- Niños PKU pueden ser más claros de piel

Meta: tirosina entre 0.6 – 2 mg/dL en la muestra de sangre en papel

⚠ Si la tirosina está baja...

- Fatiga · dificultad para concentrarse
- Irritabilidad · tristeza · nubosidad
- Lentitud mental · alteración hormonal

✓ La fórmula PKU aporta Tyr directo

- No depende de la enzima bloqueada
- Por eso no se puede saltar ninguna toma
- Cada toma es concentración y bienestar

Proteína en PKU: Modificada vs. Intacta

03

PROTEÍNA MODIFICADA

(Fórmula metabólica)

- ✓ Aminoácidos SIN fenilalanina
- ✓ Base nutricional completa
- ✓ Vitaminas, minerales, DHA
- ✈ Meta Emilia: 35 g/día
- 🔧 PKU Periflex Junior Plus
Phenex-2 · Phenylade GMP Mix-in
- ⚖ ~1.3–2.1 g/kg/día total

+

PROTEÍNA INTACTA

(De alimentos naturales)

- ⚠ Contiene fenilalanina
- ⚠ Se controla con cuidado
- ✈ Meta Emilia: 8 g/día
- 🍏 Frutas, verduras, arroz
- 🍞 Pan y pasta bajo en proteína
- 📊 La tolerancia varía por niño

Total proteína
Emilia: ~43
g/día
(2.2 g/kg/d)

Cómo Calcular la Fórmula Metabólica

04

1

Determinar el peso actual

Emilia hoy: 19.5 kg

2

Calcular la meta de proteína total según peso

$1.5\text{--}2.2 \text{ g/kg/día} \times 19.5 \text{ kg} = 29\text{--}43 \text{ g de proteína total al día}$

3

Separar: proteína modificada (fórmula) + proteína intacta (alimentos)

35 g de proteína modificada + 8 g de proteína intacta = 43 g total (2.2 g/kg/d)

🔑 Para saber cuánto polvo: $(\text{g proteína deseada} \div \text{g proteína/porción del producto}) \times \text{g de polvo/porción}$

4

Dividir la fórmula en 3–4 tomas durante el día

Si el producto da 11 g proteína por 40 g de polvo: $35 \div 11 \times 40 = \sim 127 \text{ g de polvo/día}$

Ejemplo: $\sim 32 \text{ g de polvo} + 3 \text{ oz de agua}$, 4 veces al día

Emilia hoy: 19.5 kg • 35 g proteína mod. (fórmula) + 8 g intacta (alimentos) = 43 g/día • 2.2 g/kg/d

INFORMACIÓN NUTRICIONAL

Porción: 13 g (3 cucharadas)

Calorías 45 kcal

Proteína 5.5 g

Fenilalanina 0 mg ✓

Carbohidratos 6.3 g

Grasas totales 0.1 g

Sodio 95 mg

Vitamina C 55 mg

Calcio 180 mg

● Proteína (g)

¡LO MÁS IMPORTANTE! Cuenta cada gramo. Para PKU: máx. 8 g de proteína intacta/día (Emilia).

✓ Fenilalanina = 0

Las fórmulas metabólicas no tienen Phe. En alimentos naturales sí hay, calcula así: ~50 mg Phe por cada gramo de proteína.

▴ Tamaño de porción

Siempre calcula en base a la porción real que consumes, no al total del paquete.

⚡ Calorías

Importante para niños que necesitan ganar peso. Busca aditivos altos en cal y bajos en proteína.

Cómo Leer una Etiqueta Nutricional

05

Información Nutricional		
Tamaño de la porción: 13,75g		
Porciones por envase : 15 en 210g 8 en 110g		
Cantidad por porción		
Energía 210 kJ (Calorías 50kcal)		
Energía de la grasa 105kJ (Calorías 25kcal)		
		VDR %*
Grasa Total	2.5g	4%
Acidos grasos saturados	1g	5%
Acidos grasos-trans	0g	
Acidos grasos mono insaturados	1g	
Acidos grasos poli insaturados	0g	
Colesterol	18 mg	6%
Sodio	110 mg	5%
Carbohidratos totales	6 g	2%
Azúcares	0g	
Proteína	<1g	1%

*Los porcentajes de los valores diarios están basados en una dieta de 8380 kJ (2000 kilocalorías).



13,75 g de pan → 1 g de proteína

14,9 g de pan → x

$x = (14,9 \times 1) / 13,75 = 1,084$ g de proteína

1 g de proteína → 50 mg de fenilalanina

1,084 g de proteína → x

$x = 1,084 \times 50 = 54,2$ mg de fenilalanina

Cómo Leer una Etiqueta Nutricional

05



Aditivos: Altos en Calorías, Bajos en Proteína

06

¡Agrégalos a cualquier comida PKU para aumentar calorías sin subir la proteína!

