



**SCREENINGUL PKU
RETROSPECTIVA SI
ACTUALITATE
SI
IMPORTANTA DIETEI
SI
DIETETICIANULUI**

ASOCIATIA PKU LIFE ROMANIA



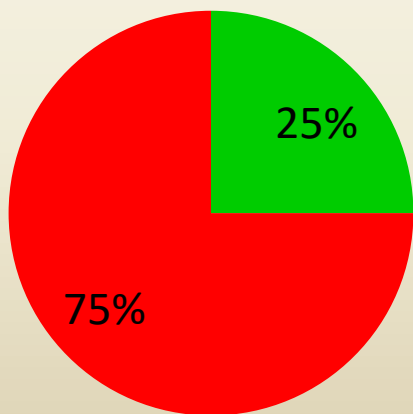
**PKU Life
România**

Fenilcetonuria este o boala genetica tradusa prin incapacitatea organismului de a metaboliza proteinele alimentare si permite dezvoltarea psihica normala a copilului (datorita metabolitilor improprii care au efect degenerativ asupra celulei nervoase) in conditiile respectarii a doua cerinte:

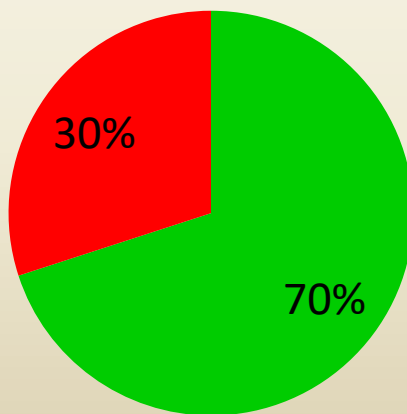
- 1. Diagnosticarea in primele saptamani de viata - prin **screening neonatal**.**
- 2. Instituirea imediata si definitiva a **dietei hipoprotidice**, cu administrarea unui **substituent proteic fara fenilalanina** si alte **produse speciale** care asigura **dieta specifica PKU**.**

