

Profilaktyka zespołu fenyloketonurii matczynej

Joanna Żółkowska

Warszawa, 01.12.2020

Zespół Fenylketonurii Matczynej

Zespół Fenylketonurii Matczynej
oznacza istnienie choroby u matki,
lecz odnosi się do uszkodzenia płodu w przebiegu ciąży
kobiety chorej na fenylketonurię.

Dieta kobiety w ciąży chorej na fenyloketonurię

- Dieta o podwyższonej podaży białka
- Dieta normokaloryczna
- Dieta ubogofenyloalaninowa
- Dieta pokrywająca zapotrzebowanie na makro i mikroelementy oraz witaminy

Zwiększone zapotrzebowanie na wszystkie składniki odżywcze i energię

Przygotowanie do ciąży kobiety chorej na fenyloketonurię

- Wizyta w Poradni Chorób Metabolicznych 4 – 6 miesięcy przed planowaną ciążą: edukacja kobiety z PKU i partnera, wsparcie w planowaniu diety, przygotowywaniu posiłków, robieniu zakupów, nauka pobierania krwi na bibułę.
- Znajomość indywidualnej tolerancji fenyloalaniny
- Wprowadzenie lub zmiana preparatu bezfenyloalaninowego
- Obniżenie stężeń fenyloalaniny we krwi do bezpiecznych wartości
- Zbilansowanie diety

PKU dietary handbook to accompany PKU guidelines, A.MacDonald, A.M.J van Wegberg, K. Ahring et.al. 2020

Przygotowanie do ciąży kobiety z PKU, która stosuje dietę ubogofenyloalaninową

- Zmiana preparatu bezfenyloalaninowego
(jeśli to konieczne)
- Obniżenie stężeń fenyloalaniny
(jeśli to konieczne)

Przygotowanie do ciąży kobiety z PKU, która nie stosuje diety ubogofenyloalaninowej

- Stopniowe wprowadzanie odpowiedniego preparatu bezfenyloalaninowego
- Stopniowa eliminacja żywności wysokobiałkowej
- Stopniowe wprowadzanie żywności niskobiałkowej

**Jeśli kobieta chora na fenylketonurię
nie stosuje diety niskofenyloalaninowej
i zachodzi w ciążę,
restrykcyjną, ubogofenyloalaninową dietę
należy wprowadzić natychmiast**

Zalecana podaż fenyloalaniny podczas wprowadzania diety

Stężenie fenyloalaniny we krwi (μmol/L)	Zalecana podaż fenyloalaniny (mg/dobę)
> 2000	150
1600 - 2000	200
1200 - 1600	300
1000 - 1200	300

The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment

BIĄŁKO

Białko, źródła białka

Preparaty
„Kompletne”
Skoncentrowane
Inne...

Podaż białka

- Pierwszy trymestr 70g/dobę
- Drugi trymestr 85g/dobę
- Trzeci trymestr 100g/dobę

Nutrition Management of Patients with Inherited Disorders. Phyllis B. Acosta

Podaż białka

- Pierwszy trymestr 1,1g/kg.c.c/dobę
- Drugi trymestr 1,3-1,5g/kg.c.c/dobę
- Trzeci trymestr 1,3-1,5g/kg.c.c/dobę

PKU and BH4. Advances in Phenylketonuria and Tetrahydrobiopterin. Nenad Blau

Podaż białka

Table 1

Median range dosage of total protein equivalent (natural protein + protein-substitute) in g/kg/day prescribed by region.

	Western Europe (N = 25)		Northern Europe (N = 24)		Southern Europe (N = 10)	Eastern Europe (N = 4)
	Belgium Netherlands France (N = 16)	Germany Austria Switzerland (N = 9)	United Kingdom Ireland (N = 17)	Norway Denmark Sweden (N = 7)	Italy Portugal Spain Turkey **	Hungary Poland Russia
Infants < 1 year	2-2.5 ⁴	2-2.5 ³	2.5-3 ⁷	2-2.5 ²	2.5 ²	2.5
1-3 years	1.5-2 ⁴	1.5-2 ³	2.5-3 ⁷	2-2.5 ¹	2	2-2.5
4-10 years	1-1.5 ⁴	1-1.5 ³	2-2.5 ⁷	1.5-2 ¹	1.5-2	1.5-2
> 10 years	1-1.5 ¹	1-1.5 ²	1-1.5 ⁵	1-1.5 ¹	1-1.5	1-1.5
Maternal patients	1-1.5 ⁴	1-1.5 ²	1-1.5 ⁹	1-1.5 ²	1.5-2 ⁴	1-1.5

Suffix numbers are the number of centres who did not provide data in each age category.

