

# FENILKETONÚRIA



Információs anyag a PKU-ról  
**TEMPLE - TOOLS**

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



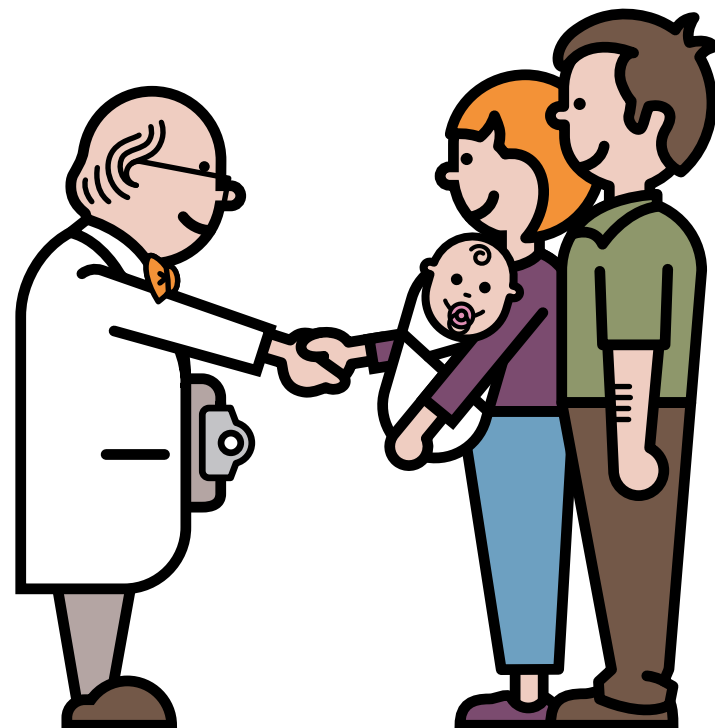
AZ EREDETI ANYAGOT  
DR. BURGARD ÉS DR. WENDEL KÉSZÍTETTE  
2. verzió, 2017. február

PKU

 **NUTRICIA**

# PKU

Információs anyag  
a csecsemőkori tömegszűrés  
pozitív eredménye esetén



MÓDOSÍTTA A BIMDG  
(Az angol anyagcsere betegségekkel  
foglalkozó dietetikusok csoportja)

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



AZ EREDETI ANYAGOT  
DR. BURGARD ÉS DR. WENDEL KÉSZÍTETTE  
2. verzió, 2017. február

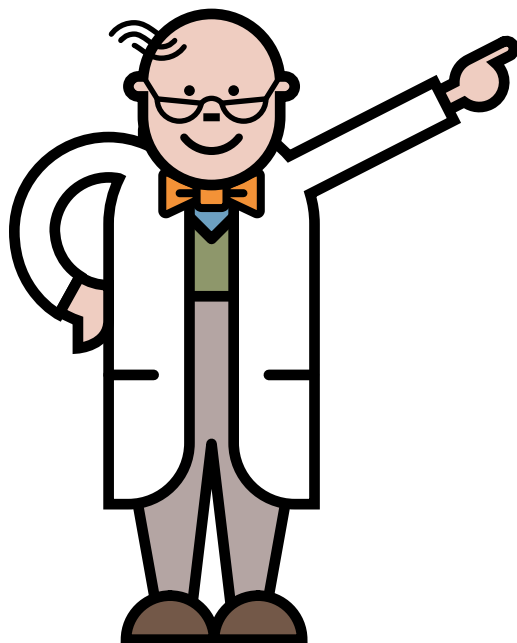


Supported by **NUTRICIA**  
as a service to metabolic medicine

# Mit jelent a PKU?

A PKU a fenilketonúria megbetegedés rövidítése.

Ez egy veleszületett megbetegedés, mely során a fehérjének egy alkotóelemét nem tudja megfelelően feldolgozni a szervezet.



Phenyl Keton Uria

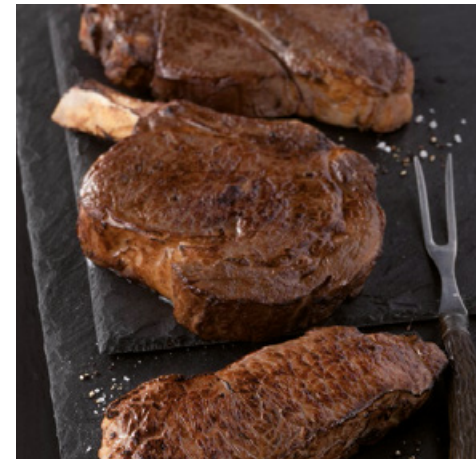
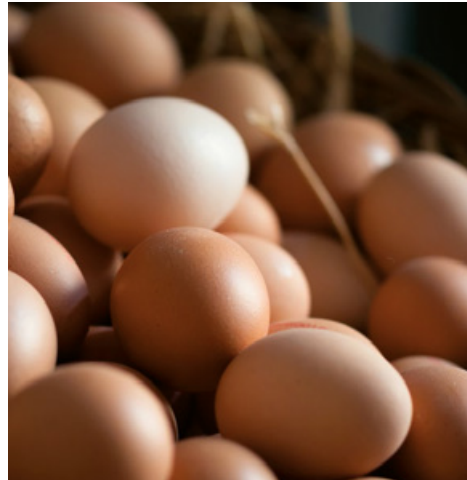
PKU

# PKU és a fehérje

A PKU negatívan befolyásolja a fehérje lebontását a szervezetben.

Ez azért probléma számunkra, mert a szervezetnek feltétlenül szüksége van a fehérjére a növekedéshez és a fejlődéshez.

Számos általunk fogyasztott ételnek magas a fehérje tartalma.

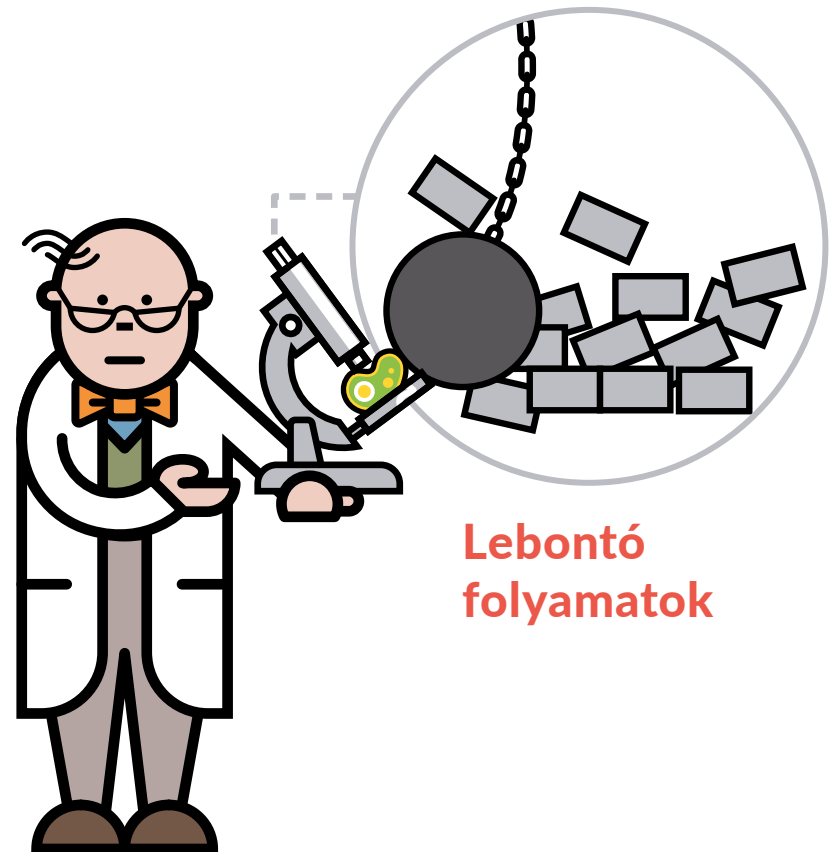


# Hogyan működik a test?

Az **anyagcsere** olyan biokémiai folyamatok összessége, amelyek a test sejtjein belül zajlanak.

