

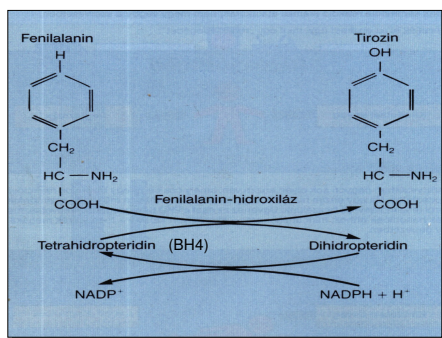


Fenilketonúria

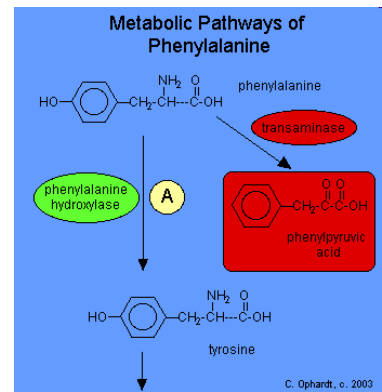
## PKU lényege

- Autoszómális recesszív öröklődésmenetű
- Genetikai rendellenesség
- Örökletes anyagcserezavar
- Phe-Tyr átalakulás zavara
- A máj fenilalanin-hidroxiláz enzimaktivitás hiánya
  - PAH enzim hiány (kofaktor: BH4)
- vagy kóros működése
- gyakoriság: 1 / 9.000 élveszülés

## Fenilalanin anyagcsere



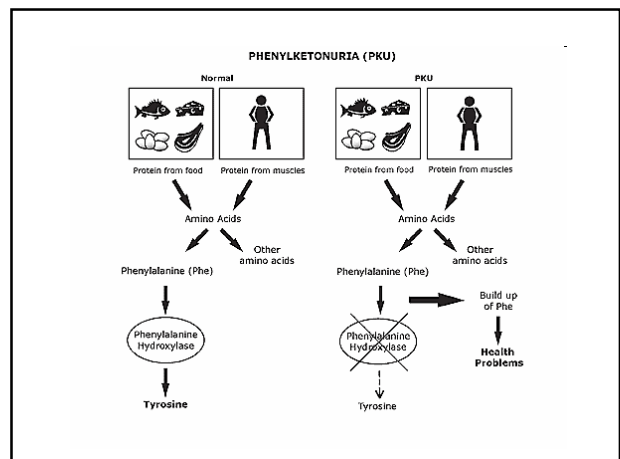
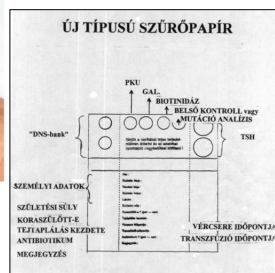
## Klasszikus PKU



## Szűrés: Guthrie teszt



- Újszülöttkori tömegszűrés
- 1973 óta



## Tünetek

- súlyos mentális retardatio (IQ 20-30)
- hipertóniás izomzat, hiperaktív reflexek,
- hiperkinézis, tremor, görcsök
- skizoid személyiség formák lehetnek
- ekzemás bőrelváltozások
- melanin szintézis zavara: szőke haj,
- bőr pigmentációjának zavara

## Se Phe célértékek NIH Consensus Conference 2000

- 12 év alatt: 2-6 mg/dl
- Kamasz, fiatal felnőtt: 2-15 mg/dl
- Terhes: max 6 mg/dl
  
- Kezeletlen PKU: 20 mg/dl feletti értékek!

## Anyai PKU szindróma

- Terhesség alatt az anya magasabb Phe szintje magzati károsodást okozhat (IQ)
- Megelőzés:
- Tervezett terhesség!
- Terhesség alatti Se Phe 1-4 mg/dl között tartása
- Diéta!
  - PKU-s terhes fehérjeszükséglete magasabb (70-75g/nap)
  - Tirozin szükséglet, B<sub>12</sub>, folsav

## A magzati toxicitást befolyásoló tényezők

- A magasabb anyai vér Phe szintek
- értéke
  - időtartama
  - fluktuációja
  - a placentális gradiens milyensége
  - a gesztációs időszak
- kritikus időszak: **1. trimeszter**  
(**organogenezis !!**)