Aceite vegetal

1 cuchara

↘ 120 kcal ⓘ 0g prot

Mantequilla/margarina

1 cuchara

↘ 102 kcal ⓘ 0.1g prot

Crema de leche

1 cuchara

↘ 52 kcal ⓘ 0.3g prot

Mayonesa

1 cuchara

↘ 100 kcal ⓘ 0.1g prot

Miel

1 cuchara

↘ 65 kcal ⓘ 0g prot

Mermelada/jalea

1 cuchara

↘ 50 kcal ⓘ 0g prot

Oreos

2 galletas

↘ 170 kcal ⓘ 1g prot

Violife cream cheese

2 cucharas

↘ 70 kcal ⓘ 1g prot

Jarabe de chocolate

1 cuchara

↘ 52 kcal ⓘ 0.4g prot

Aderezo Ranch

1 cuchara

↘ 85 kcal ⓘ 0.2g prot

Aguacate

2 cucharas

↘ 40 kcal ⓘ 0.4g prot

Syrup de pancake

1 cuchara

↘ 55 kcal ⓘ 0g prot

✓ LIBRES

Muy baja en Phe

- Frutas (manzana, pera, mandarina)
- Verduras (zanahoria, espinaca)
- Arroz blanco (en porción)
- Jugos sin azúcar añadida
- Aceites vegetales
- Azúcar, miel, mermeladas
- Refrescos sin proteína

⚠ MEDIR

Contar cada gramo

- Papas / camote (porciones pequeñas)
- Pan y pasta bajos en proteína
- Maíz / palomitas
- Cereales de arroz
- Leche vegetal sin proteína
- Chocolate negro (pocas porciones)
- Sopa de verduras

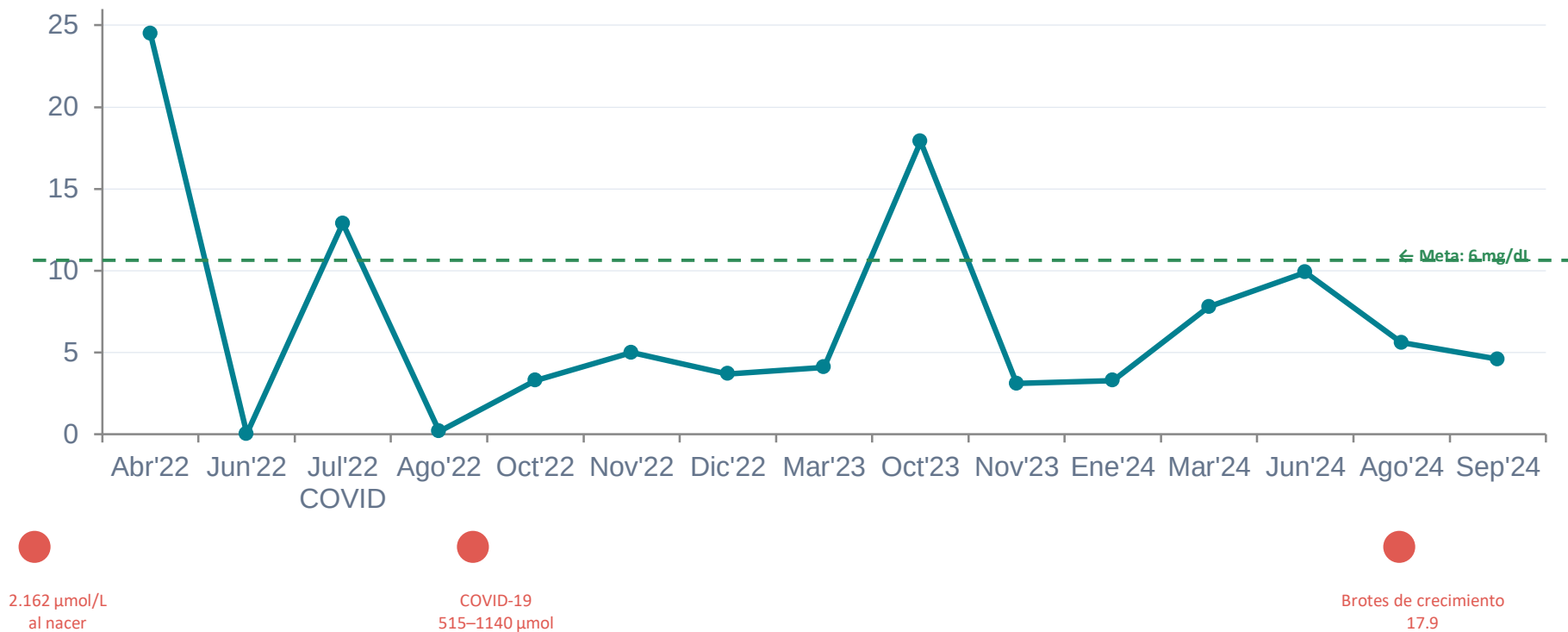
⊘ EVITAR

Alta en fenilalanina

- Carnes, pollo, pescado, mariscos
- Huevos
- Lácteos (leche, queso, yogur)
- Leguminosas (fréjol, lenteja)
- Nueces, semillas, maní
- Aspartame (edulcorante)
- Proteína de soya

