



UNIVERSIDAD FINIS TERRAE

FACULTAD DE MEDICINA

ESCUELA DE NUTRICIÓN Y DIETÉTICA

RECETARIO SALUDABLE PARA NIÑOS ESCOLARES CON FENILCETONURIA

MAGDALENA MATELUNA WILLIAMS

MARÍA IGNACIA TAGLE GODOY

Tesina presentada a la Escuela de Nutrición y Dietética de la Universidad Finis
Terrae, para optar al Título Profesional de Nutricionista

Profesor Guía: Ana María Salazar Maulen

Profesor de Metodología: Dra. Victoria Espinosa Ferrada

Santiago, Chile

2014

INDICE

RESUMEN.....	III
INTRODUCCIÓN.....	1
Signos y síntomas en niños con fenilcetonuria.....	2
Detección sistemática de la fenilcetonuria.....	2
Diagnóstico diferencial de la hiperfenilalaninemia.....	4
Tratamiento nutricional de la Fenilcetonuria.....	5
OBJETIVO GENERAL.....	8
METODOLOGÍA.....	8
Sujetos.....	8
Instrumentos.....	9
Plan de acción.....	11
RESULTADOS.....	13
DISCUSIÓN.....	17
CONCLUSIÓN.....	19
BIBLIOGRAFÍA.....	21
ANEXOS.....	24

RESUMEN

La Fenilcetonuria es una Enfermedad Metabólica que se caracteriza por un defecto en la hidroxilación de fenilalanina (FA) en tirosina debido al déficit o ausencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa por un defecto en el cofactor enzimático BH4. La acumulación de FA provoca una encefalopatía irreversible produciendo un retraso mental como una de las consecuencias más graves en los niños. En Chile se establece una detección obligatoria a los niños recién nacidos dentro de los 5 días de vida para dar comienzo a un tratamiento nutricional temprano libre de Fenilalanina.

Se elaboró un Recetario Saludable para Niños Escolares entre 6 y 10 años con PKU para facilitar su alimentación mediante variadas preparaciones y así entregar mayor disponibilidad de alimentos.

Inicialmente se presentó el recetario a un comité de expertos del INTA, los cuales debieron evaluarlo con nota de 1,0 a 7,0 según parámetros establecidos previamente. El recetario fue evaluado y validado con nota promedio 6,9. Posterior a la validación, fue presentado a 6 apoderados de niños escolares con PKU, siendo evaluado con nota promedio 6,9 en escala de 1,0 a 7,0.

Concluimos que el Recetario Saludable para Niños Escolares entre 6 y 10 años con PKU, sí es un material que facilita la alimentación saludable, ya que los apoderados y los expertos evaluaron y validaron el Recetario con nota 6,9 en ambos casos.

Palabras Claves: Fenilcetonuria, Enfermedad Metabólica, Fenilalanina.

INTRODUCCIÓN

La fenilcetonuria (PKU) es una enfermedad metabólica hereditaria que comienza a temprana edad afectando la química del organismo. Consiste en un defecto en la hidroxilación del aminoácido fenilalanina (PHE) para formar tirosina, esto es debido a un déficit o ausencia de la enzima *fenilalanina hidroxilasa*. (1)

La PKU no diagnosticada ni tratada antes del mes de vida produce una encefalopatía irreversible, provocando a futuro un retraso mental. (2)

El tratamiento tradicional de esta enfermedad consiste en regular los niveles de fenilalanina limitando la ingestión de alimentos que contengan este aminoácido. Para esto se requiere de conocimientos especiales para realizarlo de manera adecuada tanto de un profesional nutricionista como de un familiar o persona a cargo del niño. (2)

La fenilcetonuria fue descrita por primera vez en 1934 por el médico, bioquímico y profesor Asbjörn Fölling de Medicina Nutricional de la Universidad de Oslo en Noruega, quien permitió hallar la explicación bioquímica del retraso mental. (3)

La PKU se ha utilizado como modelo para el control de los defectos metabólicos congénitos, teniendo en cuenta que su tratamiento temprano ha demostrado ser eficaz para prevenir el retraso mental. (3)

Se ha estimado, una incidencia global de 1:10.000 recién nacidos vivos (RNV), la que varía según grupo étnico estudiado. En Chile se ha logrado determinar la incidencia de PKU en 1:21.509 RNV, y en las hiperfenilalaninemias de 1:14.416 RNV. (4)

Signos y síntomas en niños con fenilcetonuria

Si bien es sabido, los niños sin tener medidas adecuadas de tratamiento, sufren de una acumulación de FA en la sangre, esta afectaría en primer lugar al desarrollo cerebral del niño. Sin embargo, en las primeras semanas de vida los bebés con PKU no tratada no muestran ningún síntoma de la enfermedad, (5) pero luego en los primeros meses de vida presentan convulsiones, espasmos masivos, eczema rebelde al tratamiento farmacológico y olor muy característico a humedad debido a la excreción de ácido fenilacético. Alrededor de los 6 meses de vida, comienza a hacerse evidente el retraso en el desarrollo psicomotor, trastornos más graves de la conducta como agresividad, rabieta, hiperactividad y conductas autodestructivas. (4)

Dado el defecto enzimático de esta enfermedad, al haber una baja concentración de Tirosina, se altera la producción del pigmento melanina por el cuerpo, donde los pacientes muestran una falta de pigmentación. En esto se puede observar: pelo rubio llamativo, piel clara y ojos azules, además de una posible erupción en la piel. (5)

Detección sistemática de la fenilcetonuria

Como detección sistemática de recién nacidos, se inició con Robert Guthrie (1916-1995), quien desarrolló la prueba de inhibición bacteriana para el análisis semicuantitativo de fenilalanina a partir de manchas de sangre seca. (6)

Es importante tener presente, que todo nivel elevado de fenilalanina en un recién nacido, obliga la obtención de una segunda muestra para repetir el análisis de fenilalanina y tirosina. La confirmación de niveles elevados de fenilalanina en un recién nacido, cuyos niveles hemáticos sean sobre 6 mg/dl, debe realizarse una

prueba de carga de tetrahidrobiopterina y dar comienzo a un tratamiento dietético.
(6)