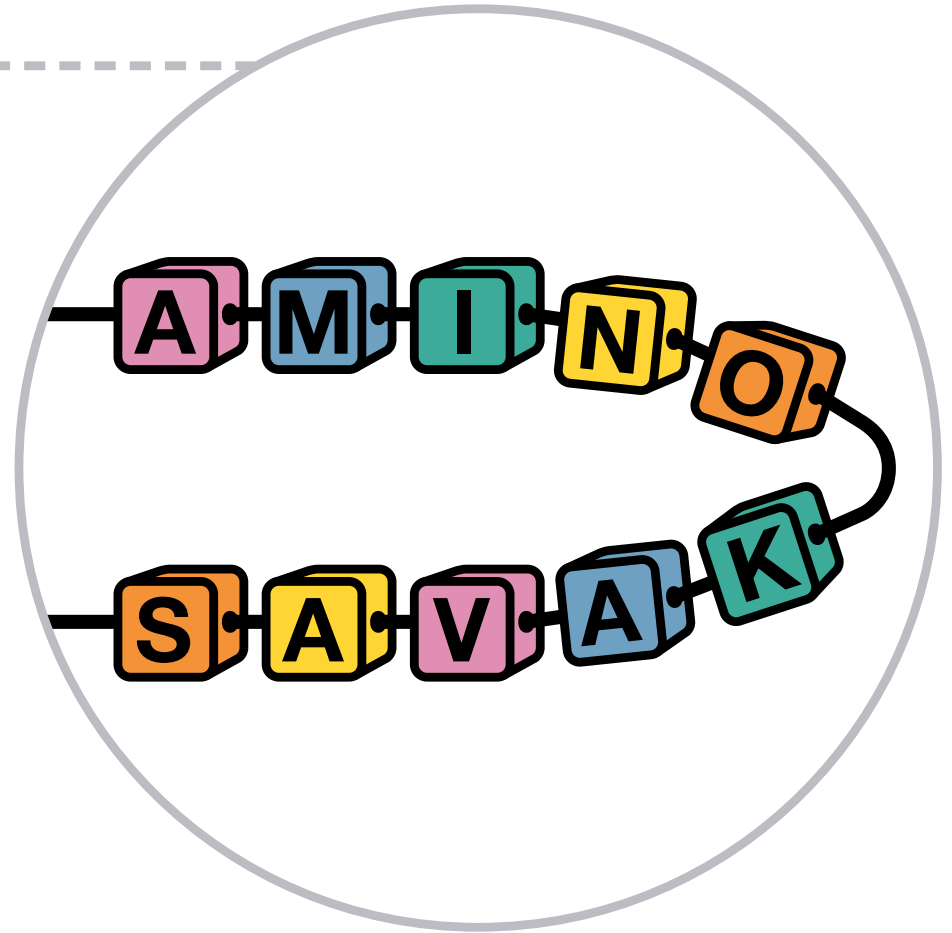
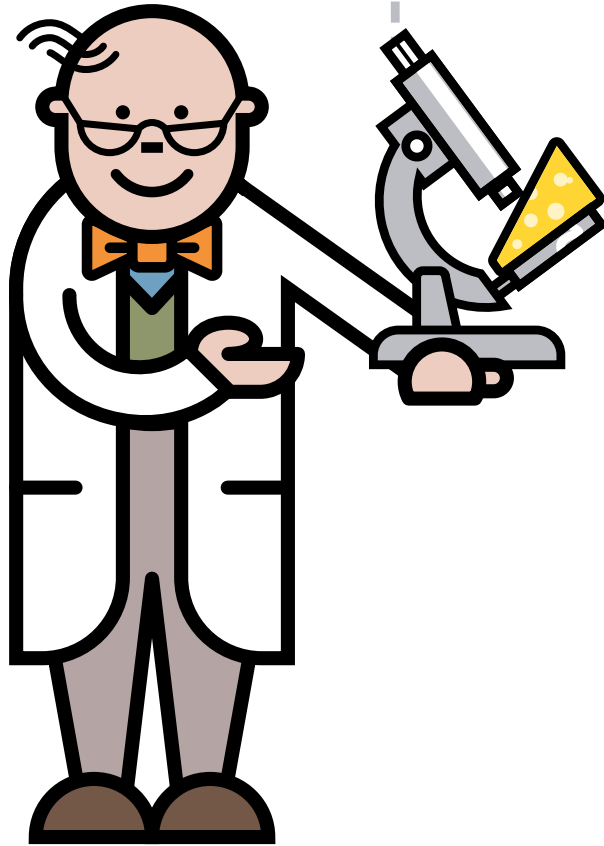


Építő  
folyamatok



Lebontó  
folyamatok

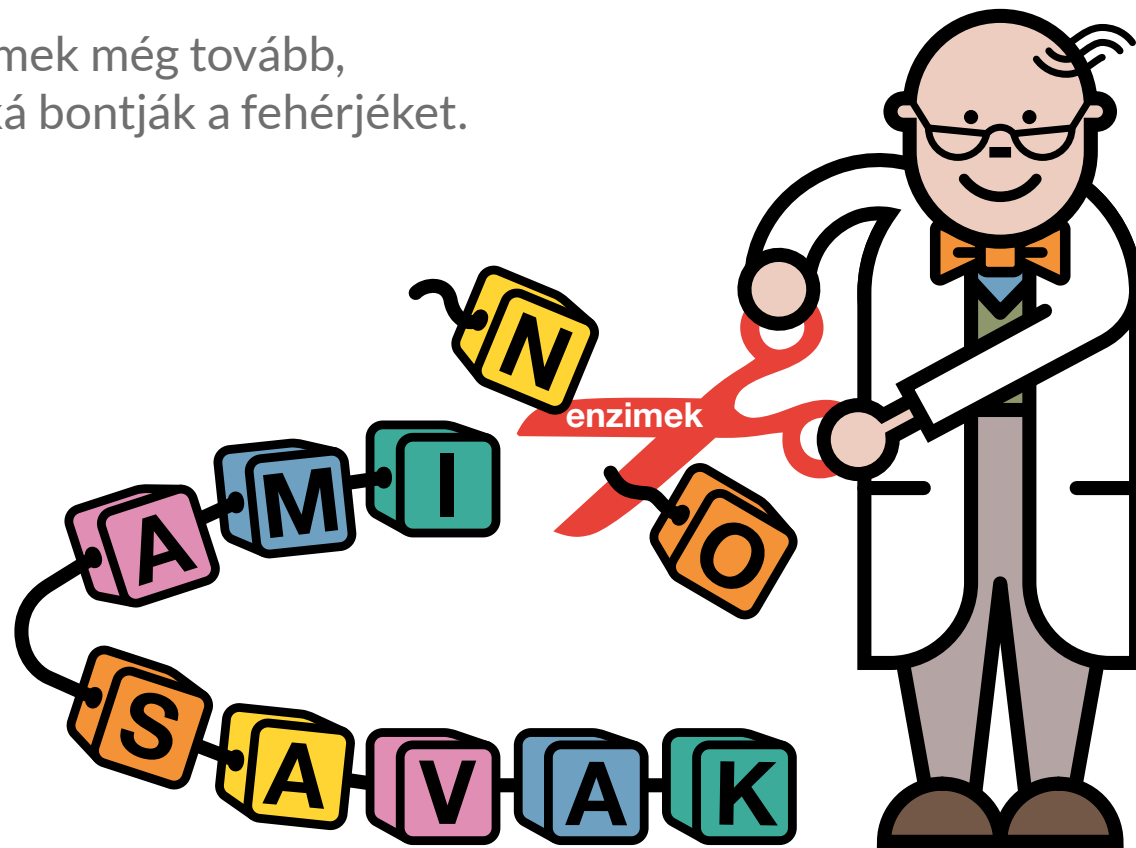
Miből áll a fehérje?



