



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA

 Regione Emilia-Romagna



# LA FENIL CHETO NURIA O PKU

Informazioni per le scuole

# LA FENILCHETONURIA

LA  
FENILCHETONURIA O PKU  
E' LA PIU' FREQUENTE  
MALATTIA CONGENITA  
DEL METABOLISMO  
DELLE PROTEINE

## GLI ERRORI CONGENITI DEL METABOLISMO APPARTENGONO AL GRUPPO DELLE MALATTIE RARE

Colpiscono non più di 1 abitante ogni 2000

La PKU è dovuta alla mutazione di un gene deputato alla codifica della fenilalanina idrossilasi (PAH), enzima che converte l'aminoacido fenilalanina in un altro aminoacido, la tirosina. La carenza di questo enzima comporta l'accumulo di fenilalanina nel sangue e nei tessuti. La frequenza è di circa 1 persona con PKU ogni 10.000 nati.

↑↑↑ Fenilalanina



↓ Tirosina

GLI AMINOACIDI SONO COMPONENTI DELLE PROTEINE.

**LA FENILALANINA È UN AMINOACIDO ESSENZIALE.**

**L'ACCUMULO DI FENILALANINA PUÒ PROVOCARE UN MANCATO SVILUPPO DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE CHE SI TRADUCE IN UN RITARDO PSICOMOTORIO.**

Il deficit enzimatico è diverso in ogni soggetto e questo comporta sempre un trattamento personalizzato che si basa sulla tolleranza individuale alla fenilalanina.



Per **PREVENIRE** le gravi conseguenze di questa patologia in Italia è obbligatorio per legge lo **SCREENING NEONATALE**



LA **TERAPIA** DELLA PKU CONSISTE IN UN'ALIMENTAZIONE A **BASSO CONTENUTO DI FENILALANINA**

**IL TRATTAMENTO DIETETICO PRECOCE PREVIENE IL DANNO NEUROLOGICO**

Il personale sanitario del centro di riferimento elabora una dieta **“personalizzata”** per ogni bambino che va rispettata per garantire lo stato di salute e uno sviluppo normale.

## **ALCUNE REGOLE della TERAPIA DIETETICA**

### **Alimenti con ELEVATO CONTENUTO**

**PROTEICO**, come carne, pesce, latte e derivati, legumi, frutta secca, uova

**NON** devono essere assunti, a meno che non siano presenti nelle diete personalizzate



### **Alimenti con BASSO CONTENUTO**

**PROTEICO**, come frutta e verdura

Si possono assumere nei quantitativi indicati nella dieta di ogni bambino



LA DIETA A BASSO CONTENUTO  
PROTEICO DEVE COMUNQUE  
**COPRIRE IL FABBISOGNO  
DI TUTTI I NUTRIENTI**  
IN RAPPORTO AD ETÀ, SESSO  
E DISPENDIO ENERGETICO

Per garantire l'apporto calorico ed energetico si utilizzano inoltre **ALIMENTI APROTEICI** come farina, pane, pasta, biscotti, crackers, cereali, sostituto delle uova e sostituto del latte. Questi sono sucedanei degli analoghi prodotti del commercio e permettono di variare il menù giornaliero senza incorrere nella preparazione di pasti sempre uguali.

È anche indispensabile l'assunzione di **INTEGRATORI** (miscele) costituiti da aminoacidi (**tranne fenilalanina**), vitamine, sali minerali (calcio), acidi grassi essenziali e micronutrienti come ad esempio il ferro.

**La dieta, quindi, deve consentire un accrescimento e uno sviluppo normali, evitando l'accumulo di Fenilalanina.**



Il centro specializzato per le malattie metaboliche monitora costantemente i parametri metabolici/nutrizionali, la crescita e lo sviluppo neuropsichico del bambino.

