

# GENESeeker

Conoce el riesgo de que su hijo sea portador de una enfermedad genética.

## Fenilcetonuria

junogenetics.com

### ¿Qué es la Fenilcetonuria?

Forma grave de fenilcetonuria (PKU) debida a la deficiencia de fenilalanina hidroxilasa, un error congénito del metabolismo de los aminoácidos, que se caracteriza en los pacientes no tratados por un déficit intelectual grave y complicaciones neuropsiquiátricas.

Los pacientes diagnosticados tardíamente presentan en su mayoría un retraso progresivo del desarrollo asociado a signos graves que incluyen retraso en el crecimiento, microcefalia, convulsiones, temblores, eczema, vómitos, olor a humedad y, posteriormente, trastornos conductuales (hiperactividad) y motores. Los pacientes no tratados desarrollan un deterioro intelectual profundo y permanente, así como un deterioro del rendimiento cognitivo y de las habilidades motoras. Se ha encontrado desmielinización y disminución de la producción de dopamina, norepinefrina y serotonina en pacientes que no siguen las restricciones dietéticas en la edad adulta. Las complicaciones posteriores incluyen reflejos tendinosos profundos exagerados, temblores y paraplejia o hemiplejia. En los pacientes tratados, los signos clínicos varían en función del tratamiento y el cumplimiento de la dieta, y pueden incluir trastornos psiquiátricos como el trastorno por déficit de atención e hiperactividad y la depresión.

### ¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de la Fenilcetonuria?

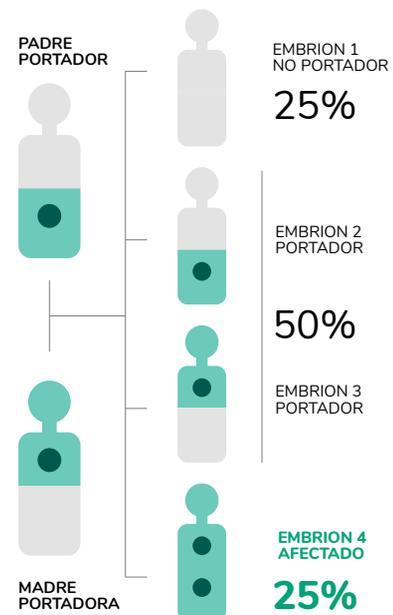
Si eres portador de Fenilcetonuria, es importante que tu pareja se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

### ¿Qué pasa si mi pareja no es portadora?

Si tu pareja obtiene un resultado negativo para la Fenilcetonuria, la posibilidad de que ambos tengáis un hijo afectado es baja. Sin embargo no existe actualmente ninguna prueba capaz de detectar todas las mutaciones existentes, de forma que siempre hay un riesgo residual de que la persona que se ha realizado la prueba sea portadora de otras mutaciones menos frecuentes.

### ¿Qué pasa si ambos somos portadores de la Fenilcetonuria?

Cuando ambos padres son portadores de la Fenilcetonuria, la probabilidad de tener un hijo con esta enfermedad es del 25%



Si ambos son portadores de esta enfermedad pongase en contacto con su doctor o con su asesor genético para informarse de las opciones para su planificación familiar

