

BREVE MANUAL DE APOYO A PADRES DEBUTANTES EN LA FENILCETONURIA

COORDINADOR: RODOLFO RAMOS ÁLVAREZ



Breve manual de apoyo a padres debutantes en la fenilcetonuria

Coordinador:
Dr. Rodolfo Ramos Álvarez



Universidad de Granada
Proyecto de Innovación Docente 07-02-28

Patrocinador:



Con la colaboración del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla, Unidad de Nutrición Clínica y Dietética

Dedicado con cariño a
Manuel Pérez Pérez
y a M^a Antonia Vilaseca Buscá
por toda una vida dedicada a la PKU.

Agradecimientos

A los miembros de la Unidad de Nutrición Clínica y Dietética del Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla, por la profesionalidad y buena predisposición mostradas en todo momento.

A Lilliane Gómez por su disponibilidad, sus aportaciones y valiosas sugerencias.

A Vicente Moga por sus acertadas correcciones de estilo.

A Fabricio Galadí por sus valiosas y creativas ideas.

A Miguel Poza, Gregorio Alegre y Sonia López, por el apoyo anímico y económico, pues creyeron siempre en nosotros, incluso cuando teníamos para este proyecto poco más que una mera idea.

Los autores

Rodolfo Ramos Álvarez

es doctor en Psicología y profesor de la Universidad de Granada en el Departamento de Psicología Social y Metodología de las Ciencias del Comportamiento.

María del Amor Bueno Delgado

es pediatra, doctora responsable del Programa de Metabolopatías de la Unidad de Nutrición Clínica y Dietética del Hospital Infantil Virgen del Rocío de Sevilla.

Tala Moga de Ossorno

es licenciada en filología inglesa y miembro de varios proyectos de innovación docente en la Universidad de Granada relacionados con el proceso de enseñanza de la dieta baja en fenilalanina en niños con fenilcetonuria.

Ana Isabel Giménez López

es psicóloga experta en Atención Temprana y miembro del Proyecto de Innovación Docente 08-21 de la Universidad de Granada.

Presentación

Al saber que mi hija tenía fenilcetonuria creí recordar al instante todo lo que había aprendido en la carrera sobre esta enfermedad, pero realmente sólo vinieron a mi memoria palabras que reflejaban sus consecuencias negativas.

El estado en el que me encontraba comenzó a cambiar días más tarde cuando vi en la consulta de la Unidad de Nutrición del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla a una sana adolescente con fenilcetonuria (PKU). Estaba enfadada con su madre porque no la dejaba ir a la feria de Málaga y quedarse con sus amigas hasta muy tarde. Entendí entonces lo que otros familiares afectados, y el mismo Dr. Pérez (nuestro pediatra), me habían repetido: que un niño con PKU no tiene por qué ser diferente de cualquier otro de su misma edad. Sin embargo, hasta llegar a esa comprensión, pasé algunos días terribles. La información que encontraba en Internet me causaba más desasosiego que ayuda, y no terminaba de creerme las frases de ánimo de las personas con las que hablaba, que me auguraban una vida normal para mi hija.

Por este motivo, y gracias a la colaboración de distintos profesionales y al apoyo institucional de la Universidad de Granada, se creó la Web **www.fenilcetonuria.es**. El objetivo básico es que estudiantes universitarios y familiares de afectados encuentren materiales y recursos que faciliten el proceso de enseñar y aprender sobre esta enfermedad. Además, mediante la información ofrecida y los testimonios de personas que se encuentran en las mismas condiciones, los padres y las madres de niños con PKU pueden reducir la ansiedad que les ha generado saber que su recién nacido padece esta metabolopatía.

La meta es allanar el camino de *vuelta a la normalidad*. Dentro de esta pretensión, y merced al sostén económico de SHS Nutricia, se publica este pack que busca facilitar la aceptación de la nueva realidad en la que se encuentran los familiares de niños con PKU.

Rodolfo Ramos Álvarez
Coordinador del Proyecto de Innovación
Docente 07-02-28 de la Universidad de Granada

Prólogo

Este manual ha sido coordinado por el Prof. Rodolfo Ramos Álvarez, que ha realizado una labor extraordinaria para la “normalización” de la vida de quienes se hallan afectados de fenilcetonuria.

Es padre de una niña con fenilcetonuria y ha creado el portal informático www.fenilcetonuria.es. “El objetivo básico -escribe en su presentación del manual- es que estudiantes universitarios y familiares de afectados encuentren materiales y recursos que faciliten el proceso de enseñar y aprender sobre esta enfermedad. Además, mediante la información ofrecida y los testimonios de personas que se encuentran en las mismas condiciones, los padres y las madres de niños con fenilcetonuria pueden reducir la ansiedad que les ha generado saber que su recién nacido padece esta metabolopatía. *La meta es allanar el camino de vuelta a la normalidad*”.

El Dr. Ramos Álvarez, coordinador del libro, es profesor de la Universidad de Granada en el Departamento de Psicología Social y Metodología de las Ciencias del Comportamiento, y es Director del Proyecto de Innovación Docente (PID) de la Universidad de Granada relacionado con el proceso de enseñanza de la dieta baja en fenilalanina en niños con fenilcetonuria.

Ha contado con la colaboración de: Dra. **María del Amor Bueno Delgado**, Pediatra, responsable del Programa de Metabolopatías de la Unidad Nutrición Clínica y Dietética del Hospital Infantil Virgen

del Rocío de Sevilla; la Licenciada **Tala Moga de Ossorno** miembro de varios proyectos de Innovación Docente de la Universidad de Granada; y de la Psicóloga **Ana Isabel Giménez López**, experta en Atención Temprana y miembro, así mismo, del PID.

Conoció a la Prof. Magdalena Ugarte con motivo de una reunión científica de la Asociación de familiares de niños con fenilcetonuria y otros trastornos metabólicos (PKU y OTM) en Valladolid en 2008 y manifestó un extraordinario interés en difundir las características de la enfermedad y ayudar a prevenirla porque sabe valorar lo que significa el diagnóstico precoz. Actualmente desea poner en marcha en Nador, Marruecos, cerca de Melilla, donde ejerce como Profesor de Psicología, con ayuda de la Universidad de Granada, el mismo proceso que, hace algunos años ya, iniciamos en Granada los firmantes de este prólogo.

En su homenaje, y con el fin de destacar la importancia de sus iniciativas, referiremos brevemente algunas facetas especialmente relevantes de las enfermedades metabólicas y episodios más importantes del proceso de detección precoz y tratamiento, desde que comenzamos en 1967 las primeras gestiones para la puesta en práctica de un programa de detección precoz en neonatos.

En 1969, se puso en marcha el CIAMYC (Centro de Investigación de Alteraciones Moleculares y Cromosómicas) en la Universidad de Granada, en colaboración con la Dirección General de Sanidad del Ministerio de la Gobernación. En unos laboratorios cedidos

por la Jefatura Provincial de Sanidad de Granada se iniciaron, bajo la dirección de Magdalena Ugarte los programas de investigación y diagnóstico, apareciendo en los periódicos granadinos de la época una fotografía “fundacional” en la que aparecen: la Dra. Ugarte, el Dr. García Orcoyen, a la sazón Director General de Sanidad, D. José Luís Pérez Sarrabona, alcalde de la Ciudad de Granada, el Sr. Martínez Cañabate, presidente de la Diputación y el Prof. Federico Mayor Zaragoza, en ese tiempo Rector de la Universidad de Granada.

Se estudió la fenilcetonuria en niños con grave deterioro mental, en colaboración con los pediatras, y, por fortuna, en el año de 1971 se detectó el primer caso de fenilcetonuria. Luisa María tiene hoy casi 40 años y es una mujer inteligente, bella, trabajadora, “totalmente normal”, como desea propiciar a través de este libro el Prof. Ramos Álvarez.

En Granada se promovieron también estudios sobre la etiología molecular del daño neurológico en fenilcetonuria, trabajo en el que colaboraron Fernando Valdivieso y Cecilio Giménez.

Conocíamos ya la afección metabólica y el resultado patológico, pero no qué ocurría en los genes, en el DNA. Luego, con mayores progresos en medios tecnológicos –especialmente por la “amplificación” del DNA que permitió el uso de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR)- se pudo disponer, a partir de 1989, de cantidades suficientes de material genético para su estudio, pudiéndose profundizar en la etiología genética y, lo que es muy importante, en el “entorno” de su expresión, la epigenética.

En 1973, todavía en Granada, se celebró un simposio internacional sobre “Avances en el tratamiento de los errores congénitos

del metabolismo”, que nos permitió conocer a los mejores investigadores en este campo. Después, en 1976, se establece el Plan Nacional de la Prevención de la Subnormalidad (PNPS), creándose el Consejo Nacional de Prevención, presidido por el Dr. José Zamarriego. Este proyecto ayudó a expandir el programa de cribado neonatal a toda España de forma que se crearon hasta 22 centros en las distintas áreas geográficas. Pero el PNPS desapareció en 1983 y cuando en el año 1985 se transfieren a las comunidades autónomas estas competencias, el Secretariado del Real Patronato, con Demetrio Casado al frente, siguió coordinando y fomentando las actividades del grupo metabólico-genético. Más adelante y en parte gracias a esta coordinación, se crea la Asociación Española de Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM), que agrupa a todos los profesionales involucrados en el estudio de estas patologías. En la actualidad el Centro Investigación en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) en su sección de Enfermedades Metabólicas y Endocrinas agrupa a todos los investigadores en este campo.

La Federación PKU y OTM, que ahora dirigen sabiamente Rosalía Pascual y Manuel Varela, está haciendo una gran labor en la información y resolución de problemas a las familias con hijos fenilcetonúricos (PKU) y con otras enfermedades metabólicas (OTM), así como el requerimiento a las autoridades sanitarias de la ampliación del programa de cribado neonatal hasta 30 enfermedades a toda la población que inexplicablemente y lamentablemente solo se realiza, por ahora, en cuatro comunidades autónomas.

Hoy sigue siendo, entre otros, el Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM) de la Universidad Autónoma de Madrid, el que realiza estudios de esta naturaleza para los centros hospitalarios de toda España y muchos otros países,

constituyendo la investigación sobre este tema una de las líneas del Centro de Biología Molecular “Severo Ochoa”, sobre “Bases Moleculares en las Enfermedades Metabólicas”.

Si se detecta a tiempo, la fenilcetonuria puede tratarse a través de una dieta que excluya la fenilalanina, procurándose un crecimiento y desarrollo que no difieren en nada de las personas que no padecen esta disfunción. Pero debe iniciarse a tiempo, antes de que un acumulo de fenilalanina produzca deterioro neuronal irreversible. Esto es lo que dijimos en los años sesenta a los directores de las políticas sanitarias, y lo repetimos ahora: en sanidad, no hay estadísticas que valgan, porque a quienes les “toca” –al paciente y a sus familiares- es el 100% aunque se trate de enfermedades de escasa incidencia. La prevención es la mayor victoria... pero es invisible. Los “invisibles” que tienen que saber ver quienes establecen las grandes prioridades sociales para evitar afecciones irrecuperables. Ver los “invisibles” para conseguir que muchos “imposibles” hoy sean posibles mañana.

Atención precoz para tratamiento a tiempo. Las autoridades sanitarias de las Comunidades Autónomas tienen que conocer en profundidad la vida y perspectivas de los niños con deficiencias irreversibles, para preguntarse si están haciendo el esfuerzo que es impostergable. Es preciso aumentar, en la medida en que lo permitan los avances científicos y tecnológicos, el número de alteraciones detectadas en el diagnóstico precoz.

El campo de las enfermedades moleculares es hoy uno de los más fascinantes y amplios de la biomedicina. La posibilidad de corrección de algunas enfermedades es realmente impresionante: basta con la administración de triiodotironina en el momento de detectar, al poco tiempo de haber nacido, una afección hipotiroidea,

para que pueda garantizarse un desarrollo totalmente normal. O la administración de biotina cuando se trata de enfermedades por carencia de la holocarboxilasa sintetasa y/o biotidinasas.