Efectuarea screeningului PKU in Romania pe parcursul anilor

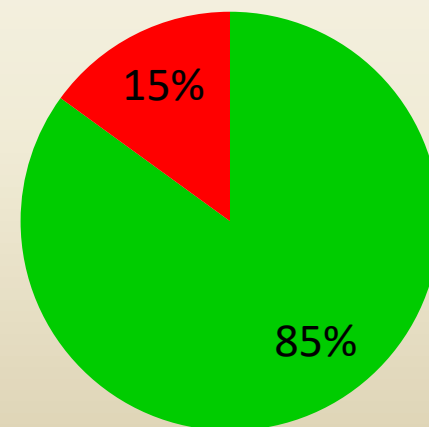
1976-2009



2011



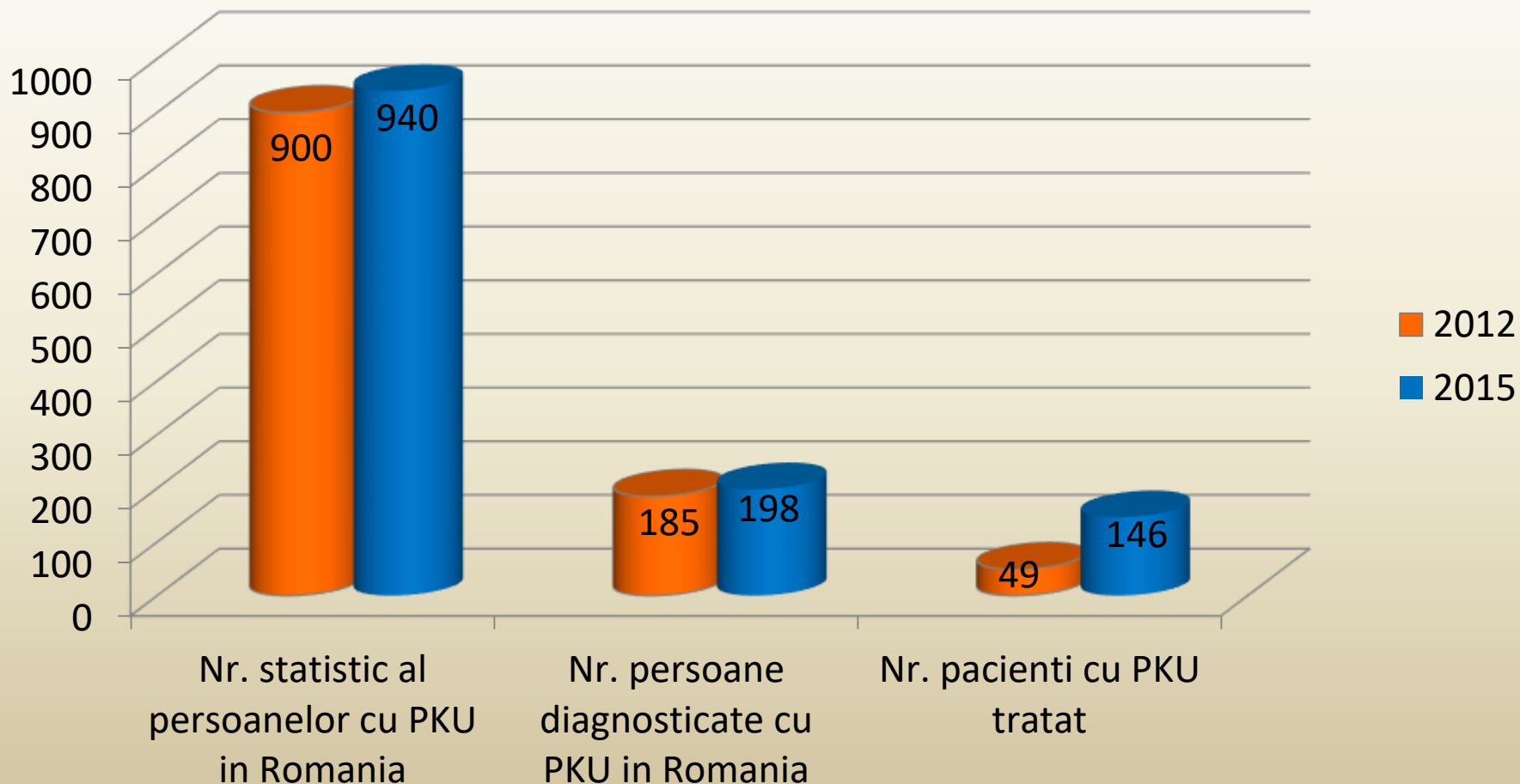
2015



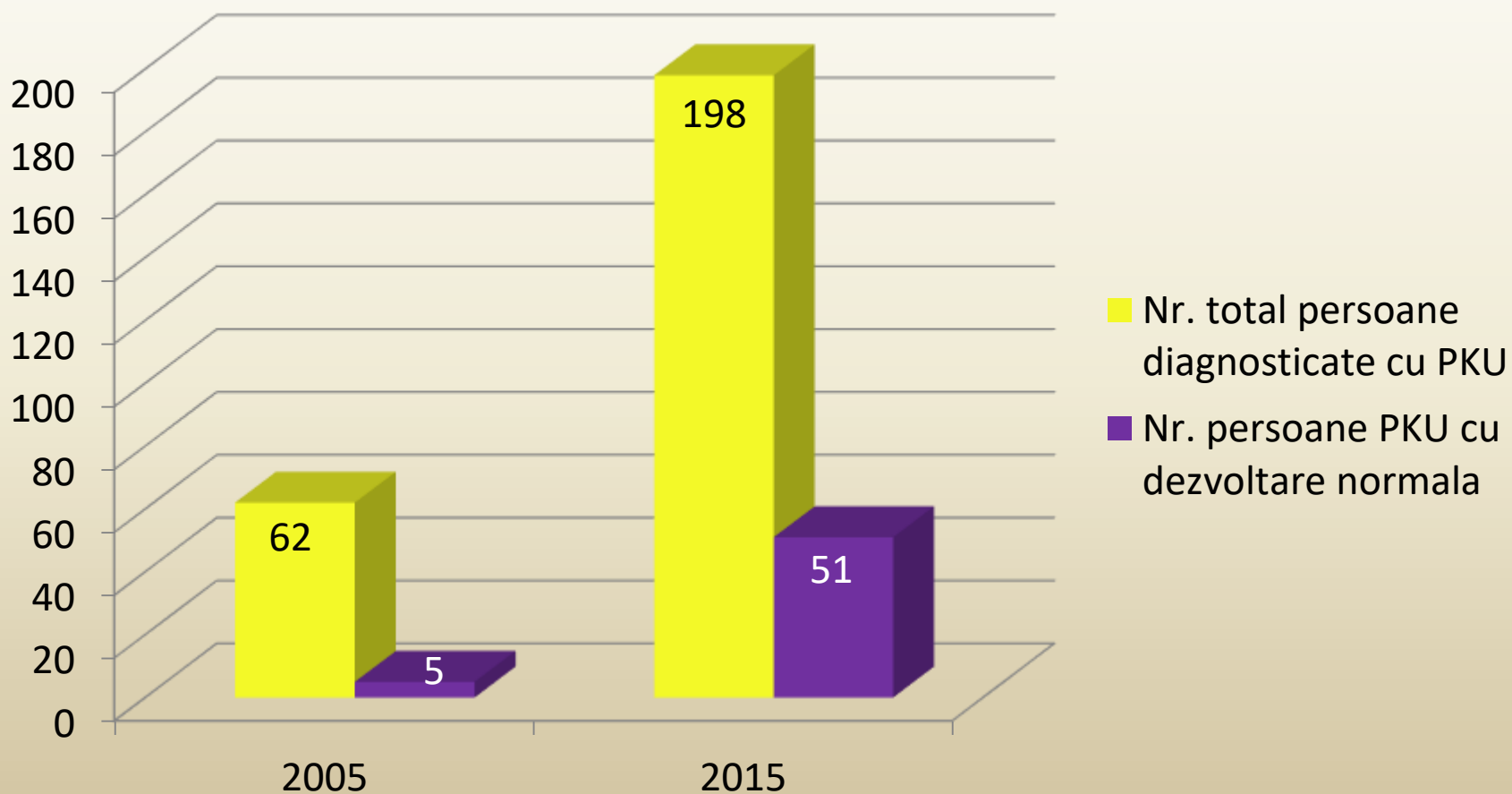
 Nou-nascuti testati pt PKU

 Nou-nascuti netestati pt PKU

Tratamentul PKU in Romania 2012 vs. 2015



Tratamentul PKU în România 2005 vs. 2015



De ce avem nevoie de dieteticieni?

- **calculul necesarului de substituent proteic si stabilirea tolerantei fiecarui pacient**
- **raportul fructe-legume-alte alimente in dieta**
- **suplimentarea dietei cu vitamine, minerale**
- **dieta in timpul sarcinii**

Urmările lipsei dieteticienilor

Dieta incorecta

→ valori phe crescute

→ aparitia simptomelor bolii

**→ lipsa eficientei Programului
National de Preventie a
Encefalopatiei Cronice Infantile
Cauzate de PKU**

Importanta consilierii dietetice a mamelor copiilor PKU

- **La copii, valorile crescute ale phe determina leziuni neurologice (coeficient de inteligenta scazut, instalarea retardului mental)**
- **La adulti, valori crescute ale phe cresc riscul pentru Alzmeiher, Parkinson**



- **Sub aspect clinic copilul afectat este normal la nastere(lipseste orice manifestare clinica).Primele manifestari in fenilcetonuria clasica nediagnosticata si netratata precoce devin clinic maifeste in jurul varstei de 3-4luni . Pacientii pot prezenta un miros neplacut de transpiratie,iar urina emana un miros asemanator urinii de soarece(datorita acidului fenilacetic eliminate anormal in urina).**
- **Cea mai constanta si cea mai importanta manifestare clinica prin gravitatea sa ,este suferinta neuropsihica. Aceasta se manifesta prin hipotonie sau hipertonie generalizata,tulburari de statica,si dinamica,parapegie spastica.**