**SEGUIRE  
UNA DIETA  
COSÌ RISTRETTA E  
RIGOROSA RAPPRESENTA  
UNA SFIDA QUOTIDIANA  
PER BAMBINI E GENITORI**

**A volte ALCUNI PRODOTTI  
permessi nella dieta del bambino  
e reperibili ESCLUSIVAMENTE  
DAI GENITORI dovrebbero essere  
ACCETTATI DALLA SCUOLA  
e offerti al bambino per non farlo  
sentire DIVERSO DAGLI ALTRI  
e quindi discriminato**

LA SCUOLA SVOLGE  
UN RUOLO CRUCIALE  
NELLA GESTIONE DEI BAMBINI  
CON FENILCHETONURIA,  
INSIEME ALLA FAMIGLIA, AL CENTRO  
DI MALATTIE METABOLICHE  
E AL PEDIATRA DI FAMIGLIA



# DA RICORDARE

## LA FENILCHETONURIA NON È UNA ALLERGIA O INTOLLERANZA ALIMENTARE.

La dieta di ogni bambino con fenilchetonuria è personalizzata e si basa sulla propria **TOLLERANZA ALLA FENILALANINA**, per questo motivo va rispettata rigorosamente.

Anche un piccolo assaggio di alcuni cibi può contenere un quantitativo di fenilalanina che supera il quantitativo giornaliero consentito dalla dieta. Quindi è necessario avvisare i genitori qualora questo accada.

È fondamentale segnalare ai genitori la quantità di cibo assunta durante il pasto a scuola perché questa influisce sul suo equilibrio metabolico.

È importante che la scuola concordi con il bambino e la sua famiglia - quando necessario - modalità alternative di assunzione del pasto per evitare che il bambino resti a digiuno. Rimanere a digiuno per un bambino con fenilchetonuria è dannoso per la salute.

Se un bambino qualche volta ha fame al di fuori dei pasti, gli si possono offrire prodotti a proteici come biscotti, crackers e grissini evitando di somministrare alimenti ad alto contenuto di fenilalanina.





Alimenti ricchi di fenilalanina come ad esempio carne, pesce, latte e derivati, legumi, frutta secca e uova sono vietati, quindi il fabbisogno proteico ed energetico viene garantito soprattutto dagli integratori, suddivisi nella giornata e somministrati in modo gradito ai bambini.



La quantità di olio, sale o zucchero si può adeguare ai gusti di ogni bambino. Si possono inoltre utilizzare erbe aromatiche, aceto e aromi naturali per condire i piatti.



**È NECESSARIO PRESTARE ATTENZIONE ALL'ASPARTAME**, edulcorante presente in molti prodotti, **CHE CONTIENE FENILALANINA.**



**SI INIZIA A MANGIARE CON GLI OCCHI** quindi un piatto ben presentato invoglia maggiormente il bambino al consumo.

**Sebbene  
la fenilchetonuria  
sia una malattia rara  
possiamo far sentire i bambini  
con questa condizione  
uguali agli altri, preparando  
i loro piatti in modo simile  
a quelli dei compagni**

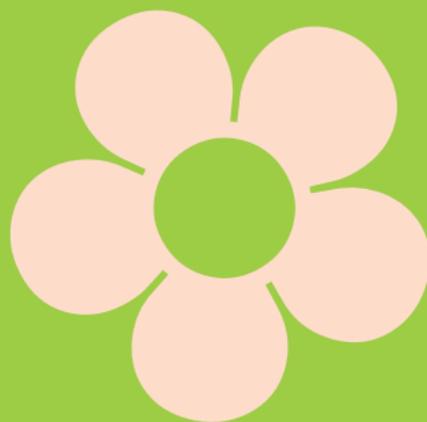
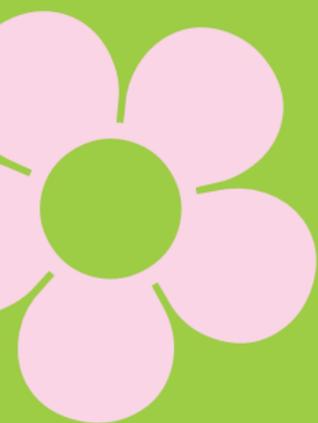
**I BAMBINI CON PKU  
RINGRAZIANO PER LE  
VOSTRE ATTENZIONI!!!**



Per ulteriori informazioni  
è possibile contattare  
i Centri clinici di riferimento:

**Azienda Ospedaliero-Universitaria  
di Bologna  
UO di Pediatria  
Programma di Endocrinologia  
Policlinico Sant'Orsola-Malpighi**

**Azienda USL di Piacenza  
UO di Pediatria e Neonatologia  
Ospedale Guglielmo da Saliceto Piacenza**



Documento redatto dai Centri clinici di riferimento  
e condiviso con l'Associazione COMETA Emilia-Romagna  
e con la Direzione Generale Sanità e Politiche Sociali  
della Regione Emilia-Romagna