La detección sistemática de los lactantes, se define normalmente entre los 3 a 5 días de vida, edad la cual permite indagar la presencia de errores metabólicos congénitos, endocrinopatías, fibrosis quística, hemoglobinopatías, entre otros que dependen de requisitos particulares. (6)

Lamentablemente, y a pesar que en el siglo XXI los avances tecnológicos han cambiado el enfoque tradicional de la atención de salud, vemos con preocupación cómo esta tecnología no se implementa en los países en vías de desarrollo. En Latinoamérica la pesquisa neonatal para PKU se realiza solo en el 49,3% de los recién nacidos y son pocos los que cuentan en la actualidad con programas nacionales de prevención y control. (7)

En Chile, dentro de las áreas que ha cubierto el Programa Nacional de Alimentación Complementaria (PNAC) para PKU, se proporcionará el sustituto lácteo sin fenilalanina a la totalidad de los niños con PKU que nazcan en cualquier servicio de salud del país, desde el momento del diagnóstico hasta los 17 años 11 meses y 29 días y a las mujeres PKU en etapa preconcepcional y/o embarazadas.
(8)

La fenilcetonuria se clasifica en:

•Fenilcetonuria clásica (PKU): Los pacientes presentan concentraciones de FA plasmática sobre 20mg/dl, a la vez presentando tirosinemia menor de 2 mg/dl, son capaces de tolerar menos de 20mg/dl. Ellos requieren de tratamiento nutricional estricto. (8)

•Fenilcetonuria moderada (PKU): Los pacientes presentan concentraciones de FA plasmática entre 4 y 19 mg/dl, pero presentando tirosinemia normal, son capaces

de tolerar 20-25 mg/kg/día de FA (350-400 mg/día). Ellos requieren de tratamiento nutricional estricto. (8)

•Fenilcetonuria leve (PKU): Los pacientes presentan concentraciones plasmáticas de FA entre 4 y 10 mg/dl, son capaces de tolerar ingestas de FA mayores a 50 mg/kg/día (> 600 mg/día). Ellos requieren de tratamiento nutricional moderado. (8)

•Hiperfenilalaninemia leve (HFA): Los pacientes presentan concentraciones de FA plasmática entre 4.0 mg/dl y 10 mg/dl, pero presentando concentraciones plasmáticas normales de TIR. Ellos no requieren de tratamiento nutricional. (8)

•Fenilcetonuria Materna (PKU materna): La mujer PKU embarazada inicia un tratamiento restringido en FA 2 meses antes de la concepción y mantener valores de FA entre 2.0 y 5.0 mg/dl, durante todo el embarazo, para prevenir malformaciones congénitas. (8)

Cuando el defecto enzimático se encuentra en alguna de las enzimas de los sistemas de síntesis y/o reciclaje de BH₄, no sólo se afecta el sistema de hidroxilación de fenilalanina, sino también el sistema de hidroxilación de tirosina, dando lugar a un defecto de síntesis de L-DOPA, y el de triptófano que da lugar a un defecto de síntesis de 5-hidroxitriptófano (5HT) precursor de la serotonina: es decir se afecta la síntesis de neurotransmisores dopaminérgicos y serotoninérgicos dando lugar a un grupo de enfermedades conocidas como hiperfenilalaninemias por defecto del cofactor BH₄. (9)

Diagnóstico diferencial de las hiperfenilalaninemias

El diagnóstico diferencial de las deficiencias enzimáticas dan lugar a hiperfenilalaninemia (>2,5 mg/dl). Para ello, éste confirmará que el paciente lleve una alimentación de 150 mg/kg/día de FA durante 3 días (equivalente a 3 g de proteínas/kg/día). En el tercer día se tomará las siguientes muestras:

- a. Plasma o suero para la cuantificación de aminoácidos.
- b. Sangre total en papel filtro S&S para valoración de la actividad DHPR en eritrocitos. (9)

- c. Orina de al menos 12 horas congelada y en oscuridad para la cuantificación e identificación de aminoácidos, ácidos orgánicos y pterinas. (9)
- d. Toma de sangre total en papel S&S a los padres (y hermanos si los hubiere), para determinar fenilalanina y descartar hiperfenilalaninemia en otro familiar. (9)

Tratamiento nutricional de la Fenilcetonuria

Existe un tratamiento convencional basada en dieta restringida en FA, formula libre de FA y suplementación de vitaminas, minerales y ácidos grasos esenciales (AGE)- (10)

Para satisfacer las necesidades de nutrientes se debe hacer una prescripción dietética individualizada, y se monitoriza la idoneidad de la ingestión de fenilalanina mediante la evaluación de sus niveles plasmáticos.

Una alza en las concentraciones de fenilalanina puede aparecer debido a una ingesta excesiva o insuficiente de fenilalanina o ingestión insuficiente de la fórmula de aminoácidos (AA). (11)

Como aspecto importante, es necesario monitorizar el estado de vitaminas, minerales y ácidos grasos esenciales, sobretodo en personas que no consumen en cantidades suficientes de fórmula de aminoácidos. (10)

Existen alimentos compuestos de glucomacropéptido, una proteína intacta que contiene una cantidad mínima de fenilalanina, mejorando así la dieta de un fenilcetonúrico. Este puede ser una alternativa para ofrecer a las fórmulas de AA. (11)

Mencionado anteriormente, la dietoterapia consiste en restringir la ingesta de FA una cantidad de 250 a 500 mg/día, para así mantener los niveles normales de FA en sangre (entre 2 y 10 mg/dl o 120-600 uM/L). (4)

Uno de los problemas más importantes para conllevar a una vida de PKU, es la necesidad de una adhesión vitalicia a la dieta pobre en fenilalanina, el cual debe ser restrictiva y con aporte complementario de la fórmula de AA. (11)

Los alimentos naturales están severamente restringidos para limitar la ingesta de proteínas ya que aportan cantidades suficientes de fenilalanina. (11) Por lo tanto, la fuente restringida en pacientes con PKU son los alimentos ricos en proteínas, como son los de origen animal tales como carnes, aves, pavo, pescados, mariscos, huevos, lácteos, frutos secos, aspartame (4) y además una ingesta limitada de pan, pastas italianas, arroz y algunas verduras. Para su reemplazo se utilizan pan y productos de pastas italianas bajas en proteínas, elaborados a partir de almidón. (11)