- **Dupa varsta de un an copilul devine hiperactiv, prezentand miscari involuntare ,de balansare, atetoză, comportament eratic, imprevizibil, greu de controlat, tendinte distructive, autoagresare , impulsivitate, episoade de agitație. Prezinta miscari bizare ale corpului , miscari stereotipe ale degetelor si mainilor asemanatoare cu ale copiilor cu autism .Comunicarea verbal si nonverbal este sever afectata sau inexistentă. Semnele neurologice semnificative sunt rare. Se poate intalni cresterea tonusului muscular, in special la membrele inferioare, raspuns plantar in extensie, exagerarea reflexelor osteotendinoase.**

- **Semne clinice mai rar intalnite sunt:torace proeminent, spatii interdentare mari, tulburari de dezvoltare a smaltului dentar ,cataracta,greutate mica(deficit de hormon de crestere).**
- **Au fost semnalate de asemenea ,scaderea densitatii osoase si tulburari ale eruptiei dentare permanente, iar la adulti osteopenie,osteoporoza si scaderea densitatii osoase.**
- **Dupa inceperea tratamentului copii nu mai prezinta crize,EEG-ul se normalizeaza ,se corecteaza microcefalia si parul isi recapata culoarea naturala.**

- **La pacientii adulti netratati instituirea tratamentului dietetic, amelioreaza comportamentul si calitatea vietii.**
- **Unii indivizi pot avea dificultati in articularea si pronuntarea cuvintelor .Identificarea precoce si implementarea logopediei poate asigura o buna dezvoltare a limbajului.**
- **Renuntarea la dieta sau un control metabolic slab determina compromiterea functiilor neuropsihice**

- **Pacientii adulti care au interrupt tratamentul in jurul varstei de 6ani ,tind sa aiba un QI mai mic comparative cu cei care au continuat tratamentul.Dupa varsta de 10 ani valoarea QI este relativ stabila.Abandonarea dietei si un control dietetic slab sunt asociate cu cresterea tulburarilor de comportament.Ele sunt intalnite in special la baieti,la care au fost raportate indiferent de dezvoltarea intelectuala ,in timp ce la fete ele au fost raportate numai la cele cu un $QI < 70$.**