# Hogyan alakulnak át fehérjék aminosavakká a szervezetben belül?

A fehérjék az enzimek segítségével bomlanak részekre. Ezt úgy kell elképzelni, mintha „biokémiai ollóval” lennének széthasítva a szervezetben belül.

Majd az enzimek még tovább, aminosavakká bontják a fehérjéket.

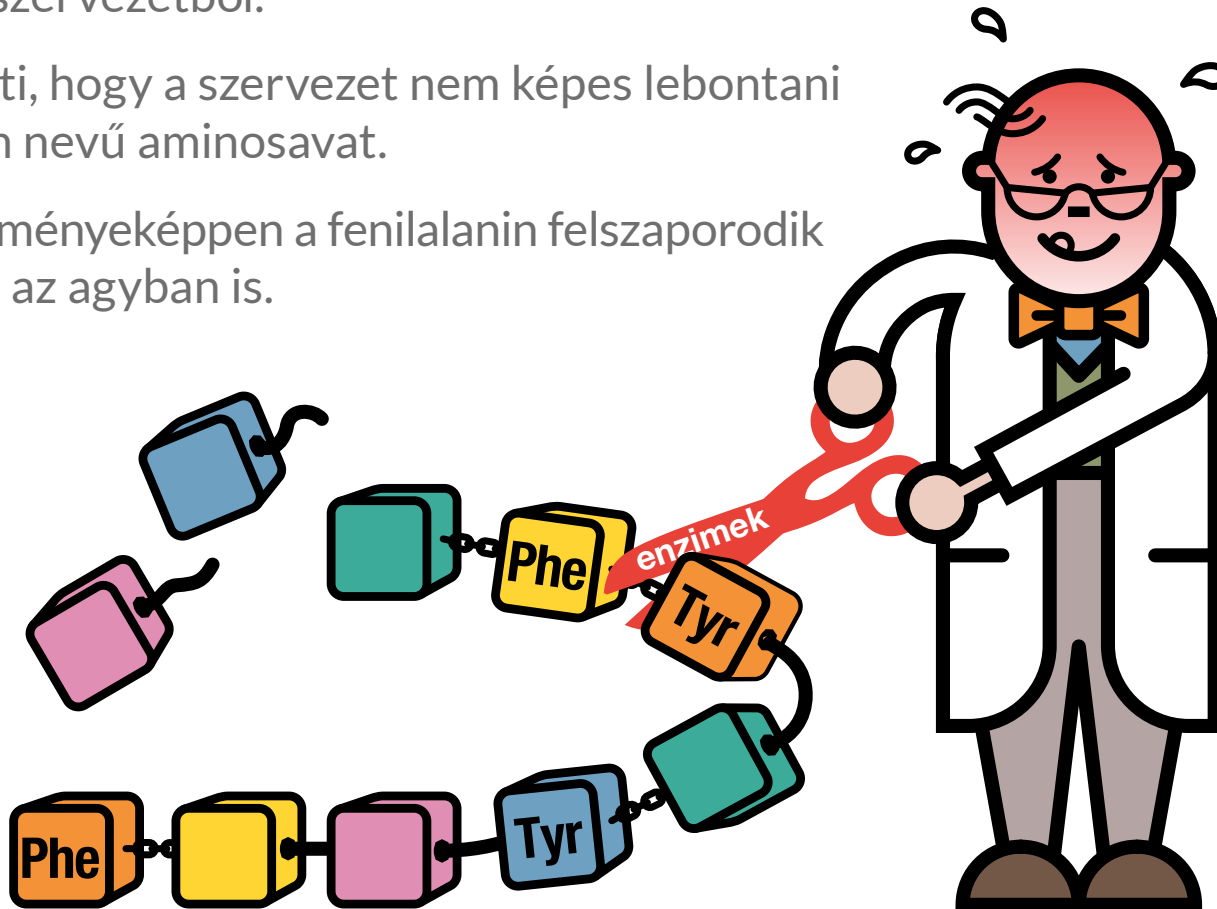


# Mi történik PKU-ban?

PKU esetén, a fenilalanin-hidroxiláz nevű enzim hiányzik a szervezetből.

Ez azt jelenti, hogy a szervezet nem képes lebontani a fenilalanin nevű aminosavat.

Ennek eredményeképpen a fenilalanin felszaporodik a vérben és az agyban is.





# Mi jellemezi a PKU-t?



A fenilalanin  
nevű aminosav  
felszaporodik  
a vérben



Túl sok  
ketontest  
megjelenése  
a vizeletben

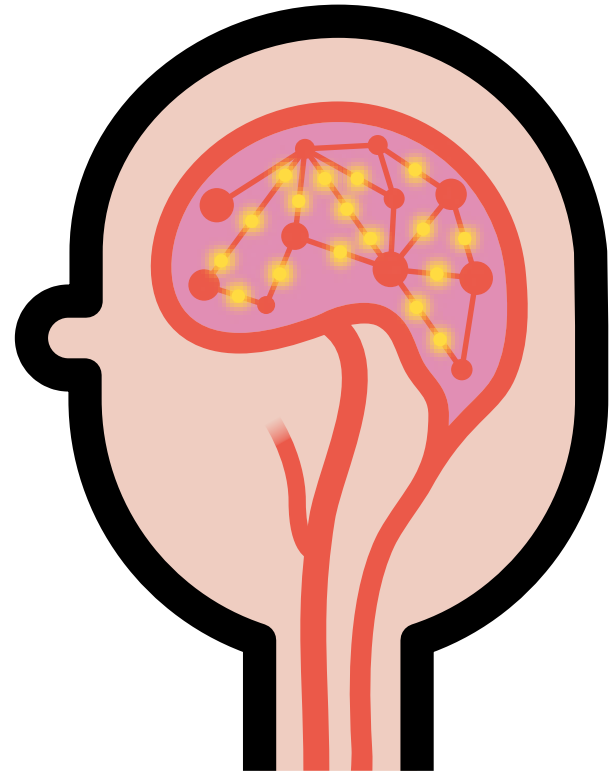
# Mi lehet a káros következménye ennek?

A felszaporodott fenilalanin az agy károsodásához valamint tanulási és viselkedési zavarokhoz vezethet.

**A korai felismerés és kezelés megelőzheti az agyi károsodásokat és a későbbi tanulási nehézségeket.**

Megfelelő odafigyeléssel ezek elkerülhetők, ha következetesen betartják a fehérjeszegény diéta szabályait!