Existen alimentos que se restringen en estos niños, como son los cereales, frutas y verduras, el cual se debe calcular la cantidad de FA. (4)

Por el contrario, los alimentos permitidos vendrían siendo alimentos ricos en grasas y azúcares, por lo que es de gran importancia ir controlando su peso y estado nutricional. (10)

Considerando esto existe un opción, que es el consumo de fórmulas de AA pero libre de fenilalanina (600 a 900 ml al día) o un alimento adicional con AA para aportar una cantidad adecuada de energía, proteínas, vitaminas y minerales. (11)

Para aquello existe la Formula láctea Phenex-1 (100 grs. /15 grs. proteínas) para recién nacidos a 18 meses. Phenex-2 (100 grs./ 30 grs. de proteínas) para niños entre 1,5 años a 4 años de edad. Phenyl-Free 2 (100 grs./ 40 grs. de proteínas) para niños entre 4 a 14 años de edad. PAM 2 (100 grs./ 77.5 grs. de proteínas) y Comida Med PKU (100 grs./ 75 grs. de proteínas) para adolescentes y adultos. (10)

Es importante considerar también, la cuantificación del aporte de proteínas y aminoácidos, este se cumple por sustitutos proteicos especiales para PKU, que no contienen Fenilalanina. (23)

La importancia de la formulación de los sustitutos de proteínas se deben a dos factores importantes:

- Reemplazar el aporte de proteínas y nutrientes que deberían provenir de alimentos como la carne y el pescado
- Proporcionar todos los aminoácidos necesarios para el completo desarrollo, sin Fenilalanina.

Estos sustitutos deben tomarse durante o inmediatamente después de las comidas o meriendas. (23)

“En el grupo de Trabajo del Consejo de Investigación Médica del Reino Unido sobre PKU, se recomienda la ingestión mínima de un total de proteínas de 3 gr/kg de peso corporal por día para niños menores de 2 años de edad. Y 2 g/kg de peso corporal por día para niños mayores de 2 años de edad.” (11)

Por tanto, las personas fenilcetonúricas deben controlar en forma estricta su alimentación, especialmente los niveles de proteínas. Este aminoácido tiene utilidades en la industria alimenticia. En la elaboración del endulzante artificial conocido como aspartame se usa la fenilalanina y el ácido aspártico. En algunos casos, el consumo de grandes dosis de fenilalanina ha provocado alteraciones como cambios de humor, dolores de cabeza y crisis convulsivas. Tanto las mujeres embarazadas, como los pacientes fenilcetonúricos deben evitarla. (12) Con esto, el tratamiento se focaliza en una nutrición con bajo aporte de fenilalanina en la dieta.

La falta de información para los pacientes que padecen fenilcetonuria no permite que tengan suficiente disponibilidad para alimentos y preparaciones saludables y apetecibles, es por esto que la realización de un recetario permitirá tanto para los paciente como para los familiares tener un material con diversas recetas libre o muy baja fenilalanina, de esta forma los pacientes tendrán la seguridad de alimentarse sin problemas. (10)

¿Es posible producir un recetario como material educativo dirigido a familiares de pacientes fenilcetonúricos con el fin de mejorar su condición de salud?

OBJETIVO GENERAL

Desarrollar un recetario para lograr que las familias con niños fenilcetonúricos en etapa escolar, tengan un material para facilitar su alimentación mediante variadas preparaciones y sugerencias de sustitutos de algunos alimentos.

METODOLOGÍA

Este estudio tiene un enfoque mixto (cualitativo y cuantitativo) ya que se utilizó valores numéricos, promedio y descripciones cualitativas. Dentro del alcance este será de tipo descriptivo, el estudio es de carácter observacional, descriptivo, prospectivo y transversal ya que este se entrevistó a los apoderados en solo una oportunidad.

Sujetos

La entrega del Recetario a los apoderados se llevó a cabo en el mes de diciembre 2013 en el INTA ubicado en AV. El Líbano 5524, Región Metropolitana.

Para esto, se acordó esta visita previamente para realizar la marcha blanca.

En Chile existen 210 personas con PKU tratados en el INTA, los cuales 55 son niños escolares, se estableció que la muestra final serían 6 apoderados de niños escolares entre 6 y 10 años, sin diferencias por sexo, sin cuantificar niveles previos de FA, ni estadios de la enfermedad. Se seleccionó a 6 apoderados sin criterios específicos de inclusión. No se tomó en consideración nivel socioeconómico (NSE). El nuestro fue probabilístico.

Se les entregó el Recetario para que analizaran los aspectos relevantes de éste entregándoles posteriormente una pauta de evaluación para su análisis. (Anexo 2).

Instrumentos

Los instrumentos utilizados son el Recetario y la pauta de validación tanto para expertos como para apoderados, en donde se utilizó valores numéricos como el promedio para determinar las notas finales.

El recetario cuenta con alrededor de 30 preparaciones baja en FA aptas para el consumo de niños con PKU. Este incluye una gran variedad de preparaciones presentadas de forma atractiva, llamativa y lúdica para estos pacientes, de tal forma que ellos mismos sean capaces de proponer a sus madres la preparación que desean comer, para esto incluye diferentes categorías de tipo de preparaciones, los cuales son; entradas, plato fondo, postres, masas y dulces, y anexado una tabla de alimentos prohibidos industrializados. Con el fin de lograr facilitar y asegurar una correcta alimentación, cubriendo así los requerimientos de macro y micronutrientes necesarios que requieren estos niños en su etapa de vida, y de esta forma se podrá mejorar su calidad de vida.

El Recetario está elaborado de un excelente material que refleja durabilidad ya que así este pueda ser manipulado tanto por madres como por niños en áreas de preparación de alimentos, para así generar tranquilidad en su uso. También, este es de fácil manipulación para que así puedan encontrarse rápidamente las preparaciones buscadas por ambos interesados. Es importante destacar que es un material atractivo para la población objetivo, siendo este llamativo en cuando a colores, ilustraciones, contenido e información.