## A maternalis PKU tünetei

- halmozott spontán vetélések
- intrauterin sorvadás
  - kis születési súly
- microcephalia
  - mentális retardatio
- congenitalis vitium
  - (Fallot-tetralógia, nagyér transzpozíciók, stb)
- craniofaciális dysmorphia
- esetenként multiplex csontdeformitások
- enyhe neurológiai eltérések

## Az anyai PKU szindróma elkerülése

- Csak megelőzéssel:  
**TERVEZETT TERHESSÉG!**
- Optimális vér phe szint: 2-4 mg%

## Diéta

- Élethosszig
- Phe szegény (tűrőképesség)
  - Csecsemő: 25-70 mg/kg
  - 1-4 éves: 15-30 mg/kg
  - Felnőtt
    - nő: 220-700mg/nap; ffi: 290-1200 mg/nap
    - » Acosta és Yannicelli, PKU protokoll, 2001



Individuals with PKU are treated with a special diet low in phenylalanine.

## Diéta célja

- kiegyensúlyozott étrend biztosítása
- életkornak megfelelő fenilalanin-szükséglet fedezése
- a fenilalanin tűrőképesség határain belül (Se Phe szint célértéken tartása)
- normális növekedés, mentális fejlődés biztosítása minden életkorban

## Fenilalanin tolerancia

Azt a természetes fehérje ill. fenilalanin mennyiséget nevezzük fenilalanin toleranciának, melyet a PKU-s ideális phe vérszint fenntartása mellett megehet.

Pl. napi 30 mg/kg

**Átlagosan napi 300 mg**

## Fehérje

- Szintetikus fehérjepótlás TÁPSZERREL
- PKU formulák a szükséglet 85%-át fedezik
- L-aminosavak: jól felszívódóak
- Tirozin esszenciálissá válik!
  - (Phe-Tyr átalakulás nem történik meg)
    - →Tirozinnal dúsítottak
  - Az engedélyezett Phe mennyiséget a nap folyamán egyenletesen kell elfogyasztani, hogy a formula jobban hasznosuljon
- +Természetes fehérjeforrásokban szegény diéta

## Fehérje-fenilalanin

- A Fenilalanin esszenciális aminosav!
- A fehérjék Phe-tartalma átlag 3-5%
  - Gyümölcsök: 3%
  - Zöldségek: 45
  - Többi élelmiszer: 5%
- A formulában lévő aminosavak megfelelő hasznosulásához a nap folyamán egyenletesen kell elosztani az engedélyezett Phe mennyiséget!

## Energia

- Zsírok, cukrok: Phe-mentes energiaforrás
- Fehérjeszegény élelmiszerek
- A megfelelő energiaellátottsággal megelőzhető a fehérjék energiaforrásként történő hasznosítása
  - ( a saját fehérjék lebontási termékeként felszaporodhat a Phe!)

## Vitaminok, ásványi anyagok

- Állati termékek kiiktatása miatt:
- B<sub>12</sub>, Fe, Ca, Cu, Se hiány lehetséges
- A PKU formulák megfelelő mennyiségű fogyasztásával az igény fedezhető (dúsítottak)

## Alkalmazott gyógytápszerek I.

SHS-cég termékei	ÉLETKOR
Analog LCP	Újszülöttkortól
P-AM 1	Csecsemőkorban
P-AM 2	1 éves kortól
P-AM 3	12 éves kortól
P-AM maternal	PKU-s terhes nők
Maxamaid XP	2 éves kortól
Maxamum XP	8 éves kortól

## Analog LCP gyógytápszer

Fenilalanin mentes **kiegyensúlyozott összetételű aminosav keverék zsírral, szénhidráttal, ásványi anyagokkal, nyomelemekkel, vitaminokkal, hosszú szénláncú többszörösen telítetlen zsírsavakkal.** Igazolt fenilketonuriás **újszülöttek és csecsemők diétás kezelésére, újszülöttkortól egy éves korig.**



LCP: Long-Chain PUFA

## Analog p-am gyógytápszer

**Fenilalanin-mentes aminosav keverék zsírral, szénhidráttal, ásványi anyagokkal, nyomelemekkel és vitaminokkal,** igazolt fenilketonuriás **csecsemők diétájának kiegészítésére, születéstől egy éves korig.** Adagolása függ az életkortól, a testtömegtől, a beteg állapotától és a rendszeresen mért Phe szinttől. Általában **nem alkalmas csecsemők kizárólagos táplálására,** mert a növekedéshez és a fejlődéshez valamennyi természetes fehérjére is szükség van annak esszenciális Phe tartalma miatt. Ez kezdetben anyatej, később csecsemő- vagy elválasztási tápszer lehet, de szigorúan az orvos által meghatározott mennyiségben. Nem alkalmas más anyagcserebetegségek kezelésére.