**A diétát egy egész életen át kell tartani!**



# Hogyan diagnosztizálják a PKU-t?

A kötelező csecsemőkorai vérvételkor mérik a vérben felszaporodó fenilalanin mennyiségét és ennek segítségével diagnosztizálják a PKU-t.



# Milyen az optimális diéta?

A MAGAS FEHÉRJETARTALMÚ ÉLELMISZEREK KERÜLÉSE

SZÁMÍTOTT MENNYISÉGŰVÉ FENILALANIN BEVITEL



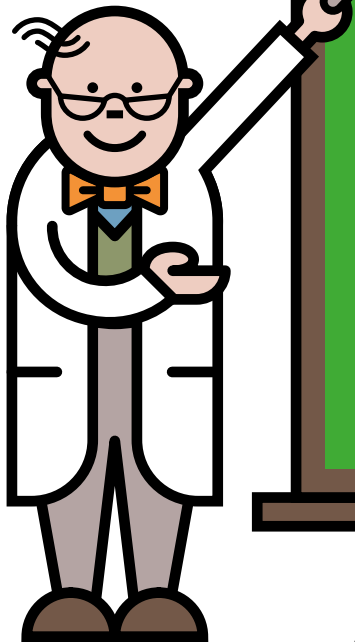
FEHÉRJE PÓTLÓ KÉSZÍTMÉNYEK



SPECIÁLISAN KIFEJLESZTETT FEHÉRJESZEGÉNY ÉLELMISZEREK



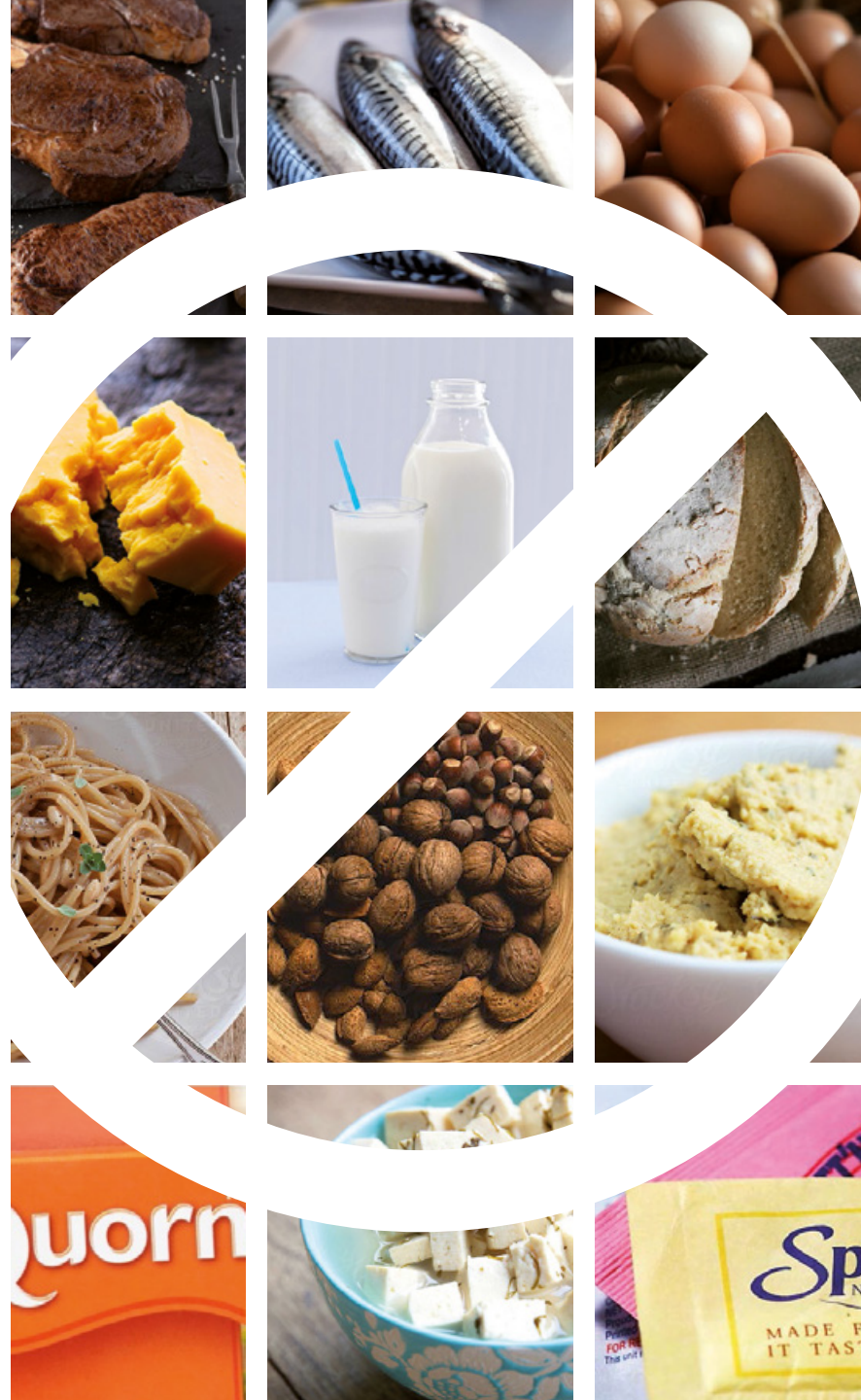
ASZPARTAM KERÜLÉSE



# Magas fehérje tartalmú élelmiszerek

Az alábbi élelmiszerek magas fehérje-, és fenilalanin-tartalmúak: **hús és húskészítmények, halak, tojás, tej és tejtermékek, gabonafélék és az ebből készült élelmiszereink** (pl: kenyér, tészta, stb), **olajos magvak** (pl: dió, mandula, stb.), **szója és szójakészítmények.**

Azok az élelmiszerek és italok, melyek bizonyos mesterséges édesítőszert (pl: **aszpartam**) tartalmazznak, szintén kerülendők.



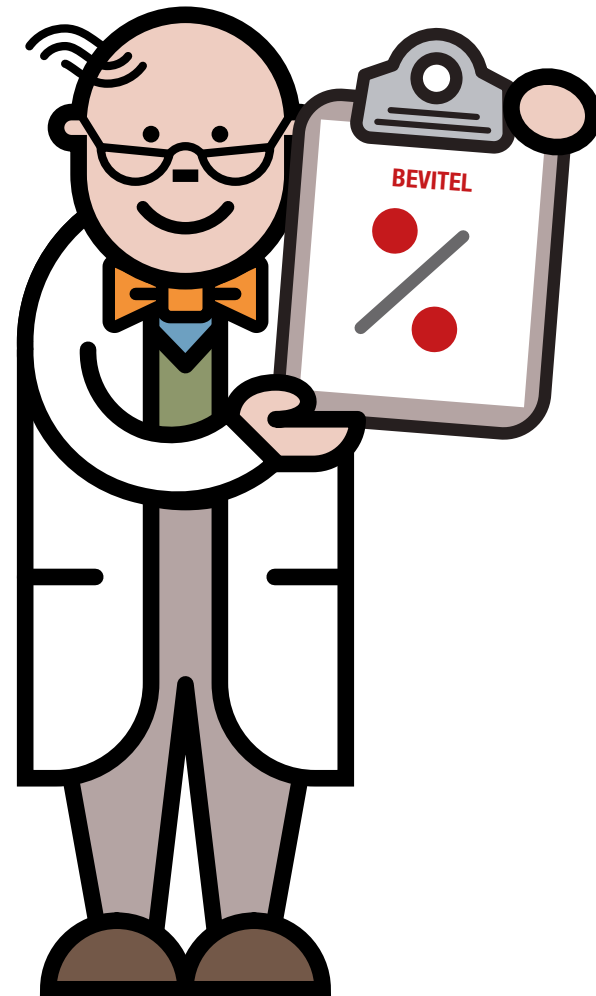
# Számított fenilalanin-bevitel

Fenilalaninra szüksége van a szervezetnek, de csak az orvos vagy a dietetikus által kiszámított mennyiségben.