Dentro del plan de análisis (Anexo 3), su contenido está caracterizado por su completa información, mostrando el nombre de la preparación los ingredientes a

utilizar, la forma de prepararla y luego una tabla donde muestra las cantidades de FA, proteínas, carbohidratos, grasas y calorías.

Por otro lado, es importante mostrar los alimentos prohibidos, restringidos y permitidos (Anexo 4), que ayudan a complementar la educación de los niños con PKU. (16,17)

Para la realización efectiva de esta segunda etapa del estudio, se necesitó una evaluación a través de un comité de expertos, en donde hubo 3 profesionales nutricionistas expertos en el tema y/o en área de Nutrición para obtener una aprobación segura del material realizado.

En la validación se entregó al comité de expertos una copia del material para que puedan evaluar cada aspecto y así validar el recetario como apto para su utilización. La pauta de validación contó con ciertas características básicas a cumplir y donde hubo que marcar con una nota de 1,0 a 7,0, donde 7,0 se clasifica como excelente (Tabla n° 1). Se realizó un promedio de nota de todos los ítems evaluados con sus respectivos Desvío Estándar (DS), para determinar la nota final. En cada ítem se podrá agregar un comentario y al final una observación general.

Tabla N° 1: Clasificación de notas según Insuficiente, Suficiente, Bueno, Muy Bueno y Excelente.

Clasificación	Nota
Insuficiente	1,0 - 3,9
Suficiente	4,0 - 4,9
Bueno	5,0 - 5,9
Muy Bueno	6,0 - 6,9
Excelente	7,0

Plan de acción

Para la obtención de preparaciones que sean aptas para pacientes con PKU, se recopiló información del INTA (13) y de diferentes organizaciones que entregan recetas especiales (14, 15, 16). Para la recolección de datos se utilizó como herramienta de recopilación de información los sitios Scirus, Scielo y Pubmed. (18, 19, 20) El INTA es un instituto que se caracteriza por ser el lugar principal y especializado para el tratamiento de pacientes con esta enfermedad ya que aquí se trata el 100% de los casos diagnosticados con PKU en Chile, por lo tanto, aquí se validará el contenido de las recetas creadas. (21)

Mencionado anteriormente los expertos validadores estuvieron encargados de revisar la forma del recetario, analizar la información contenida y revisaron si los aportes nutricionales para este rango de edad eran los correctos.

Previo a esto, se les envió una carta conductora (Anexo 1) para pedir formalmente su participación de esta evaluación.

Luego, una vez aceptada la solicitud, se hizo entrega de una pauta de validación (Anexo 2), el cual indicaron si el recetario logra cumplir con los requisitos básicos en cuanto a la Forma y Fondo de éste, es decir, “Forma” se refiere a las características físicas del recetario; sea tamaño y color de letra, contenido y cantidad de ilustraciones llamativas, si es fácil manipularlo y si los colores utilizados son los correctos. Por otro lado, al “Fondo” se refiere a las características de contenido elaborado; sea una correcta realización y descripción de las preparaciones, de manera entendible, con medidas caseras, medidas métricas, calorías, macro y micronutrientes presentes importantes para su contabilización de la nutrición. Y además, era importante evaluar si el lenguaje era apropiado y claro.

Se utilizó Microsoft Excel para que en cada receta se englobe toda la información en un cuadro con sus respectivas medidas de los ingredientes y gramos. En otro

cuadro donde estuvo el total de preparación y ración para mg de FA, gr de Proteínas, gr de Carbohidratos, gr de Grasas y Calorías. Cuando se realizó cálculos, esto fue a través de Microsoft Excel. Por otro lado, también se utilizó el programa Adobe Illustrator Cs5 (Ai) para el diseño del Recetario y de las ilustraciones, mejorando así la calidad de éste.

Para mayor conocimiento del Recetario tanto en padres, apoderados y niños con PKU, se les hizo una entrega en versión borrador a color del recetario a todos aquellos que asistieron ese día a control. Junto a este, se les hizo entrega de una pauta de validación para que fuera evaluada por los mismos apoderados al momento de explicar el recetario y su objetivo de este. Cada apoderado debió calificar los ítems del contenido con una nota de 1,0 al 7,0 (mismo realizado por validadores del INTA) y con el libre derecho de sugerencias a pedir y modificaciones del recetario según la comodidad de la familia.

RESULTADOS

En la tabla N° 2 se dan a demostrar los resultados obtenidos en la encuesta realizada al comité de expertos que validaron el recetario según parámetros establecidos.

Tabla N° 2: Resultado de la evaluación realizada por validadores expertos en Nutrición y Enfermedades Metabólicas del INTA.

	Nota Promedio	DS
Validador 1	6,8	0,40
Validador 2	6,9	0,30
Validador 3	6,8	0,33

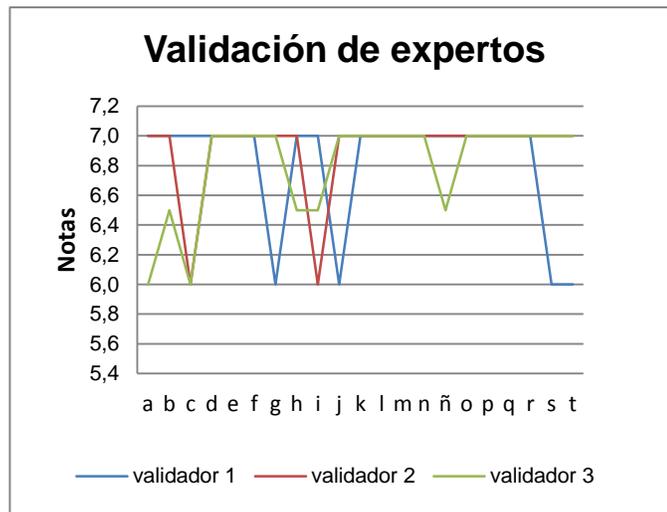
DS: Desviación Estándar

Los resultados de la realización del recetario “Recetario Saludable para Niños Escolares con PKU” se determinó por la Validación de los expertos en Nutrición y Enfermedades Metabólicas del Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA), que incluye a tres expertos en el área, en donde dieron con una aprobación de nota promedio 6,8, 6,9 y 6,8 respectivamente. Los detalles de cada validación se encuentran en tablas (Anexo 5, 6 y 7).