La función de la proteína afectada es la que define, en virtud de su incidencia en la homeostasis celular, la gravedad de la enfermedad y la posibilidad de enmendar la alteración resultante.

En primer lugar, lógicamente, las enfermedades de esta naturaleza que se pusieron de manifiesto correspondían a aquellas más “visibles”. Fue A. Garrod, con la alcaptonuria, quien inició a principios del siglo pasado el importante y creciente capítulo de las Enfermedades Metabólicas Hereditarias (EMH). El ácido homogentísico que se eliminaba por la orina de estos enfermos la tornaba rápidamente oscura. Se debía a un fallo enzimático (enzimopatía) en la homogentísico dioxigenasa, uno de los enzimas implicados en el metabolismo hepático de la tirosina.

Del mismo modo, la primera proteinopatía que se observó por Ingram y colaboradores, en los años 50-60, fue la que daba a los glóbulos rojos un aspecto falciforme por la extraordinaria ampliación que tenía a escala celular la sustitución, en las cadenas beta de la hemoglobina, de un solo aminoácido por otro. Más tarde, las alteraciones en la secuencia de los receptores (receptorpatías) han representado -y representan todavía- uno de los más importantes capítulos de la fisiopatología, por las alteraciones en la señalización biológica que conllevan.

El número estimado de genes que constituye el genoma humano se sitúa alrededor de los 22.500. Se conoce la secuencia nucleotídica completa y las variantes polimórficas, lo que permite, a través de bases informáticas fácilmente accesibles, la identificación de una alteración y la información adecuada para su diagnóstico y tratamiento.

Las enfermedades metabólicas hereditarias son, en general, de naturaleza autosómica recesiva. Los heterocigotos, portadores del gen mutante, presentan un fenotipo normal. En este tipo de herencia, los padres de los niños afectados tienen que ser, necesariamente, portadores ambos del gen mutante. En cada nuevo embarazo, fruto de los portadores, los hijos tienen el 25% de posibilidades de tener un hijo afectado, un 25% de que sea absolutamente normal y un 50% de que sean portadores igual que los padres.

La herencia en casos de EMH con carácter dominante, se caracteriza por que el 50% de los hijos padecen también la enfermedad. Si la herencia está ligada al cromosoma X, si la madre es portadora, cada hijo varón tendrá un riesgo del 50% de padecer disfunción y, como promedio, la mitad de los hijos serán portadores.

En general, las EMH se clasifican como “enfermedades raras” que, según la Unión Europea, son aquellos que tienen una frecuencia menor de 5 casos por cada 100 mil habitantes. Aunque poco frecuentes, son muy numerosas: se conocen más de 500 enfermedades metabólicas hereditarias. Si no se previenen, tienen un gran impacto en la morbimortalidad, siendo a menudo, cuando producen deterioro mental, irreversible. La fenilcetonuria tiene una frecuencia de 1/10.000 y, detectada a tiempo, puede evitarse totalmente mediante dietas adecuadas, siendo totalmente normal la calidad de vida de los afectados.

Con el diagnóstico mediante “la prueba del talón” después del nacimiento, en la primera semana de vida, se identifica la presencia de alteraciones de esta naturaleza en todos los neonatos.

Los avances metodológicos recientes han permitido -sobre todo por la espectrometría de masas- la detección de 30 enfermedades metabólicas con la muestra de sangre impregnada en papel de filtro.

Otras EMH se detectan con la aparición de síntomas y son los pediatras los que alertan sobre la posible existencia de una afección metabólica.

El diagnóstico prenatal de enfermedades genéticas es posible con métodos bioquímicos en aquellos casos en que el defecto enzimático se expresa en tejidos periféricos. En líneas generales, cuando una enzima o proteína se expresa en fibroblastos de piel se puede presumir que va a ser posible la medida de su actividad en células de tejido coriónico y en células de líquido amniótico cultivadas. Pero con el estudio genético es siempre posible el diagnóstico prenatal y el pre-implantacional.

La fenilcetonuria es, de todas las EMH, la que sirve de referencia bioquímica y clínica. En palabras de Charles Scriver, “su investigación en diferentes campos de la ciencia ha aportado conocimientos que benefician a personas, familias y, en definitiva, a la sociedad”.

La historia científica de la fenilcetonuria comienza en 1934 cuando Folling, médico y químico, puso de manifiesto la presencia de ácido fenilpirúvico en la orina de dos hermanos con profundo retraso mental. Pasaron dos décadas hasta que la metodología bioquímica permitiera la localización del defecto enzimático causante de la enfermedad, la fenilalanina hidroxilasa, componente principal del sistema hidroxilante que convierte el aminoácido fenilalanina en tirosina, en vía degradativa.

Woolf y Bickel propusieron la restricción del aminoácido fenilalanina en la dieta para prevenir el profundo daño neurológico que, de otro modo, tenía lugar. Los progenitores no presentan anomalías visibles ni siquiera en términos bioquímicos puesto que, aunque su capacidad hidroxilásica está reducida al 50%, es suficiente para mantener los niveles de fenilalanina plasmática dentro de la normalidad.

En España, desde 1969 hasta diciembre de 2007, se habían analizado 11.060.730 neonatos, detectándose 1.226, casos con lo que resulta una incidencia de 1/9.021.

En el caso del hipotiroidismo congénito, desde 1978 a 2007 se han analizado 10.499.927 niños y se han detectado 4.479 enfermos, con una incidencia del 1/2.344.

Se trata de enfermedades caracterizadas por una gran heterogeneidad genética (más de 550 mutaciones descritas en fenilcetonuria) y el conocimiento de las que son específicas de la población española es, en consecuencia, de gran interés. La Dra. Ugarte y su equipo han estudiado la distribución de fenotipos y genotipos en pacientes de fenilcetonuria en toda España y en Latinoamérica.

En los últimos 20 años se han descrito diversas hiperfenilalaninemias causadas por defectos del metabolismo de la bipterinas y que son igualmente, e incluso en mayor grado, el origen de daños neurológicos severos. Esta patología está relacionada con defectos en la biosíntesis de aminas neurotransmisoras que también utilizan bipterina como cofactor de la reacción de hidroxilación de la tirosina y triptófano, precursores de la dopamina, norepinefrina y serotonina, respectivamente.

Al contrario de lo que ocurre en la fenilcetonuria clásica, el tratamiento con dieta baja en fenilalanina no evita la aparición de las alteraciones neurológicas y es necesaria una terapia con precursores de neurotransmisores, cuando el defecto molecular está en la biosíntesis o en la reducción de las bipterinas. De ahí la utilidad del diagnóstico diferencial de las hiperfenilalaninemias mediante el estudio de pterinas en orina por HPLC.

No cabe duda, pues, de la importancia sanitaria, social y moral de la prevención. Sólo un niño sano justificaría todo el esfuerzo. Gracias al trabajo de todos, hoy podemos decir, que más de 1.200 personas “fenilcetonúricas” de nuestro país viven normalmente, lo que constituye una dimensión esencial de este otro mundo posible que anhelamos y que es el gran objetivo del profesor Rodolfo Ramos Álvarez

Profesora Magdalena Ugarte
Profesor Federico Mayor
Madrid, febrero de 2010

Breve manual
de apoyo
a padres debutantes
en la fenilcetonuria

VUESTRA VIDA HA CAMBIADO

Un hijo no viene al mundo como un libro en blanco sobre el que nada se ha escrito, más bien al contrario, nace con una serie de expectativas por parte de sus padres acerca de lo que será en la vida, cómo se comportará, cómo se conducirá ante los problemas, etc. Se espera a un bebé sano, bueno y feliz. Se le llama por su nombre antes de que salga del vientre materno, se sueña con él y se le sitúa en mil futuros y situaciones posibles. No nace, pues, con *un pan bajo el brazo* únicamente si no que trae consigo muchas ilusiones y esperanzas por cumplir. Para algunos progenitores un hijo es quien evitará o corregirá sus errores, quien realizará los actos buenos que él o ella no pudo hacer en el pasado, quien hará justicia al encontrar unas mejores condiciones sociales y familiares, será quien estudie una carrera o continúe el negocio familiar.

Con todos estos sueños y pensamientos andan entretenidos los padres cuando, de pronto, a los pocos días de tener a su retoño por primera vez en sus brazos les dicen que es necesario repetirle la prueba del talón. En ese instante el mundo parece ponerse del revés. La angustia de la espera del contranálisis se hace insostenible en determinados momentos. El tiempo parece ir más lento que nunca. Se reza, aunque no se sea creyente, para que todo sea un error; se hacen promesas a cambio de propiciar un negativo en el segundo análisis; y sobre todo se piensa un millón de veces en lo injusto de la situación. Entonces, cuando se confirma que tiene fenilcetonuria, la tranquilidad parece truncarse de forma definitiva en vuestras vidas. Hay una ruptura cierta y terrible entre lo esperado, lo deseado, lo soñado y la realidad. Para colmo, si acuden a Internet y buscan en la Web equivocada, podrán concluir, erróneamente, que el bebé tendrá inevitablemente retraso mental, eczemas en el cuerpo, etc.

En este punto, algunas personas reaccionan afrontando la crisis inmediatamente, agarrando el toro por los cuernos. Es decir, se

movilizan, consuelan a los abuelos y a su pareja si es necesario, recopilan información positiva, buscan la asociación de PKU más cercana, piden cita en el hospital de referencia... Otros, sin embargo, lloran y no paran de hacerlo hasta pasados varios meses. Durante bastante tiempo se bloquean y sienten que no pueden con la situación, que ésta les sobrepasa. Muchos se preguntan qué hicieron mal durante el embarazo, si Dios les ha castigado o si simplemente es el destino.

Las formas de enfrentarse a la mala noticia recibida son varias. Algunas mejores que otras, pero todas muy comprensibles. Si alguien no lo entiende es porque, por fortuna, no se ha visto en la misma situación.

Una reacción habitual suele ser negar la evidencia. Éste es el caso de los padres que buscan en los primeros meses la opinión de mil expertos, deseando que alguno de ellos les saque de la pesadilla, confirmándoles que todo ha sido un error o que tiene solución. A ellos debemos decirles que no es malo buscar segundas y terceras opiniones, pero que hay que tener mucho cuidado con saber a quién se acude, pues hay pocos profesionales que conozcan de primera mano qué es la fenilcetonuria y cuáles son sus implicaciones. Pueden dar consejos que, en el mejor de los casos, no sirven para nada.

Otra forma de reaccionar, ya comentada brevemente, es hundirse y autocompadecerse. Éste es el caso de los padres que se bloquean y olvidan que siguen teniendo un hijo que atender, que precisa de sus cuidados y su amor. Sienten, en ocasiones, realmente más dolor por ellos que por el bebé. A ellos debemos decirles que la pena es una reacción natural y normal ante lo que les sucede, pero que la vida no se frena ni ralentiza ante el sufrimiento. En el mismo caminar para atender a vuestro niño hallaréis el consuelo que buscáis. Así, cuando veáis que vuestro

hijo está bien, que el manejo de la medicación y la dieta no es difícil, cuando os encontréis con otros bebés y niños con PKU, sanos y felices, disfrutaréis con la normalidad que ahora pensáis imposible. Pero para llegar a ese punto hay que salir del pozo de la desesperación y centrarse en lo positivo: tenéis al niño o la niña más bonito/a del mundo. Él o ella puede ser normal y feliz si os movilizáis, si hacéis lo que os sugiere el doctor o la doctora que os atiende.

Una tercera forma de afrontar la situación es enfadarse con el niño, con la realidad, con la pareja, con Dios... Éste es el caso de los padres que prefieren desentenderse del bebé, pues la situación no tiene nada que ver con aquello que imaginaron. En su defensa afirman que no están preparados para lo que les ha sucedido. A ellos debemos decirles que la vida está repleta de situaciones para aprender de nosotros mismos, que nos ponen a prueba y permiten demostrar cómo somos en realidad. Es el momento ideal de recordar cómo aprendimos las verdades más importantes de la vida: ¿leyendo o viviendo? Evidentemente no hay nada que merezca la pena y que no precise de tiempo y esfuerzo. Si tu hijo tiene fenilcetonuria es una oportunidad perfecta para crear vínculos especiales con él y demostrarle la cantidad de cosas que estás dispuesto a hacer por él.