Csecsemőkorban, a számított mennyiségű fenilalanin bevitel az anyatejből és a csecsemőknek szánt speciális tápszer/élelmiszerből származhat.

**A napi megengedett mennyiség meghatározásához kérje orvosa illetve dietetikus segítségét!**

Fontos, hogy a mennyiséget rendszeresen újra kell számolni és ellenőrizni, ehhez a dietetikus valamint a kezelő orvos nyújt segítséget.

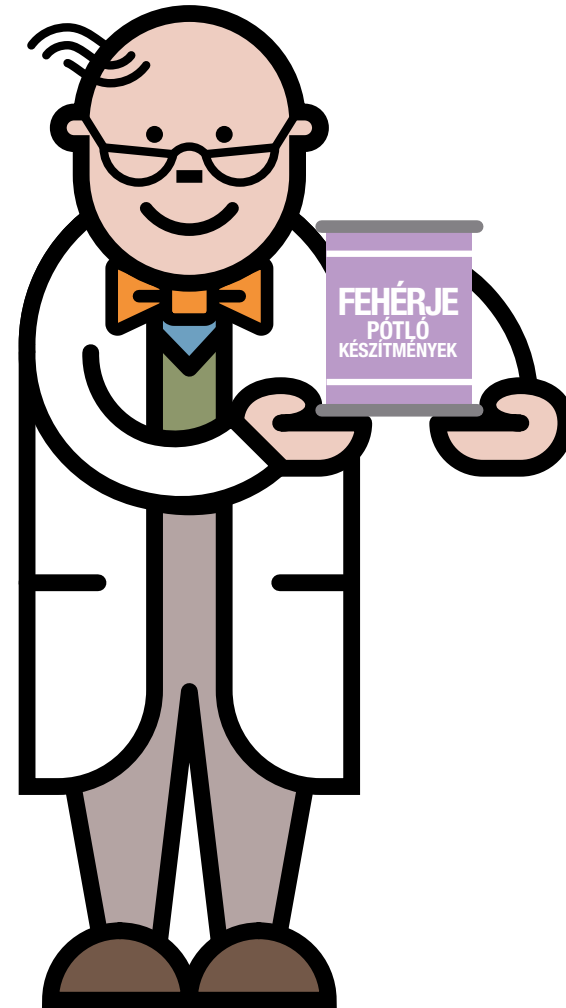


# Fehérjepótló készítmények

A fehérje helyettesítése esszenciális szervezet számára.

A mennyiségének fedezni kell a csecsemő napi fehérje, energia, vitamin és ásványi anyag szükségletét.

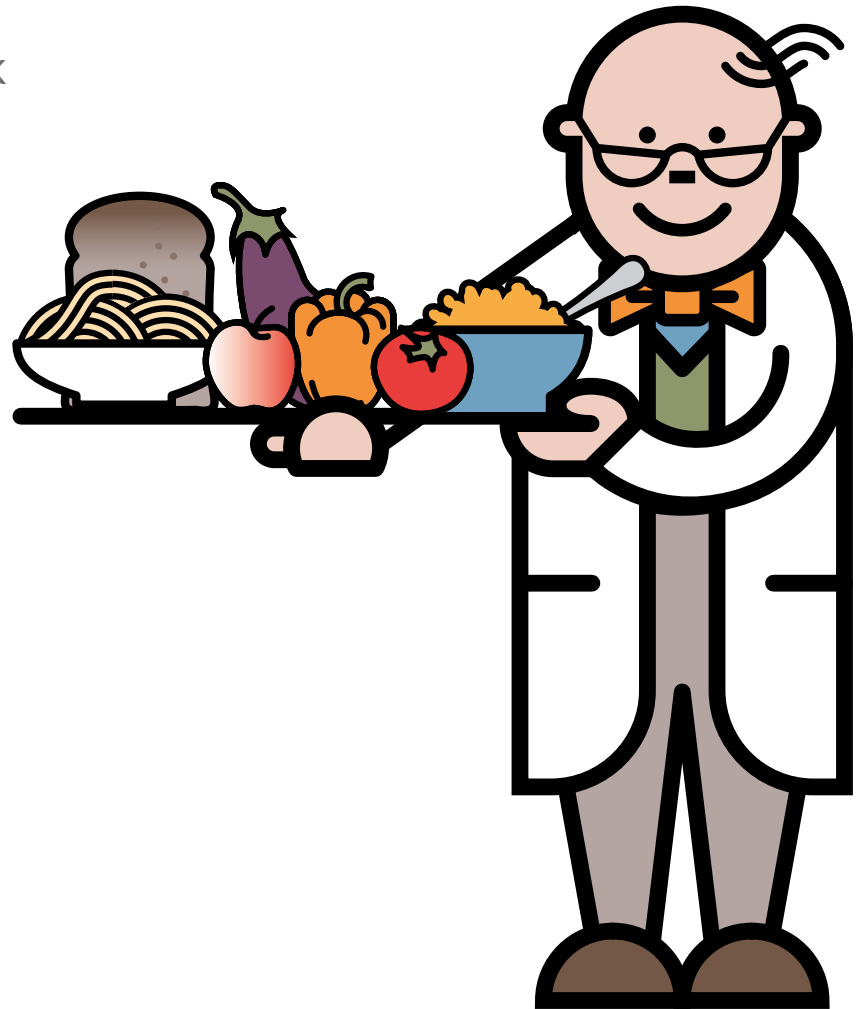
A fehérje helyettesítésére a kezelőorvosa speciális gyógyászati célra szánt tápszereket/élelmiszereket javasolhat.



# Fehérjeszegény élelmiszerek

Sokféle fehérjeszegény élelmiszer kapható a boltokban, ezek a gyümölcsök és bizonyos zöldségek. Kérjen információt dietetikusától a választékról.

A fehérjeszegény lisztek és tészták speciális boltokban érhetőek el. Ezek segítenek biztosítani a napi megfelelő energiát és a diéta változatosságát.