** Turkey belongs to Southeastern Europe, but is categorized in this overview in Southern Europe.

Molecular Genetics and Metabolism 115 (2015) 17-22

Podaż białka

- Pierwszy trymestr $\geq 70\text{g/dobę}$
- Drugi trymestr $\geq 70\text{g/dobę}$
- Trzeci trymestr $\geq 70\text{g/dobę}$

The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment

Niedobór aminokwasów a wady wrodzone serca

- Prolina
- Walina
- Metionina
- Izoleucyna
- Lizyna
- Arginina

The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment

ENERGIA

Prawidłowy przyrost masy ciała

BMI przed ciążą	Całkowity przyrost masy ciała (kg)	Średnie tempo przyrostu masy ciała w II i III trymestrze ciąży (kg/tydzień)
Niedowaga (<18,5kg/m ²)	12,5 - 18	0,51 (0,44 – 0,58)
Norma (18,5 – 24,9kg/m ²)	11,5 – 16	0,42 (0,35 – 0,50)
Nadwaga (25,0 – 29,9kg/m ²)	7 – 11,5	0,28 (0,23 – 0,33)
Otyłość (≥30kg/m ²)	5 - 9	0,22 (0,17 – 0,27)

Wg The Institute of Medicine (USA) i National Research Council (USA)

Wzrost zapotrzebowania energetycznego w poszczególnych trymestrach ciąży

- I trymestr – 0 kcal
- II trymestr – 360 kcal
- III trymestr – 475 kcal

Podaż energii

1700 – 2700 kcal/dobę

Nutrition Management of Patients with Inherited Disorders. Phyllis B. Acosta

Podaż energii w zależności od wieku i aktywności fizycznej

Wiek	Aktywność poziom 1	Aktywność poziom 2	Aktywność poziom 3	Aktywność poziom 4
<19 lat	2255 kcal/ dobę	2555 kcal/ dobę	2855 kcal/ dobę	3155 kcal/ dobę
19-25 lat	2155 kcal/ dobę	2455 kcal/ dobę	2755 kcal/ dobę	3055 kcal/ dobę
> 25 lat	2155 kcal/ dobę	2355 kcal/ dobę	2655 kcal/ dobę	2955 kcal/ dobę

PKU and BH4. Advances in Phenylketonuria and Tetrahydrobiopterin. Nenad Blau

Prewencja Zespołu Fenylketonurii Matczynej

fenyloalanina 120-360 μ mol/L

od okresu prekonceptyjnego

Edukacja :

- przed okresem dojrzewania
- u młodych dorastających pacjentek
- u dorosłych

The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment

MPKU

Modyfikacja diety:

- Podwyższone stężenia fenyloalaniny
- Zbyt niskie stężenia fenyloalaniny

Fen. $\leq 120\mu\text{mol/L}$ na każdym etapie ciąży =>
Wzrost podaży fenyloalaniny o 50-100mg/dobę

The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment

FENYLOALANINA

FENYLOALANINA

- Pierwszy trymestr:
265-770 mg/dobę
- Drugi trymestr:
400-1650 mg/dobę
- Trzeci trymestr:
700- 2276 mg/dobę

Nutrition Management of Patients with Inherited Disorders. Phyllis B. Acosta

TYROZYNA

TYROZYNA

Dobowa podaż tyrozyny wynosi 6,0 g – 7,6 g

Nutrition Management of Patients with Inherited Disorders. Phyllis B. Acosta

Dobowe zapotrzebowanie na fenyloalaninę , tyrozynę i białko w ciąży i podczas laktacji

Wiek ciąży	Fenyloalanina (mg)	Tyrozyna (mg)	Białko (g)
Trymestr 1	265 - 770	6000 - 7600	≥ 70
Trymestr 2	400 - 1650	6000 - 7600	≥ 70
Trymestr 3	700 - 2275	6000 - 7600	≥ 70
Laktacja	700 - 2275	6000 - 7600	≥ 70

Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases. Laurie E. Bernstein, Fran Rohr, Joanna R. Helm

PODAŻ TŁUSZCZÓW W DIECIE KOBIETY W CIĄŻY CHOREJ NA FENYLOKETONURIĘ

- Udział energii pochodzącej z tłuszczu powinien wynosić około 20%- 35%
- Podaż DHA 300mg
- Podaż DHA 500mg – 1000mg (PTG)