## P-AM 1

### Fenilalanin-mentes gyógytápszer

**Fehérjepótló aminosav-keverék, ásványi anyagokkal, nyomelemekkel és vitaminokkal, fenilketonuriás csecsemők** táplálására.

Összetétel	100 g tápszerporban
Energia	1160 kJ/275 kcal
Fehérje ekvivalens aminosav	68.3 g
Összes aminosav	82 g
Fenilalanin	nem tartalmaz
Szénhidrát	nem tartalmaz
<b>Zsír</b>	<b>nem tartalmaz</b>
<b>Rost</b>	<b>nem tartalmaz</b>

## P-AM 2

### Fenilalanin-mentes gyógytápszer

**Fehérje-pótló aminosav-keverék, ásványi anyagokkal, nyomelemekkel és vitaminokkal, fenilketonuriás kisgyermek** kiegyensúlyozott diétájához.

Összetétel	100 g tápszerporban
Energia	1320 kJ/310 kcal
Fehérje ekvivalens aminosav	77.5 g
Összes aminosav	93 g
Fenilalanin	nem tartalmaz
Szénhidrát	nem tartalmaz
<b>Zsír</b>	<b>nem tartalmaz</b>
Rost	nem tartalmaz

## P-AM 3

### Fenilalanin-mentes gyógytápszer

**Fehérje-pótló aminosav-keverék, ásványi anyagokkal, nyomelemekkel és vitaminokkal, fenilketonuriában szenvedő 12 évnél idősebb gyermekek és felnőttek** kiegyensúlyozott diétájához.

Összetétel	100 g tápszerporban
Energia	1320 kJ/310 kcal
Fehérje ekvivalens aminosav	77.5 g
Összes aminosav	93 g
Fenilalanin	nem tartalmaz
Szénhidrát	nem tartalmaz
<b>Zsír</b>	<b>nem tartalmaz</b>
Rost	nem tartalmaz

## P-AM maternal

Fenilalanin-mentes **aminosav keverék, ásványi anyagokkal, nyomelemekkel és vitaminokkal, terhes fenilketonuriás nők** kiegyensúlyozott diétájához. Nem alkalmas kizárólagos táplálásra.

Összetétel	100 g tápszerporban
Energia	1320 kJ/310 kcal
Fehérje ekvivalens aminosav	77.5 g
Összes aminosav	93 g
Fenilalanin:	nem tartalmaz
Szénhidrát	nem tartalmaz
<b>Zsír</b>	<b>nem tartalmaz</b>

## Anamix

**Anamix flavoured ananász és vanília ízű**

Fenilalanin mentes **kiegyensúlyozott összetételű italkeverék zsírral, szénhidráttal, ásványi anyagokkal, nyomelemekkel, vitaminokkal.** Igazolt fenilketonuriás betegek diétás kezelésére. Cukrokat és mesterséges édesítőszeret tartalmaz. Speciális orvosi célú tápszer. Csak orvosi felügyelet mellett használható. **1 és 10 év közötti gyermekek kezelésére használható.** Nem alkalmas kizárólagos táplálásra. Kizárólag fenilketonuriás betegek kezelésére használható. Nem alkalmas parenterális használatra.



## PHLEXY-10 DRINK MIX



A Phlexy-10 drink mix olyan fenilalanin-mentes gyümölcsízű **italpor, amely kiegyensúlyozott összetételben tartalmazza a többi esszenciális és nem esszenciális aminosavakat, szénhidrátot és színezéket.** Egy 20 g-os italpor 10 g aminosavnak (8,3 g fehérje egyenértéknek) felel meg. Igazolt **fenilketonuriás gyermekek és felnőttek diétás kezelésére.** Vízben feloldva fogyasztható. (A tasak tartalmát kevés vízzel keverjük el, majd folyamatos keverés mellett hígítsuk tovább kb. 100 ml-ig. Közvetlenül fogyasztás előtt ismét keverjük fel. Az egyszer feloldott mennyiség hűtőszekrényben 24 órán át tartható el).