Se puede observar que la nota mínima fue de 6,0. Los puntos evaluados fueron los siguientes: a) ilustraciones llamativas; b) Colores apropiados; c) Tamaño y color de la letra; d) Tamaño de las ilustraciones; e) Material utilizado; f) Cantidad adecuada de ilustraciones; g) Fácil manipulación; h) Material lúdico y/o atractivo; i) Durabilidad del material; j) Claridad pasos de recetas; k) Presencia de índice; l) Lenguaje claro y apropiado; m) Fuente de información confiable; n) Información actualizada; o) Presencia de ingredientes, medidas métricas, medidas caseras,

calorías, carbohidratos, lípidos, proteínas y FA; p) Preparación con título; q) Presencia número de página; r) Presencia de anexos; s) Cantidad apropiada de recetas; t) Pasos de las preparaciones y u) Utilización alimentos modificados para PKU.

Gráfico N° 1: Gráfico Resumen de la Pauta de Evaluación de los validadores expertos en Nutrición y Enfermedades Metabólicas del INTA.



Este Grafico muestra un resumen de notas de los puntos señalados descritos anteriormente los cuales fueron evaluados por los validadores expertos, dando como resultado notas como mínimo y superior a 6,0.

En la tabla N° 3 se dan a demostrar los resultados obtenidos en la encuesta realizada a los apoderados de los niños con PKU según los parámetros establecidos.

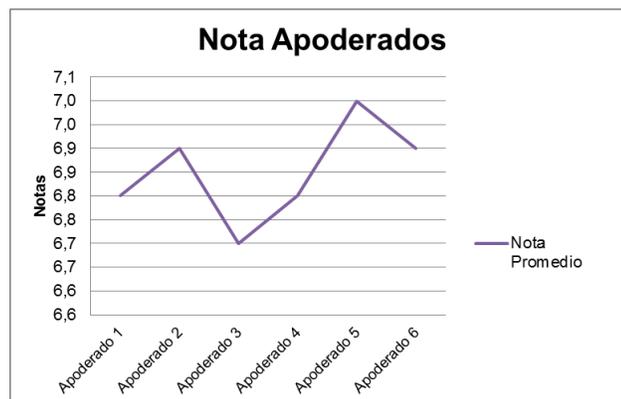
Tabla N °3: Resultado de la evaluación realizada por apoderados de los niños con PKU.

	Nota Promedio	DS
Apoderado 1	6,8	0,37
Apoderado 2	6,9	0,46
Apoderado 3	6,7	0,43
Apoderado 4	6,8	0,37
Apoderado 5	7,0	0
Apoderado 6	6,9	0,46

DS: Desviación Estándar

En el gráfico N° 2 se presenta la comparación de notas puestas por cada apoderado de niños escolares con PKU.

Gráfico N° 2: Gráfico Resumen de la Pauta de Evaluación de los Apoderados de Niños Escolares con PKU.



Se observó que tanto validadores como los apoderados de los niños con PKU evaluaron y validaron el Recetario Saludable para niños Escolares con PKU ya

que se obtuvo como nota promedio un 6,9 para los validadores, pero para los apoderados la nota promedio fue de 6,9, lo cual indica que no hay diferencia dentro de las evaluaciones.

La Desviación Estándar (DS) en ambos casos (tanto expertos como apoderados) son muy cercanas a 0 por lo que indica que la muestra es representativa.

DISCUSIÓN

Como se ha mencionado anteriormente la PKU es una enfermedad metabólica el cual requiere de un tratamiento precoz para el control de los niveles adecuados de FA, si este no es tratado tempranamente se ha demostrado que producirá retraso mental como una de las consecuencias más graves. (3)

La PKU se detecta a través de un examen que mide la FA en sangre y este se clasificará en clásica, moderada, leve y HFA según mg/kg de peso. (8)

Es por esto que, la importancia que implica la alimentación de estos niños es fundamental para su tratamiento, ya que se basa en la entrega de alimentos con muy bajo aporte o libre de FA dependiendo de la clasificación de la enfermedad. (7)

El recetario está confeccionado con recetas especiales para el consumo de Niños Escolares con PKU lo que implica una elaboración meticulosa para lograr un crecimiento y desarrollo normal. (27)

Por otro lado, producto de la realización de este recetario y de la exhaustiva revisión bibliográfica es posible notar la escasa información didáctica para apoderados o familiares de niños con PKU. (28)

Dada la temprana edad de presentación de esta entidad, la educación familiar juega un pilar fundamental en lo que al tratamiento respecta. Por ende, gran parte de las medidas terapéutica debiesen ir orientadas a ellos. Sin embargo, gran parte de la educación que se imparte los padres está en un lenguaje técnico haciéndoles más difícil la terapéutica. (28)

Si bien el recetario fue validado por el INTA, es importante recalcar la carencia de un recetario que se encuentre universalmente calibrado bajo parámetros establecidos tanto en Chile como en otros países. (27)

Si bien el recetario tiende a ser lo más universal posible, hay ciertas variables que deben tenerse en consideración como por ejemplo el nivel socioeconómico (NSE) lo cual implica muchas veces problemas económicos lo que traduce que muchas limitancias en la terapéutica de muchos pacientes.

Otra variable que nos llamó la atención fue la falta de conocimiento de muchos padres sobre los lugares, precios y alternativas referente a donde comprar alimentos especiales lo cual llevaba a un hermetismo sobre alternativas a la hora de comprar.

Cabe destacar que una de las preguntas más comunes entre los padres y niños con PKU, es si tendrán algún tratamiento definitivo algún día. De lo que hoy sabemos es que niños PKU tendrán que llevar de por vida una dieta restringida en proteínas.

Es de esperar que la tecnología y las investigaciones científicas puedan lograr crear algún medicamento que sea efectiva para tolerar una ingesta normal de proteínas como lo que está sucediendo con la PEG-PAL como uno de los nuevos avances en las investigaciones médicas. (25, 26)

CONCLUSIÓN

De acuerdo a los resultados de la validación, este recetario podrá demostrar un adecuado manejo nutricional en los niños con PKU ya que tuvo una aprobación con una nota de 6,8 por los expertos del INTA.