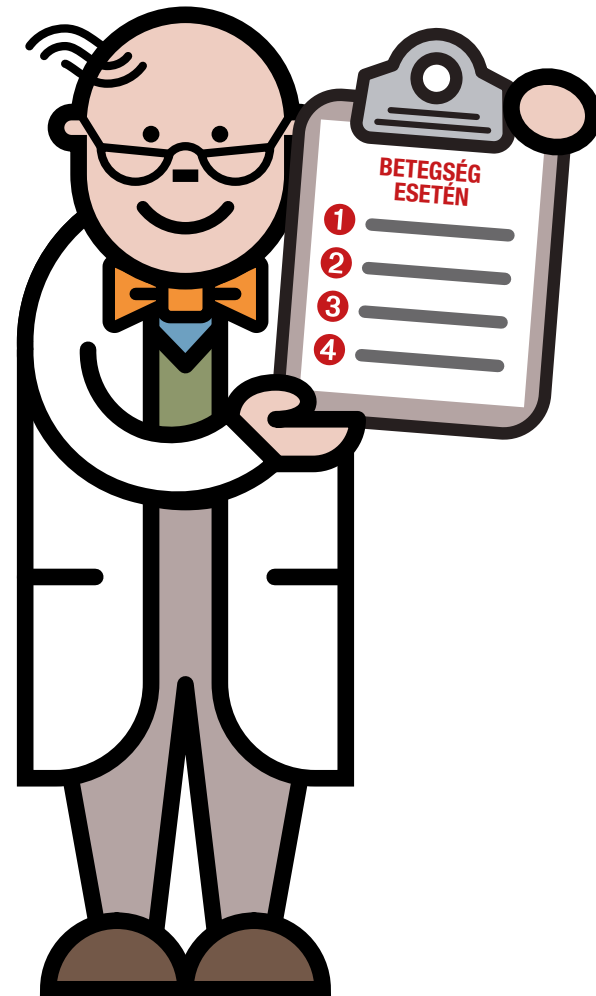




# Kell-e a változtatni a diétán betegség alatt?

Gyermekkori betegségek alatt, a katabolikus folyamatok és a fehérje bontása felgyorsul, ezért fokozottan megemelkedik a fenilalanin a vérben.

**Nagyon fontos, hogy ilyenkor is folytassuk a diétát, amennyire csak lehetséges.**



# Hogyan ellenőrizhető és követhető a diéta?

RENDSZERES VÉRMINA KÜLDÉSE  
ÉS ELLENŐRZÉSE



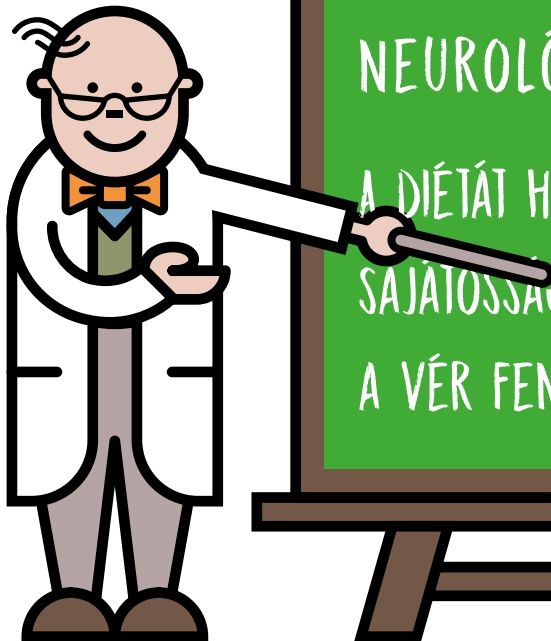
TESTMAGASSÁG, TESTTÖMEG MÉRÉSE



NEUROLÓGIAI FEJLŐDÉS KÖVETÉSE



A DIÉTÁT HOZZÁ KELL IGAZÍTANI AZ ÉLETKORI  
SAJÁTOSSÁGOKHOZ, A TESTTÖMEGHEZ ÉS  
A VÉR FENILALANIN SZINTJÉHEZ



# Kromoszóma, gének, mutációk



Az embereknek DNS-ből álló kromoszómája van.



A gének a DNS részei, melyek hordozzák a genetikai információkat. Minden kromoszóma néhány ezer génből áll.



A mutáció azt jelenti, hogy változás illetve hiba van a genetikai információban.

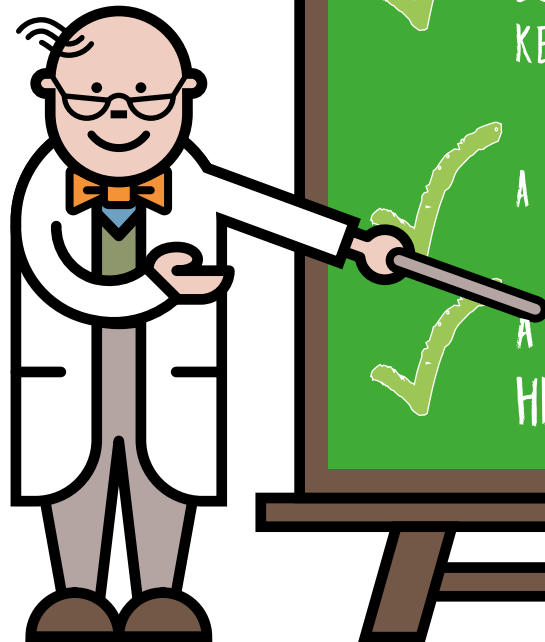


A veleszületett kromoszómák egyik fele a női ivarsejtből a másik pedig a férfi ivarsejtből öröklődik.



A gének ezekben a kromoszómákban hordozzák az információkat, melyek meghatározzák a tulajdonságainkat.

# Öröklődés



A PKU EGY ÖRÖKLETES MEGBETEGEDÉS.  
EZÉRT NEM LEHET SEMMIT SEM TENNI, AMIVEL MEG TUDJUK ELŐZNI



MINDENKINEK VAN EGY PÁROS GÉNJE, AMI A FENILALANIN-  
HIDROXILÁZ ENZIM MŰKÖDÉSÉÉRT FELEL. PKU ESETÉN,  
EZEK A GÉNEK NEM MŰKÖDNEK MEGFELELŐEN. EZEK A GYERME-  
KÉK MINDKÉT SZÜLŐTŐL A HIBÁSAN MŰKÖDŐ GÉNT ÖRÖKÖLTÉK