Por último, está la posibilidad de afrontar de forma positiva la enfermedad. Esto no significa no llorar o sufrir menos, no supone contentarse con la mala suerte, no implica menor sensibilidad ni renunciar al deseo de que las cosas fueran de otra manera. Al contrario, se actúa mientras se sufre porque se es consciente de lo que está en juego. Esta forma de reaccionar se caracteriza por la búsqueda concreta de soluciones reales que intervienen en beneficio del bebé. Es sin duda la posición de partida más adecuada y sana, tanto para los padres como para el niño.

En cualquier caso, sea cual fuere vuestra reacción inicial, lo cierto es que os encontraréis en un período de crisis. No lo olvidemos, acaba de ocurrir una ruptura en múltiples aspectos de vuestra vida.

Además de los cambios que experimenta cualquier padre o madre con un nuevo nacimiento, vosotros tenéis el estrés añadido de afrontar una situación que desconocéis por completo, intentado, entre otras cosas, memorizar el nombre de una enfermedad de la que jamás habíais oído hablar. Por todos estos motivos es muy importante que sepáis que vuestras emociones y conductas son respuestas normales a una situación estresante y dolorosa.

¿QUÉ ES LA FENILCETONURIA?

A continuación vamos a dedicar unas páginas a explicar de manera concisa en qué consiste la enfermedad que han diagnosticado a vuestro hijo y cuáles son realmente sus implicaciones y consecuencias.

La fenilcetonuria o PKU es una enfermedad que aparece en un caso de cada diez mil nacimientos aproximadamente. Los expertos la catalogan como un error (porque algo no funciona adecuadamente) innato (porque se tiene desde el nacimiento) del metabolismo (porque afecta a cómo procesa el cuerpo los alimentos).



Un poco de historia

La fenilcetonuria fue descrita por primera vez en 1934 por Asbjörn Fölling. En 1953 Bickel propuso la primera terapia mediante la restricción de la fenilalanina en la dieta, siendo aún en nuestros días la base del tratamiento. En 1961 se desarrolló un método que permitía la determinación de la concentración de fenilalanina en sangre.

En España la detección neonatal para la hiperfenilalaninemia se inició en 1968 en Granada, extendiéndose posteriormente la cobertura del programa al resto de la población.

Si no se trata, o no se hace adecuadamente, tras un periodo sin síntomas (unos pocos meses), el desarrollo del bebé se ve afectado gravemente, provocando primero retraso psicomotor (el bebé se comporta como si tuviera menos edad) y finalmente retraso mental severo.

La PKU es una de las pocas enfermedades genéticas (es decir, que su origen está en el ADN), en las que el diagnóstico precoz (que se detecte en los primeros días de vida del bebé) permite instaurar un tratamiento que evita sus graves consecuencias.



Vuestro hijo/a será completamente normal

si cumplís con las indicaciones que os harán en todo momento desde el hospital que os atiende.

Así, gracias a que en España se hace la prueba del talón a más del 99% de la población, y que normalmente ésta se realiza antes de la primera semana de vida, en la actualidad es muy excepcional encontrar personas con PKU que hayan desarrollado retraso mental, entre otros síntomas. En la fenilcetonuria la fenilalanina se acumula en el organismo, siendo este proceso dañino para el cerebro. La fenilalanina es un aminoácido (una parte de las proteínas) que necesita de una enzima (un compuesto que ayuda a que una sustancia se cambie en otra) para transformarse en tirosina (un aminoácido fundamental en el crecimiento). Junto al término fenilcetonuria escucharéis el de hiperfenilalaninemia. Éste define un aumento constante de la concentración de fenilalanina en sangre que, como acabamos de ver, es terriblemente malo para la salud del bebé. Por lo que la fenilcetonuria es un tipo de hiperfenilalaninemia.

A partir de ahora, cada vez que le extraigan sangre a vuestro bebé en el hospital para una revisión, o le hagáis vosotros una punción en el dedo o en el talón en casa, escucacheréis una cifra que os

indicará cuál es la concentración de fenilalanina en sangre que posee vuestro hijo. Así, de igual forma que el peso se mide en kilogramos o en libras y la velocidad en kilómetros por hora o en millas por hora, la concentración de fenilalanina en sangre se mide en micromoles/litro (de forma abreviada $\mu\text{mol/L}$) o en miligramos/decilitro (de forma abreviada mg/dl). Lo veréis escrito de ambas formas. Un micromol (μmol) es una cantidad extremadamente pequeña.



Correspondencia entre ambas medidas

Para transformar micromoles por litro en miligramos por decilitro sólo hay que dividir entre 60. Por ejemplo, 600 $\mu\text{mol/L}$ equivalen a 10 mg/dl aproximadamente.

En bebés sin fenilcetonuria la concentración en sangre de fenilalanina oscila entre 0,5 y 1,5 mg/dl. Sin embargo, en los afectados por la PKU lo normal es que se encuentre entre 2 y 4 mg/dl, pudiendo llegar a 6. Niveles superiores son peligrosos para vuestro bebé e indicarán, salvo que esté enfermo, que no estáis llevando la dieta de forma correcta.

De esta forma, los expertos diferencian el tipo de fenilcetonuria que tienen los niños tomando como nivel de referencia la concentración de fenilalanina plasmática (en sangre) que tenían cuando fue detectado. A este criterio responde la siguiente tipología:

- » PKU clásica. Las concentraciones en el momento del diagnóstico son superiores a 20 mg/dl.
- » PKU moderada. Las concentraciones en el momento del diagnóstico oscilan entre 10 y 20 mg/dl.
- » PKU leve. Las concentraciones en el momento del diagnóstico oscilan entre 6 y 10 mg/dl.
- » Hiperfenilalaninemia benigna. Es una forma muy leve de la enfermedad, con concentraciones inferiores a 6 mg/dl.



Figura 1.

Proceso de fenilalanina a tirosina. Este proceso se ve alterado gravemente en las personas con PKU, acumulándose la fenilalanina en el organismo.



Para saber más

La PKU muestra una herencia autosómica recesiva (ver figura 2) causada por mutaciones en un gen llamado de forma abreviada PAH, localizado en el cromosoma 12 (ver figura 3). Se han descrito más de 500 mutaciones distintas del gen PAH que conllevan distintos grados de disminución de la actividad de la enzima responsable de la transformación de la fenilalanina en tirosina. Dichas mutaciones se clasifican, en función de la poca actividad que generan, en severas, moderadas y leves. La mayoría de los niños con fenilcetonuria poseen para el gen PAH dos mutaciones distintas, lo que contribuye a la gran variedad existente.

En esta clasificación también se tiene en cuenta para el nivel de tolerancia, es decir, la cantidad de fenilalanina que puede tomar diariamente un afectado por la PKU.

- » PKU clásica. La tolerancia a la fenilalanina es inferior a 350 mg/día.
- » PKU moderada. La tolerancia a la fenilalanina se encuentra entre 350- 400 mg/día.

- » PKU leve. La tolerancia a la fenilalanina se encuentra entre 400-600 mg/día.
- » Hiperfenilalaninemia benigna. No precisa de tratamiento dietético.

Por último, es preciso señalar que existen causas que provocan la detección de una hiperfenilalaninemia de tipo transitoria que desaparece con el tiempo. Esto se debe a una inmadurez transitoria del hígado, a la prematuridad del recién nacido, o al hecho de ser hijo de madre con PKU. Sin embargo, si tiene usted este libro en sus manos no es ninguno de estos casos.

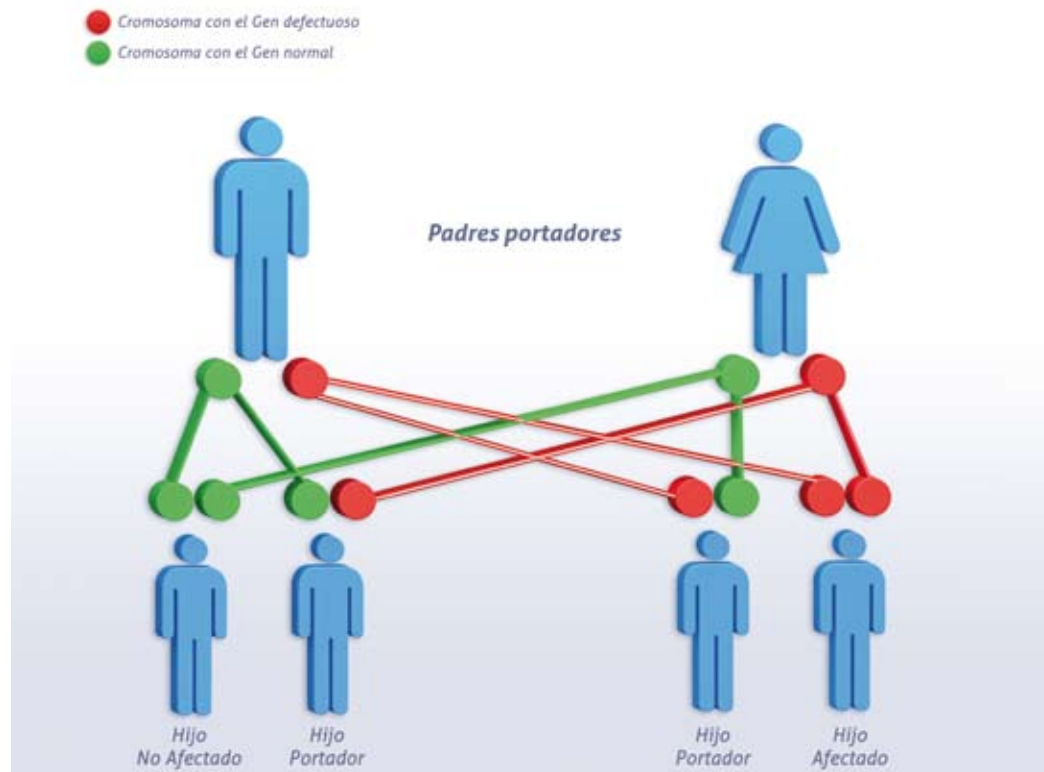


Figura 2.

Herencia autosómica recesiva

La herencia autosómica recesiva implica que: el 50% de vuestros hijos no tendrán ninguna alteración (2 puntos verdes), el 25% serán portadores como vosotros -transmiten la PKU pero no padecen sus síntomas- (1 punto verde y 1 punto rojo) y el 25% serán PKU (2 puntos rojos).

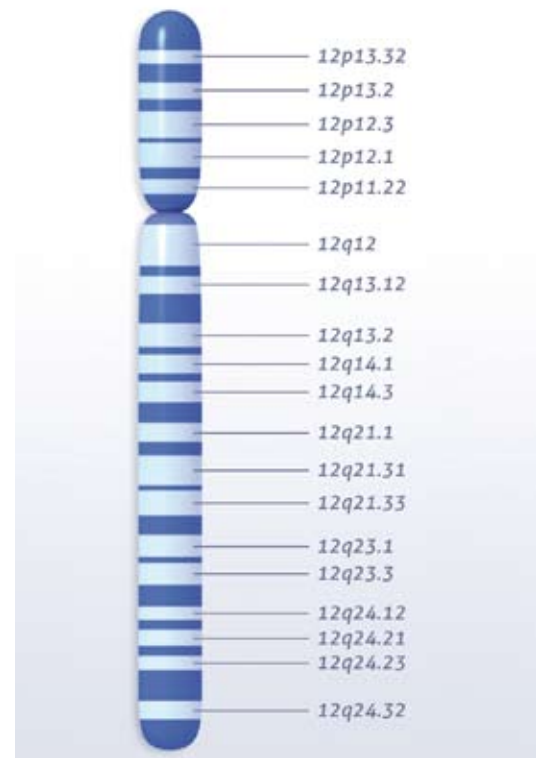


Figura 3.