Se espera que este material, sea de utilización exitosa para la realización de recetas libres de FA, y de esta forma facilitar la alimentación, otorgándoles una mayor disponibilidad de preparaciones saludables.

Se ha mostrado que la facilitación del Recetario a familiares de niños con PKU, en donde se da a conocer el aporte nutricional, de FA, y de lugares donde podrán acceder a productos especiales comercializados si podrán ampliar la gama de alimentación saludable y mejorando así el estilo de vida, ya que incluyen preparaciones saludables y entretenidas para el grupo etario.

Podemos concluir que efectivamente se cumple el objetivo de nuestro estudio, ya que la entrega del recetario era lograr que las familias de niños con PKU en etapa escolar, tengan un material para facilitar su alimentación mediante variadas preparaciones y así entregar una mayor disponibilidad de alimentos para que puedan aprender el manejo de alimentos permitidos, controlados y prohibidos haciendo referencia al contenido de proteínas y FA.

Es importante destacar que el buen uso de este material, junto con el apoyo de Profesionales de la Salud, la enfermedad PKU podrá ser tratada con éxito en el niño. Se demostró que con una dieta pobre en FA, permitirá generar una población creciente en adultos generalmente sanos con PKU.

Por lo visto anteriormente, se puede decir que sí es posible realizar un recetario saludable para niños con PKU, debido a que se comprobó un resultado eficaz y exitoso en los niños con la enfermedad, dando énfasis a un tratamiento importante a lo largo de la vida. En este, fue posible entregar una variedad de alimentos

permitidos y disponibles que permitió educar a los familiares facilitando las preparaciones y alimentación de los niños.

BIBLIOGRAFÍA

- (1) Alderete M, Mendez R, Monzón M, Mendez G. Avances Terapéuticos en Fenilcetonuria. Rev Posgr Cáted Med. Feb 2006; 154: 21-23.
- (2) Guillén-Lopez S, Vela-Amieva M. Actualidades en el tratamiento nutricional de la fenilcetonuria. Acta Pediatr Mex. 2011; 32(2):107-114.
- (3) Vela-Amieva M, Ibarra-González I, Belmont-Martinez L, Fernandez-Laínez C. Historia de la Fenilcetonuria. Acta Pediatr Mex. 2011; 32(5):281-286.
- (4) Cornejo V, Raimann E. Diagnóstico, clínica y tratamiento de la fenilcetonuria (PKU). Rev chil nutr. [revista en Internet]. 2004 Abr [citado 2014 Sep 15]; 31(1):25-30. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-75182004000100003&lng=es. <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-75182004000100003>.
- (5) Onmeda.es [Homepage on the internet] Fenilcetonuria (PKU): Síntomas. [Actualizado 19 Marz 2012] Disponible en: <http://www.onmeda.es/enfermedades/fenilcetonuria-sintomas-1566-4.html>
- (6) Lentze MJ, Bodamer O. Fenilcetonuria, Detección sistemática de la fenilcetonuria. Ann Nestlé, Nestlé Nutrition Institute; 2010; 68(2):55-59.
- (7) Cornejo V, Castro G, Colombo M. y cols. Fenilcetonuria: 20 años de manejo en Chile, Creces Educación Conin Chile. 2012, [pág. actualizada 15 ago 2013] Disponible en: <http://www.creces.cl/new/index.asp?tc=1&nc=5&imat=&art=3059&pr=>
- (8) Manual de Programa Nacional de Alimentación Complementaria para niños y niñas con Fenilcetonuria (PNAC-PKU. Ministerio de Salud, División Políticas Públicas Saludables y Promoción, Dpto. Ciclo Vital – Programa de Salud Infantil, Dpto. alimentos y Nutrición, Stgo Oct 2008. [pág. actualizada 15 oct 2014] Disponible en: <http://web.minsal.cl/portal/url/item/6b4a7ee9b775d2b2e04001011f010c34.pdf>
- (9) Martinez-Pardo M, Marchante C, Dalmau J, Perez M, Bellón J. Protocolo de Diagnóstico, Tratamiento y Seguimiento de las Hiperfenilalaninemias. Unidad

- de Enfermedades Metabólicas, Servicio de Pediatría, Hospital Ramón y Cajal. Madrid: [pag actualizada 15 de oct 2014] Disponible en:
<http://ae3com.eu/protocolos/protocolo4.pdf>
- (10) Cornejo V, Castro G. Dietoterapia en Errores innatos del Metabolismo, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas LabGEM, INTA, Universidad de Chile, Rev. chil. nutr. abr. 2004; 31(1)
- (11) Lentze, Bonn MJ, Erin L. MacLeod, Denise M. Ney. Fenilcetonuria, Tratamiento nutricional de la fenilcetonuria. Madison, Wisc., EEUU: Departamento de Ciencias y Nutricionales, Universidad de Wisconsin, Ann Nestlé (Esp), 2010.
- (12) Centro para el Estudio de Enfermedades Genéticas Metabólicas y Discapacidades. [Home page on the Internet], Errores congénitos del Metabolismo. Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico, PKU Buenos Aires, Argentina: Universidad de Belgrano, [pag actualizada 15 de oct 2014] Disponible en: <http://www.ub.edu.ar/ceegmd.php>
- (13) Castro G, Cornejo V. Tabla de alimentos disponibles en Chile según su contenido de fenilalanina (FA) para el tratamiento de pacientes con Fenilcetonuria (PKU), Santiago de Chile: Agosto 2005, [pag actualizada 15 oct 2014] Disponible en:
<http://www.metabolicaschile.cl/archivos/Tabla%20de%20Alimentos/TABLA%20DE%20ALIMENTOS%20PKU%20FINAL.pdf>
- (14) Nutricia Advance Medical Nutrition [Homepage on the internet], Mi PKU, Recetas. [citado 15 oct 2014]. Disponible en: www.mipku.es/recetas_PKU.php
- (15) Asfema.org [Homepage on the internet], Asociación de Fenilcetonúricos y OTM de Madrid (ASFEMA): [citado 15 oct 2014]. Disponible en:
www.asfema.org/blog/?cat=1.
- (16) Alamos M, Fuentes A, Cornejo V. Recetario PKU. Santiago: INTA, Universidad de Chile; 2004.
- (17) Cocinero PKU. Lista de Alimentos Clasificados según el contenido de Fenilalanina, [pág. actualizada 15 oct 2014]. 31 Ene 2012: Disponible en:
<http://mipadrecocineropku.blogspot.com/2012/01/lista-de-alimentos-clasificados-segun.html>