- **Abandonarea dietei la varsta adulta nu produce modificarea valorii QI dar provoaca alte disfunctii, cum ar fi: tulburari de atentie, reducerea abilitatilor de procesare a informatiei, scaderea timpului de reactivitate, disfunctii electrice cerebrale, cresterea tonusului muscular, tremor, scaderea mineralizarii osoase, tulburari psihiatrice.**
- **Compliant la dieta tinde sa scada dupa primii ani de viata. Mai multe studii collaborative au demonstrat tendinta de crestere a concentratiei phe plasmatice la copii peste 4 ani , asociata cu relaxarea dietei si cu scaderea frecventei monitorizarilor phe plasmatice.**
- .

- **Cauzele care fac dificilă aderarea la dietă sunt: dietă extrem de restrictivă, gustul neplăcut al suplimentelor proteice, costul ridicat al alimentelor speciale, dificultatea de a consuma aceste alimente la școală sau la locul de muncă, frecvența mare a testărilor, condițiile psihosociale, planul dietetic complicat, neînțelegerea dietei. La noi în țară este și mai dificil deoarece nu avem specialiști în dietă (dieteticieni) specializați PKU, astfel mamele sau însoțitorii trebuie să se descurce singuri cu dieta**

- **Un studiu realizat in Noua Zeeland pe 8 adulti cu tratament precoce privind experienta de viata cu PKU ,arata ca majoritatea relateaza ca modul de alimentatie ii face sa fie mai putin acceptati in societate sau chiar exclusi .Pe de alta parte, refuzul dietei le creeaza anxietate.**
- **Reluarea dietei si un control metabolic bun la copii sau adultii cu abilitati intelectuale normale determina imbunatatirea timpului de reactie si comportament.**

- **Un studiu realizat in Noua Zeeland pe 8 adulti cu tratament precoce privind experienta de viata cu PKU ,arata ca majoritatea relateaza ca modul de alimentatie ii face sa fie mai putin acceptati in societate sau chiar exclusi .Pe de alta parte, refuzul dietei le creeaza anxietate.**
- **Reluarea dietei si un control metabolic bun la copii sau adultii cu abilitati intelectuale normale determina imbunatatirea timpului de reactie si comportament.**

Poate sa fie abandonata dieta???

- **NU!!!Deorece in PKU singurul tratament viabil la ora actuala este regimul alimentar.**
- Pana nu demult se stia ca dieto-terapia poate fi abandonata in jurul varstei de 14 ani,dar studiile recente din strainatate au demonstrat ca abandonarea dietei duce la anomalii cerebrale ca:neconcordanta in miscari,dificultati in concentrare si diferite boli nervoase degenerative.

Proceduri post-diagnostic PKU din alte tari europene

- Nou-nascutii:
 - teste zilnice de determinare a phe sangvine
 - ajustarea dozei optime de substituent proteic necesar
 - spitalizare pana in momentul in care phe sangvina se afla in parametri normali (aprox. 7-10 zile)

Proceduri post-diagnostic PKU din alte tari europene

- Parintii:

- intalniri zilnice cu medicul si dieteticianul
- intalnire cu un asistent social, un reprezentant al asociatiei PKU si o alta familie PKU
- sunt invatati:
 - totul despre PKU si tratamentul necesar
 - cum sa calculeze phe ingerata de copil
 - cum si cand trebuie administrat substituentul proteic
 - cum si cat lapte matern sau formula se poate da copilului
 - sa ia teste de sange prin tehnica dry spot

Proceduri post-diagnostic PKU din alte tari europene

- Intoarcerea acasa din spital
 - se trimit saptamanal teste de sange
 - discutie telefonica saptamanala cu un dietetician
 - se urmeaza procedurile normale post-natale cu medicul de familie: vaccinuri, verificarea greutatii corporale, etc.

!!! Medicul de familie trebuie sa stie daca s-a efectuat testul screening la nastere; in caz contrar, acesta se obliga sa ia testul si sa explice parintilor riscurile refuzului acestuia.



**PKU Life
România**

COPII FERICITI , PARINTI FERICITI





**PKU Life
România**

Cooking studio – Oradea, 2009, guests: specialists from the PKU Centre of Budapest, Hungary



Zalau 2016



Noembrie 2017



Zi aniversara PKU



COPII PKU POT FI CE ISI DORESC



Va multumesc pentru atentie!



RO-410161 Oradea str. Șirul Canonicilor 21

Tel.: +40-(0)744-595-021

+40(0)742-046-093

Cont Bancar:

RO05BTRL00501205726108XX

Banca Transilvania Oradea

www.pkuromania.ro

pku.liferomania@yahoo.ro