## PHLEXY-10 BAR

A Phlexy-10 bar olyan fenilalanin-mentes gyümölcsízű szelet, amely **kiegyensúlyozott összetételben tartalmazza a többi esszenciális és nem esszenciális aminosavakat, növényi olajat, szénhidrátot és színezéket.** Egy 42 g-os szelet 10 g aminosavnak (8,3 g fehérje egyenértéknek) felel meg. Igazolt **fenilketonuriás gyermekek és felnőttek diétás kezelésére.** Közvetlenül fogyasztható. Adagolása függ az életkortól, a testtömegtől és a beteg aktuális állapotától.





## Maxamum XP narancs ízesítéssel

Esszenciális és nem esszenciális aminosavak fenilalanin mentes keveréke, szénhidráttal, ásványi anyagokkal, és vitaminokkal, **8 év feletti fenilketon-urias gyermekek, felnőttek és terhesek** diétás kezelésére.

<b>Összetevők</b>	<b>100 g tápszerporban</b>
Energia:	1260 kJ/297 kcal
<b>Fehérje ekvivalens aminosav:</b>	<b>39 g</b>
Összes aminosav:	47 g
Fenilalanin:	nem tartalmaz
Szénhidrát	34 g
ebből cukrok	3.1 g
<b>Zsír</b>	<b>&lt; 0.5 g</b>
ebből telített	nyomokban
Rost	nem tartalmaz



## Alkalmazott gyógytápszerek II.

Milupa-cég termékei	ÉLETKOR
<b>PKU-1 mix</b> 	Újszülöttkortól
<b>PKU 1</b> 	Csecsemőkorban
<b>PKU 2</b> 	1 éves kortól
<b>PKU 3</b> 	12 éves kortól

## Tiltott ételek

- **Húsok:** sertés, marha, szárnyasok, hal, tenger gyümölcsei
- **Húskészítmények, belsek**
- **Tej, tejtermékek:** sajt, túró, vajkrém, joghurt, kefir, kakaó, író, Túró Rudi, tejpör, tejszín
- **Tojás**
- **Minden gabonából készült termék:** kenyér, búzadara, sütemény, édesség, müzli



## Tiltott ételek

- **Olajos magvak:** dió, mák, napraforgómag, mogyoró, mandula, tökmag, pisztácia
- **Szója**
- **Szárazhüvelyesek**
- **Zöldségek** közül a zöldborsó, kukorica
- **Sütemények,** tejes fagylaltok, jégkrémek
- **Csokoládé,** marcipán, kakaópor



## Tiltott ételek

- **Aspartammal** vagy **Nutrasweet**-tel édesített termékek: light üdítő italok, szörpök, rágógumik

Gyógyszerek, szirupok  
Fogkrémek



## Számítással fogyasztható ételek

- Gyümölcsök
- Zöldségek
- **Fehérjeszegény élelmiszerek:** kenyér, péksütemény, sütemény, zöldségkonzerv, tészták, tojáspótló por, mürizs, csokoládék, flakes, diétás müzli
- Fehérjeszegény tejek, kásák





## Fehérjeszegény élelmiszerek

Magyarországi PKU Egyesületen keresztül

Damin kenyérpor

Pécsi Sütőipari Rt. fagyalttölcsére



## Fehérjeszegény élelmiszerek

SHS International termékei

Loprofin kenyérpor, szeletelt kenyér

Loprofin spagetti, fusilli

Loprofin édességek: csokoládés keksz, vaníliás nápolyi

Loprofin müzlik: mogyorós, csokoládés, epres, almás

Duobar csokoládék: vaníliás, epres, toffy



## Fehérjeszegény élelmiszerek

Milupa termékei

- Lp flakes almás-mézes
- Lp ringlets csokoládés
- Lp chips pikáns fűszeres
- Lp bar: sárgabarackos, erdei gyümölcsös, almás-fahéjas
- Lp pasta: paradicsomos, ázsiai fűszerezésű



