

## Los endocrinólogos destacan la importancia de diagnosticar la fenilcetonuria en los primeros días de vida para evitar daños neurológicos graves

- La fenilcetonuria impide al organismo procesar correctamente la fenilalanina, por lo que se debe seguir una dieta baja en este aminoácido que contienen muchos alimentos ricos en proteínas como la carne, el pescado, los huevos o los lácteos.
- La fenilcetonuria está catalogada como una enfermedad rara, ya que afecta a menos de 5 de cada 10.000 personas.
- Los síntomas son el retraso del desarrollo psicomotor, convulsiones, trastornos del comportamiento, hipopigmentación, olor corporal característico y, en los casos más graves, discapacidad intelectual severa.

**Madrid, 27 de junio de 2025.-** La **Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición (SEEN)**, en el marco del **Día Mundial de la fenilcetonuria (PKU, por sus siglas en inglés)**, que se celebra cada **28 de junio**, incide en que el diagnóstico y tratamiento precoz es fundamental en el abordaje de esta patología para prevenir las graves consecuencias neurológicas de la enfermedad y permitir un desarrollo neurocognitivo y psicosocial normal. La fenilcetonuria es un trastorno metabólico hereditario que impide al organismo procesar correctamente un aminoácido llamado fenilalanina que contienen muchos alimentos ricos en proteínas como la carne, el pescado, los huevos y los lácteos. *“Si no se detecta y trata a tiempo, la fenilalanina se acumula en la sangre y el cerebro, provocando daños neurológicos graves e irreversibles, como discapacidad intelectual”*, apunta la **Dra. Eva Venegas, coordinadora del Grupo Errores Innatos del Metabolismo del Área de Nutrición de la SEEN.**

La fenilcetonuria está catalogada como una enfermedad rara, ya que afecta a menos de 5 de cada 10.000 personas. Su incidencia varía según la región: en Europa se estima que 1 de cada 10.000 recién nacidos nace con esta alteración metabólica y en España, a través del programa nacional de cribado neonatal, se detectan entre 60 y 80 nuevos casos al año, con una incidencia media de 1 por cada 12.000 nacimientos. La mayoría de los pacientes son diagnosticados precozmente mediante la prueba del talón, realizada en los primeros días de vida. *“Sin embargo, pueden encontrarse casos de diagnóstico tardío, especialmente en personas inmigrantes procedentes de países sin programas de cribado o nacidas antes de su implantación”*, especifica la **Dra. Elena Dios, miembro del Grupo Errores Innatos del Metabolismo del Área de Nutrición de la SEEN.**

Asimismo, se estima que aproximadamente entre el 5 y el 10% de los casos de PKU en adultos pueden haber sido diagnosticados tardíamente cuando el paciente manifiesta alteraciones cognitivas, conductuales o discapacidad intelectual de causa inicialmente desconocida: *“En estos casos, el pronóstico suele ser menos favorable, ya que la*

*exposición prolongada a niveles elevados de fenilalanina en la infancia causa un daño neurológico irreversible”, explica la Dra. Dios.*

Por ello, la endocrinóloga incide en la importancia del cribado, que posibilita iniciar el tratamiento en los primeros días de vida. En la actualidad, esta prueba se realiza a alrededor de 350.000 recién nacidos al año y permite detectar precozmente enfermedades metabólicas y genéticas que podrían tener un desenlace grave sin la implementación de un tratamiento. Así, las guías europeas recomiendan iniciar la pauta terapéutica antes de los diez días de vida cuando los niveles de fenilalanina en sangre sean igual o mayores a  $\geq 360 \mu\text{mol/L}$ . *“La evidencia disponible indica que un inicio más tardío se asocia a un coeficiente intelectual más bajo en la infancia y la adolescencia”, señala la facultativa.*