Cromosoma 12

Todo ser humano posee 23 pares de cromosomas con toda su información genética. En el cromosoma 12 se encuentra el gen PAH, cuya mutación da lugar a la PKU.

¿Por qué tiene mi hijo/a fenilcetonuria?

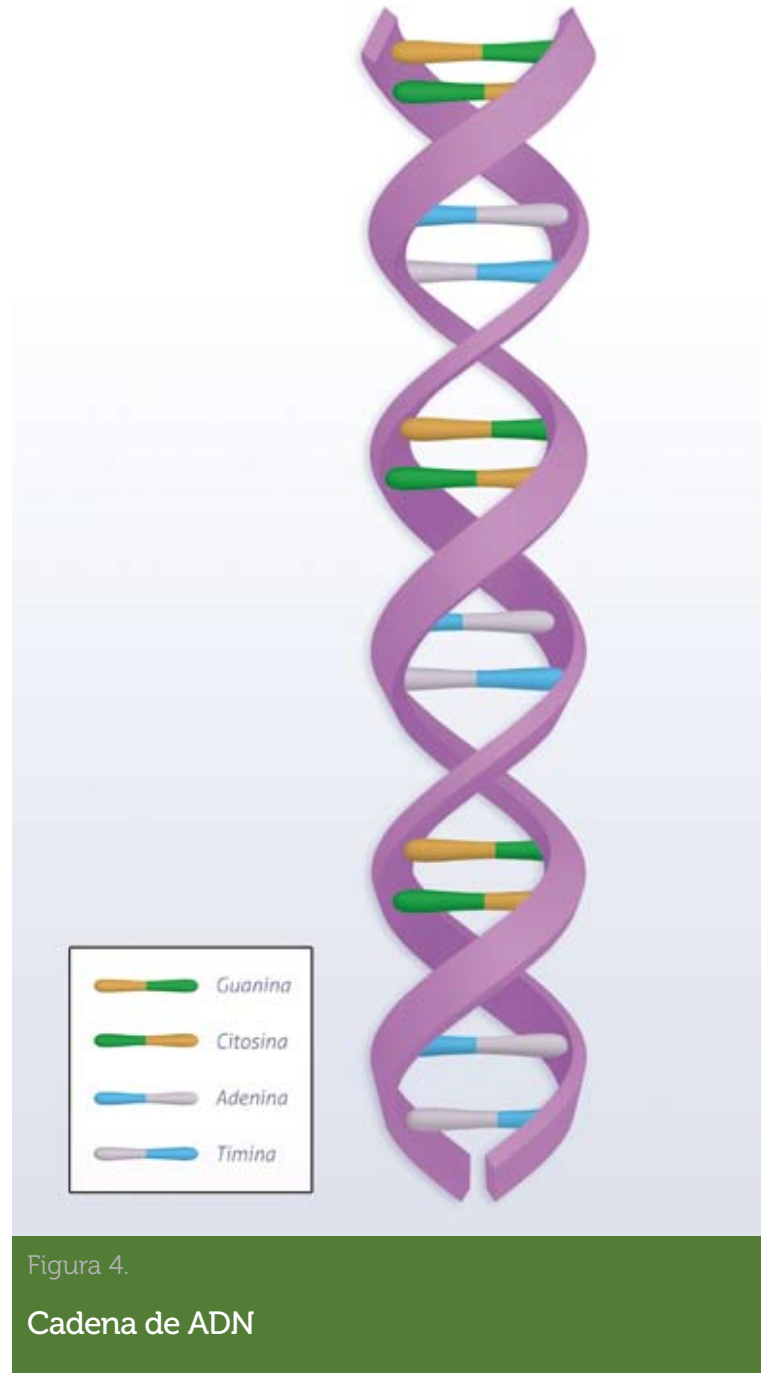
La causa que determina que una persona tenga o no fenilcetonuria se guarda en una parte de su ADN. Esto se debe a que es el ADN quien almacena la información que se hereda de los padres, es decir, es el responsable de que los hijos se parezcan a sus padres. El ADN determina el color de los ojos o del pelo, la altura, la inteligencia, ... y si tendrá o no PKU. Para que un recién nacido presente un determinado rasgo a veces basta con la información que le transmite uno de sus progenitores. Podríamos decir que hay información que es más fuerte que otra. Pensemos, por ejemplo, en un niño que hereda genéticamente la información por parte de su padre de que tendrá los ojos de color azul y, por parte de su madre, el color marrón. Sabemos que el bebé nacerá con los ojos marrones, pues la información genética de la madre en este caso es más fuerte. Sin embargo, en otras ocasiones, como en la fenilcetonuria, es necesario que el padre y la madre coincidan en la información que transmiten genéticamente. De esta forma, un bebé tiene PKU porque tanto el padre como la madre le transmitieron esa información a su ADN.



¿Qué es el ADN?

El ADN es una molécula que tiene la peculiaridad de guardar toda la información que se puede heredar, generación tras generación.

Forma parte de todas las células de los seres vivos y contiene la información genética usada en el desarrollo y el funcionamiento de los organismos vivos.



Ahora, ¿qué tengo que hacer?

En la actualidad el tratamiento de los niños con fenilcetonuria se basa en el seguimiento de una dieta que modifica de forma drástica la evolución de la enfermedad y previene el desarrollo del retraso mental.

La base de la alimentación en la PKU ha sufrido escasas variaciones desde su aparición en 1950, si bien lo que sí ha cambiado –afortunadamente– es la variedad de alimentos especiales (sin o con un bajo contenido de fenilalanina) que existen en el mercado. Actualmente hay una diversidad muy grande de productos para los niños con fenilcetonuria, impensable hace tan solo unos años.



La dieta

La dieta consiste en controlar diariamente la ingesta de fenilalanina. Hay alimentos libres de fenilalanina, otros que pueden tomarse con moderación y el resto, que están prohibidos.

Junto a esta dieta de la que hablamos, los médicos recetan una fórmula especial, como por ejemplo, XP Analog LCP, integrada por aminoácidos esenciales exentos de fenilalanina, necesarios para los niños con fenilcetonuria. Un aminoácido es una parte de las proteínas. Los aminoácidos esenciales se denominan así porque no los puede fabricar el propio cuerpo y, sin embargo, necesitan ser ingeridos. Además, están enriquecidos en tirosina (recordemos que la fenilalanina se acumula en el organismo en su camino de transformación a tirosina, por lo que existirá un déficit de este aminoácido tan importante), minerales y otros nutrientes adecuados para el bebé.



La dieta es para toda la vida

Para saber cómo realizar una dieta baja en fenilalanina es necesario conocer que la mayoría de los alimentos contiene cierta cantidad de proteínas y, por tanto, de fenilalanina:

- » Carnes, pescados, huevos, frutos secos, legumbres, soja, junto con la leche y sus derivados (queso, yogur) son los que contienen mayor cantidad de fenilalanina y son, por tanto, alimentos prohibidos o muy muy restringidos.
- » Los cereales y las patatas contienen menor cantidad de fenilalanina, y pueden tomarse pero siempre de forma controlada.
- » Verduras, frutas y hortalizas son los alimentos con menor contenido en fenilalanina son, siendo en consecuencia su consumo permitido y la base principal de la alimentación de las personas con PKU.
- » Por último, el aceite, los azúcares y los alimentos especiales (sin o con bajos contenidos de fenilalanina) no precisan de control en la dieta.

Una consecuencia lógica de la dieta es la restricción en la ingesta de proteínas naturales, necesarias para un desarrollo normal. Éste es el motivo que hace necesaria la utilización de fórmulas como XP Analog LCP que aporten al niño el resto de aminoácidos, fundamentalmente tirosina y micronutrientes.



Figura 5.

Alimentos prohibidos. Estos alimentos (carne, pescado, leche, queso, yogur, legumbres, frutos secos y soja) contienen mucha cantidad de proteínas por lo que su consumo está prohibido o severamente limitado (según la tolerancia de cada niño con PKU).

¿Tiene cura?

Desde hace unos pocos años existe un medicamento para la fenilcetonuria llamado de forma abreviada BH4. El tratamiento con BH4 fue descubierto en 1999 y los estudios realizados desde entonces indican que éste funciona de forma óptima en un porcentaje reducido de pacientes, siendo más efectivo cuanto más leve es la forma de fenilcetonuria que se padece. Es decir, que un niño con PKU clásica tiene menos probabilidades de que el BH4 le libere de seguir la dieta restringida que uno con PKU leve.

Dependiendo del criterio médico, la edad idónea para realizar la prueba -que conducirá a saber si el menor es susceptible o no de recibir el BH4- varía. En cualquier caso, incluso si la respuesta es buena, ésta no tiene que ser necesariamente para toda la vida, aunque generalmente es así. De este modo, hay niños que con el BH4 inician una alimentación (más) normalizada y a los pocos días o semanas deben volver a la dieta.

¿Qué vida le espera a mi hijo/a?

La vida que le espera a tu hijo/a es muy parecida, por no decir igual, a la de los otros de su edad. La única diferencia estriba en la alimentación que debe mantener. Los primeros años de vida, además, tendrá revisiones especializadas cada poco tiempo.

Pero para conocer de primera mano vuestro futuro próximo os ofrecemos a continuación varios testimonios. Todos os mostrarán con sus palabras cómo cambiaron sus vidas y cómo, a pesar de todo, la enfermedad no ha mermado la capacidad que tenían de ser felices.

Natalia y José, son padres de un bebé de once meses de edad con PKU.

“Hola, somos los papás de un bebé con fenilcetonuria y queremos ayudarte contando cómo fue nuestra experiencia desde el momento que supimos que nuestro hijo tenía esta enfermedad.

A los diez días de dar a luz estábamos de compras cuando nos llamaron al móvil para decirnos que nuestro niño podía padecer una enfermedad con un nombre rarísimo y que había que repetirle urgentemente la prueba del talón. Tuvimos la mala suerte de que en el laboratorio de la universidad donde debían hacerle la punción, al día siguiente era fiesta. Por este motivo, la doctora decidió quedar con nosotros en una parada de autobús para que le diéramos el cartón con la sangre del niño con el fin de analizarla en ese mismo momento. Todo esto nos pareció muy extraño. Nos alarmamos enormemente porque no nos parecía normal este despliegue y, sobre todo, porque cuando le preguntamos a la doctora del laboratorio si era una enfermedad grave, me dijo que sí, pero que no estaba autorizada a darme más datos.

Como cualquiera puede imaginarse la noticia fue todo un bombazo. Al niño lo veíamos perfectamente sano y de repente nos dan esta noticia. No sabíamos qué hacer. Además, los médicos no nos querían dar más datos hasta que no se confirmase la segunda prueba. Lo único que nos decían era: “es una enfermedad rara que, cogida a tiempo, no tiene problemas, pero si no se trata puede ocasionar graves daños en el niño”.

Nos fuimos para casa con un disgusto tremendo, desconcertados y sin saber qué hacer.

El siguiente paso que dimos, como haría cualquiera en esta situación, fue lo peor que pudimos haber hecho: mirar en Internet. En las páginas de información general, no las que luego encontramos más especializadas como las relativas a las asociaciones de PKU, únicamente se hablaba de los daños y las

consecuencias negativas de la enfermedad. Sólo se informaba de los enfermos que no siguen la dieta o de los niños a los que se les diagnóstica tarde, pero no de la vida tan normal que pueden llevar estos niños si siguen la dieta.

Fue el peor día de nuestras vidas, y esa noche se hizo larguísima.

Mirábamos al niño de otra manera, como si no fuera el nuestro. Nos parecía diferente al que hacía unas horas era un bebé sano y dormilón, igual que cualquier otro de menos de quince días de vida.