## Fehérjeszegény élelmiszerek

- SNO-PRO tejtital
- Lp drink tejpor
- Lp fruity almás-banános, körtés



## Fehérjeszegény termékek

- keményítő
- Fantomalt (Maltodextrin 19)



## Mit mivel helyettesíthetünk?

### TILOS

Hús, húskészítmény  
Liszt  
Tészta  
Dara  
Rizs  
Sütemények


### ADHATÓ

Gomba, zöldségek  
Keményítő, Fe-mini, Loprofin kenyérpor, Damin, Hammermühle  
Fehérjeszegény tészták  
Fehérjeszegény dara  
Fehérjeszegény rizs  
Fehérjeszegény süteményporok, sütemények





## Mit mivel helyettesíthetünk?

TILOS	ADHATÓ
Tej	SNO-PRO, lp drink 
Tojás	Tojáspótló por
Csokoládé	Fehérjeszegény Duobar, lp
Cornflakes	Fehérjeszegény cornflakes, müzli
Chips	Fehérjeszegény chips

### Normál élelmiszerek közül



Csokoládés banánív, 1 doboz 132 g-os, 12 darab  
 100 g fehérjetartalma: 2 g, phe: 100 mg  
 1 darab fehérje: 0,22 g, phe: 11 mg.

## Tápanyagbevitel

### Fehérjebevitel 1.

Csecsemőkor	0-2 hónap	2,3 g /tskg
	3-5 hónap	2,1 g /tskg
	6-12 hónap	2,0 g /tskg

## Tápanyagbevitel

### Fehérjebevitel 2.

Gyermekkor	Életkor	Fehérjebevitel
	1-3 év	22 g /nap
	4-6	32 g /nap
	7-9	40 g /nap
	10-12	45 g /nap
	13-14	55-60 g /nap

## Tápanyagbevitel

### Fehérjebevitel 3.

Fiatalok és	15-15 év	50-60 g /nap
Felnőttek	19 éves kortól	45-55 g /nap
Terhesség	kiegészítésként	+ 30 g /nap
Szoptatás alatt	kiegészítésként	+ 20 g /nap

## Individuális diéta beállításának feltételei

1. Diagnózis pontos ismerete
2. Laborparaméterek ismerete
2. Testsúly, testmagasság változásainak követése
3. Új gyógyszer, terápia ismerete
4. Szociális helyzet, kooperáció

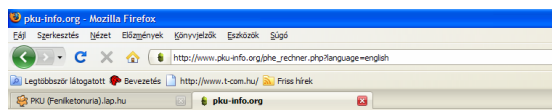
Edukációs lehetőségek:

Sütő-főzőstúdiók



## Fenilalanin kalkulátor

- [http://www.pku-info.org/phe\\_rechner.php?language=english](http://www.pku-info.org/phe_rechner.php?language=english)



Wenn Du die deutsche Version willst, [klicke hier](#)

pku-info.org Phe-Calculator  
Protein in grams   
Sort of Food

Type in the amount of Protein per 100g Food, find the Sort of Food and click Calculate.  
You will be shown what you put in the Field and the amount of PHE (in mg) per 100g Food  
!!!ATTENTION This is very imprecise and just a clue !!!

## Edukációt segítő írásos szakmai anyagok

- Fehérjeszegény diétával a teljes életért
- PKU-s a gyermekünk
- Az élet PKU-val
- Az anyai PKU szindrómáról
- PKU-s újság
- PKU-s hírlevél, e-mailben

<http://www.pku.shp.hu>

Üdvözljük a Magyarországi  
PKU Egyesület honlapján



Felhasznált irodalom:

M. Hunt, S. Berry, H. Berry, N. Leslie:  
Phenylketonuria and Maternal Phenylketonuria  
Chapter 39;

In :Shirley W. Ekwall-Valli K. Ekvall: Pediatric  
Nutrition in Chronic Diseases and Developmental  
Disorders, Oxford University Press, 2005,

Az előadáshoz felhasznált anyagért  
köszönet továbbá:

- Kiss Erikának,
- Havasi Anikónak,
- dr. Schuler Ágnesnek
- Dr. Somogyi Csillának