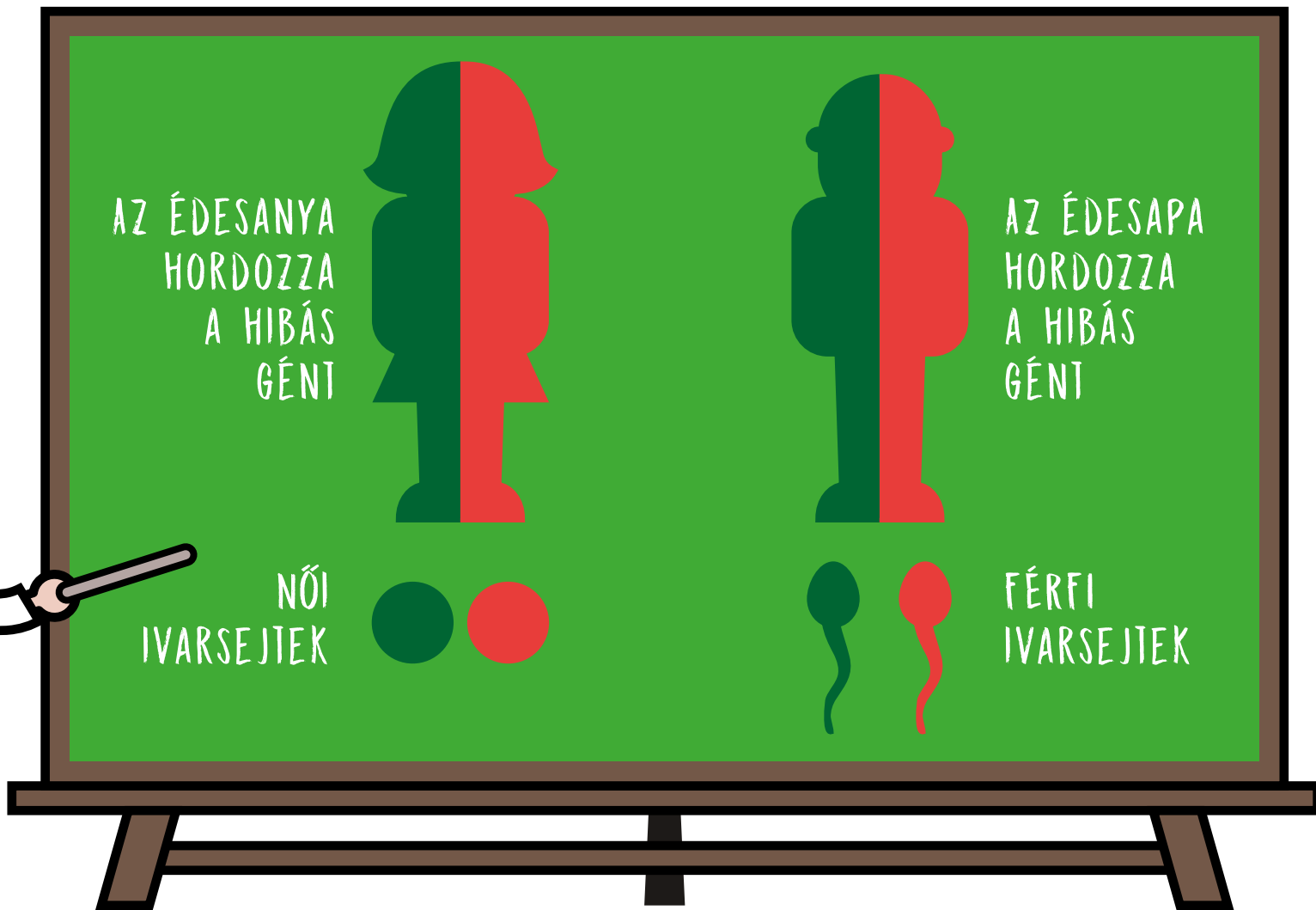
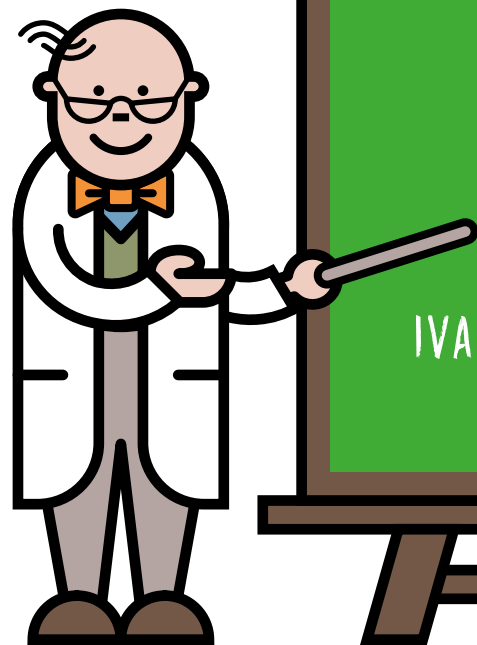