Al día siguiente le repetimos las pruebas, las cuales se confirmaron: el niño tenía fenilcetonuria. A partir de ahí, fuimos a hablar con el médico que nos ayudó desde el primer momento, y al que queremos agradecerle la paciencia mostrada con nosotros. Nos explicó claramente cuál era la enfermedad, su tratamiento y, por supuesto, las consecuencias que tendría para nuestro hijo de no seguir a estrictamente la dieta.

Desde entonces acudimos de vez en cuando a su consulta. Lo mejor de todo es que el niño no tiene ningún problema. La dieta, por supuesto, no es fácil de llevar al principio, pero desde el momento en que uno se habitúa a ella es llevadera. Nuestra mayor satisfacción es ver cómo nuestro pequeñín, que ya tiene once meses, crece y aprende a hacer cosas nuevas todos los días y, sobre todo, que en opinión nuestra y de sus médicos, es un niño precioso que evoluciona como cualquier otro de su misma edad.

Por eso, desde aquí, nos gustaría dar ánimos a todos los padres que a partir de ahora reciban la misma noticia que nos afectó a nosotros en su día. Deseamos tranquilizarlos diciéndoles que no es tan duro como lo parece al principio, que es posible salir adelante con muchas ganas e ilusión. La recompensa es la de disfrutar y ver crecer a tus hijos, tengan o no PKU. Y sobre todo, os animamos a que recordéis que estos niños no son diferentes a los demás, sólo “especiales” por su alimentación específica, pero nada más.”

Tala es madre de Emma, una hermosa y despierta niña con PKU de dos años y medio de edad:

“Fenilcetonuria es la palabra que se apoderó de mi vida. La primera vez que la escuché y traté de repetirla se revolvió. Todavía me quedaba grande en la boca, se me atravesaba, sin acomodarse y no terminaba de caber en mis labios, inexpertos aún en dar cobijo a palabra de tal dimensión. Recordé entonces mi infancia y cómo intentaba repetir la palabra supercalifragísticoexpialidoso con poco éxito, hasta que un día de repente la dices de una sola vez y ya es tuya. Lo mismo ocurrió con fenilcetonuria sólo que fue ella la que me atrapo a mí.

Emma nació el día 26 de mayo de 2006, era una niña deseada y esperada, melliza de Leo. Niños de oro gestados con esmero por su madre, que anidó y con gran empeño se empeñó en traerlos al mundo. Cuando Emma y Leo nacieron pesaban 2100 gr. y 2300 gr. respectivamente. Fueron niños prematuros con la magia en los ojos de los que todavía no han terminado de ser. A los veintidós días supimos que Emma tenía fenilcetonuria y desde entonces nada volvió a ser igual. Durante muchos días su padre y yo pensamos que nuestra hija sería retrasada, que no podría hacer muchas cosas que hasta ahora habían sido normales para nosotros y que todas las lagrimas que habíamos derramado no podrían cambiar lo que la vida le deparaba a Emma.

Ahora la vida es diferente, ya no vamos nunca al supermercado sin mirar las etiquetas de los alimentos para ver cuantas proteínas tiene, y siempre llevo comida conmigo a donde voy. No puedo evitar comer en un restaurante y buscar con poco éxito lo que mi hija podría tomar allí. Tras una búsqueda incesante de información su padre y yo estamos aprendiendo día a día a digerir la fenilcetonuria.

Cuando nos dijeron que Emma tenía PKU nos aconsejaron repetir la prueba y que siguiéramos dándole la leche que tomaba (que era alta en proteínas) durante el fin de semana y que el lunes ya

veríamos. Con la confirmación de la noticia, el lunes por la mañana, nos movilizamos. No había en toda Melilla una lata con la fórmula libre de fenilalanina. En Málaga tampoco la encontrábamos. No nos conformamos. Mi tía Maite, consiguió una lata de XP Analog LCP en el hospital en el que trabaja en Sevilla y mi tío Andrés y ella cogieron el coche y se plantaron en Málaga. En el aeropuerto buscaron a mi tío Lolo, que es Guardia Civil, y facilitó el transporte en avión de la lata. En Melilla esperábamos Rodo (mi marido) y yo, que nos echamos a llorar cuando vimos esa pequeña lata con una pegatina en el tapón que ponía: te queremos Emma. A veces cuando lo recuerdo me gusta pensar en la suerte que Emma tiene, ya que todo el mundo está implicado en su enfermedad de una manera u otra.

Hoy Emma tiene dos años y medio y le encantan las patatas fritas. Come bien y variado, le gusta la comida y disfruta con ella. Cuando se sienta en su trona tiene a su disposición a su madre, a su padre, a su hermano, o a sus abuelos. Me gusta pensar que esto nos une, nos hace mas fuertes y nos da razones para mejorar, investigar y seguir aprendiendo.”

Ágata Bak tiene veintitrés años, estudia cuarto de filosofía en Granada y tiene PKU.

“La idea de escribir un testimonio para el presente libro nació como fruto de mi encuentro con Rodolfo y Tala en el XIV Congreso Nacional sobre fenilcetonuria y otros trastornos del metabolismo. Fui invitada a participar en dicho acto por Manuel Varela, quien insistió mucho en que pronunciara una comunicación sobre la experiencia que tenía como joven con fenilcetonuria. Éramos tres, y cuando llegó el turno de mi amigo de casi toda la vida, Iván, me emocionaron mucho las palabras de apoyo que dirigió, no a sus coetáneos, sino precisamente a los padres de niños y niñas con PKU. Repentinamente me di cuenta de la inquietud que ha de carcomer a todos los padres que en el momento más feliz de

su vida, es decir, el del nacimiento de su hijo o hija, escuchan esa en principio ininteligible frase: ha nacido con fenilcetonuria, que tan a menudo suena como un fallo. De ahí que todo lo que escriba a continuación tenga como finalidad demostrar mi más profundo apoyo a los padres que todos los días se enfrentan a la fenilcetonuria de sus hijos. Sólo ahora, a mis veintitrés años, empiezo a entender qué gran determinación de los familiares exige el tratamiento de los niños con PKU, y qué esfuerzo suponía para mis padres.

Soy de origen polaco. Nací en Varsovia en 1986, todavía durante el régimen comunista, en plena era de cartillas de racionamiento y escasez general de alimentos. Es precisamente ahora cuando mis padres empiezan a contarme el esfuerzo que les supuso la asimilación de mi enfermedad y el cuidado que recibí. La primera cuestión fue la más difícil. Pues ¿cómo se supone que han de sentirse los padres, si la doctora les dice, bueno, su hija no será precisamente una gran intelectual, pero igual acaba la primaria...? Creo que el gran mérito de mis padres y de los padres de mis amigos con PKU, tanto polacos como españoles, consiste precisamente en superar el choque causado por ese tipo de reacciones frente a la enfermedad. En lo que se refiere a mis padres, adoptaron una postura que considero ejemplar: de alguna manera han transvalorado el estado de las cosas. Yo no era una enferma. Podría estarlo si comiera esto o lo otro. Y, llegados a esa conclusión, sacaron fuerzas para luchar con todos los demás obstáculos. Ambos pasaron al vegetarianismo y mi madre cambiaba los bonos para la carne por bonos para la verdura; mi abuelo, de profesión traductor, logró de alguna manera conseguir suministro de la medicación (que evidentemente escaseaba) de Suecia. Nos pusimos en contacto con los demás padres y empezamos a organizarnos.

Creo que esta postura les permitió a mis padres enfrentarse a diversos problemas que inevitablemente surgen a lo largo del desarrollo de la persona con PKU. Tengo que agradecerles su enorme confianza en mis fuerzas de autocontrol, que demuestran

a cada paso. Y es que casi nunca he ido a campamentos para los niños con PKU; por el contrario, mis padres me enviaban siempre a campamentos deportivos, donde era yo misma la que tenía que cuidar de mí (siempre bajo una discreta tutela de uno de los monitores, que no obstante tampoco sabía realmente de qué iba lo de la fenilcetonuria esa...), hablando con el jefe de cocina sobre lo que podía y lo que no podía comer. En este momento me gustaría aclarar algo: no era una niña perfecta. Me acuerdo perfectamente de unas cuantas trampas que he hecho. A mi juicio, no se puede esperar que un niño sea un autómatas que nunca se verá tentado por probar algo prohibido. La clave está en saber qué es lo que se hace en este momento: si el o la joven es consciente de que en ese momento sí puede ponerse enfermo, esa trampa nunca se convertirá en un hábito. Pues al contrario de lo que se suele decir, la mayoría de la gente con PKU sabe perfectamente en qué momento se ha pasado (tomando más fenilalanina de lo que debía). Cualquier persona con PKU que atiende mínimamente a las reacciones de su cuerpo observa al instante la subida del nivel de fenilalanina y el malestar general que le provoca. Sé que esta confianza de los padres es de lo más difícil de conseguir, ya que siempre permanece el miedo a las consecuencias del descuido; no obstante, me parece el mejor camino para la conciliación e independencia de su hijo o hija.

Quiero también tranquilizar a los padres sobre la cuestión de la aceptación o no de su hijo o hija por parte de sus compañeros de escuela. Yo nunca me sentí rechazada, y la curiosidad inicial de mis amigos pronto estaba satisfecha; eso se debe, me parece, a que nunca me avergoncé de tener fenilcetonuria, pues nunca la concebí como una enfermedad (lección de mis padres). Tampoco me escondí nunca para tomar la medicación. La tomaba y la sigo tomando en el pasillo entre clases, en el bar, en los medios de transporte. Eso sí, los padres de mis amigos sí me causaban alguna que otra situación embarazosa, al fijarse mucho en mí al saber que “tengo una enfermedad”. La facilidad del contacto con los demás niños consiste precisamente en que una vez saciada la curiosidad de saber por qué no como carne, no se vuelve al tema; no así con los padres.

El año 2009 es el cuarto que paso fuera de mi casa y de mi país. Estudio cuarto de filosofía en la Universidad de Granada. Gracias a la determinación de mis padres soy consciente del reto que supone la vida por cuenta propia y nunca he llegado a una situación de dejadez en mi dieta. La vida adulta con PKU requiere un poco más de atención que la vida de una persona que puede alimentarse en cualquier sitio y de cualquier cosa. Sería mentira decir que es una cosa fácil: no lo es para nadie. Creo incluso que me apaño mejor que algunos de mis compañeros de la facultad, aunque por supuesto, todavía cocino a regañadientes. No tengo ningún tipo de complejo relacionado con la fenilcetonuria, y sé que casi nadie de mis amigos con PKU lo tiene. Creo que lo más importante es darse cuenta de ello: somos adolescentes y adultos como cualquier otro. No obstante, esto depende en mayor grado de la actitud valiente de los padres. Espero que a ninguno de vosotros le falte esta valentía.”

Carolina tiene 10 años y también tiene PKU. Tras su testimonio podréis leer el de sus padres.

“Soy una niña con diez años y tengo PKU. Estoy en cuarto de educación primaria en un centro concertado. Lo más importante para mí ahora es que dentro de poco hago la comunión. Me han hecho unas fotos en las que estoy muy guapa. El día de mi primera comunión comeré ensalada, verduritas a la plancha, patatas, aceitunas, pepinillos... Por ser un día tan especial mis padres han preparado una fondue de chocolate (especial para PKU) donde mojaré nubes de caramelo. Pero no será la primera vez que coma fuera de casa; nosotros salimos a comer o a tapear fuera muchas veces y vamos a bares en los que preparan tapas que yo puedo comer.

En el colegio me va muy bien y saco muy buenas notas (sobresalientes y notables). Tengo muchas amigas y algunas saben que tengo PKU y, cuando me invitan, compran cositas que yo puedo comer para que me sienta mejor y más cómoda. Siempre

voy a los cumpleaños que me invitan y hago las mismas cosas que mis amigas sin ningún problema. Además de ir al colegio asisto a actividades extraescolares: voy a baile a la escuela de danza y también a una academia de inglés.

Lo peor de tener PKU es que a veces siento rabia por no poder comer lo que quiero. Entonces lo que hago es intentar olvidarlo y quitarle importancia y pienso en mi plato preferido: la pipirrana que me prepara mi padre.”

