

Fenilchetonuria (PKU)

Istruzioni per l'uso



E' una patologia genetica rara del metabolismo della Fenilalanina (PHE)



La Fenilalanina è un aminoacido essenziale ed è presente nelle proteine assunte con la dieta



La PHE, se accumulata in eccesso, ha effetti tossici sul sistema nervoso



Con una dieta speciale è possibile prevenire l'accumulo ed evitare i danni neurologici

La PKU viene diagnosticata in Italia attraverso lo **screening neonatale**, con precoce presa in carico del paziente da parte dei Centri Clinici di Riferimento regionali.



I bambini con PKU che seguono una **dieta speciale** sin dall'epoca neonatale hanno uno sviluppo neuropsicomotorio **uguale a tutti gli altri bambini**.

La terapia dietetica si basa su **tre** principi cardine

1.



RIDUZIONE DELLE PROTEINE NATURALI/FENILALANINA

Consumo di alimenti naturalmente a basso contenuto di proteine, come frutta fresca e verdure, ad esclusione di alimenti più ricchi in proteine, come carne e pesce.

2.



UTILIZZO DI ALIMENTI SPECIALI APROTEICI

Alimenti dietetici speciali con contenuto di proteine <1g/100g: pasta, pane, prodotti da forno, crackers, sostituti della carne, del latte, del cioccolato, del formaggio, ecc. Possono essere assunti liberamente, forniscono energia, saziano e permettono di sbizzarrirsi in cucina. Sono erogati al paziente in forma gratuita dal Sistema Sanitario Nazionale.

3.



INTEGRAZIONE CON SOSTITUTI PROTEICI

Non sono farmaci ma alimenti dietetici destinati ai fini medici speciali, fondamentali per la terapia dietetica. Integrano tutti gli aminoacidi necessari ad esclusione della PHE, garantendo il fabbisogno proteico per età. Devono essere assunti almeno 3 volte al giorno per ottimizzare il controllo metabolico.

OGNI PAZIENTE HA UNA DIETA PERSONALIZZATA

Lo schema dietetico è stabilito dal centro metabolico di riferimento, in base alla tolleranza individuale di ogni paziente. Con il sistema a semaforo della dieta PKU è possibile classificare gli alimenti in base al contenuto di PHE. Gli alimenti della categoria "semaforo giallo" potrebbero non essere indicati per tutti i pazienti. La quantità di questi alimenti infatti non è libera ma stabilita in modo personalizzato.



Alimenti a basso contenuto di proteine e PHE consentiti senza restrizioni



- Alcune verdure (es: carota, cetriolo, pomodoro, zucca, finocchio, zucchina)
- Grassi da condimento (es: oli vegetali, burro, margarina)
- Alimenti destinati ai fini medici speciali APROTEICI (<1g/100g)
- Farina di manioca e amido di mais
- Zucchero, miele, marmellata, sorbetti di frutta, ghiaccioli
- Erbe aromatiche e spezie
- Beverande senza aspartame (es: succhi di frutta o tè o bevande tipo cola)
- Alcuni surrogati vegetali con proteine <1g/100g (es: bevande o formaggi vegetali prevalentemente di riso)

Alimenti consentiti in quantità controllate: il loro utilizzo e la quantità concessa è stabilita per ogni singolo paziente



- Latte, yogurt, gelato
- Alcuni tipi di formaggio
- Patate
- Cereali (es. riso e mais)
- Legumi (es: piselli o fave)
- Alcune verdure (es: broccoli, carciofi, cavolini di Bruxelles, spinaci)
- Frutta secca a guscio
- Alimenti destinati ai fini medici speciali IPOPOTEICI(1-2g/100g)

Alimenti sconsigliati per l'elevato contenuto di proteine e PHE



- Carne
- Pesce
- Uova
- Salumi
- Aspartame (E951)

PER PARENTI E AMICI

- Informatevi sugli alimenti naturali consentiti (ad esempio contorni di verdura e dessert di frutta);
- Provate a cucinare una pietanza a basso contenuto di proteine/fenilalanina con alimenti speciali, chiedendo con anticipo alla famiglia il prodotto e la ricetta;
- Se sono previsti dei regali, preferite giochi o libri a dolci e caramelle.

“Come per tutti i bambini, il cibo è solo una parentesi tra un gioco e l’altro e difficilmente sarà al centro dei vostri pensieri nel tempo che passerete insieme”

PER INSEGNANTI

- Il menù scolastico e gli altri eventuali alimenti somministrati sono stabiliti sulla base delle indicazioni del centro metabolico di riferimento, che è disponibile a chiarire ogni vostro dubbio;
- Se sono previsti eventi con somministrazione di alimenti (feste, gite), informate nei giorni precedenti la famiglia, in modo che si possa organizzare;
- Se il bambino deve assumere la formula aminoacidica (sostituto proteico) a scuola è gradita la vostra collaborazione (NON è un FARMACO, è un ALIMENTO!).

SE PER SBAGLIO MANGIANO UN ALIMENTO VIETATO

E' importante che non accada, ma se succede bisogna comunicarlo alla famiglia e adottare provvedimenti affinché non si ripeta. Un singolo episodio non comporta danni in acuto!

PER RISTORATORI

Mangiare fuori casa con la PKU è difficile, ma non impossibile grazie alla vostra collaborazione, alcune piccole gentili accortezze possono fare la differenza. Ad esempio:

- Preparando pietanze con alimenti consentiti (semaforo verde), se possibile accettando di preparare alimenti a proteici (confezionati) come la pasta a proteica;
- Fornendo indicazioni dettagliate sugli ingredienti utilizzati per la preparazione dei piatti

...E RICORDA...

- Non si tratta né di una allergia né di una intolleranza: NON servono misure per evitare la contaminazione aerea o da contatto.

PER OPERATORI SANITARI

- Il paziente PKU è in carico ad un centro di riferimento regionale, il centro saprà chiarire eventuali dubbi;
- Il paziente PKU non corre rischi di complicanze aggiuntive legate alla patologia in caso di interventi chirurgici o altre procedure mediche (es: vaccinazioni);
- La PKU è una patologia ad andamento cronico, non sussiste un rischio di scompenso metabolico acuto;
- Preferire, quando possibile, l'utilizzo di farmaci privi di aspartame (E951).

Realizzato dal Gruppo di Lavoro **Dietetica e Nutrizione di SIMMESN**
-Società Italiana Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale-

www.simmesn.it

Riferimenti bibliografici:

-A. M. J. van Wegberg et al. The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. Orphanet J Rare Dis 2016. doi: 10.1186/s13023-017-0685-2

-MacDonald, A. et al. PKU dietary handbook to accompany PKU guidelines. Orphanet J Rare Dis 2020. doi.org/10.1186/s13023-020-01391-y