PODAŻ WĘGLOWODANÓW W DIECIE KOBIETY W CIĄŻY CHOREJ NA FENYLOKETONURIĘ

- Udział węglowodanów w całodiennej diecie wynosi 50 – 70% energii
- W tym udział cukrów 10 – 20%, cukrów dodanych nie więcej niż 10%
- Ilość włókna pokarmowego (błonnik) powinna wynosić 20- 35g (pod kontrolą lekarza i dietetyka)

Dieta kobiety w ciąży z łagodną hiperfenyloalaninemią

Preparaty dla kobiet w ciąży

- Milupa PKU 3 tempora
- Milupa PKU3 advanta (jako uzupełnienie)
- Milupa PKU3 tabletki (jako uzupełnienie)
- PKU Lophlex LQ 10,20
- XP Maxamum
- Phenyl – free 2HP
- PKU cooler 10,15,20
- PKU express 15,20

Preparaty dla kobiet w ciąży

Nazwa preparatu	Białko w 100g (g)	Energia w 100g (kcal)	Energia w 1g białka (kcal)
XP Maxamum	39	297	7,6
Milupa PKU3 tempora	31,1	430	13,8
PKU Lophlex LQ 10/20	16	92	5,75
Milupa PKU3 advanta	70	298	4,26
Milupa PKU3 tabletki	44,8	298	6,65
Phenyl – free2HP	40	390	9,75
PKU cooler10/15/20	11,5	71	6,2
PKU express 15/20	60	297	4,95

MPKU LAKTACJA

- Nie ma przeciwwskazań do karmienia piersią zdrowego dziecka w przypadku matki chorej na fenyloketonurię
- Jeśli matka i dziecko mają PKU nie ma przeciwwskazań do karmienia piersią (w oparciu o preparat)
- Należy uważnie monitorować fenyloalaninę u matki i u dziecka.

MPKU LAKTACJA

Energia

- Wytwarzanie pokarmu jest procesem wysokoenergetycznym, autorzy polskich norm żywienia dla zdrowej populacji zalecają w okresie laktacji zwiększenie podaży energii o 505 kcal/dobę .
- Najnowsze wytyczne europejskie dotyczące laktacji u kobiet chorych na fenylketonurię mówią o zwiększeniu podaży kalorycznej w granicach 505 – 675 kcal/dobę w pierwszych 6 miesiącach karmienia piersią.
- Źródłem energii są: tłuszcze, niskobiałkowe produkty węglowodanowe, niektóre preparaty bezfenyloalaninowe.

MPKU LAKTACJA

Białko

- Ilość spożywanego białka według polskich norm dla zdrowych kobiet w okresie laktacji powinna wynosić 1,45g/kg. masy ciała na dobę lub w granicach 65 – 116g/dobę.
- Zgodnie z europejskimi rekomendacjami dla kobiet z PKU w ciąży zaleca się zwiększenie ilości spożywanego białka o 15g/dobę w stosunku do ilości białka dostarczanego przed ciążą.
- Źródłem białka dla matek karmiących chorych na fenyloketonurię są preparaty bezfenyloalaninowe. Doboru właściwego preparatu oraz jego ilości ustala lekarz po konsultacji z dietetykiem

MPKU LAKTACJA

DHA

600 mg/dobę (PTG)

MPKU LAKTACJA

Witaminy i składniki mineralne
Suplementacja
tylko pod kontrolą lekarza i dietetyka

MPKU LAKTACJA

Płyny

2,7l/dobę

Podsumowanie

- Znajomość indywidualnej tolerancji fenyloalaniny odgrywa kluczową rolę w leczeniu dietetycznym
- Ilość spożywanych preparatów musi być zgodna z zaleceniami lekarza i dietetyka
- Modyfikacja diety musi odbywać się pod kontrolą lekarza i dietetyka. Samodzielne ograniczanie podaży fenyloalaniny może mieć niekorzystne skutki.
Niekontrolowane rozszerzanie diety prowadzi do wzrostu stężenia fenyloalaniny we krwi

Najczęściej popełniane błędy podczas stosowania diety ubogofenyloalaninowej

- Niestosowanie preparatów przy jednoczesnej eliminacji produktów wysokobiałkowych
- Nieregularne stosowanie preparatów
- Spożywanie niepełnych dawek preparatów
- Wypijanie preparatów w jednej lub dwóch porcjach
- Spożywanie preparatów skoncentrowanych niezależnie od posiłków
- Niedokładne rozpuszczanie preparatów, o czym świadczy pozostający osad
- Zbyt duża podaż fenyloalaniny
- Niedostateczna podaż fenyloalaniny
- Cukry proste jako podstawowe źródło energii
- Brak akceptacji różnorodnych produktów – monotonna dieta

DZIĘKUJĘ ZA UWAGĘ