“Yo tengo 42 años y soy la madre de Carolina. Aunque han pasado diez años recuerdo perfectamente el momento en el que me llamaron y me dijeron que mi hija tenía una enfermedad muy grave. Se me cayó el mundo encima. Lloré mucho y me sentí muy mal. Más tarde me explicaron y fueron explícitos con las posibles consecuencias de la enfermedad (retraso mental, problemas motrices, etc.) porque querían que nos lo tomásemos en serio y siguiéramos sus indicaciones.

El primer mes fue horrible, pero tras asistir a un congreso sobre PKU y otros trastornos del metabolismo la historia cambió. Fui consciente de que había enfermedades peores.

En mi opinión, el entorno me parece fundamental para lograr un adecuado tratamiento de la fenilcetonuria. Es decir, que tanto los hermanos como los abuelos y amigos entiendan la enfermedad y la importancia de ser estrictos con la dieta. Esto facilitará tener una vida normal, que pueda acudir a un cumpleaños sin peligro de que coma lo que no deba, o de visita a casa de un amigo.

Mi hija conoce a otros niños y niñas con PKU pero también se relaciona con las niñas y niños de su clase. Es consciente de lo que puede comer y de lo que no. Conoce las marcas de los productos que habitualmente consume, al igual que sabe leer las etiquetas e identificar si puede tomarlos o no. Ante la duda pregunta siempre. En el colegio lo saben, y cuando hay alguna profesora nueva nos encargamos de hablar con ella y explicárselo.

Yo confío en ella. Sé que ahora le resulta más difícil controlar sus deseos de comer determinadas cosas, pero estoy convencida de que cuando sea mayor lo va a seguir haciendo muy bien. Por todo ello creo que va a ser una mujer adulta normal, con sus estudios, su trabajo, sus hijos... Cuando llegue el momento le explicaremos qué ha de hacer para cuando quiera tener hijos, ahora aún es muy pronto para abordar estos temas.

En general nuestra familia lleva bastante bien la enfermedad, aunque nuestra hija mayor lo lleva algo peor; en ocasiones siente que queremos más a la pequeña porque estamos más encima de ella.”

“Yo soy el padre de Carolina. Soy funcionario del Ministerio de Defensa y tengo 45 años. Como acaba de contar mi mujer, tenemos dos hijas y la pequeña tiene PKU. Ya hace mucho tiempo que sufrimos el impacto de la noticia. Cuando fuimos al Hospital Materno Infantil de Málaga empecé a tranquilizarme porque entendí que desde ese momento, y mientras su alimentación dependiera de nosotros, la clave para que fuera una niña normal pasaba porque su alimentación fuera sagrada. Era necesario llevar de forma estricta su dieta. Pensé que, al fin y al cabo, no era tan difícil comer únicamente frutas y verduras.

Gracias a Internet llegué a conocer casos de personas con PKU que han tenido estudios universitarios, incluso dos carreras, y esto me tranquilizó. Para nosotros fue muy importante la información aportada por la que era entonces presidenta de la Asociación de PKU de Andalucía.

Creo que la alimentación de mi hija es más saludable que la de otros niños. Desde que le diagnosticaron PKU hacemos controles de niveles en sangre. Somos muy rigurosos con la dieta y nunca le han subido los niveles por encima de los valores recomendados por su médico. Al principio hacíamos controles cada quince días, pero desde que cumplió los tres años los hacemos cada mes o mes y medio.

Conforme mi hija ha ido creciendo lo hemos ido asumiendo con mayor normalidad. No hay nada como ver que va bien en el colegio y que su crecimiento y desarrollo es completamente normal. Se relaciona muy bien con otros niños y niñas de su edad. Hace amigos con mucha facilidad, es nerviosa, activa, inquieta, parlanchina..., como cualquier otra niña de su edad. Deseo que estudie una carrera universitaria y que lleve una vida adulta totalmente normal como está siendo su niñez.

A aquellos padres que están recibiendo ahora la noticia de que su hijo/a tiene PKU, les diría que intentaran tranquilizarse y les confesaría que realmente no es tan duro como en ocasiones puede llegar a parecer al principio. Pero, sobre todo, les haría hincapié en la importancia de la dieta, en que es fundamental que no se la salten ni ellos ni los que están a su alrededor.”

¿Qué sucederá si no sigo las indicaciones del médico?

Los niveles de fenilalanina suben por un ayuno prolongado, por vómitos, por estar enfermo, por la fiebre, por el crecimiento, por el estrés, pero sobre todo por no respetar la dieta baja en fenilalanina, es decir, por comer lo que no se debe o por hacerlo en cantidades mayores de las recomendadas. No hay nada más peligroso para un fenilcetonúrico que encontrar permanentemente excusas para saltarse la dieta. Los niños con fenilcetonuria tienen un terrible enemigo en la frase: “por un día o una vez no pasa nada”, pues no es una vez tan solo, no es un día nada más, y evidentemente sí sucede algo.

Como hemos dicho anteriormente, el tratamiento dietético debe ser mantenido de por vida, pero las consecuencias negativas de su incumplimiento no son las mismas en adultos que en niños. En los primeros años de vida el cerebro es muy modelable y sensible; el daño que le produce unos niveles elevados de fenilalanina es fatal e irreversible.

La fenilalanina acumulada en el organismo atraviesa la barrera hematoencefálica (que es una especie de escudo protector del cerebro) y afecta a las neuronas de las zonas del cerebro responsables del pensamiento lógico y de la movilidad.

Observando el normal desarrollo de tu hijo/a

Es difícil cuando se tiene un hijo o una hija con PKU no tener miedo de cómo evolucionará. Resulta complicado no caer en la tentación de compararlo con otros niños y niñas de su edad para ver si hace lo mismo que ellos, surgiendo nuestros temores si aún no hace algo que los otros sí.

Es muy común en las conversaciones cotidianas en el parque, en la puerta de las escuelas infantiles, en la piscina, etc., escuchar cómo las mamás y los papás comentan los logros de sus hijos (la mayoría de las veces exagerados) y es habitual ver algunos gestos de preocupación entre aquellos cuyos hijos no parecen estar a la altura de sus compañeros, sobre todo si no tienen otro referente que su hijo. Es común incluso que comparemos entre nuestros propios hijos colgándoles etiquetas desde edades muy tempranas, del tipo “su hermano era más listo a su edad...” y en estas comparaciones cometemos muchos errores. Marcamos expectativas en nuestros hijos que no les ayudan y nos angustiamos innecesariamente en muchos casos.

Por ello, creemos necesario dejar claro una serie de ideas básicas sobre el desarrollo infantil, pautas útiles para cualquier padre o madre, pero especialmente para vosotros, que vais a observar con lupa lo que hace o deja de hacer vuestro bebé.

Primero, hay que precisar que en edades tempranas los psicólogos hablan de madurez y no de inteligencia. Existen niños más precoces y otros más lentos, pudiendo estar ambos en la normalidad y no

siendo una buena madurez un pronóstico inevitable de una gran inteligencia.

En segundo lugar, es importante saber que el desarrollo en los primeros años de vida no es continuo, en cuanto a un progreso a un ritmo constante, de modo que es normal que los éxitos pueden ir acompañados de pequeños retrocesos.

Por último, antes de pasar a ver qué hace un bebé según su edad, es clave establecer la diferencia entre estimulación y estimulación temprana.



¿Riesgos asociados a la PKU?

Si vuestro hijo o hija tiene PKU, pero ha sido detectado a tiempo y lleva su dieta rigurosamente controlada, debéis de estar relativamente tranquilos (como cualquier padre o madre), pues su desarrollo evolutivo será normal. Si aparecieran signos de retraso no serían debidos necesariamente a la enfermedad, si no a otras causas. Por tanto, si como padres de un hijo con PKU os preguntáis: ¿Tiene mi hijo más probabilidad que otro niño de sufrir algún tipo de problema en su desarrollo? La respuesta es un rotundo NO siempre que:

1. La fenilcetonuria sea detectada de forma temprana.
2. Acudáis periódicamente a las revisiones médicas.
3. Realicéis un control estricto de su dieta.
4. Hagáis frecuentes análisis de sus niveles de fenilalanina en sangre.

La estimulación temprana es realizada por especialistas a partir de la derivación médica. Se realiza tanto de forma preventiva como en casos en los que hay una patología. Por ejemplo, imaginemos un parto en el que aparecen complicaciones y el bebé está privado de oxígeno durante unos minutos, provocándole esto una lesión en

el cerebro. Entonces, la atención a realizar se encamina a eliminar o compensar las dificultades aparecidas. La responsabilidad de detectar dichas dificultades o retrasos es tanto de la familia como del pediatra. A veces, en la mayoría de los casos cuando hemos tenido más hijos, nos damos cuenta muy pronto de que a nuestro bebé le pasa algo, si observamos que no mira, no mueve las manos, no sostiene la cabeza... Otras veces nos resulta más difícil, y sólo es más tarde cuando se hace evidente el retraso, habitualmente detectado en la guardería o, en determinados casos, incluso es posible que ocurra más tarde aún.

Sin embargo, hay ciertos retrasos que surgen por falta de estímulos, por no facilitar situaciones que permitan o den la posibilidad de aprender a nuestros hijos. Cuando hablamos de estimulación nos referimos a exponer a nuestros hijos de forma natural, en ambientes cotidianos, a estímulos que provoquen la posibilidad de experimentar sensaciones agradables y novedosas como, por ejemplo, un paseo por el parque, estar en contacto con distintos rostros...

Tras estas tres precisiones, vamos a exponer a continuación algunos indicadores de desarrollo y las edades más frecuentes a las que se alcanzan. Así los tendremos como referentes. Están extraídos y adaptados de la *Escala de Desarrollo Psicomotor de la Primera Infancia* Brunet-Lézine y de la *Escala Observacional del Desarrollo* de Secadas, por si queréis saber más. Posteriormente exponemos unos ejercicios a modo de juegos que os servirán para estimular a vuestro bebé. Están basados en el libro *Todo un mundo de sensaciones* de Elizabeth Fodor, M^a. Carmen García-Castellón y Monserrat Morán.

Durante el primer año de vida el niño abrirá sus sentidos al mundo, aprenderá a fijar la mirada, a sostener su cabecita, a buscar la fuente de sonido, a sentarse, a coger y soltar objetos, a desplazarse primero a gatas y luego a pie, abriéndose la posibilidad de moverse libremente y explorar otros espacios y objetos que no están al alcance de su mano.

¿Qué hace un bebé con dos meses?

Cómo se mueve

Tendido sobre el vientre levanta la cabeza y los hombros. Patalea vigorosamente con una o ambas piernas.

Cómo piensa

Sigue con los ojos a una persona que se desplaza. Se anima a la vista del biberón o del pecho.

Cómo habla

Responde a la voz inmovilizándose. Emite sonidos sin llanto en situaciones placenteras.

Cómo se relaciona

Sonríe en respuesta a una sonrisa acompañada de palabras.

Preferencias de nuestro bebé

Nuestro bebé prefiere los rostros humanos, las manitas, los contrastes en blanco y negro, los objetos con sonido: los sonajeros, campanitas,...

¿Qué hace un bebé con cuatro meses?

Cómo se mueve

Se mantiene sentado con un ligero sostén. Levanta la cabeza y el tórax apoyando las manos en el suelo.

Cómo piensa

Tendido sobre la espalda, sacude un sonajero colocado en su mano mientras lo mira. Sigue con la mirada un objeto caído.

Cómo habla

Vuelve inmediatamente la cabeza para mirar a la persona que le habla. Se entretiene articulado sílabas.

Cómo se relaciona

Interrumpe la succión del pecho o biberón para mirar a quién habla en la habitación. Sonríe a todos los rostros

Preferencias de nuestro bebé

Ahora sus manos comienzan a tomar protagonismo. Procura proporcionarle todo tipo de cosas que pueda coger. Es importante que los objetos no tengan bordes ni puntas. El bebé los chupará, los cogerá y los tirará. Sus manos y su boca son los sentidos que les proporcionan información sobre los objetos.