La Historia Real de Emilia: Niveles de Fenilalanina

08



Promedio post-tratamiento (sin enfermedad): ~4.7–5.6 mg/dL ✓ Meta alcanzada

Mi hoja de seguimiento

Fecha	Fenil mg/dL	Tirosina	Nota
08/19/24	5.6	0.9	✓ Normal
08/26/24	6.5	0.9	Límite
09/09/24	4.6	—	✓ Normal
(ejemplo)	3.3	1.2	Sana ✓

Cuándo registrar:

-  1–2 veces al mes en niños pequeños
-  Antes del desayuno (ayuno 4h)
-  Cada 2 semanas si está enfermo/a
-  Anotar fórmula y gramos consumidos

Tips desde mi experiencia

-  Guarda las fotos de las tiras de sangre en una carpeta digital con fecha.
-  Usa una hoja de cálculo (Excel) para graficar los niveles y ver tendencias.
-  Comunícate semanalmente con tu dietista aunque Emilia esté bien.
-  Viaja siempre con la carta TSA/médica para pasar la fórmula en el aeropuerto.
-  Los niveles suben con fiebre, enfermedad o dentición. No cambiés la dieta solos.
-  Lleva un diario de alimentos: qué comió, cuántos gramos de proteína y cómo se sintió.

🔑 ¿Qué es y cómo funciona?

Nombre genérico:

Sapropterin dihidrocloruro
(BH4 sintético)

Mecanismo:

Es el cofactor natural de la enzima PAH. Ayuda a que la enzima funcione mejor y procese más fenilalanina.

No es para todos:

Emilia tiene variantes (c.754C>T y c.242C>A) producen poca respuesta, pero decidimos elegir el ensayo terapéutico.

Dosis de Emilia:

Inicio: 100 mg/día (jul. 2023)
→ 150 mg/día
→ 400 mg/día (actual)

✨ Lo que vemos en casa

"Cuando los niveles están altos, Emilia se ve nublada, menos ella. Con Kuvan y los niveles en meta, está despierta, alegre, presente."

— Verónica, mamá de Emilia



Concentración: Más enfocada y atenta en clase



Estado de ánimo: Menos irritabilidad, más alegre



Energía: Activa, juega, participa



Niveles Phe: Complementa, no reemplaza la dieta

Emilia en la Escuela: Una Niña Más

11

El objetivo no es que Emilia sea la niña "diferente" — es que sea simplemente una compañera más.



Hablar con las profesoras

- Entregar la guía escolar del Dr. Gibson (en español)
- Explicar que no es alergia: es metabólico
- La PKU no es contagiosa ni limita el aprendizaje
- Pedir que NO ofrezcan comida sin avisar
- Revisar el menú del comedor cada semana



Adaptar la lonchera

- Preparar su snack especial para recreo
- Igual de rico, igual de colorido que el de los demás
- Frutas, jugos, arroz pop, galletas sin proteína
- Etiqueta con su nombre y 'SIN PROTEÍNA'
- Para fiestas: llevar su cupcake PKU de antemano



Hacer comunidad

- Hablar con los niños a nivel de su edad: 'Emilia come diferente, igual que tú amas X'
- Involucrar a los compañeros en su rutina
- Permitir que ella explique si quiere
- Celebrar sus logros sin hacer énfasis en la dieta
- La normalidad es el mejor regalo



Quando las profesoras entienden, Emilia puede jugar, aprender y reír — igual que todos.

Equipo médico internacional

Dr. James Gibson & Dra. Rachel Rickman
Metabolic Genetics Clinic — Dell Children's, Austin TX
Contacto semanal por email con la dietista

Monitoreo de niveles en Ecuador

Ana Tinoco — nutricionista local
Kit de sangre seca + envío a Texas DSHS
Resultados comparados con lab ecuatoriano

Libros y materiales de apoyo

'Penny the Penguin has PKU' (español)
'My Special Diet' booklet (español)
Guía para la escuela de Emilia (Dr. Gibson)

Recursos digitales y grupos

www.clinicaltrials.gov — ensayos actuales
National PKU Alliance (NPKUA)
Grupos de padres PKU en redes sociales

☀ La red de apoyo es tan importante como la dieta. ¡No estás solo/a en esto!



Vivir con PKU es posible,

con la dieta correcta y el equipo adecuado.

-  Monitorear la Phe en sangre: 1–2 veces/mes
-  Calcular proteína modificada + intacta cada día
-  Leer etiquetas: cada gramo de proteína importa
-  Construir un equipo médico comprometido