El endocrinólogo desempeña un papel fundamental en el abordaje de la fenilcetonuria no sólo en el cumplimiento de la dieta restringida en fenilalanina y proteínas sino también en las posibles repercusiones que esta dieta tan restrictiva pueda provocar en el futuro, especialmente en etapas como la pubertad y la senectud, la gestación o en diferentes momentos de la enfermedad. *“Su función es imprescindible, ya que el seguimiento durante toda la vida garantiza que las necesidades complejas y cambiantes de los pacientes adultos con PKU sean atendidas, promoviendo resultados de salud óptimos y una mejor calidad de vida, y aborda también los posibles desafíos y complicaciones asociados con la enfermedad y su tratamiento”, sostiene la Dra. Venegas.*

Los síntomas de la fenilcetonuria, que suelen aparecer en los primeros meses de vida, se caracterizan por el retraso del desarrollo psicomotor, convulsiones, trastornos del comportamiento, hipopigmentación, olor corporal característico y, en los casos más graves, discapacidad intelectual severa. Por ello, es fundamental disponer de un equipo multidisciplinar experto en errores innatos del metabolismo (Pediatria, Endocrinología y Nutrición, Dietistas-nutricionistas, entre otros).

La fenilcetonuria no tiene cura y requiere un tratamiento de por vida, No obstante, se han realizado algunos avances en relación a varias moléculas en ensayos clínicos que podrían mejorar la tolerancia a la fenilalanina. La enfermedad condiciona la vida de los pacientes también a nivel económico, por la carga financiera que supone la adquisición de alimentos aptos (sin gluten), y a nivel social en situaciones como comer fuera de casa.

La PKU está causada por una amplia gama de variantes patogénicas del gen PAH, localizado en el cromosoma 12 (12q22–q24.2), que codifica la enzima fenilalanina hidroxilasa. Esta enzima permite metabolizar la fenilalanina transformándola en tirosina. Cuando esta enzima está ausente o no funciona correctamente, los niveles de fenilalanina aumentan en sangre y en el cerebro alcanzando concentraciones tóxicas. En palabras de la médico especialista en Endocrinología y Nutrición, *“la enfermedad se transmite con un patrón autosómico recesivo, lo que implica que ambos progenitores deben ser portadores de la mutación genética para que su hijo desarrolle la enfermedad”.*

Por último, los endocrinólogos inciden en que la fenilcetonuria al ser una enfermedad rara requiere un conocimiento actualizado de manera constante, ya que se desconocen muchos aspectos de esta enfermedad, sobre todo en edades avanzadas. En este sentido, la SEEN, en su gran involucración por la formación continuada en este tipo de patologías, ha celebrado recientemente la tercera edición del curso Errores Innatos del Metabolismo en Adultos. Asimismo, los médicos especialistas en Endocrinología y Nutrición destacan que otro desafío es la falta de adherencia a las fórmulas exentas en fenilalanina en los pacientes adolescentes.

### **Sobre SEEN**

La Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición (SEEN) es una sociedad científica compuesta principalmente por médicos especialistas en Endocrinología y Nutrición y por otros titulados del ámbito biomédico que trabajan en el campo de la Endocrinología, Diabetes, Nutrición y Metabolismo para profundizar en su conocimiento y difundirlo.

En la actualidad, la SEEN está formada por 2.474 miembros, todos ellos implicados en el estudio de las hormonas, el metabolismo y la nutrición. Está reconocida como una Sociedad Científica de referencia en estas áreas temáticas entre cuyos objetivos se encuentra la generación de nuevos conocimientos y su traslado a la atención clínica que conlleve mejoras en el diagnóstico y el tratamiento de aquellos pacientes con enfermedades endocrinológicas y/o nutricionales.

### **Gabinete de prensa**

**BER  
BÉS**

**BERBÉS** - 91 563 23 00

Vanessa Martín / Isabel Torres/ Ana Serrano

[vanesamartin@berbes.com](mailto:vanesamartin@berbes.com); [isabeltorres@berbes.com](mailto:isabeltorres@berbes.com); [anaserrano@berbes.com](mailto:anaserrano@berbes.com)