Lleva a tu hijo al otorrino si con dos meses de edad no busca la fuente del sonido, no le atraen los juguetes con sonido, no reacciona a la voz de mamá, o no imita sus propios sonidos.

¿Qué hace un bebé con seis meses?

Cómo se mueve

Tendido sobre su espalda se coge los pies y las manos. Rueda sobre sí mismo. Se sienta en sillita de niño.

Cómo piensa

Coge dos objetos uno con cada mano y mira un tercero. Golpea un juguete colgado en su cuna para que suene. Le divierte tirar objetos una y otra vez.

Cómo habla

Inicia una repetición de sonidos parecidos al balbuceo.

Cómo se relaciona

Sonríe y vocaliza ante la visión de su imagen en el espejo. Vuelve la cabeza al instante cuando se le llama. Imita actos simples, como dar palmadas.

Cántales, sonríeles y acarícialos. El buen humor favorece un desarrollo saludable.

¿Qué hace un bebé con ocho meses?

Cómo se mueve

Tumbado, se quita una servilleta de su cabeza. Sin ayuda se incorpora hasta sentarse.

Cómo piensa

Coge un objeto pequeño con la participación del dedo pulgar. Juega a golpear dos objetos. Atrae un objeto, juega a arrastrar juguetes

Cómo habla

Vocaliza varias sílabas. Reacciona ante palabras familiares.

Cómo se relaciona

Responde cuando se le dice: ven, dame, toma,... Nota cuando se le riñe. Entiende gestos como “no” o “adiós”.

¿Qué hace un bebé con doce meses?

Cómo se mueve

Anda cuando se le coge de la mano. Se mantiene solo de pie durante unos segundos. Juega con la arena, tierra o plastilina pero todavía sin hacer formas.

Cómo piensa

Busca los juguetes perdidos debajo de los muebles. Guarda los juguetes en una caja.

Siéntalo sobre tus rodillas delante de una mesa y permítele que coja objetos de distintos tamaños, y de formas cuanto más variadas mejor. Cuando el bebé comience a lanzarlos, le pondremos objetos irrompibles atados por una gomita o un cordoncillo y le enseñaremos a tirar de él para volverlos a alcanzar.

Cómo habla

Sacude la cabeza para decir “no”. Dice palabras con significado: mamá, papá, ae (trae), tete (chupete), etc. Entrega un juguete cuando se le dice “dámelo”.

Cómo se relaciona

Palmorea, dice “adiós”, imita los “cinco lobitos”. Juega a la pelota.

Preferencias

Al bebé le gusta gatear, permíteselo. Asegúrate de no usar los mismos zapatos de la calle en casa, tener el suelo limpio y poner alfombras o mantas en el suelo. Gateando, el bebé explorará, por lo que es importante la seguridad en el hogar; intentando evitar los accidentes domésticos. Puedes hacer un circuito y que lo vaya realizando a gatas.

Comenzará a dar sus primeros pasos con y sin ayuda. Ponle objetos (muebles, baúles...) en los que pueda agarrarse para facilitar sus desplazamientos a pie (protéjelo de las esquinas).

¿Qué hace un bebé con catorce meses?

Cómo se mueve

Anda normalmente solo. Sube a gatas.

Cómo piensa

Hace una torre de dos cubos. Introduce objetos pequeños en ranuras, agujeros...

Cómo habla

Utiliza onomatopeyas como guau-guau. Dice palabras que sólo entienden sus padres.

Cómo se relaciona

Señala con el dedo lo que le interesa. Tira de la mano del adulto para conseguir lo que desea.

Preferencias

Facilítale el aprendizaje del lenguaje, con libros, fotos ordenadas por temas... Puede practicar el soplo con las pompas de jabón en la bañera, con una vela para apagar, con bolitas de papel jugando a las carreras...

¿Qué hace un bebé con diecisiete meses?

Cómo se mueve

Aprende a correr. Anda hacia atrás. Empuja el balón con el pie.

Cómo piensa

Hace una torre con tres cubos. Mete objetos en un recipiente (anillas en un palo, bolitas en un vaso...). Pasa las páginas de un libro.

Cómo habla

Dice cinco palabras, además de papá y mamá. Descuelga el teléfono e imita una conversación

Cómo se relaciona

Bebe solo en el vaso y come solo con cubiertos (cuchara, tenedor). Hace que bebe, hace que come o peina al adulto.

Preferencias

Mostradle cuentos con imágenes y señáldle los objetos y decidle como se llaman y qué hacen.

Elaborad puzzles de dos piezas, con fotos de animales pegadas en cartón, una cara, una figura humana, objetos de casa que él conozca... se parten por la mitad y jugad a que encuentren la parte que le falta.

Juegos de memoria, en el que escondemos juguetes debajo de un cubo o una servilleta...y el niño debe encontrarlo.

Comienza a interesarle pintar, permíteselo, siempre con pinturas no tóxicas.

Enseñadle a guardar e introducir cosas en recipientes, cajas para clasificar juguetes...

¿Qué hace un bebé con veinte meses?

Cómo se mueve

Da una patada a un balón después de una demostración. Corre con movimientos coordinados.

Cómo piensa

Es capaz de hacer una torre con cinco cubos. Hace garabatos, mira los dibujos de un libro atentamente. Alcanza un juguete con un palo próximo. Le gustan los dibujos animados de la televisión.

Cómo habla

Identifica cuatro objetos (al nombrárselos los señala o los mira). Hace frases de dos palabras, por ejemplo, mamá agua. Llama nene a todos los niños

Cómo se relaciona

Cumple ordenes sencillas (“peina a la muñeca”, “dale de beber”). Juega a imitar sin el modelo delante. Juega con otros niños sin prestarles atención.

Preferencias

Le gusta ver dibujos animados en la televisión. Hay que tener cuidado con introducir los adecuados a su edad, pues no todos los dibujos son convenientes para niños ni para la misma edad; es mejor que dediquen poco tiempo y siempre a la misma hora. Disfruta con el juego con muñecos, cocinitas, colores, plastilina, cuentos, cartas con dibujos, puzzles, etc.

¿Qué hace un bebé con veinticuatro meses?

Cómo se mueve

Da una patada a un balón cuando se le ordena. Se mantiene sobre un pie con ayuda. Se sube a una silla, trepa por las escaleras.

Cómo piensa

Alinea cubos para imitar un tren. Imita una raya sin atender a la direccionalidad de la misma.

Cómo habla

Identifica ocho objetos o nombra cuatro.

Hace frases de tres palabras. Por ejemplo: papá quiero agua. Utiliza su nombre cuando habla de sí mismo o de un objeto que le pertenece.

Cómo se relaciona

Se obstina en hacer las cosas por sí solo. Cuando se cae, o se hace daño con algo, le pega porque “es malo”.

¿Qué hace un bebé con treinta meses?

Cómo se mueve

Sube solo las escaleras, alternando los pies. Se mantiene sobre un pie sin ayuda. Salta con los dos pies (una raya en el suelo, desde una silla...).

Cómo piensa

Comienza el control de los esfínteres (avisa para no hacerse pis). Hace una torre con ocho cubos. Imita un trazo horizontal y otro vertical.

Cómo habla

Canta canciones sencillas. Nombra 8 objetos o más. Utiliza los pronombres “yo”, “tu”, “él”, “ella”.

Cómo se relaciona

Se muestra dominador, quiere imponer su criterio. Se enfada con sus amiguitos por la posesión de un juguete.

Bebé feliz, bebé estimulado

Realizar con vuestro hijo actividades placenteras y variadas estimulará su desarrollo, al tiempo que fomentará el vínculo entre vosotros. Esto le hará más feliz, sin duda. Por este motivo os proponemos ahora dos ejercicios básicos y sencillos que podéis practicar: el masaje y la lectura de cuentos.

En los primeros meses de vida, dado que el bebé aún no ve bien, el contacto piel a piel, las caricias, los abrazos y los masajes son el principal alimento afectivo de tu hijo. Como suponemos que no le van a faltar ni los besos ni los arrumacos, os detallamos cómo efectuar los masajes, que estimularán su inteligencia.

Ingredientes

Aceite de almendras o crema infantil.

Habitación caldeada.

Tranquilidad y confianza.

Preparativos

Cada madre o padre elegirá la postura con la que se sientan más cómodos. Puede ser tendido sobre una toalla en el suelo, en el cambiador, en la cama o, como lo practican en la India, encima de las piernas de la madre. Es muy importante que antes de iniciar el masaje, la madre o la persona que lo va a realizar, se relaje, respire profundamente y se ponga en disposición de transmitir cariño y afecto al bebé. La intencionalidad también la percibe nuestro bebé a través de nuestras manos. No queremos transmitirle que vivimos muy atareados y estresados sino que él es lo más importante de nuestra vida y lo más amado.

Beneficios

Comunicación más íntima. Mayor conocimiento del otro. Mejores digestiones y mejor respiración. Menos enfermedades y bebés más sanos.

¡Vamos allá!

Con nuestras manos recorreremos las distintas partes del cuerpo del bebé ejerciendo una pequeña presión de forma suave y armoniosa.

1. Piernas

Con tus dos manos sujeta el muslo del bebé y haz movimientos de enroscar y desenroscar un bote desde el muslo hasta el tobillo; suavemente repite este ejercicio tres veces. Cuando termines con una pierna comienza con la otra.

2. Tobillos

Recorre sus tobillos realizando círculos con el dedo pulgar. Repítelo tres veces.

3. Pies

Toma su pie con una mano y con la otra coloca los dedos índice y corazón en el talón, deslízalos hasta sus dedos formando una "V". Repítelo tres veces. A continuación realiza círculos en cada uno de los dedos de los pies. Es posible que le dé cosquillas o encoja el pie. Hazlo suave e inténtalo. Si no aguanta no insistas en esta sesión, quizás en la próxima. Al finalizar hacer lo mismo en el otro pie.

4. Vientre

Los masajes del vientre se realizan en la zona comprendida desde el ombligo hasta la pelvis. Es importante que no esté realizando la digestión. Planteamos tres ejercicios por lo beneficioso que resulta para bebé con cólicos, problemas digestivos...

- Colocamos ambas manos en el vientre y realizamos círculos en el sentido de las agujas de un reloj. Tres veces, lenta y suavemente.
- De forma alterna una mano baja desde el ombligo hasta la pelvis, y luego la otra mano. Tres veces

- Con la palma de nuestra mano apoyada contra la parte derecha del vientre del bebé, vamos caminando con nuestros dedos pasando por el ombligo hasta llegar a la parte izquierda de su vientre. Repítelo tres veces.

5. Pecho

Con las palmas de nuestras manos apoyadas en vertical sobre el pecho las movemos de forma horizontal, como si estirásemos las páginas de un libro.

Cogemos los bracitos con nuestras manos y se los cruzamos a la altura del pecho y después los estiramos.

6. Brazos

Toma el bracito con las dos manos lo más cerca del hombro y haz el mismo movimiento que en las piernas, como si abrieras y cerraras un bote, suave y lentamente ejerciendo un poquito de presión en el brazo. Repite el ejercicio tres veces. Cuando finalices pasa al otro brazo.

7. Muñeca

Recorre su muñeca realizando círculos. Repítelo tres veces.

8. Manos

Dibuja una “V” en la palma de su mano como hiciste en la planta de los pies, deslizando los dedos índice y corazón. Realiza círculos a lo largo de sus dedos, desde la base hasta la punta. Repite tres veces cada ejercicio.

9. Espalda

Colocamos al bebé suavemente boca abajo. De forma alterna siempre con una mano apoyada para o perder contacto con él, apoyamos la mano en horizontal sobre su cuello y la deslizamos lentamente por su espalda, hasta llegar al final del culete y a continuación la otra mano comienza el mismo recorrido. Repítelo tres veces. Después se realizará el mismo ejercicio terminando el recorrido al llegar a los talones.