- (18) Scirus [Home page on the Internet] Acceso electrónico: [citado 15 oct 2014].
Disponible en: <http://www.scirus.com/>
- (19) Scielo [Home page on the Internet] [citado 15 oct 2014]. Acceso electrónico:
<http://www.scielo.cl/>
- (20) Pubmed [Home page on the Internet] Acceso electrónico: [citado 15 oct 2014].
Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>
- (21) Inta.cl [Home page on the Internet] Instituto de Nutrición y Tecnología de los
Alimentos, Universidad de Chile. [citado 15 oct 2014]. Disponible en: [http://
www.inta.cl](http://www.inta.cl)
- (22) Bases de Metodología de la investigación. Santiago: Universidad Finis Terrae;
2013.
- (23) Mi PKU. [Home page on the Internet] Consejos. [updated 2013 Febrero 7]
Disponible en: http://www.mipku.es/Consejos_PKU_padres.php?id=10
- (24) My PKU Binder. [Home page on the Internet] PKU Handbook. A Guide for
PKU from Diagnosis to Adulthood. National PKU Alliance. Capítulo 5: De 3 a
6 años, Página 41. [pág. actualizada 15 oct 2014] Disponible en:
<http://www.pkuil.org/Index/PKU%20Binder%202011.pdf>
- (25) Cocinero PKU, [Home page on the Internet] Investigación y Avances, Lo
último sobre la investigación en fenilcetonuria PKU, [updated 2012 Noviembre]
Disponible en: <http://mipadrecocineropku.blogspot.com/>
- (26) Asociación de Fenilcetonúricos y OTM de Madrid (ASFEMA). [Home page on
the Internet] Lo último sobre la investigación en fenilcetonuria PKU. [citado 15
oct 2014]. Disponible en: <http://asfema.org/blog/?p=691>
- (27) Estrategias Prácticas para la Elaboración de Recetas para Diferentes
Patologías, [Home page on the internet]: Lic. Nut. Natero V Tec. En
Gastronomía. [citado 15 oct 2014]. Disponible en: [http://
www.nutriguia.com.uy/boletines/agosto08/.../estrategias_recetas.pps](http://www.nutriguia.com.uy/boletines/agosto08/.../estrategias_recetas.pps)
- (28) Iglesia A, PKU, Pasado, Presente y Futuro. Madrid: Federación Española de
Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos PKU y OTM; nov 2013.

Anexo 1: Carta Conductor



Fecha: _____

Estimada _____:

Como es de su conocimiento, en el proceso de elaboración y presentación de tesis para el ramo Metodología de la Investigación II dictada por la profesora Victoria Espinosa de la Universidad Finis Terrae, cuya tutoría es realizada por la profesora Ana María Salazar, es necesario contar con una pauta de validación realizada por 3 profesionales expertos competentes del área de Nutrición en Enfermedades Metabólicas.

Dicho lo anterior venimos en solicitar a Ud. tenga la gentileza de completar la pauta de validación del recetario "Recetario Saludable para Niños Escolares con Fenilcetonuria", en archivos que estaremos adjuntando.

Mucho apreciaremos su apoyo y gentileza ante esta solicitud, asimismo su más pronta respuesta posible.

Nos despedimos ansiosas por recibir su respuesta y muy agradecidas por su apoyo.

Atte,

Magdalena Mateluna W.
María Ignacia Tagle G.

Firma evaluador

Anexo 2; Pauta de validación

Nombre:

Fecha:

	Nota 1,0 al 7,0	Comentario
Forma:		
Contiene ilustraciones llamativas.		
Presenta colores apropiados para los niños.		
El tamaño y color de la letra es apropiado.		
El tamaño de las ilustraciones es apropiado.		
Es adecuado el material utilizado para el recetario.		
Tiene la cantidad adecuada de elementos gráficos para transmitir el mensaje.		
Es fácil de manipularlo.		
El material existente es lúdico y/o atractivo para el público objetivo.		
El material utilizado refleja durabilidad		
Fondo:		
Se entiende con claridad los pasos de las recetas.		
Contiene índice de fácil uso.		
El lenguaje utilizado es claro y apropiado para el público objetivo.		
Es confiable la fuente de dónde se obtuvo la información.		
La información de los alimentos utilizados es actualizada.		
El recetario contiene ingredientes, medidas métricas, aporte de calorías, carbohidratos, lípidos, proteínas y FA.		
Cada preparación contiene su título respectivo		
El recetario presenta número de pagina		
Contiene anexos de información extra		
El recetario presenta una cantidad apropiada de recetas		
Cuenta con los pasos de preparaciones		
Las recetas utilizan alimentos modificados para el consumo de fenilcetonúricos.		

Promedio de Nota =

Firma del evaluador _____

Anexo 3: Plan de Análisis

Nombre preparación: _____

Ingrediente	Cantidad (gr/mL)	Medida Casera

Preparación: _____

Aporte nutritivo	FA (mg)	Proteínas (gr)	Carbohidratos (gr)	Grasas (gr)	Calorías (Kcal)
Por preparación					
Por ración					

Anexo 4: Alimentos permitidos, controlados y prohibidos.

