

**MANUAL DE SUPERVIVENCIA
PARA PADRES PKU:**

**Sobreviviendo al primer año de vida de tu
bebé con Fenilcetonuria**

ANDRES HUERTA



DEDICATORIA

Esta obra va dedicada principalmente a mi hija Lucía quien ha sido el principal motor en mi incansable estudio de las enfermedades metabólicas, por quien me esfuerzo día a día para emprender proyectos en pro de la calidad de vida de los pacientes que viven con esta condición: Fenilcetonuria.

A mi esposa María Soledad, mi compañera incansable, quien día y noche es mi soporte en esta lucha, quien me ayuda y acompaña en cada paso, quien sueña conmigo y se esfuerza junto a mí para alcanzar todas las metas motivadas por nuestra pequeña Lucía.

Y, por último, pero no menos importante, a todos los padres de niños PKU del mundo, que todos los días luchan por la salud y el bienestar de su más grande tesoro, sus hijos.

AGRADECIMIENTO

A Dios, quien con sus planes misteriosos puso en nuestro camino esta misión que creo que es un propósito de vida, pues nunca lo vimos venir, pero se ha convertido en nuestra lucha personal.

Para mi esposa Soledad, quien es mi cómplice, siempre está conmigo apoyándome en cada aventura y proyecto que he emprendido, así como también a mi familia quienes con su apoyo espiritual y el afecto necesario me motivan para continuar y seguir avanzando en mis proyectos.

Agradezco al equipo del Centro de salud #3, ubicado en el sur de la ciudad de Guayaquil, en especial a la Licenciada Silvia Solano quien estuvo siempre muy pendiente desde el momento de la sospecha hasta hoy en día.

Agradezco especialmente a la Dra. Jenny Zambrano por sus incontables aportes y orientación durante mi aprendizaje sobre esta condición metabólica, así como también por su dedicación y constante lucha por el bienestar de sus pacientes, entre ellos, mi hija.

De igual manera al equipo que conforma la Unidad de Enfermedades Metabólicas del Hospital Dr. Francisco Icaza Bustamante, la Dra. Gisella Tumbaco pediatra neonatólogo, Dr. Byron Sancán médico genetista y a las licenciadas y demás talento humano que hacen tan cálida la atención los pacientes en dicho hospital.

El autor.

PRÓLOGO

En este libro encontrarás respuesta a muchas preguntas que normalmente nos hacemos los padres al enfrentarnos a una noticia tan impactante como que tu bebé tenga fenilcetonuria.

Son quince capítulos donde abarcaré desde definiciones básicas, defenderé a capa y espada la lactancia materna pero mis argumentos siempre respaldados por la ciencia, así como la alimentación complementaria en los PKU y otras cosas que son las que considero más relevantes al primer año de vida de la mayoría de los niños.

ÍNDICE

1. ¿QUÉ ES LA FENILCETONURIA?
2. ¡MI BEBÉ DIO POSITIVO EN LA PRUEBA DEL TALÓN! ¿Y AHORA,.....¿QUÉ HAGO?...
¿A QUIÉN DEBO ACUDIR?
3. ¿ENTRE TANTOS ESPECIALISTAS, A QUIÉN LE CONFÍO LA SALUD DE MI BEBÉ?
4. PRUEBAS CONFIRMATORIAS Y OTROS COMPLEMENTOS EN EL DIAGNÓSTICO.
5. PROGRAMA DE TAMIZAJE NEONATAL.
6. ¿CÓMO ES ESO QUE TENGO QUE DEJAR DE AMAMANTAR A MI BEBÉ?...¡ESPERA!..NO ES ASI!
7. ¡MI BEBÉ NO ME TOMA LA FÓRMULA!...¿QUÉ HAGO?
8. ALIMENTACIÓN COMPLEMENTARIA "TRADICIONAL" VS MÉTODOS BABY LED WEANING & BLISS!
9. KIT BÁSICO EN CUALQUIER COCINA METABÓLICA.

10. TABLAS DE INFORMACIÓN NUTRICIONAL Y OTRAS HERRAMIENTAS RECOMENDADAS.
11. MOTIVOS DE CONSULTA MÁS FRECUENTES EN PACIENTES PKU MENORES DE 1 AÑO.
12. CONSIDERACIONES IMPORTANTES A LA HORA DE USAR CUALQUIER MEDICAMENTO RECETADO O DE VENTA LIBRE.
13. ¿CÓMO IDENTIFICAR PRODUCTOS QUE PUEDE CONSUMIR MI BEBÉ?
14. RECETAS IDEALES PARA 6-12 MESES.
15. YA SOBREVIVÍ HASTA LOS 12 MESES... ¿Y AHORA QUÉ?

CAPITULO I - ¿QUÉ ES LA FENILCETONURIA?

Al igual que con cualquier palabra que no conocemos, lo primero que hacemos es acudir Google, que en caso de ser de un tema medico a nivel cultural le decimos Dr. Google, y erróneamente, buscamos consejos médicos en él.

Si hoy Googlearas la palabra **“Fenilcetonuria”** tu búsqueda tendría aproximadamente unos 300.000 resultados de páginas que pueden ser desde Blogs, Redes sociales o hasta Wikipedia, entre otras.

Donde, probablemente, vas a leer la típica definición en lenguaje médico, difícil de entender para cualquier persona que no tenga formación en el área de la salud, dice más o menos así:

“La fenilcetonuria, también conocida como PKU, es una alteración congénita del metabolismo causada por la carencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa, lo que se traduce en la incapacidad de sintetizar el aminoácido tirosina a partir de fenilalanina en el hígado.

Es una enfermedad congénita con un patrón de herencia autosómico recesivo. Es un tipo de hiperfenilalaninemia.

*La fenilcetonuria (del inglés **PhenylKetonUria** = PKU) es un trastorno del metabolismo; el cuerpo no metaboliza adecuadamente un aminoácido, la tirosina, por el déficit o ausencia de una enzima llamada fenilalanina hidroxilasa.*

Como consecuencia, la fenilalanina se acumula y resulta tóxica para el sistema nervioso central, ocasionando daño cerebral.” (1).

O a lo mejor, si seguiste buscando, quizás te encuentraste con la Guía de Práctica Clínica del País de donde estés, en mi caso, fue **Ecuador!**

La cual no te lo explica de una forma más amigable, pues dice lo siguiente

“La fenilcetonuria (PKU) es un error innato del metabolismo causado por una falta o un defecto en la enzima fenilalanina hidroxilasa hepática (PAH), la cual es responsable de convertir la fenilalanina en tirosina; cuando los niveles de fenilalanina (PHE) aumentan demasiado, esta proteína puede lesionar el sistema nervioso, causar retraso mental grave y complicaciones neuropsiquiátricas.

Esta patología involucra en su atención aspectos nutricionales, clínicos, dietéticos, económicos, sociales y legales, los cuales pueden interferir en el tratamiento y respuesta a este.”(2).