El segundo tipo de actividad estimulante que os proponemos es leer cuentos al bebé. Es un ejercicio que podéis hacer desde el primer día de vida. No es imprescindible que cada noche sea uno distinto, si no más bien os recomendamos lo contrario. Elegid dos o tres relatos que os gusten, y con los que os sintáis cómodos, y repetidlos alternándolos. Actualmente hay libros preciosos para todas las edades, en formatos prácticamente irrompibles, con ilustraciones y texturas, e incluso con olores. Así, es bueno que durante algunas semanas no cambiéis el repertorio, pues los niños prefieren conocer lo que le contáis. incluid onomatopeyas, moved las manos, haced voces, poned caras..., captaréis mejor la atención del bebé. Además, mientras leemos, es aconsejable ir enseñándole y señalándole aquellos elementos del relato que nombremos.



Consejos

Elegid el libro en función de:

- La edad. Durante los primeros meses es importante seleccionar cuentos que contengan colores vivos, hechos con distintos materiales, suaves, que puedan producir olores o sonidos. A partir del año es mejor escoger libros de cartón duro, con ilustraciones reales, troquelados o con partes con las que poder interactuar.
- El gusto del bebé. Aunque seamos nosotros los que lo tengamos que leer.

Situad los libros, a partir del año de edad, de tal forma que estos le sean fácilmente accesibles, colocándolos a su altura, para que pueda cogerlos sin ayuda si lo desea. Intentad leerlos con entusiasmo, como si fuera la primera vez. Comenzad con historias breves, contadas con musicalidad y que contengan repeticiones. Responded a las peticiones de vuestro hijo, repite lo que te diga, nombra lo que señala... Procurad que ese momento sea divertido. Mientras le cuentas el libro, hazle cosquillas, reiros juntos. Así, el momento del cuento será algo placentero y estimulante. Hazlo siempre a la misma hora. Un buen momento es antes de dormir o después de comer.

Beneficios

La lectura diaria de los cuentos favorece a los niños en múltiples aspectos. El hábito de leerles un cuento es un gran estímulo a la creatividad, la imaginación y la inteligencia, así como a la capacidad verbal y la concentración. Los libros deberían estar tan presentes en el día a día de tu bebé como sus juguetes. Frente a otras actividades, como por ejemplo, ver la televisión, en las que todo el material le viene dado, el cuento es una puerta abierta a la imaginación que ayuda a mejorar la suya. Otras ventajas son:

Enriquece el vocabulario. La lectura enseña nuevas palabras y ayuda al desarrollo general del lenguaje.

Aumenta la capacidad de atención y observación. Los sucesos no ocurren de forma rápida en el cuento sino a su propio ritmo. El bebé aprende a interesarse por el relato, incrementando poco a poco el tiempo que es capaz de atender. Indirectamente se mejora la memoria.

Se ha comprobado que la lectura favorece los aprendizajes de diálogo, escucha y atención. La lectura de un libro con los padres o tutores implica un clima sosegado de tranquilidad, relajación y comunicación que no lo aportan otras actividades pasivas.

Favorece el hábito lector. Los niños aprenden lo que ven. Si tu lees y les lees, ellos aprenderán a leer y a disfrutar de la lectura.

Recursos para padres preocupados

Ofrecemos ahora una relación de direcciones, teléfonos y Webs que os pueden resultar muy útiles. Encontrarás más información relevante sobre este tema en nuestra Web www.fenilcetonuria.es

En primer lugar, es interesante conocer los datos de vuestra asociación PKU más cercana. Tened en cuenta que quizás cuando leáis este libro ésta puede haber cambiado la dirección de su sede o el número de teléfono. Las asociaciones de afectados por la fenilcetonuria y otros trastornos del metabolismo en España son:

Asociación PKU y OTM de Andalucía

C/ Plaza de la Marina Española s/n
41012 Sevilla

Tel.: 954 23 57 24

Fax: 954 23 57 24

Email: metabolicos@hotmail.es

Asociación PKU y OTM de Aragón

C/ Condes de Aragón, 8 - 9º B
50009 Zaragoza

Tel.: 976 56 92 65

Fax: 976 22 26 38

Email: lrpalomera@cable.es

Asociación PKU y OTM de Asturias

C/ Oviñana 33156 Cudillero (Asturias)

Tel.: 985 59 60 92

Fax: 985 82 81 80

Email: pkuastur@eresmas.com

Asociación PKU y OTM de Baleares

Apartado 1098

07800 Ibiza

Tel.: 971 39 69 26

Email: cpsonjuyl@educacio.coib.es

Asociación PKU y OTM de Canarias

C/ La Audiencia, 21, Puerta B 14

38280 Tegüeste (Tenerife)

Tel.: 922 54 04 82

Asociación PKU y OTM de Castilla y León

Avenida del Cid, 106 8º B

09006 Burgos

Tel.: 947 21 11 55

Email: aspkucy@hotmail.com

Asociación Castellano Manchega Errores Innatos del Metabolismo

C/ Socuellamos 6 bloque 3 2º C
13610 Campo de Criptaza (Ciudad Real)
Tel.: 926 589 571
Email: castillalamancha@metabolico.es

Asociación PKU y OTM de Cataluña

C/ Centre civic can taió parc Catalunya s/s
08130 Santa Perpetua de La Mogoda
Tel.: 933 51 47 94
Fax: 935 74 80 16
Email: opk@hotmail.com

Asociación PKU y OTM de Extremadura

C/ Avenida Lusitania, s/n 5 - 2º A
06800 Mérida (Badajoz)
Tel.: 924 30 05 94
Fax: 924 33 01 76

Asociación PKU y OTM de Galicia

C/ Portugal, 1 - 1º
27004 Lugo
Tel.: 982 37 72 22
Fax: 982 37 70 81
Email: ivango01@terra.es

Asociación PKU y OTM de Las Palmas

C/ Canalejas, 3 - 3º A
35003 Las Palmas de Gran Canaria
Tel.: 928 38 32 65
Fax: 928 33 23 74
Email: icerpa@terra.es

Asociación PKU y OTM de Madrid

C/ Avenida de los Toreros, 22 - 1º C
28028 Madrid
Tel.: 913 61 19 10
Móvil: 609 91 45 48
Fax: 918 82 40 04

Asociación PKU y OTM de Murcia

C/ Alfonso X el Sabio, 59 -2º A
30203 Cartagena (Murcia)
Tel.: 968 51 65 32
Fax: 968 51 65 32

Asociación PKU y OTM de Navarra

C/ Pablo Sarasate, 6 - 2º A
31500 Tudela (Navarra)
Tel.: 948 82 53 61
Email: euguet@teleline.es

Asociación PKU-OTM de Euskadi

C/ Villa de Plentzia, 28 Local (Urbanización Antiguo Golf)
48930 Las Arenas (Getxo) Bizkaia
Tel.: 944 80 32 41
Móvil: 636 92 20 80
Fax: 944 60 15 52
Email: pkuotm@telefonica.net

Asociación PKU y OTM de Valencia

C/ Plaza Honduras, 4 - 12º A
46002 Valencia
Tel.: 963 55 59 04
Fax: 962 86 60 37
Email: everes@ctv.es

No todas las asociaciones poseen una página Web. Aquellas con direcciones en Internet son:

Andalucía: www.pkuotm.com

Cataluña: www.pkuatm.org

Castilla León: www.aspkucyl.org

Galicia: www.asfegapku.org

País Vasco: www.euskadipkuotm.org

Otros enlaces que os pueden resultar útiles son:

www.alicia.cat

Web de la fundación Alicia, que cuenta con un recetario espectacular para PKU.

www.guiainfantil.com

Portal no relacionado con la fenilcetonuria, aunque recoge de forma atractiva múltiples consejos, artículos, blogs y vídeos para padres preocupados con la crianza.

www.guiametabolica.org

Creada por el Hospital San Juan de Dios de Barcelona. Sin duda es la Web en español más completa sobre PKU y OTM; contiene informaciones médicas relevantes sobre ambos temas.

www.metabolicos.es

Web de la federación española de fenilcetonuria y otros trastornos del metabolismo.

www.pkumadrid.losforos.es/foro

Foro de la asociación de PKU y OTM de Madrid.



www.fenilcetonuria.es

Es la Web del Proyecto de Innovación Docente de la Universidad de Granada que se dedica a elaborar recursos que faciliten el proceso de enseñar y de aprender aspectos relacionados con la PKU. Está especialmente centrada en el aprendizaje mediante juegos de la dieta baja en fenilalanina en niños.

Para los que leen Inglés

www.pkunetwork.org

Página Web americana de gran utilidad que explica en qué consiste la PKU y otros trastornos metabólicos. Se ofrece la posibilidad de solicitar varios packs de información para recién nacidos con PKU y para PKU maternal.

www.shs-nutrition.com

Es el portal Web de SHS. Se pueden consultar aspectos sobre la PKU y otras metabopatías. Incluye una sección dedicada a profesionales médicos y otra a la venta de productos, así como un foro.

www.pku-info.org

Web que incluye información relacionada con la fenilcetonuria, enlaces con otras organizaciones y páginas privadas. Cuenta con enlaces a vídeos y presentan una calculadora que calcula la fenilalanina de diferentes tipos de productos.

www.pku.com

Página diseñada para satisfacer algunas de las necesidades de los pacientes con PKU. Contiene secciones como: “Vivir con PKU”, “PKU en las noticias”, o un glosario de algunos términos relacionados con la fenilcetonuria.

www.familyvillage.wisc.edu/lib_pku.htm

Información y enlaces de interés sobre PKU.

www.pkuboard.info

Artículos, enlaces, noticias, eventos, intercambios entre miembros de varios países, recetas, etc.

www.shs-nutrition.com/lowproteinliving/

Una página Web de SHS que proporciona información de expertos sobre el tema, así como la opinión de pacientes con PKU. Contiene artículos, foros, recetas, podcast, vídeos, reseñas de acontecimientos y recursos.

www.facebook.com/group.php?gid=8573813158

SHS International mantiene un grupo de Facebook en esta página. Es un portal diseñado para padres, pacientes y amigos de los afectados por PKU que incluye información, noticias recientes y vídeos de cocina en inglés.

www.myspecialdiet.com

Página de SHS internacional donde cualquiera con interés sobre dietas metabólicas puede conseguir información relevante, productos y recetas. También puede contactar con otras personas con la misma enfermedad y conseguir apoyo para la gestión de su dieta.

www.pkunews.org

Web que informa sobre la fenilcetonuria, con secciones tales como “información relacionada con la dieta”, “historias personales”, “adultos con PKU”, etc. Cuenta con información para estudiantes que se encuentren elaborando trabajos sobre PKU, así como consejos sobre cómo viajar con pacientes con PKU e información sobre la beca Guthrie.

www.wtb.tue.nl/woc/ptc/vanesch/pku/index_eng.html

Web personal de Kate Wiley con información sobre PKU, recetas, chats, lista de correo de otras personas con PKU, etc.

www.peds.umn.edu/pku/

Programa y Fundación para la PKU de la Universidad de Minnesota. Promueve la investigación y el bienestar de los pacientes con PKU y sus familias.

Coordinación y Edición: **Rodolfo Ramos Álvarez**
Infografías: **Rafael Carmona**
Diseño: **David Pareja**
Maquetación: **Tempeltoon**

Impreso en España

Todos los derechos reservados. Queda Prohibida la reproducción total o parcial de esta obra, sea por medios mecánicos o electrónicos, sin la debida autorización por escrito del editor.

ISBN: 978-84-15010-01-2

Si a su hijo/a le han diagnosticado fenilcetonuria
o PKU recientemente, si por este motivo se encuentra impactado
y preocupado por el futuro de su bebé,
si tiene mil preguntas sin responder,
si desea poder leer testimonios tranquilizadores de niños
y jóvenes con PKU que cursan sus estudios con normalidad,
o si simplemente desea saber
cómo sobrellevaron otros padres esta enfermedad,
éste es su libro.