Grupo de alimentos	Permitidos	Controlados	Prohibidos
Cereales y Harinas	Arroz BP* Cereales BP* Pastas BP* Pastas sin gluten Maicena Harina BP* Galletas BP* Tapioca Polvos de hornear Chuño	Palomitas Krispis Choco krispis Arroz blanco	Pan normal Donuts Queque magdalena
Leche y Derivados	Leche BP* Queso BP*	Nata líquida	Leche Yogurt Quesos maduros Quesillo Queso fresco
Carnes, Pescado y Huevo			Carnes Pescados Huevos Embutidos carnicos
Verduras, Hortalizas y Legumbres	Todas Perejil Orégano Menta Albahaca	Garbanzos Lentejas Soya Porotos	
Frutas	Todas	Frutas secas Higos Ciruelas Pasas Uvas	Frutos secos

Grupo de alimentos	Permitidos	Controlados	Prohibidos
Aceites y Grasas	Aceite de oliva Aceite maravilla Aceite de omega 3 Aceite de maíz Aceite de girasol Aceite de pepita de uva Manteca vegetal Manteca de cerdo Mantequilla Tocino Margarina superior (sin leche)		
Azúcares y Dulces	Azúcar blanca, rubia y flor Mermelada Miel Dulce de membrillo Café Te Caramelos koyac Helado de agua Algodón de azúcar Chancaca Extracto de vainilla y todos los sabores Productos aprotéicos Vinagre		Pastelería Aspartame

(16,17)

*BP: Bajo en proteínas.

**Se debe tener en cuenta que a pesar de que dentro de los alimentos permitidos están las grasas y carbohidratos, por lo que se debe tener cierta precaución ya que estos podrían traer a futuro exceso de peso, y entre otros problemas de salud como Enfermedades Crónicas No Trasmisibles (ECNTs). Por lo tanto, es importante no solo tener un adecuado manejo alimentario de la enfermedad si no

que también promocionar hábitos alimentarios saludables y así prevenir algún riesgo de salud.

Anexo 5: Tabla Evaluada por Experto Validador 1

Características	Nota 1,0 al 7,0	Comentario
a) Ilustraciones llamativas.	7,0	
b) Colores apropiados.	7,0	
c) Tamaño y color de la letra	7,0	
d) Tamaño ilustraciones	7,0	
e) Material utilizado	7,0	
f) Cantidad adecuada de ilustraciones	7,0	
g) Fácil manipulación	6,0	
h) Material lúdico y/o atractivo	7,0	
i) Durabilidad en el material	7,0	
j) Claridad pasos de recetas	6,0	Poner los pasos con números
k) Presencia de índice	7,0	
l) Lenguaje claro y apropiado	7,0	
m) Fuente de información. Confiable	7,0	sí, pero deben revisar stock de productos aprotéicos
n) Información actualizada	7,0	
o) Presencia de ingredientes, m. métricas, calorías, carbohidratos, lípidos, proteínas y FA.	7,0	
p) Preparaciones con título	7,0	
q) Presencia N° de pagina	7,0	
r) Presencia de anexos	7,0	
s) Cantidad apropiada de recetas	7,0	
t) Cuenta con pasos de preparaciones	6,0	Mejor poner número a cada paso
u) Utilización alimentos modificados para PKU	6,0	La leche baja en proteínas debe ser reemplazada por fórmula especial sin fenilalanina.

Nota: 6,8

Anexo 6: Tabla Evaluada por Experto Validador 2

Características	Nota 1,0 al 7,0	Comentario
a) Ilustraciones llamativas.	7,0	
b) Colores apropiados.	7,0	
c) Tamaño y color de la letra	6,0	
d) Tamaño ilustraciones	7,0	
e) Material utilizado	7,0	
f) Cantidad adecuada de ilustraciones	7,0	
g) Fácil manipulación	7,0	
h) Material lúdico y/o atractivo	7,0	
i) Durabilidad en el material	6,0	
j) Claridad pasos de recetas	7,0	
k) Presencia de índice	7,0	
l) Lenguaje claro y apropiado	7,0	
m) Fuente de información. Confiable	7,0	
n) Información actualizada	7,0	
o) Presencia de ingredientes, m. métricas, calorías, carbohidratos, lípidos, proteínas y FA.	7,0	
p) Preparaciones con título	7,0	
q) Presencia N° de pagina	7,0	
r) Presencia de anexos	7,0	
s) Cantidad apropiada de recetas	7,0	
t) Cuenta con pasos de preparaciones	7,0	
u) Utilización alimentos modificados para PKU	7,0	

Nota: 6,9

Comentario: Faltó especificar si los alimentos son crudos o cocidos. Se debe corregir HARINA APROTEICA en vez de leche baja en proteínas.

Anexo 7: Tabla Evaluada por Experto Validador 3

	Nota 1 al 7	Comentario
Forma:		
Contiene ilustraciones llamativas.	6	No todas las imágenes tienen la misma calidad, por lo que se tornan borrosas al ampliarlas y modificar el tamaño real.
Presenta colores apropiados para los niños.	6.5	Se podrían haber utilizado colores más llamativos
El tamaño y color de la letra es apropiado.	6	Letra más grande. Evitar que el texto de las tablas deje las palabras en 2 líneas, se puede utilizar la opción de "ajustar al contenido".
El tamaño de las ilustraciones es apropiado.	7	
Es adecuado el material utilizado para el recetario.	7	
Tiene la cantidad adecuada de elementos gráficos para transmitir el mensaje.	7	
Es fácil de manipularlo.	7	
El material existente es lúdico y/o atractivo para el público objetivo.	6.5	
El material utilizado refleja durabilidad	6.5	
Fondo:		
Se entiende con claridad los pasos de las recetas.	7	
Contiene índice de fácil uso.	7	
El lenguaje utilizado es claro y apropiado para el público objetivo.	7	
Es confiable la fuente de dónde se obtuvo la información.	7	
La información de los alimentos utilizados es actualizada.	7	
El recetario contiene ingredientes, porciones de intercambio, medidas caseras, medidas métricas, aporte de calorías, carbohidratos y lípidos.	6.5	
Cada preparación contiene su título respectivo	7	
El recetario presenta número de página	7	
Contiene anexos de información extra	7	
El recetario presenta una cantidad apropiada de recetas	7	
Cuenta con los pasos de preparaciones	7	
Menciona fórmulas lácteas de aminoácidos FA tales como Phenex 1-2, según grupo etareo.	7	

Puntaje obtenido = 6.8

OBSERVACIONES GENERALES: IMPORTANTE revisar faltas ortográficas y acentos (tildes) que hacen falta en varias partes del texto.

Firma del evaluador: _____