A PKU-S GYERMEK SZÜLEI HORDOZZÁK EZT A HIBÁS GÉNT

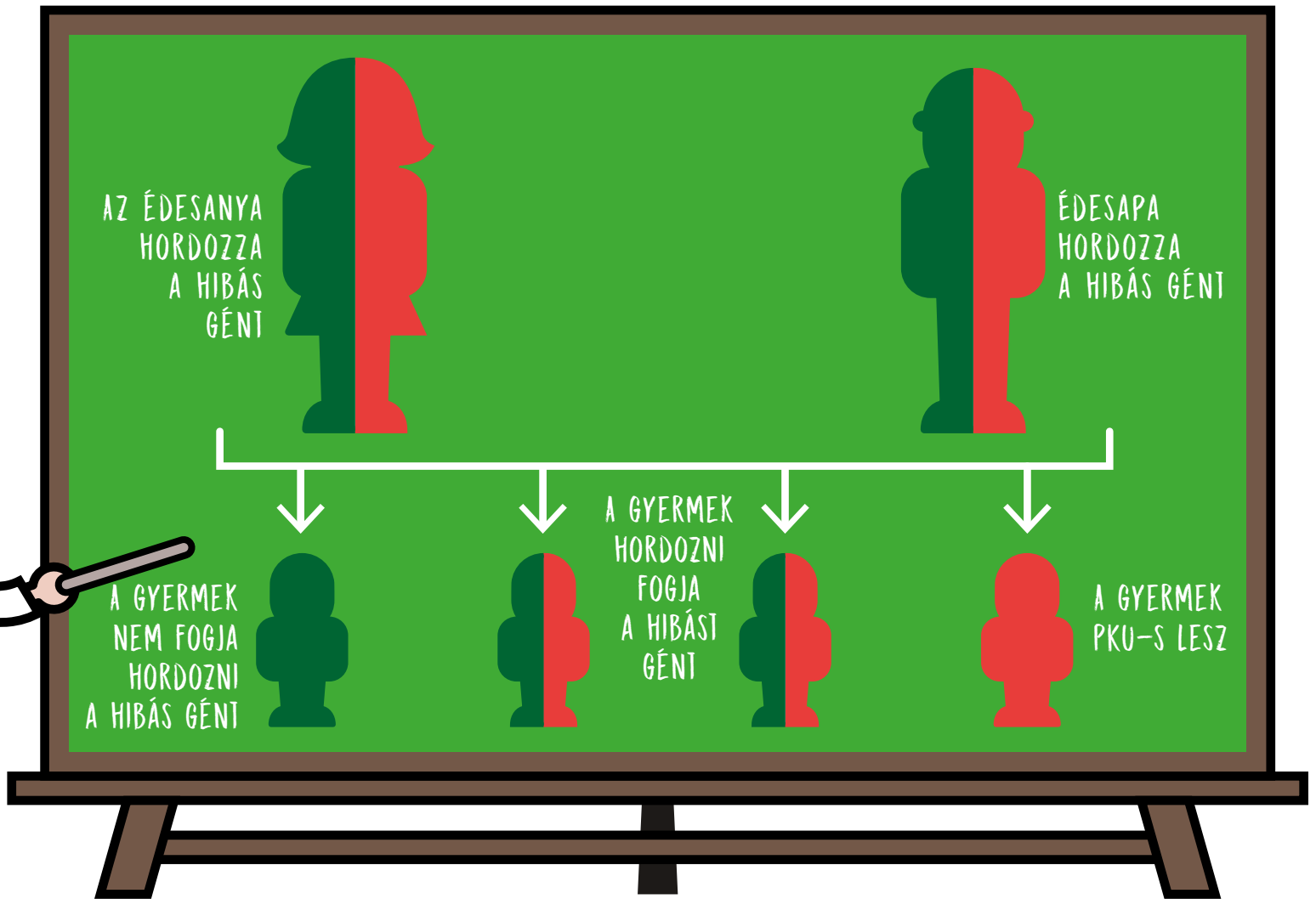


A HORDOZÓK NEM BETEGEDNEK MEG,  
HISZEN A MÁSIK GÉNJÜK EGÉSZSÉGES

# Öröklődés – autoszomális recesszív öröklésmenet



# Öröklődés – lehetséges variációk



# Öröklődés – lehetséges variációk

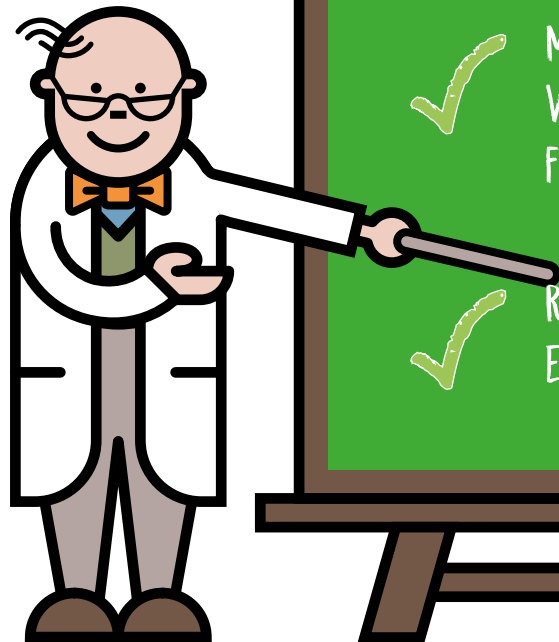
Ha mindkét szülő hordozza a hibás gént,  
akkor minden egyes terhesség esetén  
az alábbi rizikókat kell figyelembe venni

Minden 4. terhességből  
1 lesz beteg,  
tehát 25% az esélye  
annak, hogy PKU-s lesz  
a gyermek

Minden 2. terhességből  
1 lesz hordozó,  
tehát 50% az esélye  
annak, hogy a gyermek  
hordozó lesz

Minden 4. terhességből  
1 lesz egészséges,  
tehát 25% az esélye  
annak, hogy a gyermek  
egészséges lesz, tehát  
nem lesz hordozó  
és beteg sem

# Legfontosabb információk



A PKU EGY ÖRÖKLETES ANYAGCSERE-ZAVAR



A BETEGSÉG LEHETSÉGES TÜNETEI MEGELŐZHETŐK A MEGFELELŐ DIÉTA ÉS A SPECIÁLIS FEHÉRJEPÓTLÓ TÁPSZER/ÉLELMISZER HASZNÁLATÁVAL



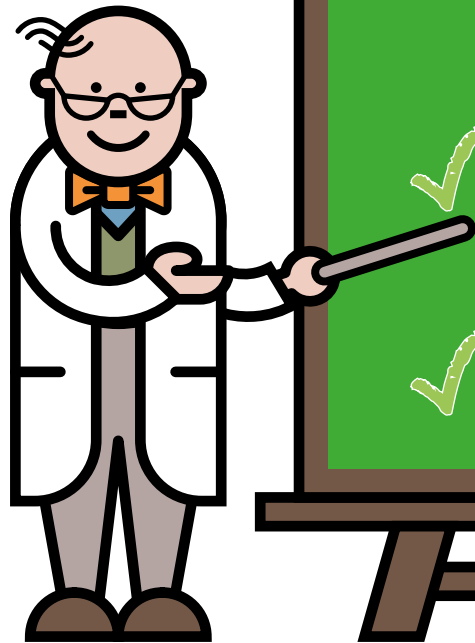
MINDIG SZÁMOLNI KELL A NAPI FENILALANIN BEVITELT VALAMINT A KEZELŐORVOSA ÁLTAL JAVASOLT SPECIÁLIS FEHÉRJEPÓTLÓ TÁPSZER/ÉLELMISZER MENNYISÉGÉT



RENDSZERESEN ELLENŐRIZNI KELL A VÉR FENILALANIN SZINTJÉT, EHHEZ VÉRMINIÁT KELL KÜLDENI A SZŰRŐKÖZPONTBA



# Hasznos tippek



MINDIG GYŐZŐDJÖN MEG ARRÓL, HOGY MEGFELELŐ MENNYISÉGŰ FEHÉRJESZEGÉNY ÉLELMISZER ÉS SPECIÁLIS FEHÉRJEPÓTLÓ TÁP-SZER/ÉLELMISZER ÁLL RENDELKEZÉSRE.



A SPECIÁLIS TÁP-SZER/ÉLELMISZER CSAK A KEZELŐORVOS JAVASLATÁRA KAPHATÓ. EZEK CSAK GYÓGYSZERTÁRBAN ELÉRHETŐEK. A HÁZHOZ SZÁLLÍTÁS LEHETŐSÉGÉRŐL ÉRDEKLŐDJÖN A GYÓGYSZERTÁRBAN.



MINDIG GYŐZŐDJÖN MEG ARRÓL, HOGY MEGFELELŐ MINŐSÉGŰ ÉS MENNYISÉGŰ VÉRVÉTELI ESZKÖZ VALAMINT SZŰRŐPAPÍR ÁLL RENDELKEZÉSRE.



BETEGSÉG ESETÉN AZ ÁLTALÁNOS GYÓGYSZEREK HASZNÁLHATÓAK, KIZÁRÓLAG A KEZELŐORVOS JAVASLATÁRA.

# Útravalóként.....

A DIÉTÁT EGY EGÉSZ ÉLETEN ÁT KELL TARTANI!

A NEM MEGFELELŐEN TARTOTT DIÉTÁNAK KÁROS KÖVETKEZMÉNYEI LEHETNEK.

A FEHÉRJESZEGÉNY DIÉTA SZABÁLYAIT BETARTVA AZONBAN EZEK ELKERÜLHETŐEK, ÉS A TELJESÉRTŐ ÉLET BIZTOSÍTHATÓ.

A CSODABOGÁR PKU-KÖZÖSSÉGBEN TALÁLKOZHAT OLYANOKKAL AKIK MÁR ÁTMENTEK EZEN AZ ELSŐ NEHÉZ PERIÓDUSON, SEGÍTSÉGET NYÚJTANAK A PROBLÉMÁK MEGOLDÁSÁBAN.

ŐK MÁR MEGTANULTÁK A DIÉTÁT, TÁMOGATJÁK FOGJÁK ÖNÖKET IS A MINDENNAPOKBAN!

LÁTOGASSON EL A [WWW.CSODABOGAR.HU](http://WWW.CSODABOGAR.HU) OLDALRA, AHOL TOVÁBBI INFORMÁCIÓKAT OLVASHAT A CSODABOGÁR-KLUB TAGSÁGRÓL.



# Hasznos információk

- Kezelőorvos neve és elérhetősége:
- Dietetikus neve és elérhetősége:
- Szűrőközpont címe és elérhetősége:



## BIMDG

---

Speciális gyógyászati célra szánt tápszer/élelmiszer, kizárólag orvosi felügyelet mellett adható. Enterális táplálásra, iható tápszerek/élelmiszerek. Ezen információs anyag egészségügyi szakemberek számára készült. A NUMIL Kft. nem vállal felelősséget a jelen anyag illetéktelen felhasználásáért. A NUMIL Kft. a jelen anyag jogosulatlan felhasználásából eredő következményekért minden felelősséget kizár. A csecsemő számára legjobb táplálék az anyatej. A legegészségesebb táplálási mód a szoptatás. Amennyiben nem áll rendelkezésre elegendő anyatej vagy a szoptatásnak más akadálya van, a speciális tápszer/élelmiszer kizárólag a gyermekorvos javaslatára, orvosi ellenőrzés mellett, a használati utasítás szerint alkalmazható.  
Numil Kft. • 1134 Budapest, Váci út 35. • Telefonszám: 06 80 223 223

# PKU

---

 **NUTRICIA**

MET17PHAMSPE10HU  
Lezárás dátuma: 2019. 03. 05.